

(Formerly MENDELIANA)



October 2026
Volume XXXVII
Issue 2 (suppl.)
E-ISSN: 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. XXXVII - No. 2 (suppl.)

October 2026



BAG - Journal of Basic and
Applied Genetics

Not yet assigned
quartile

SJR 2025

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
julordavina@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.gob.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

ALAG 2026

Diseño y maquetación

Lic. Mauro Salerno

maurosalerano92@gmail.com

Imagen de tapa:

© Marcelo Casacuberta.

Comité Ejecutivo

Dr. Patricio González-Hormazábal

ALAG

Facultad de Medicina, Universidad de Chile.
Chile.

Dra. Ana María Soler

SUG

Laboratorio de Genética Molecular Humana,
Depto. Ciencias Biológicas, CENUR Litoral Norte,
Universidad de la República (UdelaR). Uruguay

Dra. Gisel Padula

SAG

Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET)
Ing. Fernando Noel Dulout, Facultad de Cs.
Veterinarias (UNLP-CONICET), Facultad de Cs.
Naturales y Museo (UNLP). Argentina.

Dra. Rosa Andrea Pardo

SOCHIGEN

Sección Genética, Departamento de Medicina,
Hospital Clínico, Universidad de Chile. Chile.

Dr. José Elías García-Ortiz

RELAGH

División de Genética, Centro de Investigación
Biomédica de Occidente, (CMNO-IMSS).
Guadalajara, México.

Dra. Paola Gaiero

SLACE

Laboratorio de Evolución y Domesticación
de las Plantas, Depto. de Biología Vegetal,
Facultad de Agronomía, Universidad de la
República (UdelaR). Uruguay

Dr. Pablo López

ALACIH

Unidad Académica de Laboratorio de
Patología Clínica, Hospital de Clínicas, Facultad
de Medicina, Universidad de la República
(UdelaR). Uruguay.

Comité Científico

Dr. Bernardo Bertoni

ALAG

Laboratorio de Epidemiología Genética,
Departamento de Genética, Facultad de
Medicina, Universidad de la República
(UdelaR). Uruguay

Dra. Mónica Cappetta

SUG

Laboratorio de Epidemiología Genética,
Departamento de Genética, Facultad de
Medicina, Universidad de la República
(UdelaR). Uruguay

Dra. Mariel Sanso

SAG

Centro de Investigación Veterinaria de Tandil
(CIVETAN) Facultad de Ciencias Veterinarias
(UNCPBA – CONICET). Argentina.

Dr. Víctor Faúndes

SOCHIGEN

Laboratorio de Citogenética y Genómica
Humana, Instituto de Nutrición y Tecnología de
los Alimentos (INTA), Universidad de Chile. Chile

Mg. Alejandra Mampel

RELAGH

Universidad Nacional de Cuyo. Mendoza,
Argentina.

Dra. Viviana Solís Neffa

SLACE

Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-
CONICET). Universidad Nacional del Nordeste
(UNNE). Argentina.

Dra. Irma Slavutsky

ALACIH

Laboratorio Genética de Neoplasias Linfoides,
Instituto de Medicina Experimental, CONICET.
Argentina

Comité Organizador Local

Dra. Ana María Soler

Laboratorio de Genética Molecular Humana, Departamento de Ciencias Biológicas, CENUR Litoral Norte, Universidad de la República (UdelaR), Salto. Presidenta de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG)

Dra. Mónica Cappetta

Laboratorio de Epidemiología Genética, Departamento de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo. Vicepresidenta de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG)

Ana Batalla

Médico Genetista en SMI. Colaborador honorario de la Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Montevideo. Integrante de la Comisión Directiva de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG).

Lucía Brignoni

Laboratorio de Epidemiología Genética, Departamento de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo. Secretaria de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG)

Dra. Valentina Colistro

Unidad Académica Medicina Preventiva y Social, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo.

Dra. Claudia Corbi

Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable (IIBCE), Ministerio de Educación y Cultura (MEC), Montevideo. Integrante de la Comisión Directiva de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG).

Dra. Patricia Esperón

Departamento de Bioquímica Clínica, Facultad de Química, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo. Integrante de la Comisión Directiva de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG).

Dra. Paola Gaiero

Laboratorio de Evolución y Domesticación de las Plantas, Departamento de Biología Vegetal, Facultad de Agronomía, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo. Integrante de la Comisión Directiva de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG).

Mag. Patricia Mut

Instituto Antropología, Departamento de Antropología Biológica, Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación (FHCE), Universidad de la República (UdelaR), Montevideo. Integrante de la Comisión Directiva de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG).

Dr. Néstor Ríos

Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo. Tesorero de la Sociedad Uruguaya de Genética (SUG)

Dr. José Tort

Departamento de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo.



ALAG

20 AL 23
DE OCTUBRE **2026**

MONTEVIDEO, URUGUAY

**Latinoamérica
en la era genómica:
diversidad genética,
salud global y
futuro sostenible**

XX Congreso Latinoamericano de Genética
X Congreso de la Sociedad Uruguaya de Genética
LIV Congreso Argentino de Genética
LIX Reunión Anual de la Sociedad de Genética de Chile
X Congreso Latinoamericano de Genética Humana
VI Simposio Latinoamericano de Citogenética y Evolución
I Congreso Latinoamericano de Citogenómica Humana

Organizan:



Patrocinan:

Biosystems
Corp®



Auspician:

De interés nacional, departamental y ministerial



Uruguay **Presidencia**



**Intendencia
Montevideo**



Ministerio
de Educación y Cultura



Ministerio
de Ganadería,
Agricultura y Pesca



Ministerio
de Ambiente



Uruguay Sorprende
Ministerio de Turismo

De interés institucional



**FACULTAD DE
MEDICINA**



**FACULTAD DE
CIENCIAS
UDELAR**



**Facultad
de Química**



**UNIVERSIDAD
DE LA REPÚBLICA
URUGUAY**



**FACULTAD DE
AGRONOMÍA**



FVET Facultad de Veterinaria
Universidad de la República
Uruguay



UCU Universidad
Católica
Uruguay



**FACULTAD
DE MEDICINA**



SUB
Sociedad Uruguaya
de Biociencias



Investiga uy



CENUR
Litoral Norte



**UNIVERSIDAD
DE LA REPÚBLICA
URUGUAY**



**UNIVERSIDAD
DE LA REPÚBLICA
URUGUAY**

Prorectorado
de Investigación



Facultad de
Ingeniería

11	CONFERENCIAS	
19	SIMPOSIOS	
77	TALLERES / CURSOS PRECONGRESO	
81	ACTIVIDADES ESPECIALES	
85	ESPACIO JOVEN	
89	ESPACIO TRABAJOS DESTACADOS	
95	COMUNICACIONES LIBRES	
95	CGMA. CITOGENÉTICA, GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL	
107	GMV. CITOGENÉTICA, GENÉTICA Y MEJORAMIENTO VEGETAL	
123	CHGHF. CITOGENÉTICA, GENÉTICA HUMANA Y FARMACOGENÉTICA	
143	GEDU. GENÉTICA Y EDUCACIÓN	
149	GGM. GENÓMICA Y GENÉTICA MOLECULAR	
179	GMED. GENÉTICA MÉDICA	
201	GMH. GENÉTICA MICROBIANA Y DE HONGOS	
209	GPE. GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN	
227	TGMTA. TOXICOLOGÍA GENÉTICA, MUTAGÉNESIS Y TERATOGENÉESIS AMBIENTAL	

CONFERENCIAS

CONFERENCES

Conferencia «Francisco Salzano»

Asociación Latinoamericana de Genética

INSECTS VERSUS AGROCHEMICALS IN A WARMING WORLD: THE POWER OF GENETICS

Batterham P. School of BioSciences, Bio21 Institute, University of Melbourne, Victoria, Australia.

Global warming, accompanied by the growing prevalence of extreme weather events, creates the potential for massive biodiversity losses. Over 99% of all species are unable to regulate their internal temperature, imposing strict limits on the upper and lower temperature limits at which they can survive and reproduce. Insects fall into this category. Insects are vital for ecosystem health; they represent 75% of all described animal species. Thus, it is of grave concern that, around the world, terrestrial insect population sizes are in sharp decline. Global warming is almost certainly a significant contributor, as are other elements of human-induced environmental change. This talk will focus on the impact of very low doses of agrochemicals on insects at the molecular, physiological, cellular and organismal levels. It will outline better methods for evaluating the risks to insects imposed by these chemicals and consider other options for insect pest control.

Conferencia «Ewald A. Favret»

Sociedad Argentina de Genética

DIVERSIDAD GENÉTICA DE BACTERIAS ZONÓTICAS Y SU IMPACTO EN SALUD PÚBLICA Y VETERINARIA

Sanso A.M. Centro de Investigación Veterinaria de Tandil Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional del Centro de la Provincia de Buenos Aires (CIVETAN, UNCPBA-CICPBA-CONICET), Tandil, Argentina. msanso@vet.unicen.edu.ar

Las bacterias zoonóticas representan una preocupación significativa en el contexto de Una Salud. Las producciones animales constituyen importantes reservorios y fuentes de exposición para diversos patógenos zoonóticos, los cuales pueden o no causar enfermedades en los animales y transmitirse a los seres humanos por contacto directo, el medio ambiente o el consumo de alimentos derivados contaminados. En este contexto, la resistencia antimicrobiana constituye uno de los principales desafíos asociados a las bacterias zoonóticas y una amenaza global para la salud pública. Estudios de genómica comparativa han demostrado que determinados linajes bacterianos y elementos de resistencia identificados en aislamientos humanos presentan una estrecha relación genética con los circulantes en animales de producción. Los métodos de subtipificación molecular y, particularmente, la secuenciación del genoma completo ha transformado el estudio epidemiológico de las bacterias zoonóticas, permitiendo caracterizar su estructura poblacional, identificar linajes de interés en salud pública y analizar la dinámica de transmisión. En esta presentación se analizarán ejemplos de patógenos bacterianos estudiados en diferentes sistemas productivos, mediante un enfoque integrado, para evaluar sus relaciones filogenéticas y su potencial de transmisión entre hospedadores. Los resultados muestran que, mientras algunos patógenos presentan una marcada adaptación al hospedador y, por lo tanto, un potencial de transmisión zoonótica limitado, otros exhiben una estrecha relación genética entre aislamientos de origen animal y humano, compatible con una circulación compartida. Estos datos destacan el valor de la genética integrada con datos epidemiológicos y microbiológicos para estudiar patógenos zoonóticos y contribuir a su vigilancia y prevención.

Conferencia Red Latinoamericana de Genética Humana (RELAGH)

UN SOLO GENOMA, UNA SOLA SALUD: BIOÉTICA EN LA ERA DE LA VIDA COMPARTIDA

García Ortiz J.E¹, Mampel A.². ¹ Centro de Investigación Biomédica de Occidente Guadalajara, México. Ex Presidente RELAGH, ² Universidad Nacional de Cuyo, Argentina. Presidente RELAGH. jose.elias.garcia@gmail.com, mampelalejandra@gmail.com

La presente conferencia explora la convergencia entre la bioética, la investigación genómica y el enfoque intersectorial de One Health. En primer lugar, analiza cómo los principios bioéticos tradicionales —autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia— orientan la genómica moderna tras hitos como el Proyecto Genoma Humano. Frente a tecnologías de edición como CRISPR-Cas9 y la gestión masiva de datos, emergen complejos dilemas sobre privacidad genética, consentimiento informado, discriminación laboral y ciberseguridad. En segundo lugar, aborda el paradigma One Health (Una Salud), el cual reconoce la interdependencia sistémica entre la salud humana, animal, ambiental y vegetal. Este marco resulta indispensable para atender amenazas globales como el salto de patógenos entre especies (spillover), la resistencia antimicrobiana y los impactos del cambio climático en los vectores de enfermedades. Finalmente, la intersección entre genómica y One Health mediante la secuenciación de patógenos y el ADN ambiental (ADNe) transforma la vigilancia epidemiológica generando tensiones éticas respecto a la soberanía de datos, el biocolonialismo en comunidades originarias y la acentuada brecha Norte-Sur en capacidad tecnológica. Para superar estas asimetrías, se promueve el consentimiento comunitario, concluyendo en la urgente necesidad de consolidar una gobernanza ética global, equitativa e integrada.

Conferencia SLACE

EVOLUÇÃO CROMOSSÔMICA EM PLANTAS NA ERA GENÔMICA

Pedrosa-Harand A.¹. ¹ Departamento de Botânica, Universidade Federal de Pernambuco, Recife, Brasil.

Os avanços nas metodologias de sequenciamento de DNA desde o início deste século têm possibilitado um crescimento exponencial na quantidade de genomas vegetais sequenciados. Os dados de baixa cobertura têm possibilitado desvendar a fração repetitiva dos genomas, fornecendo, por exemplo, novos marcadores citogenéticos para identificação cromossômica, caracterização da heterocromatina, além de permitir o estabelecimento de relações filogenéticas a partir de comparações da abundância e similaridade dessa ampla fração do genoma nuclear. Os processos envolvidos na evolução dessas sequências e seu impacto para a diversificação e adaptação das espécies agora têm sido investigados. Além disso, o sequenciamento de alta cobertura de longas leituras permite agora montar genomas vegetais em nível cromossômico mesmo para espécies não cultivadas. Regiões como os centrômeros, antes desconhecidas, agora revelam uma diversidade bem superior ao que era conhecido até então. Essas montagens a nível cromossômico também possibilitam desvendar os eventos de evolução cariotípica numa resolução sem precedentes. Enquanto muitos genomas de linhagens perenes permanecem conservados em estrutura por muitos milhões de anos, genomas de algumas herbáceas mostram reestruturação ampla em curto período evolutivo. Nossos estudos com grupos diversos, como as Leguminosae e as Cyperaceae, serão usados para exemplificar tais achados.

Conferencia

Asociación Latinoamericana de Citogenómica Humana (ALACIH)

DEL MICROSCOPIO AL GENOMA: EL RENACER ESTRATÉGICO DE LA CITOGÉNOMICA EN LATINOAMÉRICA

Paz-y-Miño C.¹ ¹ Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad UTE, Quito, Ecuador.

La citogenética transformó la medicina al hacer visible la arquitectura cromosómica de la enfermedad. No fue desplazada por la secuenciación: fue absorbida por ella y renace como citogenómica, disciplina que articula el cariotipo, la hibridación in situ, los microarreglos, la secuenciación de nueva generación y el mapeo óptico del genoma. Setenta años de historia no son una fila de sustituciones sino una acumulación de escalas de observación sobre un mismo objeto material: el cromosoma. Ningún método identifica por sí solo toda la diversidad de alteraciones; la selección racional de pruebas parte de la pregunta clínica, el fenotipo y la calidad de la muestra. El argumento central es sobre las personas y no sobre los equipos. El citogenetista no opera una técnica antigua: lee la arquitectura del genoma en su nivel celular, decide qué escala responde a qué pregunta y verifica lo que el algoritmo informa. Esa competencia se forma en años de lectura de metafases, no se compra con una plataforma, y donde se pierde tarda una generación en rehacerse. El Norte ya la está perdiendo por jubilación y desincorporación: desocupa un lugar que nuestra región puede ocupar. Contra ese telón se recorta la desigualdad material: la mayoría de las muestras latinoamericanas se procesan fuera del país, y cada envío transfiere muestra, datos y capacidad interpretativa. Construir capacidades sostenibles, estándares compartidos, control de calidad, formación y redes de referencia, tarea que ALACIH puede articular, no es nostalgia técnica: es decidir que el diagnóstico se produzca aquí, sobre nuestras poblaciones y nuestros datos.

Conferencia invitada

GENETIC AND NON-GENETIC MECHANISMS UNDERLYING ACTIVE TAMENESS IN A MOUSE MODEL OF DOMESTICATION

Koide, T.¹ ¹ National Institute of Genetics (NIG), Japan.

Domestication has profoundly altered animal behaviour, with tameness being one of its defining traits. Tameness comprises two components: passive tameness (reduced avoidance of humans) and active tameness (motivation to approach humans). Comparing laboratory and wild mouse strains, we found that domesticated mice showed greater passive tameness but little difference in active tameness, suggesting that mouse domestication primarily selected for reduced avoidance. To investigate the biological basis of active tameness, we selectively bred genetically diverse wild-derived heterogeneous stock (WHS) mice. Active tameness increased progressively across generations, and genetic mapping identified a selection signature on chromosome 11. Selected mice also showed enhanced sociability, elevated blood oxytocin levels, play-like behaviours, and ultrasonic vocalisations during human interaction. Analysis of neuronal activation revealed that fear-related brain regions were activated in non-selected but not selected mice, suggesting reduced activation of fear-related neural circuits. Shotgun metagenomic analysis of faecal samples from 80 mice revealed an increased abundance of *Limosilactobacillus reuteri* in selected mice. Administration of an isolated *L. reuteri* strain to non-selected mice increased active tameness and circulating oxytocin levels. Together, these findings indicate that active tameness is associated with coordinated changes in host genetics, neural activity, and gut microbiota, highlighting the multifaceted biological basis of domestication-related behaviour.

Conferencia «Francisco Sáez»

Sociedad Argentina de Genética

CAÑA DE AZÚCAR: ESPECIE COMPLEJA, TANTO GENÉTICA COMO GENÓMICAMENTE, Y ESTRATÉGICA, TANTO PARA LA INDUSTRIA COMO PARA LA SANIDAD AMBIENTAL

Acevedo A.¹ ¹ Centro de Investigación de Recursos Naturales, INTA, Argentina.

La caña de azúcar es una gramínea perteneciente al género *Saccharum*. Su importancia económica reside en su uso para aplicaciones industriales tales como producción de azúcar, bioetanol y papel. Debido a su origen polifilético, hibridación interespecífica y reiteradas retrocruzamientos, el híbrido moderno de caña de azúcar porta un genoma complejo, caracterizado por una arquitectura alopoliploide-aneuploide (10–12 juegos de cromosomas), composición desbalanceada y extrema heterocigosidad. Esta convergencia de rasgos propicia anomalías en la división celular y variaciones en número cromosómico y contenido de ADN, entre otras características. En este escenario, el mejoramiento genético tradicional ha desarrollado cultivares élite de caña vía hibridación y retrocruzamiento, logrando avances en rendimiento y resistencia a enfermedades. Pero el acotado aumento de la productividad anual y el rendimiento mundial, por debajo del potencial de la especie, resumen las limitaciones del abordaje tradicional. Afortunadamente, la decodificación del genoma de caña de azúcar y divulgación del primer grafo pangenoma, más la aplicación integrada de tecnologías multi-ómicas, selección genómica, ingeniería genética y edición génica, han acelerado la obtención de cultivares y optimizado caracteres agronómicos esenciales, tales como acumulación de sacarosa, resistencia a herbicidas, enfermedades y estrés abiótico, entre otros. Finalmente, la caña de azúcar no es sólo un recurso estratégico a nivel industrial, también lo es a nivel ambiental, dada su profusa biomasa y alta eficiencia en la captura de CO₂ y liberación de oxígeno, bondades que la convierten en un aliado natural contra el cambio climático y una herramienta valiosa para la adaptación climática en regiones agrícolas.

Conferencia «Constancio Lázaro»

Sociedad Uruguaya de Genética

GENÉTICA DE LA CONSERVACIÓN EN MAMÍFEROS CARISMÁTICOS DE LATINOAMÉRICA

González S.¹ ¹ Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Montevideo, Uruguay.

La Genética de la Conservación estudia la diversidad genética, la estructura poblacional y la historia evolutiva de especies y poblaciones, aportando información esencial para orientar estrategias que mantengan su viabilidad, capacidad adaptativa y potencial evolutivo frente a los cambios ambientales. El objetivo de mi investigación ha sido caracterizar genéticamente especies de mamíferos carismáticos amenazados para evaluar el aislamiento y la conectividad, identificar unidades evolutivas y de manejo, así como establecer prioridades para su conservación. A través de diversos casos de estudio en cérvidos y cánidos neotropicales, mostraré cómo la integración de la morfología y las herramientas genéticas, junto con estrategias de muestreo no invasivo, han permitido obtener ADN a partir de carcasas, pelos, fecas, incluyendo a ejemplares depositados en colecciones de museos, así como de restos arqueológicos de miles de años de antigüedad. Estos estudios han permitido caracterizar genéticamente individuos, poblaciones y especies, así como reconstruir su historia evolutiva. El venado de campo (*Ozotoceros bezoarticus*) constituye un ejemplo paradigmático de cómo la genética puede transformar nuestro conocimiento sobre la historia evolutiva y la diferenciación de sus poblaciones, aportando evidencias fundamentales para su manejo y conservación. Finalmente, abordaré los desafíos actuales para incorporar la evidencia genética en políticas públicas y programas de conservación in situ y ex situ, reproducción asistida y conectividad del paisaje, destacando la necesidad de una conservación interdisciplinaria que integre ciencia, territorio y sociedad.

Conferencia «Danko Brncic»

Sociedad Chilena de Genética

DE LA GENÉTICA POBLACIONAL A LA AUTENTICIDAD DE LOS ALIMENTOS, UNA HISTORIA DE RATONES Y MEJILLONES

Araneda C.^{1,2}. ¹ Facultad de Ciencias Agronómicas, Universidad de Chile, Santiago, Chile, ² Food Quality Research Center (FQRC), Universidad de Chile, Santiago, Chile.

La trayectoria científica a menudo sigue caminos intrincados, conectando preguntas teóricas con soluciones aplicadas. Esta conferencia realiza un recorrido retrospectivo que ilustra la versatilidad de los principios fundamentales de la genética. El viaje comienza en la cordillera de los Andes con la genética de poblaciones clásicas, etapa en la que estudié los cuellos de botella demográficos y la variabilidad genética en poblaciones silvestres de roedores subterráneos. Esos mismos cimientos teóricos me guiaron hacia la genética aplicada a la acuicultura y me llevaron a investigar la variación fenotípica y molecular del salmón coho. Con esta especie anádroma llegué al océano Pacífico. En esta etapa, comencé a desarrollar y aplicar herramientas moleculares para garantizar la trazabilidad y la autenticidad de los alimentos marinos y actualmente es mi línea de investigación principal. Nuestros estudios sobre los mejillones del género *Mytilus* muestran la genética como un instrumento para identificar especímenes y determinar el origen geográfico de los recursos. La genética básica, de la mano de la innovación, puede convertirse en una herramienta para proteger a los consumidores y resguardar la biodiversidad marina.

SIMPOSIOS

SYMPOSIA

ESTRATEGIAS INNOVADORAS DE ENSEÑANZA EN GENÉTICA PARA LA EDUCACIÓN SUPERIOR EN AMÉRICA LATINA

Mampel A. Universidad Nacional de Cuyo (UNCuyo). Mendoza, Argentina.

El simposio aborda la necesidad de transformar la educación científica regional. Propone enfoques transdisciplinarios y metodologías activas como el aprendizaje basado en problemas, laboratorios virtuales y redes colaborativas. El éxito de estas estrategias exige formación docente, infraestructura tecnológica y alianzas institucionales, integrando principios éticos y de responsabilidad social. Finalmente, se presentarán experiencias clave como el enfoque LatinOMICS, innovaciones pedagógicas y proyectos de colaboración para el diagnóstico genético.

REDES, GENÓMICA Y APRENDIZAJE: EL ENFOQUE LATINOMICS EN LA ENSEÑANZA DE LA GENÓMICA EN IBEROAMÉRICA

García Ortiz J. E. Centro de Investigación Biomédica de Occidente, Centro Médico Nacional de Occidente – Instituto Mexicano del Seguro Social (IMSS). Ex Presidente RELAGH. México. jose.elias.garcia@gmail.com

La incorporación de la genómica a la práctica clínica en Iberoamérica avanza más rápido que la formación de quienes deben solicitar, interpretar y comunicar sus resultados. La región aporta una amplia diversidad genética, pero sus poblaciones siguen subrepresentadas en las bases de referencia, lo que eleva la proporción de variantes de significado incierto y exige profesionales capaces de razonar con incertidumbre. A esto se suman una distribución desigual de especialistas en genética, laboratorios con distintos niveles de acreditación y programas con contenidos heterogéneos. LatinOMICS, iniciativa regional orientada a la equidad en medicina genómica, parte de que la enseñanza no puede separarse de la estructura en que ocurre. La presentación expone tres componentes del enfoque. Primero, el aprendizaje en red: la colaboración entre instituciones con recursos distintos permite compartir casos clínicos, materiales docentes e instrumentos de evaluación, y reduce la dependencia de los centros con mayor infraestructura. Segundo, el aprendizaje situado en datos: trabajar con variantes de pacientes latinoamericanos, frecuencias alélicas regionales y criterios de clasificación muestra al estudiante por qué el origen de los datos de referencia modifica el diagnóstico. Tercero, la formación ética y normativa, que incorpora consentimiento informado, protección de datos genómicos, retorno de resultados y acceso equitativo de forma transversal y no en módulos aislados. Se discuten los obstáculos para implementar este modelo (financiamiento, reconocimiento académico de la docencia colaborativa, conectividad) y se propone que las sociedades científicas, como RELAGH, articulen comunidades de práctica que evalúen con criterios comparables los resultados de aprendizaje en la región.

INNOVACIONES PEDAGÓGICAS EN GENÉTICA

Pardo R. A. Hospital Clínico Universidad de Chile, Universidad de Chile. rpardo@hcuch.cl

La medicina genómica (MG) es aquella en que, se aplican los conocimientos actuales sobre las variantes en el ADN que se asocian a enfermedades, a la atención directa de los pacientes. La MG, contribuye a detectar más pronto un diagnóstico, delimitando características biológicas que orienten sobre el pronóstico de la patología, permitiendo en algunas ocasiones implementar un tratamiento “personalizado”, al saber que determinadas variantes en X genes responden a un fármaco en particular. Los países con planes nacionales de MG, han evidenciado la necesidad

de alfabetizar en MG, a los profesionales de la salud, la población en general, y por supuesto a los tomadores de decisión. La formación de los actuales profesionales de la salud desde pregrado hasta la educación continua debe incluir conceptos de genética y genómica. Se comparten estrategias empleadas para formar personas en el área, desde actividades comunitarias sobre la relevancia de la historia clínica, pasando por la reforma consensuada de curriculums mínimos en el área, las diferencias entre comunidades y a diversidad de las poblaciones, las barreras del lenguaje, la importancia de la comunicación efectiva, hasta metodologías implementadas en el aula universitaria, menos formales que las charlas magistrales, aprovechando los recursos que la tecnología nos permite, sin olvidar la interacción humana a través de la simulación e incluyendo al juego como elemento pedagógico motivacional y de trabajo en equipo. Se introducen estrategias de abogacía en el área de la genómica, para poder ilustrar a nuestras autoridades sobre la relevancia de implementar en nuestra región la MG.

COLABORAR PARA DIAGNOSTICAR: UNA NUEVA MORADA DE LA ENSEÑANZA EN GENÉTICA

Mampel A. Presidente de la Red Latinoamericana de Genética Humana (RELGH),
Argentina. mampelalejandra@gmail.com

La acelerada evolución de la genómica clínica exige transformar la educación médica mediante metodologías activas situadas en la práctica real. En este simposio se abordan como ejemplos de propuestas pedagógicas, la enseñanza de genética basada en la integración del Aprendizaje Basado en Problemas (ABP), *hackatones* genómicos y simulaciones de *role playing*, orientada a la resolución colaborativa e interdisciplinaria de casos clínicos complejos. A través del ABP, estudiantes, residentes, maestrandos y doctorandos de genética, bioinformática y medicina abordan pacientes sin diagnóstico definitivo, analizando variables clínicas y moleculares. Los *hackatones* potencian este proceso al concentrar intensamente a equipos multidisciplinarios en el desarrollo de soluciones bioinformáticas e interpretación de datos masivos bajo presión de tiempo real. Por su parte, el *role playing* permite simular instancias críticas, como el asesoramiento genético, la entrega de resultados complejos y la discusión en comités de ética, fortaleciendo la empatía y la comunicación profesional. Esta articulación metodológica constituye una "nueva morada" de aprendizaje: un entorno reflexivo donde el diagnóstico se transforma en un proceso colectivo. Los resultados preliminares muestran una mejora significativa en el razonamiento clínico, la precisión diagnóstica y el desarrollo de competencias transversales para la gestión de la incertidumbre genómica. En conclusión, la combinación de ABP, *hackatones* y simulación no solo eleva el nivel de la alfabetización genómica avanzada, sino que impacta positivamente en la atención del paciente y consolida el trabajo interdisciplinario como un objetivo a alcanzar.

GENÉTICA DEL CÁNCER

Duhagon M. A.¹, Matho C.^{1,1} Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina y Sección Genómica Funcional, Facultad de Ciencias, Universidad de la República (UdelAR), Montevideo, Uruguay.

Los avances en genómica están redefiniendo la prevención, el diagnóstico y el tratamiento del cáncer. Este simposio reunirá referentes regionales que presentarán experiencias sobre la implementación de tecnologías de secuenciación de próxima generación y su aplicación en medicina de precisión. Se discutirá la importancia del desarrollo de bases de datos y se presentarán abordajes novedosos de integración de proteo-transcriptómica espacial. El encuentro promoverá el intercambio y generación de redes de colaboración en América Latina.

SITHER –LA IMPORTANCIA DE TENER UNA BASE DE DATOS LOCAL

Núñez L. Programa Nacional de Cáncer Familiar (PROCAFA), Instituto Nacional del Cáncer (INC). Buenos Aires, Argentina, linamnunez@gmail.com

Desde el año 2017 la Red Argentina de Cáncer Familiar (RACAF) comenzó a compartir información genómica anonimizada en una base de datos de libre consulta denominada SITHER (Sistema de Información de tumores hereditarios). Link: <http://inc.gob.ar/sither>. Esta base de datos reúne variantes genéticas halladas en estudios moleculares solicitados por médicos integrantes de RACAF, en cualquier gen analizado además de algunos datos clínicos puntuales. Este es un recurso de fundamental importancia para conocer la epidemiología de los tumores hereditarios en Argentina y permite unificar pautas de nomenclatura, detectar errores, colaborar en la interpretación del significado clínico de variantes y promover el trabajo colaborativo. SITHER posee actualmente datos genómicos provenientes de 78 instituciones y ha incorporado resultados de más de 5000 pacientes. A julio de 2026, SITHER alberga más de 11.800 variantes totales correspondientes a 155 genes y un 6% de las mismas son variantes noveles (nunca descriptas).

GENÓMICA DEL CÁNCER: DE LA PREVENCIÓN AL TRATAMIENTO

Turjanski A.^{1,2}, Marti M.^{1,2}, Biagioli G.^{1,2}, Muñoz D.¹, Geisner A.¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires. Argentina, ² Bitgenia, Argentina. aturjans@gmail.com.

La genómica desempeña un rol central en la transformación de la oncología moderna, impactando de manera determinante en la prevención, el diagnóstico oportuno y la selección de terapias personalizadas. En este simposio les contaré sobre la plataforma integral bioinformática orientada al análisis e interpretación traslacional de variantes genómicas tanto en la línea germinal como en la somática. En el ámbito preventivo y de estratificación, implementamos algoritmos basados en scores de riesgo poligénico (PRS) en conjunto con la identificación de variantes monogénicas de alta penetrancia, permitiendo estimar con precisión el riesgo individual de desarrollar diversos tipos de cáncer previo a su manifestación clínica. Simultáneamente, para el abordaje del paciente oncológico, la plataforma procesa datos de secuenciación masiva (NGS) para caracterizar exhaustivamente alteraciones somáticas tumorales, tales como mutaciones accionables, firmas mutacionales, carga mutacional tumoral (TMB) e inestabilidad de microsatélites (MSI). Esta integración computacional permite conectar perfiles moleculares complejos con guías clínicas de tratamiento y bases de evidencia terapéutica, optimizando la toma de decisiones médicas hacia terapias dirigidas e inmunoterapias, al tiempo que anticipa mecanismos de resistencia farmacológica. Los estudios permiten por un lado estimar la predisposición hereditaria y por otro el perfilado tumoral somático y combinados son una herramienta hoy de alta relevancia que acorta la brecha entre la bioinformática y la práctica clínica, impulsando una medicina de precisión accesible y de alto impacto asistencial.

CHARTING SPATIAL BIOLOGY: INTEGRATING PROTEOTRANSCRIPTOMICS AND AI IN HEAD AND NECK CANCER

Fernandes Matuk B. Facultad de Medicina, Universidad de San Pablo (USP). San Pablo (SP), Brasil, bruno.matuck@gmail.com

Head and neck squamous cell carcinoma (HNSCC) remains a disease of poor prognosis, in which progression and therapy response are shaped less by malignant cells alone than by the architecture of the surrounding microenvironment. Spatial biology now allows this architecture to be mapped directly in intact tissue. This lecture will present how integrating spatial proteomics (PhenoCycler) and spatial transcriptomics (Xenium) proteotranscriptomics, with artificial intelligence redefining our understanding of the HNSCC tumor microenvironment. I will discuss cancer-associated fibroblast (CAF) heterogeneity, including antigen-presenting-like fibroblast states and CCL19+ stromal niches that organize immune infiltrates and tertiary lymphoid structures, and how stromal-immune crosstalk delineates immunologically active versus excluded tumor regions. To scale these analyses to millions of cells, we developed TACIT, a threshold-based cell-type annotation algorithm that harmonizes protein and RNA readouts across platforms, and we combine it with deep learning applied to H&E images to transfer spatial signatures to routine diagnostic slides. Together, these approaches move spatial biology from descriptive atlases toward clinically actionable maps of the tumor ecosystem, with implications for patient stratification, biomarker discovery, and the design of stroma-targeted immunotherapies in HNSCC.

GENÓMICA DEL CÁNCER EN URUGUAY: EXPERIENCIA EN EL DESARROLLO E IMPLEMENTACIÓN DE NGS EN EL ÁMBITO ACADÉMICO

Duhagon A. M.¹ Mathó C.¹ Chávez S.¹, Sotelo-Silveira J. R.^{2,3}. ¹ Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina y Sección Genómica Funcional, Facultad de Ciencias, Universidad de la República (Udelar), Montevideo, Uruguay, ² Departamento de Genómica, Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Uruguay. ³ Sección Biología Celular, Facultad de Ciencias, Udelar, Uruguay. Mduhagon@fcien.edu.uy, mduhagon@fmed.edu.uy.

La genómica del cáncer ha transformado la comprensión de los mecanismos moleculares involucrados en el desarrollo tumoral y ha impulsado la incorporación de herramientas de medicina de precisión para el diagnóstico, pronóstico y tratamiento de los pacientes. En Uruguay, la implementación de tecnologías de secuenciación de nueva generación (NGS) ha representado una oportunidad para fortalecer la investigación biomédica y ampliar el acceso a estudios genéticos de alta complejidad, aunque también ha planteado desafíos relacionados con la infraestructura, el financiamiento, la capacitación de recursos humanos y el análisis de datos genómicos. En esta charla se presentará la experiencia de la Unidad Académica de Genética de la Facultad de Medicina de la Universidad de la República (UDELAR) en colaboración con el Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable en el desarrollo de pruebas de NGS aplicadas al estudio del cáncer. Se describirán las contribuciones del grupo en el diseño, validación e implementación de paneles multigénicos para la identificación de variantes germinales asociadas a síndromes de predisposición hereditaria al cáncer, así como los resultados obtenidos en cohortes uruguayas de pacientes con cáncer colorrectal hereditario y síndrome de Lynch estudiados en el marco de un proyecto colaborativo con el Banco de Tumores (HCFEAA) y el Hospital de Clínicas (UDELAR). Asimismo, se presentarán avances en la caracterización molecular de tumores mediante NGS, incluyendo estudios realizados en colaboración con grupos académicos e instituciones asistenciales nacionales, orientados a la identificación de biomarcadores y alteraciones genómicas de relevancia clínica. Finalmente, se discutirán los desafíos y oportunidades para incorporar pruebas de NGS de aplicación en cáncer en laboratorios nacionales, promoviendo el acceso equitativo a tecnologías de secuenciación y fortaleciendo la integración de la medicina de precisión en el sistema de salud.

ADN REPETITIVO Y EVOLUCIÓN GENÓMICA EN PLANTAS DE LATINOAMÉRICA

Sader M. A. Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal (IMBIV), Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Universidad Nacional de Córdoba (UNC). Córdoba, Argentina.

El simposio explorará el papel del ADN repetitivo en la evolución de los genomas vegetales de América Latina, destacando su contribución a la organización cromosómica, la expansión genómica y la especiación. Integrará enfoques de citogenética molecular, genómica comparativa y bioinformática para analizar la diversidad de la flora regional, promoviendo el intercambio de metodologías y el fortalecimiento de colaboraciones científicas en torno a la evolución genómica de las plantas.

DISTRIBUCIÓN DEL ADN REPETITIVO EN ESPECIES DE VIGNA

Brasileiro-Vidal A. C.¹, do Vale Martins L.^{1,2}, Oliveira Silva J. H.¹, Medeiros F. L. B.¹, Costa Ferreira Neto J. R.¹, Vaio M.³, Naito K.⁴, Da Costa A. F.⁵, Benko-Iseppon A. M.¹. ¹ Departamento de Genética, Universidad Federal de Pernambuco (UFPE). Recife, Pernambuco, Brasil, ² Departamento de Biología, Universidade Federal do Piauí, Teresina, PI, Brazil, ³ Universidad de la República, UDELAR, Montevideo, Uruguay, ⁴ National Agriculture and Food Research Organization, Tsukuba, Japan, ⁵ Instituto Agrônomo de Pernambuco, Recife, Pernambuco, Brazil. ana.vidal@ufpe.br.

Understanding the organization and dynamics of plant genomes is essential for elucidating evolution, diversification, adaptation, and agronomically relevant traits. Despite advances in crop genomics, important gaps remain in understanding genome diversification in *Vigna*, particularly the roles of repetitive DNA, transposable elements (TEs), and epigenetic mechanisms in stress responses. These questions are especially relevant to cowpea (*Vigna unguiculata*), an important food legume adapted to drought and low-fertility soils but affected by abiotic and viral stresses. This lecture presents an integrated analysis of genome organization and dynamics in *Vigna*, combining comparative genomics, cytogenetics, transcriptomics, and DNA methylation. Comparative repeatome analyses of 16 *Vigna* species revealed clustering patterns broadly consistent with recent phylogenetic relationships. LTR retrotransposons were major components of the repetitive fraction, with Ty3/Gypsy and Ty1/Copia predominating. Lineage-specific patterns were detected, including Bianca elements in *V. vexillata* and *V. unguiculata*, while *V. reflexo-pilosa* showed the highest LTR-RT abundance. Insertion-age analyses indicated recent TE activity in several species, whereas *V. marina* showed a distinct pattern with greater LARD abundance and fewer recent insertions. Specifically in cowpea, TEs account for approximately 41% of the genome and are predominantly located in gene-poor regions. Transcriptomic analyses revealed stress-dependent TE responses, including initial activation followed by repression under root dehydration and predominantly reduced transcription under mechanical injury and viral infection. DNA methylation analyses of contrasting drought-response accessions revealed changes particularly in CHG and CHH contexts, together with differentially methylated regions, predominantly in CpG sites. Together, these findings highlight the dynamic interplay among repetitive DNA, TEs, chromosome organization, and epigenetic regulation in *Vigna* genome evolution and stress responses.

ASPECTOS DIFERENCIALES DEL REPITOMA CONOCIDO EN SOLANACEAE RELACIONADOS A SU DIVERSIDAD CARIOTÍPICA

Urdampilleta J. D.^{1,2}, Maldonado L.^{1,2}, Caliuolo G.^{1,2}, Sader M.¹. ¹ Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal (IMBIV), Universidad Nacional de Córdoba (UNC). Córdoba, Argentina. ² Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina. jurdampilleta@imbiv.unc.edu.ar.

Solanaceae es una familia megadiversa, de gran relevancia económica y ecológica, cuya diversificación ha estado acompañada por importantes cambios en la organización y composición genómica. Estos procesos han contribuido a una marcada diversidad en la arquitectura cromosómica de sus diferentes linajes, incluyendo amplias variaciones en el tamaño del genoma. En este contexto, el análisis del ADN repetitivo (repitoma) constituye una herramienta fundamental para comprender la evolución estructural de los genomas y su relación con la diversificación de la familia. El repitoma de Solanaceae presenta una importante variación cualitativa y cuantitativa en sus diferentes componentes, tanto en el ADN repetitivo en tándem, representado por ADN satélite y ADN ribosómico, como en el ADN repetitivo disperso, constituido principalmente por elementos transponibles y secuencias simples repetidas (SSR). El análisis comparativo de estos componentes en un contexto filogenético permite identificar características ancestrales, patrones de conservación, amplificaciones independientes y pérdidas específicas de determinados linajes. La variación de las secuencias de ADN satélite permite caracterizar los principales clados de la familia mediante sus respectivos satelitomas. Por otra parte, los elementos transponibles constituyen la fracción mayoritaria del ADN repetitivo disperso y desempeñan un papel relevante en la composición y estructura genómica. En particular, las amplificaciones diferenciales de retrotransposones LTR, principalmente de las familias Ty1/Copia y Ty3/Gypsy, han contribuido a modelar la estructura cromosómica de géneros como *Solanum*, *Capsicum* y *Cestrum*. La integración de información sobre el repitoma, la citogenética y la filogenia permite una comprensión más amplia de la evolución y diversificación genómica de Solanaceae.

MAÍCES DE LAS TIERRAS BAJAS DE AMÉRICA DEL SUR: UNA MIRADA HACIA EL GENOMA DE RAZAS DE URUGUAY Y BRASIL

Carvalho R.¹, Vaio M.¹, Vidal R.¹, de Almeida N.². ¹ Facultad de Agronomía, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo, Uruguay, ² Instituto Tecnológico Regional Centro Sur, Universidad Tecnológica del Uruguay (UTEC), Uruguay. rcarvalho@fagro.edu.uy.

Los maíces de las Tierras Bajas de América del Sur constituyen un importante reservorio de diversidad de la especie, aunque para los territorios de Uruguay y Brasil las investigaciones están escasamente representadas. Este estudio tuvo como objetivo evaluar la variabilidad intragenómica de variedades criollas de maíz de Uruguay y Brasil. Estimamos el tamaño del genoma, número de *knobs* y la presencia de cromosomas B de 15 variedades de maíz que representan 13 razas y, por último, llevamos a cabo un análisis de secuencias repetitivas de variedades de ambos países. Para el contenido de ADN, se encontró un gradiente decreciente del tamaño del genoma de norte a sur, asociado significativamente con la latitud. A nivel de *knobs*, un modelo que incluyó la interacción País × Raza detectó efectos significativos que muestran una inversión del patrón de números de *knobs* por raza entre países. Solo se encontraron cromosomas B en razas de Uruguay, mientras que para las secuencias repetitivas se observó una tendencia al aumento de los retrotransposones y una disminución de los *knobs* a medida que disminuye el contenido de ADN. En conjunto, estos resultados sugieren que el tamaño del genoma podría responder a presiones selectivas relacionadas con la adaptación local. Asimismo, el perfil de *knobs* por raza entre países, así como la presencia de cromosomas B en Uruguay pueden reflejar historias distintas de dispersión, selección local e incluso introgresión lo que resalta la complejidad de los procesos que moldean la arquitectura genómica del maíz a lo largo de gradientes geográficos.

VARIACIÓN DE FAMILIAS DE ADN REPETITIVO INTRA E INTERESPECÍFICA EN ORQUÍDEAS NEOTROPICALES

de Moraes A. P.¹, Vieira de Moraes I. F.², Vaio M.³. ¹ Instituto de Biociências (Câmpus de Botucatu), Universidade Estadual Paulista (Unesp), Botucatu, São Paulo (SP), Brasil, ² UNESP. Ana Carolina Humberto (Bra) UNESP, Brasil, ³ Facultad de Agronomía, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo, Uruguay. ap.moraes@unesp.br.

La fracción altamente repetitiva del genoma, compuesta principalmente por elementos transponibles y ADN satélite, influye directamente en el tamaño genómico y, en consecuencia, en el tamaño del núcleo, los cromosomas y las células. Esta variación es frecuente entre géneros y especies y suele asociarse a la amplificación de secuencias específicas de determinados taxones. En orquídeas neotropicales, *Scuticaria* presenta cromosomas grandes y genomas de gran tamaño, pese a compartir el número cromosómico más frecuente de Maxillariinae ($2n=40$). El análisis del repitoma mostró que cerca del 65% del genoma corresponde a secuencias altamente repetitivas, con predominio de Ty3-gypsy/Ogre, seguido de Ty1-copia/SIRE y Tork, y con linajes de Ogre diferenciados entre especies de Mata Atlántica/campos rupestres y Amazonia. La variación intraespecífica, en cambio, está poco documentada. En *Epidendrum denticulatum* Barb. Rodr., especie endémica de Brasil distribuida en Mata Atlántica y Cerrado, poblaciones con el mismo número cromosómico ($n=26/2n=52$) difieren en tamaño genómico: $1C=2,91$ pg en Cerrado y $1C=2,63$ pg en Mata Atlántica. El repitoma sugiere que esta diferencia resulta de la amplificación de dos familias de ADN satélite y dos linajes de elementos transponibles (LINEs y LTR/Ty3-gypsy/Athila) en el Cerrado. Estos resultados muestran que cambios en el ADN repetitivo pueden ocurrir entre especies y entre poblaciones, con posibles implicaciones en la diferenciación evolutiva y en procesos tempranos de especiación asociados a ambientes contrastantes

GENÉTICA: UN ARMA IMPRESCINDIBLE EN LA LUCHA CONTRA LA GARRAPATA

Giovambattista G.¹ ¹ Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET, UNLP-CONICET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata.

La garrapata *Rhipicephalus (Boophilus) microplus* es uno de los ectoparásitos con mayor relevancia para la producción bovina. *R. microplus* produce pérdidas millonarias. Su control se basa en la aplicación de garrapaticidas, pero, han surgimiento de poblaciones de garrapatas resistentes, limitando la eficacia de esta herramienta. La incorporación de genética bovina resistente constituye un instrumento para su control integrado. El simposio abordará el estado del arte sobre las bases genéticas y los programas de evaluación sobre este carácter en la región.

DESARROLLO E IMPLEMENTACIÓN DE MÉTODOS DE EVALUACIÓN DE LA CARGA DE LA GARRAPATA COMÚN EN BOVINOS PARA SELECCIÓN DE ANIMALES RESISTENTES. FUNDAMENTOS EPIDEMIOLÓGICOS

Bonamy M.^{1,2}, Rossner V.³, Munilla S.⁴, Sarli M.³, Gómez V.³, Kambo S.⁵, Morel N.³, Giovambattista G.^{1,2}, Nava S.³. ¹ Facultad de Ciencias Veterinarias de la Universidad Nacional de La Plata, Argentina, ² IGEVET (UNLP-CONICET), Argentina, ³ Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, INTA, Argentina, ⁴ Facultad de Agronomía, Universidad de Buenos Aires, Argentina, ⁵ Asociación de Criadores de Brangus, Argentina. mbonamy@fcv.unlp.edu.ar.

El correcto fenotipado de los animales constituye uno de los principales desafíos para implementar programas de mejora genética de la resistencia a *Rhipicephalus microplus*. La expresión del fenotipo depende de la interacción hospedador–parásito y, por lo tanto, de la dinámica poblacional de la garrapata, fuertemente condicionada por factores ambientales y de manejo. En este trabajo se evaluó un protocolo de fenotipado basado en cuatro conteos de garrapatas realizados a intervalos de al menos 28 días en grupos de animales mantenidos bajo un mismo circuito de pastoreo. Los registros repetidos fueron integrados mediante un modelo lineal generalizado mixto, considerando el muestreo como efecto fijo y el individuo como efecto aleatorio. Las soluciones correspondientes al efecto individual fueron utilizadas como indicador de resistencia. El protocolo fue validado mediante infestaciones artificiales realizadas sobre una fracción de los mismos animales, luego de un tratamiento acaricida y posterior desafío con una dosis controlada de larvas. La concordancia entre las evaluaciones bajo infestación natural y artificial dependió marcadamente del nivel y la persistencia del desafío natural, alcanzando asociaciones elevadas en los rodeos con mayor infestación y disminuyendo en aquellos con baja carga parasitaria. Asimismo, la reducción de cuatro a tres conteos produjo cambios relativamente pequeños en la clasificación individual cuando el desafío fue adecuado, mientras que reducciones mayores afectaron su estabilidad. Estos resultados indican que la evaluación de resistencia requiere garantizar una exposición parasitaria suficiente y sostenida, por lo que el protocolo de fenotipado y el programa sanitario deben planificarse conjuntamente para evitar interferencias entre el control de la garrapata y la capacidad de identificar diferencias individuales.

MODELO DE SIMULACIÓN PARA LA EVALUACIÓN DE LA RESISTENCIA GENÉTICA A LAS GARRAPATAS EN BOVINOS

Munilla S.¹, Watson S.². ¹ Departamento de Producción Animal, Facultad de Agronomía (FAUBA – CONICET), Universidad de Buenos Aires, Argentina, ² Facultad de Agronomía y Veterinaria, Universidad Nacional de Río Cuarto e INCIVET (UNRC–CONICET). munilla@agro.uba.ar.

La resistencia genética a la infestación por garrapatas constituye una importante estrategia de control. Sin embargo, su evaluación genética es compleja, ya que la carga parasitaria observada resulta de la interacción entre la susceptibilidad del hospedador, la dinámica del parásito y las condiciones ambientales. En este contexto, la simulación estocástica permite representar estos procesos bajo condiciones controladas. En este trabajo presentamos un marco de simulación estocástica que incorpora la variación genética en la susceptibilidad del hospedador dentro de un modelo dinámico de infestación por *Rhipicephalus microplus*. La susceptibilidad del hospedador se definió como un carácter cuantitativo bajo los supuestos del modelo infinitesimal. Dado que representa una tasa estrictamente positiva, los valores genéticos se modelaron como una variable latente en escala logarítmica. A partir de esta variable latente, luego, el modelo genera un fenotipo de infestación individual en función de la disponibilidad de larvas y su supervivencia, vinculando explícitamente el valor genético del hospedador con el número de hembras que llegan al estadio que habitualmente se registra a campo. La implementación del modelo fue desarrollada en R y, para validarla, se simuló la dinámica de infestación durante dos años bajo diferentes niveles de desafío ambiental. Los niveles de infestación y su variación estacional fueron consistentes con observaciones de campo en Argentina. Se concluye que el modelo desarrollado constituye una herramienta flexible para estudiar las consecuencias de la selección genética por resistencia a la infestación por garrapatas bajo diferentes escenarios ambientales y de registro.

SITUACIÓN ACTUAL DE R. MICROPLUS EN URUGUAY Y BASES BIOLÓGICAS DE LA RESISTENCIA RACIAL

Parodi P.¹, Nuñez de Moraes, S.², Machado M.², Menchaca A.². ¹ Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria (INIA). Tacuarembó, Uruguay, ² Plataforma de Investigación en Salud Animal, Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria. pparodi@inia.org.uy.

La garrapata *Rhipicephalus microplus* (garrapata común del bovino) genera importantes pérdidas y creciente resistencia a los acaricidas en toda Latinoamérica y el mundo, destacando a la resistencia genética del hospedador como herramienta clave de control integrado. Se evaluó el impacto de infestaciones artificiales controladas con *R. microplus* en bovinos con diferente base racial: Hereford (*Bos taurus*), Braford y Nelore (*Bos indicus*). El estudio se ejecutó en la Plataforma de Salud Animal de INIA Tacuarembó mediante inoculaciones larvianas semanales. Se cuantificó la carga de teleoginas, su eficiencia reproductiva (peso, oviposición) y parámetros hematológicos y hemodinámicos. Se constataron marcadas diferencias raciales: los animales Nelore registraron una carga parasitaria significativamente menor y una menor capacidad reproductiva de las garrapatas respecto a Braford y Hereford. Crucialmente, las razas índicas demostraron ser sustancialmente más resistentes y menos reactivas a procesos inflamatorios y cambios hemodinámicos que las razas europeas, las cuales exhibieron marcadas alteraciones hematológicas ante la agresión parasitaria. Se concluye que la superioridad genética de *Bos indicus* no solo restringe el éxito biológico del vector, sino que provee una notable estabilidad fisiológica frente al parasitismo. Dilucidar estos mecanismos biológicos resulta fundamental no para sustituir los biotipos tradicionales, sino para generar bases fisiológicas que permitan desarrollar herramientas de mejoramiento y selección por resiliencia en las razas europeas, preservando su excelencia productiva.

AVANCES Y DESAFÍOS EN LA SELECCIÓN GENÓMICA PARA RESISTENCIA A LA GARRAPATA EN BOVINOS DE CARNE: LECCIONES DE 17 AÑOS DE INVESTIGACIÓN

Cardoso F.¹. Brazilian Agricultural Research Corporation (Embrapa), Bagé & Universidade Federal de Pelotas (UFPEl) & Universidade Federal do Pampa (Unipampa). Rio Grande do Sul, Brasil. fernando.cardoso@embrapa.br.

La infestación por la garrapata bovina representa una grave amenaza global que afecta al 80% del ganado, generando pérdidas económicas estimadas entre 20 y 30 mil millones de dólares anuales. Aunque el uso de razas taurinas mejora la calidad de la carne, su viabilidad a gran escala en ambiente tropical se ve limitada debido a la susceptibilidad al calor y a los ectoparásitos. Frente a este desafío, las investigaciones lideradas por Embrapa desde 2009 demuestran la existencia de variabilidad genética para la resistencia a la garrapata. Mediante alianzas público-privadas, se consolidaron poblaciones de referencia fenotipadas y genotipadas (30K–100K) en Brasil, abarcando miles de animales de razas como Braford, Hereford, Angus y Brangus. Además del conteo de garrapatas, se evaluaron caracteres de adaptación como el tipo de pelaje y la pigmentación ocular. La implementación de la selección genómica en una sola etapa (single-step) ha incrementado sustancialmente la precisión de la predicción (hasta un 84% de ganancia en Hereford y Braford), permitiendo comercializar DEPs genómicas desde 2017. Los resultados demuestran que el uso de toros altamente resistentes reduce significativamente las pérdidas de peso vivo y mitiga el impacto financiero en los rebaños. Finalmente, se destaca que la cooperación internacional y el desarrollo de poblaciones de referencia multirraciales globales son fundamentales, dado el alto costo de recolectar datos fenotípicos de adaptación.

BIOÉTICA CLÍNICA Y GENÉTICA MÉDICA

del Rey G.¹, Moya G.². ¹ Ex Centro de Investigaciones Endocrinológicas «Dr César Bergadá». (CEDIE CONICET. F El), Hospital de Niños “R Gutiérrez”, Buenos Aires, Argentina, ² Instituto de Bioética, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Católica de Argentina (UCA), Buenos Aires, Argentina.

Bioética y Genética Médica son campos interdisciplinarios que consideran principios fundamentales de autonomía, beneficencia, no maleficencia y justicia. La transferencia de datos requiere privacidad, seguridad, se garantice el consentimiento informado y, se promueva equidad en el acceso a la atención médica. Las diferencias regionales en la protección de datos son significativas, ya que cada marco regulatorio establece criterios específicos. El potencial de IA para mejorar diagnósticos y tratamientos exige desafíos éticos, relacionados con la privacidad de datos, y controles regulatorios.

LA INVESTIGACIÓN COLABORATIVA NORTE-SUR Y EL RIESGO DE DUMPING ÉTICO

Moya G.¹. ¹ Instituto de Bioética, Facultad de Ciencias Médicas, Universidad Católica de Argentina (UCA). Buenos Aires, Argentina. gracielamoya@uca.edu.ar.

La subrepresentación histórica de las poblaciones latinoamericanas en las bases de datos genómicas internacionales constituye una fuente de inequidad científica y sanitaria. La incorporación de estas poblaciones a grandes proyectos genómicos internacionales representa, por lo tanto, una oportunidad para mejorar el conocimiento sobre la diversidad genética humana y avanzar hacia una medicina de precisión más equitativa. Sin embargo, la incorporación de poblaciones históricamente subrepresentadas no garantiza por sí misma relaciones científicas justas. Cuando la definición de prioridades, el financiamiento, la infraestructura tecnológica, el análisis bioinformático, la custodia de los datos y la apropiación de los resultados permanecen concentrados en instituciones del Norte Global, la investigación colaborativa puede reproducir formas históricas de extractivismo científico. En este contexto, el concepto de ethics dumping permite analizar el riesgo de que investigaciones que enfrentarían mayores restricciones éticas, regulatorias o sociales en los países donde se concentra la capacidad científica y tecnológica sean desarrolladas en contextos con menor capacidad de negociación o con marcos regulatorios fragmentados. En investigación genómica, este riesgo adquiere características particulares debido al carácter identificable, familiar, poblacional y potencialmente reutilizable de los datos y muestras genéticas. La cuestión central consiste entonces en determinar qué condiciones deben cumplirse para que la investigación genómica internacional con poblaciones latinoamericanas constituya una verdadera colaboración científica y no una nueva forma de extracción de recursos biológicos, datos y conocimiento.

PRINCIPIOS DE LA BIOÉTICA EN LA TRANSFERENCIA DE DATOS. SITUACIÓN DE PARAGUAY

Ascurra M.¹. ¹ Centro para el Desarrollo de la Investigación Científica (CEDIC), Asunción, Paraguay. marta.ascurra@gmail.com

La transferencia de datos personales constituye uno de los principales desafíos bioéticos y jurídicos de la transformación digital, particularmente cuando comprende información sanitaria, genética, biométrica o

socioeconómica. Su gestión exige un enfoque centrado en la dignidad humana y los derechos fundamentales, sustentado en los principios de autonomía, privacidad, confidencialidad, justicia, equidad, beneficencia, no maleficencia, transparencia, no discriminación y protección de las personas en situación de vulnerabilidad. En el ámbito internacional, estos principios encuentran respaldo en la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos de la UNESCO (2005) y en la Recomendación sobre la Ética de la Inteligencia Artificial (2021), que incorpora la supervisión humana, la gobernanza responsable de los datos, la transparencia y la protección de los derechos humanos. En Paraguay, la Constitución.

IA EN EL ÁREA DE LA SALUD

Goldim J. R.¹ ¹ Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA), Escola de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Río Grande del Sur (PUCRS), Porto Alegre, Rio Grande do Sul (RS), Brasil. jrgoldim@gmail.com

El sector sanitario ha incorporado rápidamente nuevas tecnologías, como las herramientas de inteligencia artificial. Sus aplicaciones son múltiples y presentan distintos niveles de complejidad y adecuación. Desde la implementación de nuevas tecnologías para la obtención de imágenes y resultados de pruebas de laboratorio hasta sistemas de toma de decisiones en materia de diagnóstico y tratamiento. El uso de herramientas de inteligencia artificial en el sector sanitario debe tener en cuenta las siguientes características: Beneficio potencial en las áreas de diagnóstico, con mayor precisión y rapidez; tratamiento, con mayor especificidad y eficacia; y gestión de pacientes y recursos; Riesgo de retroceso, por lo que es fundamental evitar la «estupidez artificial», cuando la inteligencia artificial se convierte en una herramienta rígida e ineficaz, incapaz de adaptarse a situaciones complejas; Necesidad de debatir y establecer normas éticas y legales que garanticen el uso de la inteligencia artificial de forma justa y responsable, especialmente en el sector sanitario. La incorporación de nuevas tecnologías siempre genera la necesidad de reflexionar y debatir sobre su idoneidad en términos técnicos, éticos, legales, morales y sociales. Este es el reto actual.

PROTECCIÓN DE DATOS PERSONALES Y GENÉTICA

Santana Fernandes M.¹ ¹ Laboratório de Pesquisa em Bioética e Ética na Ciência (LAPEBEC), Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA). Porto Alegre, Rio Grande do Sul (RS), Brasil. msfernandes@hcpa.edu.br

Investigar los criterios de idoneidad, teniendo en cuenta el marco normativo nacional e internacional en materia de propiedad intelectual, protección de datos personales y derechos humanos, para el uso y el intercambio de datos procedentes de pruebas genéticas de última generación (NGS), en la investigación clínica y la asistencia en el ámbito del cáncer hereditario. Método específico del proyecto de investigación: El método utilizado para la generación, la incorporación y la transferencia de conocimientos incluirá enfoques cualitativos, cuantitativos y mixtos. Los datos de la investigación se catalogarán, organizarán y almacenarán mediante tres programas informáticos: SPSS para el análisis cuantitativo; Nvivo, versión 11, para el análisis cualitativo; y el sistema Mendeley para las referencias utilizadas. Palabras clave: Salud, Cáncer, Genómica, Derecho, Medicina, Bioética compleja, Privacidad y confidencialidad, Propiedad intelectual, Patentes, Derecho de la competencia y Derechos de autor y derechos afines.

SUBREPRESENTACIÓN DE LATINOAMÉRICA EN ESTUDIOS GENÓMICOS INTERNACIONALES Y BASES DE DATOS PÚBLICAS.

Cappetta M.¹, Tarazona Santos E.², Llera A.³, Moreno Estrada A.⁴, Fejerman L.⁵ ¹ Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República (Udelar), Montevideo, Uruguay ² Departamento de Genética, Ecología e Evolução, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG), Minas Gerais, Brasil ³ Fundación Instituto Leloir (FIL), Buenos Aires, Argentina ⁴ Unidad de Genómica Avanzada, Centro de Investigación y de Estudios Avanzados (CINVESTAV), Irapuato, Guanajuato, México ⁵ Department of Public Health Sciences, School of Medicine, University of California (UC Davis), California, Estados Unidos. monicac@fmed.edu.uy.

Para reducir la brecha de subrepresentación en la genómica global, donde más del 75% de los estudios GWAS se basan en cohortes europeas, países latinoamericanos promovieron iniciativas para descifrar la arquitectura genética de sus poblaciones, caracterizada por un marcado mestizaje. La falta de inclusión en repositorios públicos dificulta identificar variantes únicas de relevancia clínica o con frecuencias alélicas propias de la región. En este contexto, países como México, Brasil, Argentina, Chile, Colombia, Perú y Uruguay abordaron estudios genómicos para caracterizar su población. En Brasil, Genomas SUS proyecta secuenciar 70.000 genomas para incorporar la medicina de precisión al Sistema Único de Salud, según su diversidad poblacional. Con objetivo similar, el Biobanco Mexicano analizó a 6.000 individuos de los 32 estados del país y habilitó el acceso de datos genómicos de importancia biomédica a la comunidad científica. En Argentina, PoblAr establece un biobanco de referencia genómica poblacional y metadatos, sumándose iniciativas médicas como LACRN y REDICAM. Asimismo, consorcios como LatinCells y LAGENO-BC (cáncer de mama) demuestran el impacto positivo de la cooperación regional para investigadores y poblaciones participantes. Desafíos como el financiamiento sostenible, temores éticos, y el poco apoyo de los sistemas de salud son una limitante crítica para expandir los estudios genómicos a toda Latinoamérica. También urge discutir cómo facilitar el acceso de investigadores regionales a datos de proyectos genómicos e iniciativas independientes.

GENÓMICA COMPARATIVA EN PLANTAS

Vaio M.¹ Facultad de Agronomía, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo, Uruguay

La genómica ha transformado el estudio de la biología vegetal, aportando nuevas perspectivas sobre la adaptación, la domesticación y la evolución de las plantas. Este simposio reunirá investigadores que emplean enfoques genómicos en especies nativas y cultivadas, abordando aplicaciones en conservación, diversidad y mejoramiento genético. Además, promoverá el intercambio de avances metodológicos y la integración de herramientas bioinformáticas, citogenéticas y experimentales para el estudio de la diversidad vegetal y la evolución de sus genomas.

CITOGENÓMICA EN EL CLADO CYPHOMANDRA (SOLANACEAE)

Sader M. A.¹, Volkov R.², Tynkevych Y.², Vaio M.³, Hoyos D.¹, Urdampilleta J.¹ ¹ Instituto Multidisciplinario de Biología Vegetal (IMBIV), CONICET, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Córdoba, Argentina ² Yuriy Fedkovych Chernivtsi National University, Chernivtsi, Ucrania ³ Universidad de la República, Uruguay. msader@imbiv.unc.edu.ar.

El clado Cyphomandra, perteneciente al género *Solanum* (Solanaceae), comprende especies caracterizadas por presentar genomas grandes y una elevada proporción de ADN repetitivo. La caracterización de esta fracción genómica, incluyendo los elementos repetitivos dispersos, el ADN satélite y las secuencias de ADN ribosomal, constituye una herramienta relevante para comprender la organización y evolución de estos genomas. En este trabajo se realizó un análisis citogenómico comparativo de ocho especies del clado Cyphomandra: *Solanum betaceum*, *S. confusum*, *S. stuckertii*, *S. glaucophyllum*, *S. amotapense*, *S. sibundoyense*, *S. sciadostylis* y *S. fusiforme*. Mediante el análisis de datos de secuenciación de baja cobertura utilizando RepeatExplorer2, se caracterizó la composición y abundancia de las principales familias de ADN repetitivo, con especial atención a los elementos transponibles, ADN satélite, secuencias ribosomales y SSR.

KARYOTYPE RESTRUCTURING VIA FISSIONS AND FUSIONS MODULATE LTR-RETROTRANSPOSON LANDSCAPE IN HOLOCENTRIC GENOMES

Laforga Vanzela A. L.¹, Parteka L. M.¹, Robledillo L. A.², Borges G. C.¹, Zhang M.², Mata-Sucre Y.², de Assis R.¹, Johnen L.¹, Arantes J. H. B.¹, Blagitz M.¹, Da Silva J. M.¹, Lopes F. M.³, Marques A.² ¹ Laboratório de Citogenética e Diversidade Vegetal, Departamento de Biologia Geral, Centro de Ciências Biológicas, Universidade Estadual de Londrina (UEL), Paraná, Brasil ² Department of Chromosome Biology, Max Planck Institute for Plant Breeding Research, Cologne, Alemania ³ Departamento de Computação, Universidade Tecnológica Federal do Paraná, Cornélio Procopio, Brasil. andre.vanzela@uel.br.

Monocot species of *Rhynchospora* Vahl (Cyperaceae) feature holocentric chromosomes and display extensive karyotypic variation, with genome sizes spanning a 22-fold range. Transposable elements (TEs) constitute most of the repetitive fraction, showing highly variable accumulation and distribution. Here, we analyzed 20 *Rhynchospora* genomes to investigate how LTR retrotransposons (LTR-RTs) influence genome size and organization. Comparative annotations were performed for complete and non-complete lineages (LARDs, TR-GAGs, and TRIMs), coupled with synteny and chromosomal distribution analyses. Class I retrotransposons dominate the annotated TE fraction, primarily represented by *Copia* (~62%) and *Gypsy* (~20%) superfamilies based on copy numbers. Complete and

potentially autonomous elements were scarce under rigorous search criteria; instead, highly degenerate, non-complete sequences predominated, often expanded by exogenous insertions and microsatellites. Although retrotransposons exhibit a broadly dispersed distribution at the chromosome scale, accumulation patterns vary significantly across species and lineages. Notably, our data align with predictions of the holokinetic drive model: karyotypes reorganized via fission tend to lose repetitive DNA, whereas fusion events and polyploidy are associated with TE proliferation. While genome size correlates positively with TE abundance, our results reveal that these trends are lineage-specific and modulated by each genome's structural history. Further studies are required to estimate insertion age to determine whether differential TE activity preceded chromosomal rearrangements, as well as to evaluate alternative drivers, such as recombination-mediated purging and lineage-specific silencing.

OLIGO-BASED CHROMOSOMAL IDENTIFICATION AND CYTOGENOMIC DYNAMICS IN SPECIES AND HYBRIDS OF THE BRASSICA GENUS

Báez M.¹, Mann L.², Ramtekey V.², Nyarko C. A.², Heitkam T.², Mason A. S.^{2,1} ¹ Department of Plant Breeding, University of Bonn, Bonn, Alemania ² Institute of Biology I, RWTH Aachen University / INRES, University of Bonn / Max Planck Institute for Plant Breeding Research, Aachen & Cologne, Alemania. mbaez@uni-bonn.de.

Brassica species are high importance crops with complex genomic relationships carrying small, poorly differentiated chromosomes that represent a challenge for analysis. *Brassica* diploids have AA, BB, and CC genomes, whereas allopolyploids can occur in different subgenome combinations. During interspecific hybridization, frequently used for crop improvement, chromosome fragments are often exchanged, potentially impacting crop traits. Hence, the ability to produce chromosome karyotypes for individual plants is highly desirable. We developed molecular cytogenetics probes designed from unique regions identified from genomic sequence data to differentiate each chromosome pair from A, B and C subgenomes. Specifically, we tested the highly similar (homoeologous) A01 and C1 chromosomes, which undergo frequent exchanges and translocation events in *Brassica* hybrids, identifying unique signals for A01 and C1 painting probes in different *Brassica* diploids, tetraploids and hexaploids individuals. Moreover, these paints identified A01/C1 translocations in tetraploid and allohexaploid backgrounds, as well as, identified non-homologous chromosome pairing involving the *Brassica* A and C genomes and assist to confirmed unreduced gamete production following interspecific hybridization events. Our subgenome-specific and chromosome-specific cytogenetic tool may help to uncover rearranged fragments, chromosome pairing behaviors involving the *Brassica* A, B and C genomes, and help to unravel the complex dynamics between the highly agronomically relevant *Brassica* crop genomes.

GENOTOXICOLOGÍA Y SALUD GLOBAL: DEL LABORATORIO A LA VIGILANCIA AMBIENTAL Y SANITARIA

Seoane A.¹ Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), Facultad de Ciencias Veterinarias (FCV), Universidad Nacional de La Plata (UNLP-CONICET), La Plata, Argentina.

En el contexto de la salud global, la genotoxicología adquiere un rol estratégico, ya que el abordaje de los riesgos asociados a la exposición a contaminantes requiere contemplar la interdependencia entre humanos, animales y ecosistemas. El simposio propone revisar las aplicaciones de las metodologías genotoxicológicas actuales en distintos niveles biológicos y su importancia para fortalecer estrategias de vigilancia sanitaria y ambiental, subrayando su contribución al entendimiento y la gestión de los desafíos emergentes en el marco de la salud global.

ANÁLISIS DE GENOTOXICIDAD EN UN PROGRAMA DE CALIDAD DE AGUA PARA EL GANADO URUGUAYO

Martínez López W.¹, Reyes A. L.¹, Mechoso B.¹, Miguez D.² ¹ Departamento de Genética y Servicio de Biodosimetría, Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable (IIBCE), Montevideo, Uruguay ² Latitud, Laboratorio Tecnológico del Uruguay (LATU), Montevideo, Uruguay. wilnermartinezlopez@gmail.com.

En el marco de un Programa de Gestión Ambiental llevado a cabo entre el INIA y el LATU (Proyecto FPTA N°435), promoviendo la gestión sostenible del agua en sistemas de ganadería extensiva para minimizar los efectos negativos de la contaminación ambiental, se están evaluando los posibles efectos genotóxicos, a través de un Análisis Citogenético Integrado llevado a cabo en el IIBCE, aplicando el Ensayo BMCyt en muestras de células de la mucosa bucal de ganado ovino y bovino de predios agropecuarios con ganadería extensiva. Hasta la fecha se llevan analizadas 10 muestras de bovinos que beben agua de pozo y poseen una dieta basada en campo natural + alfalfa + un bloque proteinado; 11 muestras de ovinos que beben agua de abrevaderos y consumen raigrás + llantén forrajero; y 10 ovinos de referencia mantenidos bajo condiciones controladas (agua de OSE y se alimentan con leche materna + campo natural + lotus). Con los resultados obtenidos del Ensayo BMCyt en las muestras de mucosa bucal se realizó un Análisis de Componentes Principales que mostró que los individuos del grupo control presentan scores de PC1 (componente principal 1) fuertemente negativos (-1,5 a -0,5), evidenciando una estabilidad genómica; mientras que los bovinos que beben agua de pozo mostraron puntuaciones de PC1 severamente elevadas (+0,2 a +2,1), sugiriendo una exposición continua a agentes xenobióticos. La aplicación del ensayo BMCyt, junto a la herramienta estadística de Análisis de Componentes Principales, permitirá conocer el nivel de exposición a agentes potencialmente genotóxicos en el ganado uruguayo.

EXPOSSOMA E COVID PERSISTENTE: INTERAÇÕES ENTRE GENOTOXICIDADE, INFLAMAÇÃO E NUTRIÇÃO

da Silva J.¹ Universidade La Salle & Universidade Luterana do Brasil, Canoas, Río Grande do Sul, Brasil. juliana.silva@unilasalle.edu.br.

COVID persistente representa um importante desafio para a saúde pública, caracterizando-se pela persistência ou surgimento de sintomas após a fase aguda da infecção por SARS-CoV-2. Embora seus mecanismos fisiopatológicos

ainda não estejam completamente elucidados, evidências indicam a participação integrada de inflamação persistente, estresse oxidativo, alterações metabólicas, disfunção imunológica e instabilidade genômica. Nesse contexto, a abordagem expossoma permite compreender como fatores ambientais, comportamentais, sociais e nutricionais, ao longo da vida, podem interagir com características individuais e influenciar a resposta à infecção e a evolução para a COVID persistente. Neste contexto, serão discutidos alguns resultados de nossas pesquisas sobre as interações entre exposição ambiental, genotoxicidade, inflamação e estado nutricional na COVID persistente. Serão abordados biomarcadores de dano ao DNA e instabilidade genômica, bem como suas relações com marcadores inflamatórios e de estresse oxidativo. Também será explorado o papel da alimentação e dos nutrientes, com ênfase nos ácidos graxos ômega-3. A integração destas dimensões contribui para uma compreensão mais abrangente da heterogeneidade clínica da COVID persistente e pode auxiliar na identificação de biomarcadores de susceptibilidade e prognóstico. Além disso, essa abordagem reforça a importância de estratégias preventivas e terapêuticas que considerem não apenas a infecção viral, mas também as interações entre ambiente, estilo de vida, nutrição e mecanismos celulares envolvidos na manutenção da doença

GENOTOXICIDAD INDUCIDA POR PLAGUICIDAS EN ORGANISMOS MODELO NO-CONVENCIONALES: HACIA UNA COMPRESIÓN INTEGRAL DEL RIESGO ECOTOXICOLÓGICO

Soloneski S.¹, Ruiz de Arcaute C.¹, Laborde M. R. R.¹, Cardascia F.¹, Raffin Casanave M.¹, Pérez Ponce M.¹, Cabaleiro M.^{1,1} Unidad de Genética Toxicológica y Ecotoxicología (GeToxE), Facultad de Ciencias Naturales y Museo, Universidad Nacional de La Plata (UNLP), La Plata, Argentina. ssoloneski@yahoo.com.ar.

Los plaguicidas son compuestos ubicuos que actúan como potentes contaminantes ambientales. Su uso intensivo genera múltiples problemáticas tales como pérdida de biodiversidad, impactos sobre la salud pública y degradación ambiental, situación que se ve agravada por los efectos del cambio climático. En este trabajo se presenta un análisis integrado de efectos geno-ecotoxicológicos en especies nativas representativas de ecosistemas acuáticos pampeanos. Se evaluaron formulaciones comerciales de plaguicidas en base a 2,4-D, lambdacialotrina (LCT), imidacloprid (IMI) y prometrina (PRO), mediante estudios de genotoxicidad y alteraciones del balance oxidativo. En adultos de *Cnesterodon decemmaculatus* se analizaron los formulados DMA® (58,4 % 2,4-D) y Punto 35® (30 % IMI), mientras que en larvas de *Rhinella arenarum* se evaluaron Karate® (25 % LCT) y Prometrex FW® (50 % PRO) durante 48 y 96 h de exposición. Como biomarcadores de efecto se usó el ensayo de micronúcleos, el ensayo cometa y cambios en los niveles de catalasa, glutatión-S-transferasa, glutatión reducido y acetilcolinesterasa. Los resultados obtenidos demuestran que las formulaciones inducen efectos genotóxicos significativos, incluso a concentraciones relevantes para el ambiente. Estos hallazgos confirman y amplían la evidencia existente acerca de los efectos adversos de los plaguicidas ampliamente utilizados en la agricultura moderna, resaltando que los organismos no blanco pueden verse significativamente afectados aun cuando dichos productos sean considerados seguros bajo las condiciones de uso recomendadas.

CAMBIO CLIMÁTICO, ESTRÉS PSICOLÓGICO Y GENOTOXICIDAD: IMPACTOS SOBRE LA SALUD HUMANA

Rabaioli da Silva F.¹, Pereira Antunes Garzlaff V.¹, Brauwiers Kubiaki C.¹, Torres J.¹, Menezes Boaretto F.¹, Bolzan C.¹, Da Silva J.^{2,1} Programa de Pós-graduação em Saúde e Desenvolvimento Humano, Universidade La Salle, Canoas, Brasil ² Programa de Pós-graduação em Genética e Biologia Molecular, Universidade La Salle, Porto Alegre, Brasil. fernanda.silva@unilasalle.edu.br.

Las inundaciones asociadas al cambio climático generan exposiciones ambientales y estresores psicosociales capaces de afectar la salud mental y la regulación fisiológica. La carga alostática (CA) constituye un marcador del desgaste fisiológico acumulado frente al estrés crónico, mientras que el ensayo Cometa permite evaluar daño al ADN. Este estudio integró resultados preliminares de individuos afectados por las inundaciones de 2024 en Canoas, Brasil, con el objetivo de evaluar la relación entre impacto psicológico, síntomas postraumáticos, síntomas depresivos, CA y daño al ADN. Participaron 103 individuos en los análisis de impacto psicológico (PSY), trastorno de estrés postraumático (TEPT) y CA, y 96 en el análisis de CA y síntomas depresivos. La CA se estimó mediante biomarcadores sanguíneos. El PSY presentó correlación positiva con el TEPT ($\rho=0,364$; $p<0,001$), sin asociaciones significativas con CA ($\rho=0,134$; $p=0,176$) ni entre TEPT y CA ($\rho=-0,179$; $p=0,073$). Tampoco se observaron correlaciones significativas entre CA y PHQ-9 ($p>0,05$), aunque el subsistema cardiometabólico difirió entre categorías de severidad depresiva ($p=0,046$), sin patrón dosis-respuesta. En la regresión lineal, la CA estandarizada se asoció inversamente con el logaritmo del Escore Cometa + 1 ($\beta=-0,478$; $p=0,024$), ajustado por edad, sexo y síntomas depresivos. Estos hallazgos evidencian repercusión psicológica de las inundaciones y una relación compleja entre estrés, regulación fisiológica y estabilidad genética, que requiere estudios longitudinales y muestras mayores.

EL ROL DE LA CITOGENÓMICA EN ONCO-HEMATOLOGÍA

Leone P.¹, Sanguinetti A.^{2,1} Sociedad de Lucha Contra el Cáncer (SOLCA), Quito, Ecuador ² Laboratorio de Diagnóstico Citogenético Hematológico, Montevideo, Uruguay.

Este simposio abordará el papel de la citogenómica en las principales neoplasias linfoides, destacando su impacto en el diagnóstico, la estratificación pronóstica y la medicina de precisión. Se revisarán los mecanismos de heterogeneidad genética del mieloma múltiple, la evolución de las herramientas diagnósticas desde la citogenética convencional hasta las tecnologías genómicas en leucemia linfocítica crónica, y las aplicaciones de la citogenómica en la caracterización de la leucemia linfoblástica aguda pediátrica de células B, resaltando su utilidad clínica.

CITOGENÓMICA EN LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA PEDIÁTRICA DE CÉLULAS B

Tirado C. A.^{1,1} Laboratorio de Citogenética, Departamento de Patología, Stony Brook University (SBU), Nueva York, Estados Unidos. Carlos.Tirado@stonybrookmedicine.edu.

In the pediatric population, B-Acute Lymphoblastic Leukemia (B-ALL) accounts for 81% of childhood leukemias; leukemia overall accounts for one third of cancers diagnosed in children between ages 0–14 years. In the United States, the majority of B-ALL cases occur in ages 1–4, with an incidence rate in this group of 8 per 100,000, and preponderance for males over females. The long-term rates of event-free survival (EFS) for childhood B-ALL approach 90%, although infants are associated with poorer prognosis and lower EFS rates. This talk will discuss our current understanding of childhood B-ALL and highlight recent genetic advances and their therapeutic implications. Genetic classification of B-ALL is paramount for risk stratification and in treatment evaluation, especially within the context of clinical trial enrollment. At the forefront of pediatric oncologic research is the Children's Oncology Group (COG) in North America, as well as the International Berlin-Frankfurt-Münster (BFM) Study Group in Europe, whose work has played a significant role in disease-specific research and therapeutic developments. Treatment protocols, including clinical trials, are the mainstay treatment for children with hematological and solid tumor malignancies. Cytogenetics advances of B-ALL have led to the discovery of numerous additional genetic changes, including mutations involving key cellular pathways in lymphoid development, tumor suppression, and cell cycle regulation. Uncovering the prognostic significance of these genetic aberrations is fundamental for risk stratification and ultimately individualized treatment.

NAVEGANDO LA LEUCEMIA LINFOCÍTICA CRÓNICA. DE LA CITOGENÉTICA A LAS TÉCNICAS DE ÚLTIMA GENERACIÓN

Slavutsky I.^{1,1} Laboratorio Genética de Neoplasias Linfoides, Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET, Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina. islavutsky@hotmail.com.

La leucemia linfocítica crónica (LLC) es la leucemia más frecuente en occidente. Se caracteriza por la proliferación clonal y acumulación de linfocitos B maduros CD5 positivos en sangre periférica, médula ósea, órganos linfoides y bazo. Presenta una evolución clínica altamente variable, con pacientes que muestran larga sobrevida con poco requerimiento terapéutico y otros que tienen rápida progresión de la enfermedad, a pesar de los tratamientos

específicos. Los sistemas de estadificación y los parámetros biológicos disponibles actualmente no son suficientes para predecir la variabilidad clínica observada. En este aspecto, los estudios genéticos constituyen herramientas de suma utilidad en la comprensión de la heterogeneidad que caracteriza a la LLC, resultando de relevancia por sus implicancias en el diagnóstico, pronóstico y respuesta al tratamiento. Entre ellos, los estudios citogenéticos y citomoleculares han hecho factible establecer grupos de riesgo de alto valor pronóstico. Asimismo, las mutaciones en los genes de IGHV (*immunoglobulin heavy variable*) permitieron dividir a esta entidad en dos grandes grupos acorde al nivel de homología respecto a la línea germinal, con relevante significado clínico. Más recientemente, estudios de secuenciación de última generación (NGS; *Next generation sequencing*) han hecho factible la detección de mutaciones somáticas previamente desconocidas en la LLC, que sustentan, en parte, el diferente comportamiento de la patología y las respuestas disímiles a la terapia. La profundización de estos estudios permitirá lograr una más certera delineación de los grupos de riesgo, así como avanzar en la detección de pacientes de comportamiento indolente y agresivo en estadios iniciales de la enfermedad.

¿MIELOMA MÚLTIPLE O MÚLTIPLES MIELOMAS? CUANDO LA DIVERSIDAD MANDA

Stella F.¹, Zurita S.², Galvano C.³, Rodríguez Huck F.¹, Mármora S.¹, Zárate S.¹, Slavutsky I.^{3,1} Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales (ESCEyN), Universidad de Morón (UM), Buenos Aires, Argentina ² Sección Genética, Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Profesor A. Posadas, Argentina ³ Instituto de Medicina Experimental (IMEX), CONICET, Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, Argentina. fla_stella@yahoo.com.ar.

El mieloma múltiple (MM) es una neoplasia de células plasmáticas y constituye la segunda neoplasia hematológica más frecuente a nivel mundial. Durante la última década, se han producido importantes avances en su caracterización molecular mediante la incorporación de tecnologías como la secuenciación masiva y el mapeo óptico del genoma. Como en otros procesos tumorales, el desarrollo del MM comienza con un desequilibrio fundamental: la activación de oncogenes que promueven la proliferación celular descontrolada y/o la inactivación de genes supresores tumorales, suprimiendo los mecanismos de control del ciclo celular y de reparación del ADN. La transformación neoplásica también se acompaña de alteraciones en el orden temporal de replicación de genes, generando asincronía replicativa, y de fenómenos de inestabilidad genómica. Son evidencia de ello las translocaciones saltarinas, la hipermutación tipo Kataegis y los eventos de inestabilidad masiva como la cromosomogénesis. Adicionalmente, el MM presenta una marcada heterogeneidad tumoral, tanto intra como inter paciente, superior a la observada en otras neoplasias hematológicas. Esta complejidad comprende cientos de mutaciones en decenas de genes y múltiples reordenamientos cromosómicos, pudiendo coexistir diversos subclones neoplásicos intra-tumorales en un mismo paciente, junto con heterogeneidad espacial. La frecuencia de estos subclones varía según la etapa de la enfermedad, el tratamiento recibido y el sitio anatómico afectado, con impacto directo sobre la estratificación pronóstica y la selección terapéutica. Actualmente, la detección de la heterogeneidad citogenética y molecular constituye uno de los factores más relevantes para establecer categorías de riesgo y desarrollar estrategias terapéuticas personalizadas en el MM.

UNA MIRADA ANTROPOLÓGICA DE LAS POBLACIONES LATINOAMERICANAS ANTIGUAS: APORTES DESDE LA PALEOGENÓMICA

Bertoni B.¹, Padula G.² ¹ Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UdelAR), Montevideo, Uruguay ² Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata (UNLP-CONICET), La Plata, Argentina. claucorbi@gmail.com.

El simposio tiene por objetivo presentar los resultados obtenidos en paleogenómica por prestigiosos investigadores de la región. La paleogenómica, mediante la secuenciación de ADN antiguo (ADNa) extraído de restos arqueológicos, ha transformado la capacidad para estudiar el pasado humano permitiendo obtener datos genéticos a escala genómica, superando así las limitaciones de los métodos tradicionales. Comprender la historia genética de las poblaciones antiguas proporciona el contexto necesario para entender la compleja diversidad biológica y cultural de las poblaciones latinoamericanas contemporáneas.

CONTINUIDAD GENÉTICA DE 8.500 AÑOS EN EL CONO SUR REVELADOS MEDIANTE EL ANÁLISIS DE GENOMAS ANTIGUOS

Nores R.¹, Maravall-López J.², Motti J. M. B.³, Pastór N.¹, Cabana G.⁴, Reich D.² ¹ Instituto de Antropología de Córdoba, CONICET, Universidad Nacional de Córdoba (UNC), Córdoba, Argentina ² Harvard University / Broad Institute of MIT and Harvard / Harvard Medical School, Estados Unidos ³ Laboratorio de Ecología Evolutiva Humana, Universidad Nacional del Centro de la Provincia de Buenos Aires, CONICET, Argentina ⁴ Department of Anthropology, University of Tennessee, Knoxville, Estados Unidos. rodrigonores@ffyh.unc.edu.ar.

El Cono Sur de Sudamérica alberga una compleja historia poblacional que la paleogenómica está contribuyendo a esclarecer. En esta presentación expondremos resultados obtenidos del análisis genómico de 238 individuos antiguos de la región, revelando una estructuración poblacional que ya era evidente hace unos 10.000 años. El eje del trabajo es el hallazgo de un linaje genético no documentado previamente, cuyo registro más antiguo corresponde a un individuo de 8.500 años de antigüedad hallado en la provincia de Córdoba. Esta ascendencia originaria del Centro de Argentina muestra una notable continuidad ininterrumpida que persiste en las poblaciones actuales. Además, demostraremos cómo este componente fue clave en tres dinámicas de flujo génico regional: hacia la Región Pampeana (donde se volvió predominante hace unos 800 años), hacia el Noroeste Argentino (interactuando con linajes de los Andes Centrales) y hacia el Gran Chaco (mezclándose con poblaciones de bosques tropicales y subtropicales). Estos hallazgos, logrados en el marco de estrechas colaboraciones internacionales, transforman nuestra comprensión de la historia evolutiva en Sudamérica. Sin embargo, también nos plantean un desafío fundamental para el desarrollo de la disciplina a nivel local y regional: avanzar hacia la soberanía científica. Fortalecer nuestras propias capacidades de investigación en América Latina será clave para que los futuros estudios sobre nuestra historia genómica sean liderados directamente desde la región.

UNA PERSPECTIVA BIOARQUEOLÓGICA Y GENÉTICA DE LA DIVERSIDAD HUMANA EN URUGUAY

Figueiro G.^{1,1} Departamento de Antropología Biológica, Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación (FHCE), Universidad de la República (Udelar), Montevideo, Uruguay. gonzalo.figueiro@fhce.edu.uy.

En Uruguay, las poblaciones humanas prehispánicas se dividen entre regiones oriental y occidental, con diferencias tanto en el registro arqueológico como en sus características físicas y trayectorias de vida. Mientras que las poblaciones del este se vinculan a los "cerritos" de esta región y el sur de Brasil, las poblaciones del oeste se vinculan con el delta del río Paraná y se distinguen del este en morfología, dimorfismo sexual y alimentación. Hasta tiempos recientes, eran escasos o nulos los datos genéticos y genómicos que permitieran discutir hasta qué punto las diferencias observadas en el registro arqueológico se vinculaban con divergencias en sus trayectorias evolutivas. En este trabajo se realiza un intento de efectuar una integración cualitativa de la información genética con la información arqueológica y esquelética de estas poblaciones. Se concluye que, si bien no debe descartarse el contacto entre las poblaciones del este y el oeste de Uruguay, sus características reflejan movilidad geográfica y afinidades poblacionales con vecinos inmediatos, confirmando las similitudes observadas en el registro arqueológico. Por otra parte, se distingue en el este un componente costero, que muy probablemente constituye una población afín o común a la representada en los "cerritos". Finalmente, las poblaciones del oeste presentan claras adaptaciones comunes con las de la orilla opuesta del Río Uruguay, pero es discutible hasta qué punto se trata de la misma población o son poblaciones distintas con más intercambios culturales que genéticos.

PROCESOS Y VARIACIÓN POBLACIONAL EN LA COSTA PACÍFICA DEL CONO SUR DESDE UNA PERSPECTIVA PALEOGENÓMICA

de la Fuente Castro C.¹, Raghavan M.², Orellana M.³, Retamal R.¹, González P.⁴, Pacheco A.⁵, Pavlovic D.⁶, Verdugo R.¹, Moraga M.^{1,1} Universidad de Chile, Núcleo Interdisciplinario de Biología y Genética, Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina / Departamento de Antropología, Facultad de Ciencias Sociales, Santiago, Chile ² Department of Human Genetics, University of Chicago, Estados Unidos ³ Department of Anthropology, University of Colorado Boulder, Estados Unidos ⁴ Proyecto Rescate Arqueológico El Olivar, Fundación El Oliva, Chile ⁵ Bioarchaeology Research Group, Durham University, Reino Unido ⁶ CIEM Aconcagua, Argentina. delafuentec@uchile.cl.

El Olivar, en la costa semiárida de Chile, es uno de los cementerios arqueológicos más grandes del país: abarca casi 400 años desde el 1100 DC y presenta material cultural asociado a desarrollos locales Ánimas y Diaguita, así como al Inka. Su heterogeneidad contextual lo convierte en un escenario privilegiado para preguntar si la diversidad cultural observada en el registro arqueológico se corresponde con diversidad biológica. Generamos datos genómicos de 25 individuos del sitio, con profundidades de cobertura entre 0,027x y 3,7x, y evaluamos sus relaciones a escala local y su variación en un contexto sudamericano. Identificamos 12 individuos emparentados hasta segundo grado, la mayoría de los cuales comparte el mismo linaje mitocondrial; sin embargo, sus contextos funerarios son marcadamente diversos, de modo que la variabilidad cultural del cementerio no se traduce en estructura genética. A escala continental, la mayoría de los individuos presenta afinidades genéticas homogéneas, con mayor cercanía a poblaciones actuales del centro-sur de Chile. Entre los individuos antiguos, la mayor afinidad se observa con un individuo de 5.100 años de la misma región, lo que indica continuidad genética de larga data en la costa. Al modelar la ancestría genética en el sitio se recupera, además, un aporte asociado a poblaciones del Noroeste y Centro de Argentina, consistente con interacciones transandinas. Nuestros resultados permiten evaluar las dinámicas demográficas de un sitio clave y amplían el conocimiento de la variación genética regional previa al contacto europeo.

GENOMAS CRONISTAS: LOS PROTAGONISTAS Y TESTIGOS DE LA EVOLUCIÓN DE LAS ESPECIES

García M. V.^{1,1} Laboratorio de Genética de Poblaciones y del Paisaje, Instituto de Biología Subtropical (UNaM–CONICET), Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Posadas, Argentina.

Los diferentes procesos microevolutivos como así también los eventos demográficos impactan sobre los genomas, con lo cual su estudio nos cuenta la historia evolutiva y demográfica de las poblaciones. Este simposio propone considerar a los genomas no solo como fuentes de información, sino también como cronistas que revelan, a distintas escalas, la historia evolutiva de las especies y de los ambientes que ellas habitan abordando estudios genómicos en invertebrados de agua dulce, anfibios, peces y especies vegetales nativas de Sudamérica.

PANGENÔMICA DAS RADIAÇÕES ADAPTATIVAS DE JOANAS (CICHLIDAE: *CRENICICHLA*), UM EXPERIMENTO NATURAL REPLICADO DE ESPECIAÇÃO

Henning F.^{1,1} Departamento de Genética, Instituto de Biologia, Universidade Federal de Rio de Janeiro (UFRJ), Brasil. fhenning@acd.ufrj.br.

Compreender as bases genéticas do processo de especiação é uma das tarefas centrais da biologia evolutiva. Dados genômicos oferecem uma oportunidade única para testar algumas das principais hipóteses relacionadas à origem de novas espécies: qual a relação entre os processos evolutivos e a arquitetura genética que permite a origem de novas espécies, mesmo com fluxo gênico. No entanto, até recentemente, as análises genômicas não possuíam capacidade de detectar variação estrutural, uma das principais bases moleculares para a variação genética em populações naturais. O grupo de peixes ciclídeos de água doce conhecidos localmente como joanas (gênero *Crenicichla*) oferece uma oportunidade única para investigar esses processos. Consiste em um sistema onde ocorreu a origem de radiações adaptativas de forma replicada e recente, possui níveis variáveis de fluxo gênico e hibridização, e traços com bases genéticas e implicações ecológicas rastreáveis. Para investigar essas questões, nós inicialmente construímos um genoma de referência completo para múltiplas espécies de *Crenicichla* e aplicamos métodos de sequenciamento populacional com leituras longas, aliados a dados ecológicos e comportamentais. Nossos resultados ilustram o paralelismo ecomorfológico das duas radiações adaptativas, onde suítes de características tróficas repetidamente surgiram e deram origem a novas espécies. Os níveis de fluxo gênico entre e dentro espécies variam e há evidências de localidades onde eventos massivos de hibridação deram origem a pelo menos uma nova espécie.

ECOS DEL PASADO EN EL GENOMA: HISTORIA EVOLUTIVA DE LA RANITA LLORONA *PHYSALAEMUS BILIGONIGERUS* (ANURA: LEPTODACTYLIDAE)

Schneider R.¹, Borteiro C.², Kolenc F.², Malleret M.³, Haddad C. F. B.⁴, Basso N.⁵, Brusquett F.⁶, Baldo D.³, Camargo A.^{1,1} CENUR Noreste, Universidad de la República (UdelaR), Rivera, Uruguay ² Sección Herpetología, Museo Nacional de Historia Natural, Montevideo, Uruguay ³ Laboratorio de Genética Evolutiva, Instituto de Biología Subtropical (CONICET–UNaM), Posadas, Argentina ⁴ Instituto de Biociências, Universidade Estadual Paulista, Rio Claro,

Brasil ⁵ Instituto de Diversidad y Evolución Austral (IDEAus-CONICET), Puerto Madryn, Argentina ⁶ Instituto de Investigación Biológica del Paraguay, Asunción, Paraguay. rosioschneider@gmail.com.

Physalaemus biligonigerus es un anuro ampliamente distribuido en distintas ecorregiones del sur de Sudamérica. Su extensa distribución y marcada variabilidad morfológica sugieren una historia evolutiva compleja, asociada a los procesos históricos y ambientales que han modelado los paisajes del sur de Sudamérica. El objetivo de este trabajo fue reconstruir los procesos históricos que modelaron su diversificación integrando datos mitocondriales (COI y 16S) y genómicos (SNPs obtenidos mediante ddRADseq). Los datos mitocondriales revelaron elevada diversidad genética ($H_d=0,929$; $\pi=0,01279$) y marcada estructuración geográfica, con seis grupos identificados mediante GENELAND. La datación situó el inicio de la diversificación en el Plioceno (~4,36 Ma), mientras que los principales linajes mitocondriales se diversificaron durante el Pleistoceno (<2 Ma). Los datos genómicos también evidenciaron estructuración espacial: STRUCTURE favoreció $K=3$ y detectó individuos con ancestría mixta. El análisis de Superficies de Migración Efectiva Estimada (EEMS) reveló un paisaje heterogéneo de conectividad, con una extensa región de migración efectiva reducida en el eje Paraguay–noreste de Argentina, cuya correspondencia con límites recuperados por GENELAND sugiere que los ríos Paraná y Paraguay podrían haber restringido la conectividad entre poblaciones. En conjunto, los resultados revelan una historia evolutiva compleja, iniciada en el Plioceno y posteriormente moldeada por fluctuaciones climáticas pleistocénicas, barreras hidrográficas y cambios históricos en la conectividad entre poblaciones.

DIVERSIDAD Y CONECTIVIDAD DE INVERTEBRADOS DE AGUA DULCE EN EL SUR SUDAMERICANO Y ANTÁRTICA: LECCIONES PARA GENÓMICA DE LA CONSERVACIÓN

Maturana C.¹, Bernal-Durán V.², Grañán M.³, Lagos A.², Valladares M.⁴, Schwob G.⁵, Poulin E.³, Convey P.⁶, Contador T.¹ ¹ Cape Horn International Center (CHIC), Universidad de Magallanes, Puerto Williams, Chile ² Millennium Institute Biodiversity of Antarctic and Subantarctic Ecosystems (BASE), Chile ³ University of Barcelona / BASE / CHIC, España ⁴ Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile ⁵ Université Claude Bernard Lyon 1, Francia ⁶ British Antarctic Survey (BAS), Cambridge, Reino Unido. claudiamaturana@ug.uchile.cl.

La presentación aborda la biogeografía histórica, la estructura genética y la conectividad poblacional de la fauna dulceacuícola antártica y subantártica, estudiando al copépodo *Boeckella poppei* (y al género *Boeckella*), al anostráceo *Branchinecta gaini* y al quironómido *Parochlus steinenii*. La cobertura geográfica abarca el Arco de Escocia completo, desde el sur de Sudamérica, Islas Malvinas, Georgias del Sur, Orcadas y Shetland del Sur, Península Antártica y Antártica continental. Los hallazgos convergen en tres ejes: 1) fuerte estructuración filogeográfica y aislamiento por distancia entre regiones, con diferenciación significativa incluso a pequeña escala; 2) historias demográficas contrastantes, con expansión postglacial en Georgias del Sur y Antártica, frente a un tamaño poblacional más estable en Sudamérica y 3) evidencia de que los linajes antárticos actuales derivan de recolonización pleistocénica (post- Último Máximo Glacial) desde refugios sudamericanos, más que de persistencia de linajes ancestrales. Los resultados revelan conectividad limitada y alta vulnerabilidad frente al cambio climático, debido a la posible pérdida de alelos únicos de una región altamente impactada por el aumento de la temperatura. Modelamos la proyección de una pérdida de hábitat en la región subantártica y en el sur de Sudamérica, y de una expansión en regiones antárticas. Ello sustenta la necesidad de estrategias de conservación específicas por región, integrando enfoques genéticos y de modelado ecológico para anticipar la respuesta de la biota antártica al calentamiento proyectado.

VARIABILIDAD GENÓMICA EN ESPECIES FRUTALES DE MIRTÁCEAS: POTENCIALIDAD PARA SU USO PRODUCTIVO EN MISIONES (ARGENTINA)

Barrandeguy M. E.¹, Goncalvez A. L.¹, López Hermann F. A.¹, Troche N.¹, García M. V.^{1,1} Laboratorio de Genética de Poblaciones y del Paisaje, Instituto de Biología Subtropical (UNaM–CONICET), Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones, Posadas, Argentina. ebarran@fceqyn.unam.edu.ar.

La familia Myrtaceae con aproximadamente 2700 especies es un componente clave de la excepcionalmente diversa flora neotropical y presenta una taxonomía compleja. El acceso a secuenciación con elevado rendimiento y bajo costo permite explorar genomas nativos para comprender los mecanismos que subyacen a la expresión génica, así como generar recursos genómicos destinados al análisis de la diversidad genética y al mejoramiento asistido por marcadores. Se analizó la variabilidad genómica de especies frutales nativas de Misiones de la familia Myrtaceae: *Eugenia uniflora*, *Eugenia involucrata*, *Plinia peruviana*, *Campomanesia xanthocarpa* y *Psidium guajava*. Los frutos de estas especies presentan valor nutricional y nutraceutico y se consumen principalmente como fruta fresca o en productos elaborados. Sin embargo, en Misiones su aprovechamiento está en manos de la comunidad local y de pequeños productores rurales. A partir del presente estudio se identificó diversidad genética intraespecífica, divergencia interespecífica y genes exclusivos en cada especie, junto con una elevada variabilidad local lo cual constituye un recurso valioso para la identificación y estudio de caracteres de importancia productiva.

MEJORAMIENTO GENÉTICO DE PASTURAS PARA MITIGAR LOS EFECTOS DEL CAMBIO CLIMÁTICO

Tomás M. A.¹, Do Canto J.^{2,1} IdICaL (INTA-CONICET), Santa Fe, Argentina ² Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria (INIA), Programa Nacional de Pasturas y Forrajes, Tacuarembó, Uruguay.

El mejoramiento genético de pasturas es una herramienta clave para favorecer la adaptación de los sistemas ganaderos. A los objetivos tradicionales de mejoramiento de especies forrajeras se suma el de brindar servicios ecosistémicos. Así, frente a los desafíos impuestos por el cambio climático, se busca obtener forrajes capaces de contribuir a su mitigación mediante selección. Se presentarán estrategias utilizadas en Latinoamérica para el mejoramiento de pasturas capaces de aumentar el secuestro de carbono, reducir la emisión de óxido nitroso y tolerar sequías extremas.

MEJORAMIENTO GENÉTICO DE FORRAJERAS TROPICALES PARA LA ADAPTACIÓN Y MITIGACIÓN AL CAMBIO CLIMÁTICO EN SISTEMAS DE BASE PASTORIL

Jauregui R. N.^{1,1} The Alliance of Bioversity International and CIAT, Cali, Colombia. r.jauregui@cgiar.org.

The development of apomictic tropical forages at the Alliance of Bioversity International and CIAT began in the late 1980s. The overarching aim of the breeding program has been, and continues to be, to contribute to global food security by developing forage cultivars adapted to tropical and subtropical environments, with a particular focus on smallholder livestock producers in the Global South. Since the release of its first apomictic hybrid in 2001, the program has delivered cultivars that meet the growing demand of livestock farmers, emphasizing tolerance to biotic stresses, high productivity, and adaptation to and mitigation of climate change. To date, the tropical forages breeding program continues to prioritize traits that enhance productivity, resilience, and environmental sustainability. In the context of increasingly frequent extreme climate events, improving drought and waterlogging tolerance, together with water-use efficiency, remains a central objective. In addition, the program screens for root architecture and nutrient acquisition efficiency to enhance adaptation to low pH and low-fertility soils with high aluminum and iron concentrations. Traits related to climate-change mitigation are also being evaluated to develop cultivars with greater carbon sequestration capacity and reduced enteric methane emissions from ruminant livestock. New tropical forage cultivars can be integrated into silvopastoral systems, crop rotations, and smallholder farming systems to enhance ecosystem services, improve soil fertility, and reduce the environmental footprint of livestock production.

MEJORAMIENTO GENÉTICO DE RIZOBIOS PARA UNA AGRICULTURA SUSTENTABLE

Brambilla S. M.¹, Serantes M. L.¹, Pascuan C.¹, Cardillo M. E.¹, Odorizzi A.², Prugna J.², Arolfo V.², Padula L.¹, Gortari M.³, Ruíz O.³, Soto G.¹, Ayub N.^{1,1} Instituto de Genética "Ewald A. Favret", IABiMo, INTA-CONICET, Castelar, Argentina ² EEA INTA Manfredi, Argentina ³ Instituto Tecnológico de Chascomús (INTECH), Argentina. brambilla.silvina@inta.gob.ar.

El manejo eficiente del nitrógeno constituye uno de los principales desafíos para el desarrollo de una agricultura sostenible. La utilización de fertilizantes nitrogenados sintéticos permite incrementar la productividad de los cultivos, pero su producción y aplicación presentan elevados costos económicos y ambientales. Frente a este

escenario, la fijación biológica de nitrógeno (FBN) mediante la simbiosis entre leguminosas y rizobios constituye una estrategia sustentable para reducir la dependencia de fertilizantes sintéticos. Si bien la inoculación con cepas seleccionadas es una práctica ampliamente utilizada en cultivos como la alfalfa, los inoculantes comerciales disponibles presentan limitaciones que reducen su contribución a la sustentabilidad del sistema. Estudios previos demostraron que cepas comerciales de *Sinorhizobium meliloti*, como B399, conservan genes asociados a la producción de N_2O , pero carecen de aquellos necesarios para su reducción a N_2 . Esta característica favorece la pérdida de nitrógeno del sistema y contribuye al impacto ambiental del cultivo. En este contexto, exploramos una nueva estrategia genética vía CRISPR-Cas9 para modular la desnitrificación en el inoculante comercial B399 de alfalfa, la cual mejoró el nitrógeno en suelo sin comprometer la productividad del cultivo, resultando en una estrategia prometedora para mejorar la *performance* agronómica y ambiental de los inoculantes.

CALIDAD DE FORRAJE DE POBLACIONES DE ALFALFA TOLERANTES A SEQUÍA Y PREDICCIÓN FENÓMICA BASADA EN ÍNDICES ESPECTRALES

Inostroza L.¹, Espinosa S.², Cabezas S.², Monzón G.², del Pozo A.² ¹ Instituto de Investigaciones Agropecuarias (INIA), Chillán, Chile ² Facultad de Agronomía, Universidad de Concepción, Chillán, Chile. linostroza@inia.cl.

El programa de mejoramiento genético de alfalfas de INIA-Chile ha desarrollado materiales tolerantes a sequía que muestran alta producción de materia seca y persistencia en ambientes mediterráneos con precipitación anual mayor a 500 mm y 4–5 meses de temporada estival. Debido al alto costo, no se ha evaluado la calidad de forraje de este material. El objetivo de este trabajo fue implementar una metodología basada en espectroscopia-NIR para la estimación de componentes de calidad de forraje y evaluar la relación entre índices derivados de técnicas de fenotipado de alto rendimiento y calidad de

DEL GEN AL PLATO: SIMPOSIO SOBRE BIODIVERSIDAD CRIOLLA Y GASTRONOMÍA

Armstrong E.¹, Vaio M.² ¹ Facultad de Veterinaria, Universidad de la República (UdelaR), Uruguay ² Facultad de Agronomía, Universidad de la República (UdelaR), Uruguay.

Uruguay cuenta con diversos recursos genéticos vinculados a la alimentación y a tradiciones ancestrales, muchos en proceso de caracterización genética y de posicionamiento en el mercado. El simposio aborda razas Criollas de bovinos, ovinos y cerdos (adaptadas hace 400 años), variedades vegetales indígenas (maní, maíz), frutos nativos revalorizados y productos fermentados con levaduras nativas (vinos, sidra, panes). Incluye ponencias y degustaciones de los productos, ofreciendo una mirada integradora sobre diversidad genética, gastronomía, sostenibilidad y soberanía alimentaria.

4.000 AÑOS DE HISTORIA Y BIODIVERSIDAD: CONSERVACIÓN IN SITU Y RIQUEZA DE RAZAS DE MAÍZ EN URUGUAY.

Vidal R.¹, de Almeida N.², Carvalho R.¹, García da Rosa V.¹, Vaio M.¹, Malaquias Costa F.³, Veasey E. A.⁴ ¹ Facultad de Agronomía, Universidad de la República (UdelaR), Uruguay ² ITR CS-UTEC, Uruguay ³ University of Oxford, Reino Unido ⁴ ESALQ-USP, Brasil. rvidal@fagro.edu.uy.

El maíz cuenta con una larga trayectoria en Uruguay, con una presencia que se remonta a unos 4000 años antes del presente (AP). Nuestros relevamientos muestran que la agricultura familiar es clave para conservar las variedades criollas. La diversidad de tipos, formas y colores de grano, junto con sus usos, preparaciones culinarias y distribución geográfica, permitió clasificarlas en diez razas. En términos genéticos, el país conserva una diversidad entre alta y moderada. A nivel cromosómico, estas razas se distinguen de otros maíces sudamericanos por su contenido de ADN, número de knobs y presencia de cromosomas B. Mediante un enfoque integral que combinó indicadores etnobotánicos, fenotípicos y moleculares, el estudio identificó un microcentro y dos regiones de diversidad en Uruguay. El Microcentro de Diversidad, ubicado en Canelones dentro de un radio de 50 km, presentó los índices moleculares más altos. Entre las Regiones de Diversidad, con radios de 150 a 300 km, la zona de Tacuarembó y Rivera registró la mayor riqueza de razas, mientras que Rocha y Treinta y Tres concentró la mayor variedad de nombres locales y exclusivos, además de las variedades más antiguas conservadas por una misma familia durante 80 años.

EL CERDO PAMPA ROCHA: PATRIMONIO GENÉTICO, ADAPTACIÓN Y VALOR PRODUCTIVO DE UNA RAZA CRIOLLA URUGUAYA

Carballo C.¹, Vodanovich A.¹, Espino N.¹ ¹ Facultad de Agronomía, Universidad de la República (UdelaR), Uruguay. ccarballo@fagro.edu.uy.

El cerdo Pampa Rocha es la raza criolla porcina de Uruguay y un recurso zoogenético local adaptado históricamente a sistemas extensivos del Este del país. Su rusticidad, habilidad materna, capacidad de pastoreo y aprovechamiento de alimentos alternativos y fibrosos constituyen atributos de interés para sistemas productivos a campo. Sin embargo, la sustitución por genotipos comerciales y los cruzamientos sin control han reducido su población,

determinando una situación crítica para su conservación. Desde la Unidad de Producción de Cerdos de la Facultad de Agronomía (Udelar) se desarrolla una estrategia de conservación y caracterización integral que comprende aspectos morfológicos, productivos y reproductivos, genéticos, de calidad de carne y productos derivados, y de adaptación al uso de pasturas y recursos alimentarios alternativos. Los estudios genéticos han evidenciado que la raza Pampa Rocha constituye un grupo genético diferenciado, mientras que los estudios en carne muestran características nutricionales y tecnológicas de interés, con atributos que pueden contribuir a su valorización. La caracterización de estas particularidades busca generar bases para una conservación sustentada en el uso, promoviendo su valorización como producto diferenciado por su origen criollo y por su aptitud para sistemas a campo, potencialmente compatibles con mayores niveles de bienestar animal y un uso más eficiente de recursos locales.

CARACTERIZACIÓN GENÉTICA DE OVINOS CRIOLLOS DE ARGENTINA Y URUGUAY

Carracelas B.¹, Peña S.², Ciappesoni G.^{1,1} Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria (INIA), Uruguay ² Universidad Nacional de Lomas de Zamora, Argentina. bcarracelas@inia.org.uy.

Los ovinos criollos del Cono Sur constituyen un recurso zoogenético valioso, adaptado durante más de 500 años a condiciones locales sin selección artificial dirigida. El objetivo fue caracterizar genéticamente poblaciones criollas de Uruguay y Argentina. Los criollos argentinos (Buenos Aires, Salta, Corrientes y Santiago del Estero; n=30 cada una) se analizaron mediante 30 microsatélites nucleares y secuenciación de la región D-Loop mitocondrial, evaluando diversidad genética, estructura poblacional y linajes maternos: se identificaron tres grupos genéticos principales, confirmando el haplogrupo A de origen asiático. Las poblaciones difieren entre regiones pero comparten base genética común y alta diversidad interna. En Uruguay se analizaron seis poblaciones (INIA Las Brujas n=71, San Miguel n=117, productores comerciales n=14, San Pedro del Timote n=13, Catamarca-Argentina n=5) junto con ovinos Corriedale (n=474) mediante paneles de 700K y 50K SNPs. El PCA y el árbol Neighbor-Joining mostraron que las criollas argentinas y de productores comerciales uruguayos se agrupan estrechamente, mientras San Miguel se diferencia marcadamente y Corriedale resultó el grupo más distante, como era esperable en una raza comercial. Las Brujas y San Pedro del Timote se posicionaron próximas, compartiendo ancestro común, consistente con su origen en la estancia Marmarajá y la selección por capa blanca. Estos resultados refuerzan la importancia de conservar estos recursos y continuar su caracterización coordinada entre países.

EL BOVINO CRIOLLO URUGUAYO, UNA CARNE CON MUCHA HISTORIA.

Armstrong E.¹, Madruga A.^{2,1} Facultad de Veterinaria, Universidad de la República (Udelar), Uruguay ² Fundación Bovino Criollo Uruguayo, Brasil. eileen.armstrong@gmail.com.

El bovino Criollo Uruguayo (BCU) es la fuente original de la ganadería en nuestro país, llegado hace más de 400 años. Dejado de lado ante la irrupción de razas mejoradas, casi extinto, hoy resurge como alternativa productiva y ambientalmente sostenible. Los estudios recientes se han centrado en profundizar la caracterización genética y genómica de la raza mediante marcadores moleculares y genotipado masivo de SNP, evaluando diversidad genética, endogamia y relaciones filogenéticas con otros bovinos Criollos americanos. Esta información es clave para el manejo racional de los rodeos y la conformación de un banco de germoplasma, dado que la raza vuelve a expandirse por varios puntos del territorio. En paralelo, se ha ampliado la evaluación del BCU como raza para

producción de carne de calidad, puro o en cruzamientos con razas comerciales, incorporando datos de calidad de canal (pesos, área de ojo de bife, espesor de grasa dorsal) y de calidad de la carne (terneza, color, pérdidas por cocción, pH). Todos los resultados revelan que la calidad de la carne del BCU es igual o mejor que razas de carne mundialmente reconocidas. Dado este panorama, se busca explorar la viabilidad de cruzamientos terminales y de una producción diferenciada con denominación de origen protegida para mercados gourmet, como forma de revalorizar la raza más antigua del país. Los proyectos combinan investigación científica, formación de recursos humanos y transferencia tecnológica a productores, consolidando al BCU como recurso genético estratégico para la ganadería nacional.

REDESCUBRIENDO LAS FRUTAS NATIVAS EN LOS PAISAJES AGROECOLÓGICOS Y CULTURALES DE URUGUAY

Pritsch C.¹, Rivas M.², Speroni G.¹, Vaio M.¹, Quezada M.¹, Souza Pérez M.¹, Trujillo C.¹, Puppo M.¹, Vilaró M.², Baccino E.¹, Pesce M.¹, López L.¹, Rodríguez P.³, Cabrera D.³, Dini M.³, Vignale B.^{1,1} Facultad de Agronomía, Universidad de la República (UdelaR), Uruguay ² Centro Universitario Regional del Este (CURE-UdelaR), Uruguay ³ Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria (INIA), Uruguay. clara@fagro.edu.uy.

El guayabo del país (*Feijoa sellowiana*), arazá amarillo (*Psidium cattleianum* f. *lucidum*) y la palmera butiá (*Butia odorata*) son las especies frutales nativas más destacadas de Uruguay. En los últimos 30 años productores, emprendedores, gastronómicos, periodistas y artistas participan de un proceso de redescubrimiento y revalorización de las frutas nativas, en un contexto de renovado interés por los recursos nativos, la conservación basada en la utilización sostenible, y estrategias de desarrollo local y visibilización de nuestro patrimonio biocultural. Este grupo de investigadores contribuye a su conservación y valorización mediante estudios de biología reproductiva, caracterización fenotípica, genética y molecular, manejos agronómicos y planes de manejo para los palmares de butiá, destacándose el manejo ganadero para su regeneración, estudios de diversidad, buenas prácticas de cosecha, circuitos ecoturísticos y la designación de un paisaje biocultural. Para arazá se reportó un sistema reproductivo apomítico y diversidad de citotipos, con impacto en la fertilidad del polen. Para guayabo del país se constató alta diversidad morfológica y molecular en poblaciones silvestres, liberándose los primeros cuatro cultivares y desarrollándose recursos genómicos y transcriptómicos. Los resultados orientan estrategias de conservación y utilización de estas especies, generando nuevas preguntas de investigación que dialogan con el paisaje cultural de frutas nativas de Uruguay.

HANSENIASPORA VINEAE: UNA LEVADURA URUGUAYA EN EL MERCADO MUNDIAL PARA MEJORAR LOS VINOS CON IDENTIDAD REGIONAL

Carrau F.¹, Da Silva C.^{1,1} Área Enología y Biotecnología de Fermentaciones, Departamento de Ciencia y Tecnología de Alimentos, Facultad de Química, Universidad de la República (UdelaR), Uruguay. fcarrau@fq.edu.uy.

Presentamos *Hanseniaspora vineae*, levadura autóctona uruguaya ya comercializada para la industria de bebidas fermentadas. *H. vineae* es un ejemplo innovador para la mejora de la complejidad aromática y promueve la expresión de la microbiota del terroir, favoreciendo mayor diversidad de levaduras en fermentación. Respecto a cepas comerciales de *Saccharomyces cerevisiae*, muestra lisis celular precoz al final de la fermentación, liberando manoproteínas, polisacáridos, ácidos grasos, aminoácidos y péptidos que aumentan el volumen de boca y la redondez

en días en lugar de meses. Sintetiza bencenoides y fenilpropanoides poco frecuentes en starters convencionales, generando perfiles aromáticos diferenciados y con capacidad bioactiva a nivel nutricional. Su bajo requerimiento de nitrógeno, actividad proteasa eficiente y capacidad de acetilación favorecen la supervivencia de la microbiota autóctona, apoyando estrategias de mínima intervención y fermentaciones mixtas controladas. La cepa constituye un ejemplo de valor agregado para recursos genéticos locales: fue el primer registro en Uruguay conforme al Protocolo de Nagoya, asegurando protección del patrimonio microbiano nativo. Se discuten implicancias prácticas para vitivinicultura, sidra, cervezas artesanales y panificación, además de ensayos piloto en uvas blancas y tintas y estudios en escala industrial en curso. *H. vineae* ejemplifica cómo la valorización biotecnológica de recursos genéticos nacionales contribuye a la sostenibilidad vitivinícola, a los alimentos fermentados y a la preservación del patrimonio biocultural.

HACIA LA MEJORA EN LA APLICACIÓN DE LOS ESTUDIOS FARMACOGENÓMICOS Y DE MEDICINA DE PRECISIÓN EN ONCOLOGÍA EN LATAM

Redal M. A.^{1,1} División Genética, Departamento de Medicina, Hospital de Clínicas José de San Martín, Universidad de Buenos Aires (UBA), Argentina.

En los pacientes oncológicos surge una gran dificultad para optimizar el tratamiento dado que la respuesta al mismo puede estar influida por diferencias individuales. Esas diferencias, asociadas con toxicidad y resistencia, pueden surgir por variantes genéticas del paciente y por mutaciones propias del tumor. América Latina, presenta una alta variabilidad genética que debe ser considerada en el desarrollo de terapias oncológicas, permitiendo obtener tratamientos personalizados y seguros y, consecuentemente, una mejora en los servicios de atención médica, incluidos sus costos.

FACTORES GENÉTICOS ASOCIADOS A LA TOXICIDAD Y RESPUESTA AL TRATAMIENTO DE LA LEUCEMIA LINFLOBLÁSTICA AGUDA PEDIÁTRICA

Soler A. M.¹, da Luz J.^{1,1} Laboratorio de Genética Molecular Humana, Departamento de Ciencias Biológicas, CENUR Litoral Norte, Universidad de la República (Udelar), Salto, Uruguay. anamasoler@gmail.com.

La leucemia linfoblástica aguda (LLA) es la neoplasia más frecuente en la infancia y, pese a las elevadas tasas de sobrevida alcanzadas con los protocolos actuales, la variabilidad en la respuesta y la toxicidad asociada al tratamiento constituye un desafío para la optimización terapéutica. En pacientes pediátricos uruguayos con LLA se ha estudiado la influencia de variantes genéticas sobre la respuesta a distintos fármacos y fases del tratamiento. Durante el mantenimiento, se ha caracterizado la asociación de variantes en *TPMT*, *NUDT15* e *ITPA* con la toxicidad hematológica y la exposición a 6-mercaptopurina. Estos estudios se han extendido al análisis de regiones reguladoras de estos genes y de otros componentes de la vía de 6-mercaptopurina, incluyendo *ABCC4*. Por otra parte, se han estudiado variantes en genes relacionados con el metabolismo y transporte de metotrexato, entre ellos *MTHFR*, *SLC19A1*, *TYMS*, *SLC01A2* y *SLC01B1*, durante las fases de mantenimiento y consolidación, incorporando además el análisis de miARNs. Asimismo, se han analizado variantes en *ABCB1*, *ABCG2*, *CYP3A5* y *ASNS* en relación con toxicidades durante la inducción. En la fase de reintensificación, se estudia la influencia de variantes en genes de la familia *GST*, *IKZF1* y *NR3C1* sobre la respuesta a glucocorticoides. Asimismo, se investigan *IL6*, *IL6R* e *IL1B* y otros determinantes genéticos asociados con la respuesta terapéutica y el riesgo de recaída. En conjunto, estos estudios contribuyen a caracterizar la variabilidad farmacogenética de la LLA pediátrica y a generar evidencia para una terapéutica más individualizada.

CLASIFICAR PARA TRATAR: LA INFLUENCIA DE LOS BIOMARCADORES MOLECULARES EN LA TERAPÉUTICA DE LOS GLIOMAS

Pérez G.^{1,1} Departamento de Microbiología, Área Virología, Facultad de Ciencias Bioquímicas y Farmacéuticas (FCByF), Universidad Nacional de Rosario (UNR), Argentina, german.0205@gmail.com.

El abordaje de los gliomas, tumores primarios más frecuentes del Sistema Nervioso Central, se transformó en la última década con la incorporación de biomarcadores moleculares, dando lugar a un diagnóstico integrado en el

que la clasificación actual ya no se basa exclusivamente en la histología del tumor. Esta caracterización permite identificar subgrupos biológicamente homogéneos, estimar la evolución clínica de cada paciente y anticipar la respuesta terapéutica, sentando las bases de un tratamiento racional y personalizado. En la actualidad, estos biomarcadores condicionan las decisiones clínicas en un escenario de opciones terapéuticas todavía limitadas, donde mecanismos de farmacorresistencia, vinculados a transportadores de membrana y a la sobreexpresión de enzimas reparadoras del ADN, reducen la eficacia de los quimioterápicos disponibles y representan un desafío central. Al mismo tiempo, esa misma caracterización molecular abre camino hacia nuevas estrategias terapéuticas dirigidas, uno de los horizontes más prometedores de la neurooncología actual. Trasladar estos hallazgos moleculares desde el laboratorio hasta su aplicación efectiva en el paciente sigue siendo un desafío en Latinoamérica, donde resulta necesario contar con estudios clínicos propios que permitan validarlos y acelerar su aplicabilidad práctica, superando las limitaciones de infraestructura, acceso y estandarización que hoy retrasan su incorporación a la atención del paciente, y avanzar así hacia una oncología de precisión más equitativa en la región.

IMPLEMENTACIÓN DE GENOTIPADO DE DPYD EN SISTEMAS DE SALUD CON RECURSOS LIMITADOS.

Quiñones L.¹¹ Departamento de Oncología Básico-Clínica, Facultad de Medicina & Departamento de Ciencias y Tecnología Farmacéutica, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile (UCHILE), Santiago, Chile. lquinone@uchile.cl.

Las fluoropirimidinas constituyen pilares del tratamiento de diversos tumores, pero pueden causar toxicidad grave y potencialmente fatal en pacientes con actividad reducida de dihidropirimidina deshidrogenasa, frecuentemente asociada a variantes del gen *DPYD*. El genotipado pretratamiento y el ajuste de dosis según el genotipo permiten reducir toxicidades prevenibles sin comprometer la eficacia terapéutica. Sin embargo, su implementación continúa siendo limitada en sistemas de salud con recursos restringidos, particularmente en Latinoamérica, debido a barreras económicas, regulatorias, de infraestructura, capacitación y acceso a pruebas moleculares. A ello se suma la elevada diversidad genética de las poblaciones latinoamericanas y su subrepresentación en estudios farmacogenómicos internacionales. Se propone una estrategia de implementación progresiva y adaptada al contexto regional, basada inicialmente en paneles de variantes clínicamente validadas, utilización de laboratorios de referencia, programas piloto en centros de alta complejidad, capacitación multidisciplinaria e integración gradual del genotipado en guías clínicas y sistemas de financiamiento. La experiencia regional demuestra que existen capacidades para avanzar hacia modelos escalables y sostenibles. La incorporación de *DPYD* debe considerarse una intervención de seguridad del paciente y una estrategia de atención de alto valor, capaz de disminuir toxicidad, hospitalizaciones y costos asociados al tratamiento con fluoropirimidinas.

DISEÑO DE VACUNAS CONTRA EL CÁNCER BASADO EN ALTERACIONES GENÓMICAS E INTELIGENCIA ARTIFICIAL

Lopez Cortes A.¹¹ Cancer Research Group (CRG), Universidad de Las Américas (UDLA), Quito, Ecuador. aalc84@gmail.com.

El diseño de vacunas terapéuticas contra el cáncer requiere identificar antígenos que combinen relevancia tumoral y potencial de reconocimiento inmunitario. Esta ponencia presenta una estrategia de vacunología inversa que

integra alteraciones genómicas, dependencias funcionales e inteligencia artificial para priorizar candidatos vacunales en 12 tipos de cáncer. El enfoque combina datos de pérdida de función mediante CRISPR–Cas9, variantes tumorales y perfiles de expresión, junto con modelos de aprendizaje automático para estimar el efecto de las variantes y predecir la presentación de péptidos por moléculas HLA de clases I y II. La selección incorpora la expresión en tejidos sanos, la similitud con secuencias humanas y la diversidad de alelos HLA, con el propósito de orientar el diseño de vacunas multiepítipo y estimar su cobertura poblacional. Se distinguirán las alteraciones observadas en tumores de las variantes propuestas computacionalmente, así como la unión predicha a HLA de la inmunogenicidad demostrada. Se discutirán las aplicaciones de este marco a la selección de antígenos compartidos y personalizados, y sus limitaciones ante la heterogeneidad tumoral y la evasión inmunitaria. La integración de genómica e inteligencia artificial permite organizar y priorizar hipótesis vacunales dentro de la oncología de precisión, cuya traducción clínica exige confirmar la presentación antigénica, la respuesta de linfocitos T y la seguridad mediante validación experimental.

CITOGENÉTICA DE INSECTOS

Pita S.^{1,1} Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo, Uruguay.

La citogenética de insectos combina herramientas clásicas y moleculares para investigar la organización, evolución y dinámica de los genomas. Esta mesa abordará la diversidad de sistemas cromosómicos del grupo desde una perspectiva integral, incorporando herramientas ómicas que potencian el análisis tradicional. A través de este diálogo, buscamos integrar enfoques complementarios y fortalecer este campo de estudio como un área clave para comprender los mecanismos evolutivos y la diversidad genómica global.

CITOGENÉTICA COMPARATIVA Y EVOLUTIVA DE DIVERSOS TAXONES DE INSECTOS

Bressa M. J.^{1,1} Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEyN), Universidad de Buenos Aires (UBA), Argentina. mjbressa@ege.fcen.uba.ar.

Los insectos representan el grupo de organismos más diverso de la Tierra, ejercen un gran impacto ecológico al desempeñar funciones ecosistémicas esenciales y poseen relevancia económica por su actividad como plagas agrícolas y urbanas, así como importancia médica, dado que algunas especies actúan como vectores de enfermedades. Este grupo de animales presenta una amplia diversidad cromosómica y notable variación en la organización genómica, arquitectura cromosómica e historia evolutiva. En este contexto, los estudios citogenéticos han constituido abordajes efectivos para analizar las formas cromosómicas de las especies actuales y, a través de la comparación cariológica, hacer inferencias sobre los cambios cromosómicos que pudieron haber acontecido a lo largo del proceso evolutivo en los distintos grupos taxonómicos, elucidar los procesos que conducen a la aparición y fijación de los sistemas de cromosomas sexuales, comprender las relaciones evolutivas y filogenéticas de las especies bajo estudio. La citogenética molecular y evolutiva han permitido realizar análisis cromosómicos más precisos al proporcionar marcadores cromosómicos valiosos no sólo para el estudio de la diversificación cromosómica y la organización del genoma, sino también para la caracterización citotaxonómica y la diferenciación entre especies crípticas y/o morfológicamente similares. En la actualidad, en la era de la citogenómica, el empleo de un enfoque integrador que combina genómica, datos cromosómicos y herramientas bioinformáticas permiten desvelar la estructura, función y evolución de los cromosomas con una resolución sin precedentes y comprender aún mejor la organización y dinámica del genoma, el papel de los elementos repetitivos, entre otros aspectos.

MEMBRACIDAE REPEATS AND SEX CHROMOSOME EVOLUTION

Mora P.¹, Rico-Porras J. M.¹, Gasparroto A.², Ferreti A. B. S. M.², Lorite P.¹, Palmer Droguett D.³, Cabral-de-Mello D. C.²

¹ Departamento de Biología Experimental, Área de Genética, Universidad de Jaén, España ² Departamento de Biologia Geral e Aplicada, Instituto de Biociências, UNESP, Rio Claro, Brasil ³ Biology Department, University of Texas at Arlington, Estados Unidos.

Membracidae (Hemiptera: Auchenorrhyncha) presenta cromosomas holocéntricos y una diversidad cariotípica con números diploides de $2n=11-30$ y sistemas sexuales $X0$ y neo-XY. Aunque $2n=21, X0$ se considera el cariotipo

ancestral, los mecanismos responsables de la evolución cromosómica siguen siendo poco conocidos. En este trabajo analizamos la relación entre ADN repetitivo y evolución cromosómica en especies de Membracidae mediante aproximaciones citogenómicas. El análisis filogenético reveló reducciones independientes del número cromosómico compatibles con múltiples eventos de fusión. La abundancia del motivo telomérico (TTAGG)_n, estimada mediante RepeatMasker, mostró una elevada variación entre especies, mientras que su distribución cromosómica mediante FISH reveló señales terminales e intersticiales en autosomas y cromosomas sexuales. Sin embargo, estos patrones no apoyan un papel directo de las secuencias (TTAGG)_n en las fusiones cromosómicas. Además, el análisis de individuos con y sin cromosomas B mediante RepeatExplorer2 y TAREAN mostró una marcada diferenciación en su composición de ADN repetitivo. El análisis comparativo de especies con sistemas neo-XY también reveló diferencias en la abundancia y distribución de secuencias repetitivas asociadas a los cromosomas sexuales. En conjunto, nuestros resultados sugieren que, aunque las secuencias teloméricas no parecen ser el principal factor implicado en las fusiones, el ADN repetitivo podría desempeñar un papel relevante en la reorganización y diferenciación cromosómica en Membracidae.

WHAT IS THE REPEATS COMPOSITION OF HOLOCENTRIC B CHROMOSOMES? THE CASE OF AETALION RETICULATUM

Bardella V. B.¹, Milani D.², Martí E.^{2,3}, Mora P.⁴, Cabral-de-Mello D. C.^{2,1} Instituto de Biociências, Universidade Estadual Paulista (UNESP), Botucatu, Brasil ² Departamento de Biologia Geral e Aplicada, Instituto de Biociências, UNESP, Rio Claro, Brasil ³ Department of Biology, University of Rochester, Estados Unidos ⁴ Department of Experimental Biology, Genetics Area, University of Jaén, España. vanessa.b.bardella@unesp.br.

El origen y la composición molecular de los cromosomas supernumerarios (Bs) están ampliamente descritos en organismos con cromosomas monocéntricos. Sin embargo, esta información aún es escasa para organismos con cromosomas holocéntricos. Estos presentan una placa cinetocórica distribuida a lo largo de toda la extensión cromosómica, característica que puede favorecer la fragmentación cromosómica y puede influir en la organización de los DNAs repetitivos. En este contexto, nuestro objetivo fue investigar los cromosomas B de *Aethalion reticulatum* (Hemiptera), con énfasis en la dinámica de los DNAs satélites, uno de los principales componentes de los cromosomas Bs. A partir de la integración de datos genómicos y citogenéticos, identificamos cuatro tipos distintos de cromosomas B en individuos provenientes de un área geográfica restringida. Con base en la composición, abundancia y los niveles de divergencia de los DNAs satélites, diferenciamos los dos tipos de cromosomas B más frecuentes. Además, los análisis meióticos evidenciaron puentes anafásicos, cromosomas con migración tardía y fragmentos cromosómicos, sin observar la presencia de micronúcleos. Esta característica sugiere que los fragmentos cromosómicos generados posiblemente no son eliminados durante la división celular. En conjunto, los resultados permiten plantear hipótesis sobre el origen, la composición y el comportamiento de los cromosomas B en organismos con cromosomas holocéntricos.

CITOGENÓMICA EN TRIATOMINOS, VECTORES DE LA ENFERMEDAD DE CHAGAS

Pita S.¹, Mora P.², Rico-Porras J. M.², Panzera F.¹, Cabral-de-Mello D. C.^{3,1} Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Universidad de la República (UdelAR), Montevideo, Uruguay ² Departamento de Biología Experimental,

Área de Genética, Universidad de Jaén, España ³ Departamento de Biología Geral e Aplicada, Instituto de Biociências, UNESP, Rio Claro, Brasil. spita@fcien.edu.uy.

Los triatomíneos son un grupo de especies con interés sanitario debido a su rol como vectores de la enfermedad de Chagas. A su vez, presentan un gran interés biológico debido a la presencia de cromosomas holocéntricos. En la tribu Triatomini, los estudios citogenómicos realizados hasta el momento muestran que el ADN satélite (ADNsat) constituye la principal fracción del ADN repetitivo y presenta una dinámica estrechamente vinculada con la diferenciación cromosómica. Las familias de ADNsat se encuentran ampliamente dispersas en el genoma, incluyendo regiones heterocromáticas y eucromáticas, por lo que su distribución no puede ser explicada por una asociación exclusiva con la heterocromatina. Los análisis comparativos entre especies y linajes muestran patrones compatibles con la hipótesis de la biblioteca, según la cual las familias de ADNsat se conservan preferentemente entre especies filogenéticamente próximas, mientras que los diferentes linajes presentan amplificaciones y pérdidas diferenciales. Nuestros análisis han mostrado que cada subcomplejo dentro de la tribu Triatomini presenta una heterocromatina caracterizada por un conjunto reducido de familias específicas, evidenciando un importante recambio de satélites durante la evolución. Este patrón de conservación de algunas familias, acompañado por su rápida amplificación, pérdida y redistribución, genera características propias de la heterocromatina de cada linaje y contribuye a explicar diferencias entre los cariotipos. Por lo tanto, nuestros resultados muestran cómo la integración de herramientas genómicas y citogenéticas permite relacionar la dinámica del ADNsat con la evolución de los cariotipos.

MEJORAMIENTO GENÉTICO DE CULTIVOS E INNOVACIONES PARA LA RESILIENCIA CLIMÁTICA

Perera M. F.^{1,1} Instituto de Tecnología Agroindustrial del Noroeste Argentino (ITANOA), Estación Experimental Agroindustrial Obispo Colombres (EEAOC), CONICET, CCT NOA Sur, Tucumán, Argentina.

Los programas de mejoramiento genético buscan obtener variedades de mayor productividad con características agronómicas sobresalientes. Sin embargo, los desafíos que plantea el cambio climático exigen el desarrollo de cultivos resilientes que junto a prácticas agrícolas sostenibles contribuyan a la sostenibilidad ambiental y económica. Este simposio pretende abordar avances y desafíos del mejoramiento, enfocándose en el uso de recursos genéticos y la aceleración del desarrollo de cultivares mediante enfoques innovadores, desde caracterización de germoplasma hasta biotecnología y genética molecular.

DIVERSIDAD GENÉTICA Y MEJORAMIENTO MOLECULAR: IMPULSANDO LA BIOECONOMÍA DE CAÑA DE AZÚCAR

Sampaio Carneiro M.^{1,1} Universidade Federal de São Carlos (UFSCar), São Carlos, Brasil. monalisa@ufscar.br.

A cana-de-açúcar ocupa posição estratégica na bioeconomia latino-americana, contribuindo para a produção de açúcar, bioetanol, bioenergia e outros bioprodutos. A sustentabilidade e a competitividade do setor dependem da capacidade dos programas de melhoramento de explorar e ampliar a diversidade genética disponível. Nesse contexto, a integração de recursos genéticos, fenotipagem, ferramentas moleculares e genômica tem aumentado a eficiência do melhoramento e ampliado as possibilidades de obtenção de variedades superiores. A caracterização da diversidade genética e a identificação de genes, marcadores e regiões genômicas de interesse permitem explorar características associadas à produtividade, resistência a doenças, tolerância a estresses abióticos e adaptação a diferentes ambientes. Estratégias como seleção assistida por marcadores e seleção genômica contribuem para incorporar essa variabilidade de forma mais eficiente aos programas de melhoramento. Esta palestra discutirá como a integração entre diversidade genética e melhoramento molecular pode transformar conhecimento em inovação, contribuindo para o desenvolvimento de variedades mais produtivas, resilientes e sustentáveis e fortalecendo o papel da cana-de-açúcar na bioeconomia.

TRANSFORMACIÓN GENÉTICA DE LA CAÑA DE AZÚCAR EN LA EEAOC: DOS DÉCADAS DE LOGROS Y DESAFÍOS PARA LA SOSTENIBILIDAD DEL SECTOR CAÑERO

Racedo J.¹, Budeguer F.¹, Enrique R.¹, Ostengo S.¹, Noguera A.^{1,1} ITANOA, EEAOC, CONICET, CCT NOA Sur, Tucumán, Argentina. joracedo@gmail.com.

La caña de azúcar (*Saccharum* spp.) es una gramínea perenne C4 de alta productividad y un cultivo clave tanto para la producción de azúcar como para la generación de bioenergía. Su complejidad genética (poliploide, aneuploide) y su ciclo de cultivo semi-perenne hacen que el mejoramiento convencional requiera entre 12 y 14 años de ardua labor para la obtención de nuevas variedades. En Tucumán, el PMGCA de la EEAOC es responsable de las variedades que ocupan más del 97,6 % del área cultivada. En 2005, la EEAOC incorporó la transformación genética como

herramienta complementaria para acelerar la innovación varietal. El desarrollo de variedades resistentes a glifosato fue el primer objetivo, orientado a reducir costos, disminuir el uso de herbicidas y mejorar la sostenibilidad del sistema productivo. Este proceso implicó resolver desafíos experimentales y regulatorios, especialmente en la desregulación de cultivos poliploides y propagados agámicamente. La variedad TUC 87-3RG obtuvo dictámenes favorables de los entes regulatorios y se efectivizó su inscripción en RNPC-INASE en 2021, siendo el primer material transgénico del programa. Desde 2018, la línea de trabajo se extendió hacia la obtención de variedades transgénicas resistentes al gusano perforador, principal plaga del cultivo, profundizando el enfoque hacia un manejo más sostenible. Otros proyectos actuales del PMGCA están orientados al desarrollo de variedades resistentes a estrés abiótico mediante transgénesis y resistencia a herbicida por edición génica. En conjunto, estas dos décadas de trabajo consolidan a la transformación genética como una herramienta estratégica para el desarrollo de nuevas variedades que aporten competitividad y sostenibilidad al sector cañero del Noroeste Argentino.

UTILIZACIÓN DE MARCADORES MOLECULARES PARA EL DESARROLLO DE NUEVAS VARIEDADES DE SOJA

Pardo E. M.¹, Rocha C. M. L.¹, García M. G.¹, Chiesa M. A.², Sanchez J. R.^{1,1} ITANOA, EEAOC, CONICET, CCT NOA Sur, Tucumán, Argentina ² IICAR, Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias, Rosario, Argentina. marianopardo@eeaoc.org.ar.

La producción de soja en el Noroeste Argentino (NOA) enfrenta factores climáticos adversos, enfermedades y plagas. El Programa de Mejoramiento Genético de la Soja (PMGS) de la Estación Experimental Agroindustrial Obispo Colombres desarrolla variedades de soja adaptadas al NOA con pureza genética garantizada, mayor rendimiento y resistencia a factores bióticos y abióticos. Este proceso dura entre siete y ocho años y se basa en principios genéticos clásicos de selección fenotípica. Sin embargo, puede acelerarse mediante la implementación de una técnica denominada Selección Asistida por Marcadores Moleculares (SAM). Nuestro objetivo es implementar la SAM de manera rutinaria en el PMGS, en distintas etapas del programa, para hacer más eficiente el desarrollo de nuevas variedades. Con este propósito se utilizan dos tipos de marcadores moleculares (MM): microsatélites (SSR) y polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs).

El desarrollo de una nueva variedad comienza con la selección de parentales a partir de un banco de germoplasma (BG) propio con gran variabilidad genética, para cruzarlos artificialmente. Los híbridos efectivos avanzan generacionalmente hasta alcanzar la homocigosis y, posteriormente, las líneas promisorias se evalúan por rendimiento y comportamiento fitosanitario hasta que finalmente se inscriben como nuevas variedades. Todas estas etapas se evalúan con SSR y SNPs, garantizando la diversidad genética, la obtención efectiva de híbridos, la incorporación o introgresión de genes de interés asociados con MM y la pureza genética de las líneas que se inscribirán.

MODULACIÓN DE LA SENESCENCIA INDUCIDA POR ESTRÉS ABIÓTICO EN SOJA MEDIANTE EDICIÓN DE GENES DE LA VÍA DE VESICULACIÓN CLOROPLÁSTICA

Vidal S.¹, Fleitas A. L.¹, Briano S.¹, Rile T.^{1,1} Facultad de Ciencias, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo, Uruguay. svidal@fcien.edu.uy.

La senescencia vegetal es un proceso regulado durante el desarrollo que implica diversos eventos fisiológicos controlados genéticamente e influenciados por las condiciones ambientales. Varios factores ambientales severos,

incluido el estrés por sequía, pueden desencadenar senescencia prematura, lo que compromete la acumulación de biomasa y reduce el rendimiento en especies cultivadas. Durante la senescencia, las plantas reciclan nutrientes desde órganos fuente hacia las estructuras reproductivas, de modo que la senescencia inducida por estrés afecta directamente la productividad a través de su impacto en la maduración de las semillas. La senescencia foliar se caracteriza por la degradación ordenada de los cloroplastos y la movilización de clorofila, proteínas y lípidos mediante múltiples vías. Entre ellas, la vía de vesiculación cloroplástica (CVV) está mediada por una proteína dirigida al cloroplasto denominada CV, que participa tanto en la senescencia natural como en la inducida por estrés. CV interactúa principalmente con proteínas del tilacoide, promoviendo la formación de vesículas que contienen CV y que transportan componentes cloroplásticos hacia la vacuola central para su degradación. La soja (*Glycine max*), un cultivo leguminoso de gran importancia global, es particularmente sensible al estrés por sequía. Análisis transcriptómicos comparativos de genotipos de soja con tolerancia diferencial a la sequía revelaron una correlación negativa entre la expresión del gen CV bajo deshidratación y los niveles de tolerancia al estrés hídrico. En este estudio utilizamos CRISPR/Cas9 para generar líneas knockout de CV, como líneas knockdown mediante edición del promotor del gen, y se evaluó el impacto de las mutaciones en el fenotipo de las plantas en condiciones normales de desarrollo y de estrés abiótico.

AVANCES Y DESAFÍOS EN LA CITOGENÉTICA CONSTITUCIONAL Y PRENATAL

Torchio A.^{1,1} CITOGEM – Centro Universitário Faculdade de Medicina do ABC e Universidade Paulista (UNIP), Brasil.

El simposio “Avances y desafíos en la citogenética constitucional y prenatal” abordará el papel actual de la citogenética y la citogenómica en el diagnóstico prenatal, constitucional y clínico. Se discutirá la integración estratégica entre cariotipo, FISH, microarray cromosómico y mapeo óptico del genoma para la investigación de CNV, mosaicismos, discordancias diagnósticas y variantes estructurales. A partir de experiencias clínicas y laboratoriales, se destacará el impacto de estas tecnologías en la precisión diagnóstica, el asesoramiento genético y la toma de decisiones clínicas.

IMPACTO DEL MICROARRAY EN EL DIAGNÓSTICO PRENATAL

Fernandes Lacerda de Carvalho A.^{1,1} Instituto de Biologia, Universidade Federal da Bahia (UFBA), Brasil. acacia.carvalho@ufba.br.

El análisis de microarrays cromosómicos (CMA), una tecnología genómica de alta resolución, ha desempeñado un papel importante en el diagnóstico de anomalías genéticas fetales. El CMA ofrece beneficios diagnósticos adicionales al cariotipo de bandas GTG al revelar desequilibrios submicroscópicos o variaciones en el número de copias (CNV). La detección de CNV patogénicas en genomas fetales se asocia con trastornos del neurodesarrollo, discapacidad intelectual y anomalías estructurales, lo que conlleva importantes implicaciones clínicas que incluyen estrategias de intervención, planes de tratamiento personalizados y asesoramiento genético para futuros padres. El análisis prenatal de CNV es complejo y debe considerar el contexto clínico fetal y las posibilidades de manejo obstétrico. Algunas CNV plantean desafíos importantes para el asesoramiento genético, especialmente aquellas asociadas con significado clínico incierto, en contextos de penetrancia y/o expresividad variables.

MEDICINA PERSONALIZADA EN PEDIATRÍA, UTILIDAD DEL ARRAY EN LA PRÁCTICA CLÍNICA

Lacarruba D.¹, Otazu I.², Torres V.^{2,1} Área de Neuropediatría, Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, San Lorenzo, Paraguay ² Laboratorio Diaz Gill, Paraguay. madojaz86@gmail.com.

En 1980 abre el primer laboratorio de genética humana en Paraguay en el Instituto de Investigación de Ciencias de la Salud de la Universidad Nacional de Asunción. En 2000 y 2013 abren otros dos laboratorios dedicados a cariotipo de sangre periférica. De forma reciente, desde el 2019 el Laboratorio DiazGill invierte en Genética con citogenética convencional, FISH, MLPA y recientemente microarray cromosómico. En 5 años realizaron 1231 cariotipos – 36% pediátricos. La alteración más frecuente pediatría fue en el par 21 (76%) seguida por alteraciones en los cromosomas sexuales (8%) curiosamente con pacientes 47,XXY pediátricos con síntomas atípicos como epilepsia, escoliosis y tetralogía de fallot. Un caso sin diagnóstico con retraso del desarrollo, microcefalia, alteración oftalmológica con cariotipo – Dup Xq27 y microarray Duplicación 592Kb Xq27.1q27.2, una triplicación 8Mb Xq27.2q28 y una duplicación de 216Kb, las tres VUS. También tuvimos un paciente con Disgenesia Gonadal Mixta con cariotipo mos46,X?dup(Y)(q11.22q11.23)[15]/45,X[5] en bandeado giemsa y bandeado C en el cual se completó el estudio con FISH y con un microarray HD informando delección y duplicación mosaica de 18.7Mb en Yp11.32q11.22, una delección de 38Mb en Yq11.23q12 y una delección en mosaico de 3.4Mb en Yq11.222q11.223. Estos casos ejemplifican como los estudios citogenéticos se complementan, permitiendo un diagnóstico y manejo personalizado, pero aún con todas las herramientas tendremos casos sin resolver.

MAPEO ÓPTICO DEL GENOMA HUMANO EN LA DETECCIÓN DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS CONSTITUCIONALES: ¿QUÉ PUEDE APORTAR?

Paiva Vieira T. A.¹, Nascimento-Vidotti C. G.², Krepischi A. C. V.³, Forte Mazzeu J.⁴ ¹ Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Brasil ² Universidade Estadual de Campinas (UNICAMP), Brasil ³ Universidade de São Paulo (USP), Brasil ⁴ Universidade de Brasília, Brasil. tpvieira@unicamp.br.

El mapeo óptico del genoma (MOG) representa una de las tecnologías más prometedoras para detectar diferentes tipos de variantes estructurales (VE), incluyendo alteraciones cromosómicas equilibradas y desequilibradas, en un solo experimento. Este método consiste en escanear moléculas de ADN lineal muy largas (tamaño promedio > 250 kb) previamente marcadas con fluorescencia en regiones específicas, ensamblar el genoma mediante el método *de novo assembly* y compararlo con un genoma de referencia para identificar variantes estructurales. Estudios publicados recientemente han demostrado la eficacia del mapeo óptico en la detección de VE en el genoma humano, tanto alteraciones constitucionales como somáticas en el cáncer. Este simposio abordará las diferentes aplicaciones del OGM y presentará la experiencia del Laboratorio de Citogenética y Citogenómica Humana de la Unicamp en el uso de OGM para caracterizar diferentes alteraciones cromosómicas e investigar variantes estructurales en enfermedades raras.

GENÓMICA DE POBLACIONES PARA LA CONSERVACIÓN DE ESPECIES DE VERTEBRADOS EN AMÉRICA LATINA

Ríos N.¹, Barragán Ruiz C. E.^{2,1} Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Universidad de la República (Udelar), Montevideo, Uruguay ² Universidade Federal de Goiás (UFG), Brasil.

El simposio promoverá el intercambio de metodologías, experiencias y perspectivas futuras entre jóvenes investigadores y especialistas dedicados al estudio de poblaciones de vertebrados, incluidos peces, aves, reptiles y mamíferos. En una región neotropical altamente biodiversa, pero marcada por desigualdades en infraestructura, integración y acceso a datos, este simposio busca fortalecer la Genómica de la Conservación en América Latina, fomentando redes regionales, alianzas y proyectos orientados a conservar especies y proteger el patrimonio natural latinoamericano de manera soberana.

GENÓMICA DE POBLACIONES DE *GARCIALEBIAS VIARIUS*, UN PEZ ANUAL EN PELIGRO DE EXTINCIÓN

Ríos N.¹, Ariosa S.¹, Carbonell A.^{1,2,3}, Gonnet V.^{1,2,3}, Sansoni-Ruidíaz B.¹, García G.¹, Serra W.⁴, Loureiro M.^{5,1} Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Udelar, Uruguay ² Departamento de Biodiversidad y Genética, Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable (IIBCE), Uruguay ³ Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas (PEDECIBA), Uruguay ⁴ Museo Nacional de Historia Natural, MEC, Uruguay ⁵ Laboratorio de Zoología de Vertebrados, Facultad de Ciencias, Udelar, Uruguay. nrios@fcien.edu.uy.

Garcialebias viarius es una especie de pez anual que habita charcos temporales y, por este motivo, se encuentra expuesta a ambientes extremadamente variables. Su distribución se restringe a localidades puntuales de las cuencas del Río Cebollatí y la Laguna Castillos. Esta especie se encuentra categorizada como “En Peligro” por la Unión Internacional para la Conservación de la Naturaleza, debido a factores como la explotación para el acuarismo, la agricultura, las modificaciones del flujo hidrodinámico, la contaminación, las sequías y las inundaciones. En este estudio nos propusimos caracterizar la estructura poblacional y la diversidad genética de *G. viarius* a lo largo de su distribución. El análisis consistió en un abordaje de genómica de poblaciones de cuatro localidades, que representaron dos sitios de muestreo en cada cuenca. Se realizó el genotipado de 929 loci SNP mediante la técnica 2bRADseq. El análisis de estructura poblacional identificó tres poblaciones: las localidades de la cuenca del Cebollatí se comportaron como una única población, mientras que las otras dos poblaciones correspondieron a las dos localidades de la cuenca de la Laguna Castillos (Norte y Sur). Las cuatro localidades analizadas mostraron valores similares de heterocigosidad esperada (promedio: 0,3377; desvío estándar: 0,0179). A pesar del reducido número de localidades conocidas de *G. viarius*, encontramos una estructuración genética entre cuencas, como era esperable; pero a su vez registramos diferenciación entre las poblaciones asociadas a la Laguna Castillos. Este trabajo se realizó en el marco de un curso de posgrado del Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas.

IMPACTOS DEL CAMBIO CLIMÁTICO EN LA DIVERSIDAD GENÉTICA DE LAS POBLACIONES DE HERPETOFAUNA PERUANA

de Barros Machado da Silva C.¹, Machado C.¹, Cusi J.^{1,1} Laboratorio de Genética y Genómica Evolutiva, Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Nacional Mayor de San Marcos (UNMSM), Lima, Perú. carolbioms@gmail.com.

La herpetofauna desempeña un papel fundamental en los ecosistemas, tanto como depredadores como presas, y constituye un grupo de excelentes bioindicadores debido a su sensibilidad a las variaciones ambientales. Sin embargo, en las últimas décadas, sus poblaciones han experimentado disminuciones significativas a nivel mundial, asociadas a factores interrelacionados como la pérdida de hábitat, las enfermedades emergentes, la contaminación y el cambio climático. La reducción poblacional y la fragmentación del hábitat pueden incrementar la diferenciación genética entre poblaciones y disminuir la variación genética intrapoblacional, debido al aumento de la deriva genética y de la endogamia. En este contexto, nuestro trabajo busca responder las siguientes preguntas: (i) ¿Cuáles son los efectos del cambio climático sobre la distribución geográfica, la diversidad genética y la diversidad filogeográfica de la herpetofauna? (ii) ¿Cómo se distribuye actualmente la diversidad genética de las especies estudiadas? y (iii) ¿Los niveles actuales de diversidad genética permiten mantener la viabilidad poblacional a largo plazo frente a la reducción demográfica, sin la implementación de medidas de mitigación? La integración de datos genéticos y modelos climáticos permitirá generar una base científica para evaluar los impactos del cambio climático y contribuir al desarrollo de estrategias de conservación de las especies andinas en un contexto de acelerada transformación ambiental.

APORTES DE LA GENÓMICA Y LA BIOGEOGRAFÍA A LA CONSERVACIÓN DE LAS AVES SUDAMERICANAS

Lois N.¹, Balza U.^{2,1} Universidad de Buenos Aires (UBA), Argentina ² Universidad Nacional de Tierra del Fuego / Fundación Cóndor Andino Ecuador / Fundación Caburé-i, Argentina. nlois@untdf.edu.ar.

La diversidad biológica se distribuye heterogéneamente en el espacio como resultado de procesos históricos, condiciones ambientales actuales y paisajes de conectividad. Comprender estos procesos resulta fundamental para identificar unidades de conservación y evaluar la vulnerabilidad de las especies. En esta presentación se sintetizan investigaciones sobre aves sudamericanas que integran herramientas genómicas, filogeografía, ecología del movimiento y estrategias de forrajeo, y modelado ambiental desde una perspectiva biogeográfica. Evaluamos cuatro sistemas con características contrastantes. En primer lugar, analizamos las aves rapaces con gran capacidad de movimiento, para entender la influencia de la historia y las barreras del paisaje sobre la diferenciación genética. El cóndor andino permite vincular la estructura poblacional y la diversidad genética con estrategias de conservación in situ y ex situ. Los flamencos sudamericanos, demuestran cómo puede darse la conectividad entre humedales discretos y aislados mediante información genómica y de movimiento. El caso de los pingüinos crestados nos permite explorar la influencia de las condiciones oceanográficas y las estrategias de forrajeo sobre la estructura poblacional y su relación con la vulnerabilidad frente al cambio climático. Esta síntesis presenta cómo la interacción entre procesos históricos y contemporáneos configura la diversidad genética en especies con distintas capacidades de dispersión y requerimientos ecológicos. Se discuten las aplicaciones de estos enfoques para reconocer unidades de conservación, evaluar la conectividad y orientar estrategias de manejo, así como la importancia de las redes de colaboración latinoamericanas para desarrollar investigaciones a escalas espaciales acordes con los procesos biológicos estudiados.

PANORAMA DE LA GENÓMICA DE MAMÍFEROS COLOMBIANOS: AVANCES, DESAFÍOS Y PERSPECTIVAS PARA LA CONSERVACIÓN

Rodríguez Castro K. G.^{1,1} Facultad de Ciencias Básicas e Ingeniería, Universidad de Llanos – Campus Barcelona, Villavicencio, Meta, Colombia. karen.giselle.rodriguez@unillanos.edu.com.

La amplia diversidad de mamíferos de Colombia constituye una oportunidad y un desafío para su conservación y estudio. Las amenazas son constantes y avanzan a una velocidad mayor que la que tenemos para conocerla. El desarrollo de tecnologías de secuenciación permite el acceso a una mayor parte del genoma, revelando diversidad oculta y permitiendo una visión más completa de la variación genética de las especies y sus dinámicas poblacionales. Los estudios genómicos de mamíferos en Colombia han abarcado desde especies emblemáticas para la conservación, hasta mamíferos menos estudiados. Los estudios han permitido caracterizar la diversidad de poblaciones y desarrollar herramientas para identificación y monitoreo en las grandes especies y por otra parte, el uso de tecnologías portátiles ha permitido identificar pequeños mamíferos no modelo y generar nuevos recursos genéticos a partir de muestras obtenidas en campo. Estos trabajos han contribuido a un mejor entendimiento de la diversidad y de la historia de las poblaciones, pero también han puesto en evidencia algunas de las limitaciones para desarrollar estudios genómicos en el país, relacionadas con el acceso a lugares, la infraestructura disponible, la necesidad de equipos especializados y los recursos necesarios para el análisis y manejo de grandes volúmenes de datos. En este contexto, es necesario fortalecer la integración de la genómica con otras disciplinas y promover la colaboración entre grupos de investigación, no solo de Colombia, sino en América latina, con el fin de comprender mejor la dinámica de las poblaciones, especialmente en especies que presentan amplia distribución en Suramérica.

DISTRIBUCIÓN DE LA DIVERSIDAD GENÉTICA DE VERTEBRADOS ENTRE RÍOS Y SAVANAS BRASILEÑAS

Barragán Ruiz C. E.¹, Silveira L.², Jácomo A.², Corvalán L.¹, Lazzari G.³, Eizirik E.⁴, Diniz J. A.⁴, Pires de Campos Telles M.^{1,1} Universidade Federal de Goiás (UFG), Brasil ² Instituto Onça Pintada, Brasil ³ Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brasil ⁴ INCT – Genómica e Biodiversidade / INCT – Ecologia e Evolução, Brasil. car.hele.ruiz@gmail.com.

Brasil, el país de mayor extensión territorial de América del Sur, alberga una de las mayores diversidades biológicas del planeta. Sus seis biomas presentan una marcada heterogeneidad de condiciones bióticas y abióticas, desde regiones semiáridas con baja cobertura vegetal hasta la extensa selva amazónica, lo que convierte al país en un escenario clave para la conservación de grandes carnívoros como el jaguar (*Panthera onca*). Presente en los seis biomas brasileños, este felino enfrenta importantes amenazas asociadas a procesos antrópicos, especialmente la pérdida y fragmentación del hábitat, que pueden reducir la conectividad entre poblaciones, disminuir su tamaño efectivo y favorecer procesos de aislamiento. En este contexto, presentamos uno de los estudios genéticos más amplios realizados con jaguares en Brasil, empleando herramientas de genómica de poblaciones en el marco de una iniciativa de conservación *ex situ* e *in situ* desarrollada en el Cerrado brasileño. A partir de 107 muestras biológicas y 69 marcadores, incluyendo secuencias parciales de genes, SNPs y regiones repetitivas, desarrollamos y evaluamos un panel con potencial para el monitoreo genético de la especie y la construcción de una base de datos nacional. Este panel permitirá investigar procesos demográficos, parentesco, endogamia, diversidad y estructura genética de las poblaciones muestreadas. Además, demostramos la utilidad de estrategias de muestreo no invasivo, utilizando heces y pelos como fuentes de ADN. En conjunto, esta herramienta ofrece una alternativa aplicable al monitoreo genético y al fortalecimiento de estrategias de conservación del jaguar en Brasil.

GENÓMICA VIRAL

Marandino A.^{1,1} Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Universidad de la República (UdelAR), Montevideo, Uruguay.

El simposio abordará los avances y aplicaciones de la genómica viral, destacando su contribución a la vigilancia, control y prevención de enfermedades. A través de ejemplos en salud humana, animal y ecosistémica, se explorarán la diversidad genética, evolución y dinámica poblacional de virus de importancia sanitaria. Las presentaciones incluirán estudios sobre SARS-CoV-2, dengue, virus de importancia en animales productivos, como alfa herpesvirus de rumiantes y virus aviares, y virus asociados a mosquitos amazónicos, resaltando su aporte a la salud global.

EVIDENCIA GENÓMICA DE RECOMBINACIÓN HOMÓLOGA Y DIVERGENCIA EVOLUTIVA EN ALFAHERPESVIRUS DE RUMIANTES DE ARGENTINA

Maidana S.¹, Romera A.², Perez R.², Tau R.³, Marandino A.², Panzera Y.^{2,1} Instituto de Virología, INTA Castelar, Buenos Aires, Argentina ² Universidad de la República (UdelAR), Uruguay ³ Telethon Institute of Genetics and Molecular Medicine (TGEM), Italia, silvinasolledad.maidana@uai.edu.ar.

Los alfa herpesvirus de rumiantes —el alfa herpesvirus bovino tipo 1 (BoAHV-1), tipo 5 (BoAHV-5) y el alfa herpesvirus bubalino tipo 1 (BuAHV-1)— generan pérdidas económicas significativas en la ganadería debido a cuadros respiratorios, reproductivos, neurológicos e infecciones subclínicas. Dada su elevada similitud genética y antigénica, la serología resulta insuficiente para diferenciarlos. El uso combinado de aislamiento viral y técnicas moleculares como PCR-REA permitió caracterizar la prevalencia de las cepas circulantes en Argentina, sentando bases precisas para el diagnóstico diferencial. En Suramérica, los sistemas de explotación mixta donde coexisten bovinos, búfalos y caprinos favorecen la coinfección viral, la expansión del rango de hospedadores y la aparición de nuevos reservorios. Como estos virus presentan una baja tasa de mutación, la recombinación homóloga actúa como su principal mecanismo evolutivo. Mediante secuenciación de última generación (NGS), se obtuvo la primera evidencia directa de recombinación homóloga natural entre BoAHV-1 y BoAHV-5. Se demostró que las cepas clasificadas históricamente como subtipo "BoAHV-5b" corresponden a genomas quiméricos que incorporaron el gen *UL27* (glicoproteína B) de BoAHV-1. Asimismo, la caracterización genómica de cinco cepas de campo de BuAHV-1 reveló una fuerte relación filogenética con BoAHV-5, pero con una marcada heterogeneidad y divergencia nucleotídica intraespecífica. El análisis comparativo de los genomas completos de BoAHV-1, BoAHV-5 y BuAHV-1 confirma la emergencia de variantes por recombinación natural. Estos hallazgos permiten dilucidar los patrones de recombinación y comprender mejor la dinámica evolutiva y epidemiológica de los alfa herpesvirus en escenarios productivos reales.

GENOMIC SURVEILLANCE REVEALS SHIFTING DYNAMICS OF DENGUE AND OROPOUCHE VIRUSES IN THE AMERICAS

da Luz Wallau G.^{1,1} Instituto Aggeu Magalhães (IAM), Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), Recife, Brasil. gabriel.wallau@fiocruz.br.

Arboviruses represent a growing challenge to public health, with the Dengue (DENV) and Oropouche (OROV) viruses standing out as high-burden pathogens in the Americas. Although both cause frequently overlapping acute

febrile syndromes, their epidemiological and ecological dynamics are substantially distinct. Dengue exhibits a broadly consolidated urban transmission pattern, mediated by *Aedes aegypti*, resulting in hyperendemicity, the co-circulation of serotypes, and severe seasonal strain on healthcare systems. In contrast, OROV, prominently driven by the *Culicoides paraensis* vector, has demonstrated a remarkable capacity to expand from sylvatic cycles into urban and peri-urban environments, generating emerging outbreaks and rapid dispersion to new geographic frontiers. To unravel the temporal and spatial complexity of these pathogens we deployed high resolution genomic surveillance which allowed us for the active tracking of viral lineages. By coupling genomics with epidemic modeling tools and ecological metrics, we mapped the introduction of novel variants, and dispersion routes to new environments. Understanding the divergent evolutionary trajectories and unique transmission profiles of DENV and OROV is a critical step to anticipate co-circulation scenarios, strengthen precision laboratory responses, and guide public health control strategies tailored to each pathogen-vector system.

GENÓMICA VIRAL DE MOSQUITOS DEL AMAZONAS: DIVERSIDAD, COMPOSICIÓN, Y CIRCULACIÓN

Fuques E.¹, Massey A.², Campos-Silva J. V.³, Ferreira da Silva D. J.⁴, Peres C. A.^{3,5}, Levi T.², Trubl G.⁶, Vega Thurber R.^{1,1}
 University of California, Santa Barbara, Estados Unidos ² Oregon State University, Estados Unidos ³ Instituto Juruá, Brasil ⁴ Universidade Federal de Mato Grosso, Brasil ⁵ University of East Anglia, Reino Unido ⁶ Lawrence Livermore National Laboratory, Estados Unidos. eddiefuques-villalba@ucsb.edu.

En la Amazonía, la expansión agrícola y urbana intensifica el contacto entre humanos, animales domésticos introducidos y fauna silvestre, creando interfaces donde los mosquitos pueden actuar como puentes para el derrame zoonótico (*spillover*) de virus. Sin embargo, la diversidad viral que circula en estos vectores sigue siendo poco conocida, especialmente en este tipo de áreas remotas. A partir de un abordaje metatranscriptómico de 10.550 mosquitos colectados a lo largo del río Juruá, en la Amazonía occidental, recuperamos secuencias virales correspondientes a 18 familias de virus de ARN, incluyendo 18 especies potencialmente nuevas por su divergencia respecto a especies conocidas, y 9 especies de virus previamente reportadas. Además, mediante un enfoque independiente de una base de datos de referencia para la identificación de secuencias virales, evaluamos cómo el uso del suelo, desde selva hasta ambientes urbanos, estructura la composición, abundancia, y circulación de las comunidades virales. Este trabajo destaca la importancia de la vigilancia genómica de mosquitos en estas interfaces como herramienta de Una Salud para anticipar la emergencia viral.

GENÓMICA VIRAL EN AVICULTURA: APORTES DESDE EL ESTUDIO DEL VIRUS DE GUMBORO

Tomas G.¹, Techera C.¹, Marandino A.¹, Williman J.¹, Vagnozzi A.², Perez R.¹ ¹ Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Universidad de la República (UdelaR), Uruguay ² Laboratorio de Aves, Instituto de Virología, INTA Castelar, Argentina, gtomas@fcien.edu.uy.

El virus de la enfermedad infecciosa de la bursa (IBDV) es un patógeno inmunosupresor de gran impacto económico para la avicultura mundial, cuya evolución genómica —mutación, recombinación y reordenamiento— ha generado linajes con características epidemiológicas, antigénicas y patogénicas diversas. En esta presentación se abordará cómo distintas aproximaciones de genómica viral permitieron caracterizar la diversidad genética del IBDV circulante en Sudamérica y reconstruir su historia evolutiva. Se presentarán resultados vinculados al desarrollo de metodologías de secuenciación NGS costo-efectivas; a la introducción y dispersión de linajes de relevancia epidemiológica, como el linaje ancestral "distinct" (dIBDV) y el genotipo asiático A2dB1b; y a la identificación de marcadores genéticos asociados a la antigenicidad, la patogenicidad y el posible escape a la protección vacunal. En conjunto, se busca mostrar cómo la integración de datos genómicos, fenotípicos y epidemiológicos contribuye a comprender la dinámica evolutiva del IBDV en la región y a orientar estrategias de control y vacunación adaptadas a los linajes circulantes.

DESCIFRANDO LA HISTORIA GENÓMICA LATINOAMERICANA: CONOCIÉNDONOS PARA CONOCER

Padula G.^{1,†} Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET), Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata (UNLP-CONICET), Argentina.

El presente simposio tiene por objetivo discutir las estrategias implementadas por Argentina, Uruguay y Chile para potenciar la creación de biobancos y el manejo de grandes bases de datos genómicos. El establecimiento de biobancos de datos genómicos en la región debe arraigarse en el respeto por la identidad cultural, la historia de las comunidades y la soberanía de los datos. Un enfoque holístico puede garantizar que los avances en genómica beneficien a toda América Latina de manera justa y equitativa.

PROGRAMA DE REFERENCIA Y BIOBANCO GENÓMICO DE LA POBLACIÓN ARGENTINA

Dipierri J. E.^{1,†} Instituto de Ecorregiones Andinas (INECOA), CONICET, Universidad Nacional de Jujuy, Argentina. jedjujuy@gmail.com.

El Programa de Referencia Genómica y Biobanco de la Población Argentina (PoblAr) es una iniciativa pionera y estratégica orientada a generar datos genómicos y metadatos representativos de la población de Argentina. Su propósito es impulsar el avance de la investigación médica, fortalecer la salud pública y fomentar la implementación de políticas de medicina de precisión adaptadas a las realidades locales. Aborda una brecha de conocimiento en el país, cuya riqueza y dinámica historia de mestizaje poblacional configuran una diversidad genética y ambiental única que influye en los patrones de salud y en el desarrollo de diversas enfermedades. Se reseñarán los cuatro pilares en que se fundamenta PoblAr. Muestreo integral: Los protocolos combinan rasgos biológicos y no biológicos. Esto permite la creación de un biobanco robusto, diseñado para identificar factores de riesgo específicos en distintas afecciones. Marco bioético: La iniciativa prioriza la seguridad y la confidencialidad de los donantes a través de un consentimiento informado. Seguridad de datos: Se ha establecido una infraestructura tecnológica segura que emplea herramientas informáticas avanzadas junto con protocolos de anonimización de la información. Vinculación comunitaria: Se enfatiza la participación y la colaboración con los ciudadanos, donantes y gobiernos locales mediante una estrategia comunicativa transparente. Al promover la salud de precisión basada en datos locales, PoblAr busca generar importantes beneficios sociales que garanticen la equidad, el desarrollo científico y la inclusión en toda Argentina.

PROYECTO CHILE GENÓMICO DE LA UNIVERSIDAD DE CHILE

Verdugo Salgado R.^{1,†} Departamento de Oncología Básico-Clínica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile (UChile), Santiago, Chile. raverdugo@uchile.cl.

A 20 años del lanzamiento de tecnologías de secuenciación masiva en paralelo, las poblaciones latinoamericanas aún están subrepresentadas en los estudios de secuenciación genómica. Existe un vacío en el conocimiento sobre el impacto que la variación genética de estas poblaciones pueda tener para su salud, limitando el desarrollo de la medicina genómica y de precisión en Latinoamérica. Se necesitan estudios genómicos a gran escala de cohortes

no europeas para impulsar el descubrimiento de variantes médicamente relevantes en diversas ascendencias. Para ello, la Universidad de Chile lanzó la Iniciativa Chile Genómico que, desde 2011, ha estudiado la diversidad genética de la población y es parte del consorcio LatinGenomes, que reúne a más de 30 investigadores de diez países de América Latina para compartir datos y experiencias y construir un catálogo de la variación genética en la región. El proyecto LatinCells, surgido de LatinGenomes, investiga el efecto de la variación genética en cambios de expresión génica a nivel de células únicas. El proyecto LatinPangenomes hará uso de la última generación de secuenciación por lecturas largas de alta fidelidad para generar un pangenoma representativo de las ascendencias indígenas de la región que incluya las variantes estructurales y permita investigar su papel en los cambios de expresión génica a nivel celular. Esta charla presentará el diseño, los resultados y desafíos de estas iniciativas que buscan fomentar la colaboración internacional a nivel regional, propiciando el desarrollo de capacidades locales en toda América Latina.

HISTORIA DEL GENOMA DE LOS URUGUAYOS

Bertoni B.^{1,†} Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo, Uruguay. bbertoni@fmed.edu.uy.

En Uruguay a partir de la década del 90, se comienza a publicar sobre la estructura genética de la población. Partiendo del uso de grupos sanguíneos, hasta la secuenciación masiva actualmente, los datos permiten reconstruir una imagen de una población con un fuerte aporte europeo, pero también africano y nativo americano. A principios de este siglo, se desarrolló un gran interés en las poblaciones latinoamericanas como una herramienta para comprender la componente genética de las enfermedades complejas. En Uruguay, en el año 2006 comenzamos el estudio del cáncer de mama esporádico bajo esta perspectiva. A lo largo de estas dos décadas se ha interrogado esta muestra desde simplemente un set de genes candidatos hasta llegar a la secuenciación masiva. En ese proceso, encontramos que el haplogrupo H (ADNmt), los genes *ESR1*, *FGFR2*, *VDR*, *CNTNAP2* y *BRCA2*, y CNVs están asociados al desarrollo del cáncer de mama. Pero es a nivel del epigenoma donde surgen los datos interesantes sobre la ancestría genética y los niveles de metilación, así como un panel de 38 sitios CpGs asociados que son propios de la población. Entendemos que esfuerzos a largo plazo para conformar una cohorte son la forma eficiente de encarar estos estudios.

ARNs EXTRACELULARES COMO MEDIADORES Y BIOMARCADORES EN SALUD HUMANA

Pereyra S.¹ ¹ Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República (Udelar), Montevideo, Uruguay.

Los ARNs extracelulares (exRNA) circulan en fluidos biológicos, libres o empaquetados en vesículas, y participan activamente en la comunicación entre células. Su detección mediante biopsias líquidas los convierte en biomarcadores de alto potencial clínico. El simposio reúne investigadores latinoamericanos que abordan, desde ángulos complementarios, cómo los exRNA intervienen en procesos fisiopatológicos y qué aplicaciones traslacionales ofrecen: estabilidad y validación de biomarcadores, regulación por miRNAs en el cruce entre inmunidad y tumor, redes de interacción génica en cáncer de mama, y ARN circulante en el embarazo como señal temprana de las complicaciones obstétricas.

ARN CIRCULANTE EN EL EMBARAZO: DEL ORIGEN TISULAR DE LAS FIRMAS DE MICROARNS AL DISEÑO DE UNA COHORTE URUGUAYA

Pereyra S.¹, Rodríguez A.¹, Artucio S.², Cappetta M.¹, Bertoní B.¹, Viroga S.², Briozzo L.² ¹ Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina, Udelar, Uruguay ² Unidad Académica de Ginecología A, Facultad de Medicina, Udelar, Uruguay. spereyra@fmed.edu.uy.

El parto pretérmino es la principal causa de mortalidad neonatal y carece de pruebas predictivas tempranas: la cervicometría identifica solo una minoría de los casos. Nuestro grupo busca biomarcadores de ARN libre circulante en plasma materno en el segundo trimestre de embarazo. Interesa saber qué tejido reflejan las firmas de microARN circulante publicadas, interpretadas como expresión de disfunción placentaria. Reanalizamos cuatro cohortes de microARN plasmático en parto pretérmino y 96 pares de vellosidad corial y plasma (semanas 6–23). Anotamos por locus una firma de 34 microARN del metaanálisis previo: ninguno pertenece a los agrupamientos placentarios C19MC y C14MC (esperados 4,5; $p=1,00$), y ocho son de origen hematopoyético (esperados 1,1; $p=3,2e-6$). Se detectan 109 microARN placentarios en plasma, que varían más entre casos y controles que el resto, aunque la selección de candidatos favorece a las moléculas abundantes del compartimento sanguíneo. Un índice de hemólisis con dos microARN alcanza el mismo desempeño que la firma en cohortes independientes (AUC 0,647 y 0,640), y solo uno de los 46 microARN de C19MC detectados en plasma covaría con su nivel placentario. Los microARN detectados informan sobre el compartimento sanguíneo materno más que sobre la placenta. En consecuencia, nuestra cohorte uruguaya buscará microARN candidatos en plasma libre de células con un panel preespecificado que incluye microARN placentarios y medición de hemólisis, y aportará datos de ARN libre de una población latinoamericana, ausente en las cohortes públicas reanalizadas.

ARNs EXTRACELULARES RESISTENTES A LA DEGRADACIÓN: DEL DESCUBRIMIENTO A SU VALIDACIÓN COMO BIOMARCADORES EN BIOPSIAS LÍQUIDAS

Tosar J. P.¹ ¹ Facultad de Ciencias, Universidad de la República (Udelar) & Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay. juan.tosar@fcien.edu.uy / jptosar@pasteur.edu.uy.

El ARN extracelular es una fuente prometedora de biomarcadores para biopsias líquidas, pero su alta degradabilidad por ribonucleasas del plasma ha concentrado la investigación en el ARN vesicular. Sin embargo, trabajos de nuestro

grupo y otros muestran que buena parte, si no la mayoría, del ARN extracelular es no vesicular. Al estudiar cómo resisten la degradación, encontramos que ciertos ARNs muy estructurados presentan alta estabilidad extracelular. Estas moléculas no circulan intactas, sino que sufren cortes endonucleolíticos que no las desestabilizan por completo, de modo que circulan como ARNs dañados. Los métodos habituales de extracción y secuenciación inducen su disociación *in vitro* y generan fragmentos pequeños y poco informativos. Para evitarlo desarrollamos REJOIN-seq, un método de purificación nativa y reparación previa a la secuenciación que recupera información de la molécula completa. Aplicado a ARNs de transferencia extracelulares, alcanza resolución a nivel de isodecodificadores, lo que permite explotar toda la información de estas moléculas y mejorar la performance analítica de las biopsias líquidas basadas en ARN extracelular para la detección precoz del cáncer. Los resultados en cáncer de pulmón muestran una excelente capacidad discriminativa entre pacientes y controles, buena sensibilidad para tumores incipientes y buena especificidad frente a pacientes con otras enfermedades pulmonares, como la EPOC.

RESPONSE IN EARLY-ONSET TRIPLE-NEGATIVE BREAST CANCER

Murillo Carrasco A.¹, Paccez J.¹, Lobo e Mendonça M. C.¹, Ferreira Alves M. J.¹, Uno M.¹, Furuya T. K.¹, Andrade L. N. S.¹, Chammas R.^{1,†} Comprehensive Center for Precision Oncology, Universidade de São Paulo (USP), Brasil. agmurilloc@usp.br.

Breast cancer diagnosed before age 40 includes an early-onset population in which triple-negative breast cancer (TNBC) lacks robust minimally invasive biomarkers. We previously identified hsa-miR-511-5p as increased in TNBC plasma ($\log_2FC=1.45$; $p=0.028$). Analysis of single-cell RNA-seq data from breast tumors (E-GEOD-75688) showed downregulation of high-confidence predicted targets of hsa-miR-511-5p, including MAP3K2, PAK2 and CNOT7, in TNBC T cells, supporting a potential tumor-immune regulatory axis. We subsequently evaluated longitudinal extracellular vesicle-associated miRNAs (EV-miRNAs) during treatment in early-onset TNBC. hsa-miR-511-5p trajectories differed according to pathological response: complete responders ($n=11$) showed marked temporal shifts, including signals approaching the detection limit, whereas partial responders ($n=17$) more frequently maintained detectable signals. Progressive disease cases ($n=3$) displayed distinct temporal patterns, although interpretation is limited by sample size. A broader EV-miRNA panel also revealed response-associated differences in longitudinal median profiles and within-group consistency across collection phases. Overall, these findings suggest that EV-miRNAs reflect dynamic molecular and tumor-immune changes during treatment and support their potential as minimally invasive biomarkers of therapeutic response in early-onset TNBC.

miR-124-2, miR-92-A1 y miR-372 REGULAN LA EXPRESIÓN DIFERENCIAL DE GENES EN UN MODELO MATEMÁTICO DE LA PROGRESIÓN DEL CARCINOMA DUCTAL IN SITU (CDIS) AL CÁNCER DE MAMA MICROINVASIVO

Chinchilla R.¹, Mora-Rodríguez R.^{1,†} Centro de Investigación en Cirugía y Cáncer (CICICA), Universidad de Costa Rica (UCR), Costa Rica. ricardo.chinchilla_m@ucr.ac.cr.

El cáncer de mama es una enfermedad genética ampliamente estudiada que presenta una clara división entre una etapa inicial, que comienza con la hiperplasia ductal atípica, progresa a carcinoma ductal in situ y termina, aunque no necesariamente, con el cáncer de mama invasivo. No obstante, si el cáncer de mama invasivo ha colonizado

menos de 1 mm del estroma sano, se clasifica como carcinoma microinvasivo de mama. Nuestra hipótesis plantea que los genes diferencialmente expresados en las células tumorales del carcinoma en etapas tempranas están regulados por miARN y factores de transcripción (TF) específicos que estimulan la progresión hacia una etapa invasiva. Nuestro objetivo principal fue desarrollar un modelo mínimo capaz de explicar este comportamiento e identificar miARN prometedores como blancos terapéuticos potenciales. Mediante el uso de BioNetUCR y COPASI, y aplicando un enfoque de biología de sistemas, identificamos los miARN miR-372, miR-124-2 y miR-92-A1, los cuales modifican la expresión génica diferencial en la etapa de carcinoma microinvasivo de mama (MIBC). Estos miARN tienen potencial como blancos terapéuticos para futuras estrategias de tratamiento, al suprimir la transición del carcinoma ductal in situ (DCIS) al cáncer de mama invasivo (IBC). Existen pocos estudios sobre la transición de DCIS a MIBC; sin embargo, mediante este enfoque computacional presentamos uno de los primeros modelos *in silico* para este tipo de transición celular.

NUEVOS ABORDAJES DE GENÉTICA ESTADÍSTICA APLICADA AL MEJORAMIENTO VEGETAL Y ANIMAL

Lado B.¹, Quezada M.^{1,1} Facultad de Agronomía, Universidad de la República (UdelaR), Montevideo, Uruguay.

Este simposio tiene como objetivo difundir y discutir los avances y contribuciones recientes en la aplicación e integración de nuevas tecnologías en programas de mejoramiento vegetal y animal. Reúne especialistas en genética cuantitativa, estadística, genómica e inteligencia artificial aplicada al mejoramiento vegetal y animal, con el fin de presentar avances metodológicos recientes para la caracterización y predicción de caracteres complejos, así como nuevas herramientas para la toma de decisiones en programas de mejoramiento.

BREEDING IN THE OMICS ERA

Gutiérrez Chacón L.^{1,1} Swedish University of Agricultural Sciences (SLU), Ultuna, Uppsala, Suecia. Lucia.Gutierrez.Chacon@slu.se.

Plant breeding plays an increasingly important role in addressing food security, climate adaptation, and sustainable agricultural production. Advances in quantitative genetics, statistics, and data science have transformed breeding into a predictive discipline that integrates information across biological and environmental scales. Our research has contributed to this transition through the development of omics based methods that improve selection decisions, characterize genotype-by-environment interactions, and accelerate genetic gain in crop improvement programs. We will discuss how the omics era is reshaping plant breeding through the integration of multiple and rich data streams. We will discuss advances in genomics and big-data analytics, including genomic prediction as key drivers of breeding; the emerging field of enviromics and incorporating environmental information into breeding decisions and improving predictions across target environments; and advances in phenomics, enabled by high-throughput phenotyping and imaging technologies as tools for collecting complex trait information efficiently and at scale. We will also examine how metabolomics can complement genomic information by providing insights into the physiological mechanisms underlying adaptation and productivity. Finally, developments in breeding analytics, including optimized experimental designs and data integration strategies, will illustrate how breeding programs can maximize the value of genomic, phenomic, metabolomic, and environmental data. Together, these approaches demonstrate how integrating genomics, phenomics, metabolomics, and enviromics can enhance breeding efficiency and support the development of resilient, productive, and sustainable crop varieties.

NEW METHODOLOGICAL ADVANCES IN ANIMAL BREEDING AND GENETICS

Bermann M.^{1,2}, Mitszal I.², Lourenco D.^{2,1} University of Georgia (UGA), Georgia, Estados Unidos ² Department of Animal and Dairy Science, University of Georgia, Athens, Estados Unidos. mbermann@uga.edu.

Animal breeding and genetics are evolving toward larger datasets and more complex traits. Classical production goals now include fitness and welfare, while lower genotyping and phenotyping costs have produced larger datasets. The widespread use of crossbred animals has created a need for multibreed evaluations. Producers, companies, and breeders' associations increasingly demand frequent evaluations of large datasets including Gaussian and categorical traits. Statistical and computational methods must therefore keep pace. The joint

analysis of Gaussian and categorical traits can be performed with the multiple-trait threshold-linear model, while multibreed evaluations can use metafounders. This talk presents recent theoretical and computational advances in these areas and variance-component estimation. Until recently, multiple-trait threshold-linear models could be fit only with the Gibbs sampler, making routine evaluation impractical. We developed a maximum a posteriori method based on the posterior log density to efficiently fit these models, including large pedigrees and hundreds of thousands of genotyped animals. Metafounders model breed differences, handle missing pedigrees, and ensure compatibility between pedigree and genomic relationship matrices; their covariance can be estimated using the pseudo expectation-maximization algorithm. Monte Carlo single-step G-REML replaces costly matrix inversion with sampled quadratic forms, enabling variance-component estimation in routine datasets. Larger datasets and complex models require novel statistical and computational methods to improve genetic progress. Education in mathematics, statistics, and programming is critical for continued development.

COMPUTER VISION FOR HIGH-THROUGHPUT LIVESTOCK PHENOTYPING

Schultz E. B.¹ Federal University of Viçosa, Department of Animal Science, Brasil, erica.schultz@ufv.br.

Phenotyping is a critical component of animal breeding programs; however, conventional approaches are often constrained by high costs, limited measurement frequency, and low scalability. Artificial intelligence provides new opportunities for the automated, continuous, and non-invasive acquisition of phenotypic information, supporting high-throughput phenotyping in livestock populations. Image-based approaches can be applied to individual animal identification and the acquisition of biometric and morphometric traits, as well as to the prediction of performance-related and difficult-to-measure phenotypes. Current applications include body weight estimation, assessment of body conformation and locomotion, characterization of responses to heat stress, estimation of methane-related traits, and evaluation of product quality. The integration of image-derived phenotypes into breeding programs may increase the scale, frequency, and diversity of phenotypic records, thereby improving the characterization of traits associated with productivity, efficiency, and environmental resilience. Nevertheless, large-scale implementation remains challenged by environmental variability, data availability, and model robustness under field conditions. Advances in multimodal data integration, pre-trained models, and edge computing are expected to enhance the robustness and scalability of computer vision-based phenotyping, strengthening its contribution to genetic evaluation and livestock improvement.

ESTIMATING THE GENETIC ARCHITECTURE OF QUANTITATIVE TRAITS IN POLYPLOID SPECIES

Franco Garcia A. A.¹ Universidade de São Paulo, Escola Superior de Agricultura Luiz de Queiroz, Brasil. augusto.garcia@usp.br.

The study of genetic architecture in polyploid plant species remains challenging due to their complex, highly redundant genomes. Accurate information from molecular markers and genome assemblies is required to estimate linkage maps and localize loci controlling quantitative trait variation (QTL). In this talk, I will present recently developed statistical methods that enable precise individual genotyping in segregating populations, accurate linkage estimation and phasing, haplotype reconstruction, and robust QTL mapping. Using seed retention in *Megathyrsus maximus* (guinea grass)—an autotetraploid tropical forage grass—as a case study, I will demonstrate how the appropriate application of statistical models and specialized software provides actionable genomic insights for breeding complex polyploid species.

COPA GENÓMICA LATAM 2026: RETO DE CONOCIMIENTOS PARA ESTUDIANTES

Rincón Redondo J. S.¹, Gómez Moreno P.², Sanhueza Monsalves E.³ ¹ Pontificia Universidad Javeriana / DNA Institute, Colombia ² Hospital Infantil de México "Federico Gómez" (HIM), México ³ Hospital Clínico Universidad de Chile, Chile.

La Copa Genómica Latam 2026 es el concurso de conocimientos en genética y genómica que reunirá a estudiantes de pregrado y posgrado de toda Latinoamérica, el último día del XX Congreso Latinoamericano de Genética, en Montevideo. Los participantes competirán en equipos internacionales formados al azar, mediante Kahoot, en un formato eliminatorio de cinco fases. ¡Una jornada de aprendizaje, integración y sana competencia entre los futuros genetistas de la región!

**TALLERES /
CURSOS
PRECONGRESO**

**WORKSHOPS /
PRE-CONGRESS
COURSES**

ISO 15189:2022 Y CAP EN EL LABORATORIO DE CITOGÉNÉTICA/ CITOGÉNOMICA: UNA GUÍA PARA LAS BUENAS PRÁCTICAS

Coordinadores: Otazu I. y Nieto Martínez K.

Colaboradores / docentes: Tirado C., Palencia D., Otazu I., Nieto Martínez K., Rozental S., Benasayag S.

Este taller ofrece una perspectiva académica y práctica sobre el impacto y la relevancia de la ISO 15189:2022 y los estándares CAP en la praxis del laboratorio de citogenética/citogenómica clínica. A través de una narrativa fluida, rigurosa y accesible, se aborda cómo estos marcos regulatorios de acreditación internacional trascienden la gestión administrativa para constituirse en un respaldo de la validez y confiabilidad diagnóstica en el análisis de estudios genéticos. Durante el taller, se examinan los fundamentos operativos de la calidad y seguridad analítica, desglosando con criterio sistemático cada fase del proceso: desde la correcta colecta e identificación de muestras, la aplicación trazable de metodologías, hasta la especificación rigurosa de los límites de resolución y los umbrales de detección de las pruebas realizadas. Se enfatiza además la importancia de redactar informes de resultados estructurados y homologados bajo el ISCN 2024, donde la interpretación diagnóstica clara y la validación clínica mediante un doble análisis experto evitan ambigüedades interpretativas. Este encuentro promueve una cultura sólida de mejora mediante el uso de listas de verificación, la estandarización de criterios ante hallazgos incidentales y la gestión protocolizada de los informes modificados, por tanto, se consolida la estandarización normativa como un pilar crítico para la toma correcta de decisiones clínicas integrales y el asesoramiento genético adecuado y oportuno.

Escuela de Mutagénesis. Edición 2026

Asociación Latino-Americana de Mutagénesis, Carcinogénesis y Teratogénesis Ambiental (ALAMCTA)

Coordinador: Martínez-López W., wilnermartinezlopez@gmail.com.

La Escuela de Mutagénesis es un reconocido espacio de formación e intercambio científico de nivel internacional, organizado por la Asociación Latinoamericana de Mutagénesis, Carcinogénesis y Teratogénesis Ambiental (ALAMCTA). La misma se estructuró con el objetivo de proporcionar conceptos básicos sobre los mecanismos moleculares de la mutagénesis, la formación de lesiones en el ADN y las respuestas celulares ante ellas, así como presentar y discutir las metodologías utilizadas para evaluar dichos efectos, tanto en el contexto de la investigación académica como en su aplicación al monitoreo ambiental. Su propósito es capacitar a estudiantes, investigadores y profesionales en el estudio del daño en el ADN y los mecanismos de mutagénesis subyacentes, así como su impacto en la salud humana y el medio ambiente. Funciona bajo la modalidad de taller de discusión y ciclo de charlas teóricas impartidas por destacados investigadores de la región. En la edición 2026 será llevada a cabo en el marco del Congreso ALAG2026, y estará integrada por representantes de Argentina, Brasil, Bolivia, Colombia y Uruguay. Durante el desarrollo de la misma se rendirá un homenaje a la Prof. Luz Stella Hoyos de la Unicauca, Colombia, por su contribución. Entre los temas principales de la presente edición se destacan: mecanismos de respuesta celular al daño; las aberraciones cromosómicas y agentes inductores; mutagénesis y antimutagénesis; biomarcadores de daño genético; irradiación UV y sus efectos genotóxicos, así como mutagénesis y disfunción neurodegenerativa. Además, se contará con la participación de la Empresa MetaSystems, mostrando la automatización de algunos ensayos de genotoxicidad.

ACTIVIDADES ESPECIALES

SPECIAL ACTIVITIES

PRESENTACIÓN DEL LIBRO: LATIN AMERICAN ADMIXTURE AND HUMAN DISEASES, DE LA TRILOGIA HUMAN GENETICS IN LATIN AMERICA (SPRINGER)

Editores: Janet Hoenicka¹, Mariela Larrandaburu², Mónica Sans³, Ricardo Verdugo⁴, Henriette Raventós⁵.

Presentadores: Mónica Sans y Ricardo Verdugo

¹Neurogenética y Medicina Molecular, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, España. ² Programa de Enfermedades Raras y Anomalías Congénitas, Ministerio de Salud Pública, Uruguay ³ Departamento de Antropología Biológica, Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación, Universidad de la República, Uruguay; ⁴ Departamento de Oncología Básico Clínica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile; ⁵ Escuela de Biología y el Centro de Investigaciones en Biología Celular y Molecular, Universidad de Costa Rica, Costa Rica. mbsans@gmail.com, raverdugo@uchile.cl

Human Genetics in Latin America es el primer volumen de una trilogía impulsada por la Red Latinoamericana de Genética Humana (RELAGH) y la Academia de Ciencias de América Latina (ACAL). Reúne a 65 autores, en su gran mayoría, destacados genetistas latinoamericanos, y comprende 15 capítulos, organizados en dos partes: “Ancestría y estructura de las poblaciones latinoamericanas y su relevancia” y “Ancestría genética, mezcla poblacional y enfermedades complejas”. Presenta el estado actual de la genética humana en América Latina y contribuye a reducir la brecha existente en la información genética y genómica sobre sus poblaciones, originada en factores históricos, limitaciones de recursos y desigualdades respecto de los países desarrollados. De este modo, procura visibilizar conocimientos necesarios para la investigación, la educación y las aplicaciones médicas. Asimismo, reafirma el compromiso de la genética latinoamericana con la equidad, los derechos humanos, el acceso universal a la salud y la protección del derecho a la identidad. El libro analiza la diversidad genética de las poblaciones de la región y su importancia para la salud. Aborda la estructura poblacional, la selección natural y el aislamiento geográfico, así como la influencia de estos procesos genéticos en diversas afecciones mendelianas o de herencia compleja, entre ellas las distrofias de cinturas, la enfermedad de Huntington, las mucopolisacaridosis, las hemoglobinopatías, el cáncer de mama, la enfermedad de Parkinson, la diabetes tipo 2 y los trastornos psiquiátricos, los puntajes de riesgo poligénico.

RECOMENDACIONES PARA ESTUDIOS CITOGENÓMICOS EN NEOPLASIAS HEMATOLÓGICAS

María Fernanda Alú¹, Edgardo Baialardo¹, Carolina Belli², Laura Cabaleiro³, Carolina Cruz¹, Pamela Fortunato¹, Cecilia Lang⁴, Brenda Miller⁵, Mariana Quatrin³, Irma Slavutsky⁶, Flavia Stella^{7,8}

¹Servicio de Genética, Hospital de Pediatría “Prof. Dr. Juan P. Garrahan”, Buenos Aires, ² Laboratorio Genética Hematológica, Instituto de Medicina Experimental, CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, ³ Servicio de Genética, Hospital de Niños “Sor María Ludovica”, La Plata, ⁴ Laboratorio de Especialidades Bioquímicas (LEB), Bahía Blanca, ⁵ Servicio de Genética, Hospital de Alta Complejidad El Cruce “Dr. Néstor Carlos Kirchner”, Florencio Varela, ⁶ Laboratorio Genética de Neoplasias Linfoides, Instituto de Medicina Experimental, CONICET-Academia Nacional de Medicina, Buenos Aires, ⁷ Área de Genética, Hospital Nacional “Prof. Alejandro Posadas”, El Palomar, ⁸ Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Morón.

La estandarización de protocolos de estudios citogenómicos resulta esencial para consolidar registros multicéntricos y optimizar la estratificación pronóstica de los pacientes con neoplasias hematológicas. En ese marco, y frente a la falta de análisis al respecto, es que surgió la idea de confeccionar una guía para optimizar la realización de estos estudios en el ámbito de nuestro país, con la posibilidad y el interés de hacerlo extensivo a

otros países de Latinoamérica. El trabajo fue realizado por la Comisión de Onco-hematología de la Red Colaborativa de Profesionales Especializados en Diagnóstico Genético de Argentina, grupo *Ad hoc* de la Red de Investigación Traslacional para la Salud (RITS, CONICET) (<https://rits.conicet.gov.ar/red-colaborativa-de-profesionales-especializados-en-diagnostico-genetico-argentina/>). El mismo aporta información precisa sobre las alteraciones citogenéticas y citomoleculares correspondientes a cada una de las patologías onco-hematológicas que requieren este tipo de estudios, así como de las técnicas de elección para cada una de ellas y la forma de efectuar los informes correspondientes. Asimismo, se detallan las clasificaciones para cada entidad, previéndose la importancia de realizar actualizaciones periódicas, dado el alto nivel de información nueva aportada constantemente por la bibliografía internacional. La estandarización de protocolos de análisis entre los distintos centros de la región permitirá, sin duda, una mejor articulación entre especialistas, así como un desarrollo de la citogenómica en neoplasias hematológicas en Latinoamérica, con la importancia que esto conlleva, no sólo en la obtención de una mayor certeza diagnóstica y/o pronóstica de los pacientes, sino también su relevancia para el ámbito asistencial en el área de la Onco-Hematología.

LANZAMIENTO DE RED DE GENOMAS NEOTROPICALES (BIOGENOMAS)

Autoras: Juliana de Abreu Vianna, Laura Kamenetzky y Mariana Pires de Campos Telles.

La Red BioGenomas surgió, en 2025, a partir de un proceso de articulación entre investigadores latinoamericanos que identificaron la oportunidad de conectar las capacidades ya existentes en la región para avanzar, de manera colaborativa y más equitativa, en la genómica de la biodiversidad neotropical. El 26 de mayo de 2026, este movimiento avanzó hacia la formalización de la Red, seguida por la definición de su gobernanza y la creación de comités temáticos. La iniciativa busca fortalecer el protagonismo regional, conectando investigadores, laboratorios, colecciones, infraestructura, protocolos, datos y oportunidades de capacitación, de modo que los genomas de la biodiversidad neotropical sean cada vez más generados, analizados y utilizados en la propia América Latina. Entre sus prioridades se encuentran la estandarización de protocolos, el intercambio de infraestructura y conocimientos, la formación de recursos humanos y el desarrollo de proyectos colaborativos. Colibríes, peces y mariposas constituyen los primeros grupos taxonómicos con proyectos iniciados de manera colaborativa en el ámbito de la Red BioGenomas. En ALAG 2026 se realizará el lanzamiento oficial de la Red BioGenomas, fortaleciendo su visibilidad y la articulación de la comunidad latinoamericana en genómica de la biodiversidad.

ESPACIO JOVEN

YOUTH SPACE

IDENTIFICACIÓN DE TRANSPORTADORES CANDIDATOS ASOCIADOS A LA TRANSLOCACIÓN DE ALCALOIDES QUINOLIZIDÍNICOS EN *LUPINUS LUTEUS*

Levicoy D.¹, Hernández-Soto S.¹, Carrasco-Gutiérrez M.¹, Rupayán A.¹, Correa C.¹, Valdés J.², Salvo-Garrido H.¹. ¹ CGNA, Universidad Austral de Chile, Chile, ² CBIB-UNAB, Chile. daniela.levicoy@cгна.cl

Los alcaloides quinolizidínicos (QAs) son metabolitos especializados asociados a la defensa en plantas. Sin embargo, los mecanismos involucrados en su distribución y acumulación aún permanecen poco explorados. En consecuencia, se secuenció y ensambló el genoma de una accesión silvestre de *Lupinus luteus* (C98) con alto contenido de QAs. Mediante un enfoque estructural y de genómica comparativa, se estudiaron transportadores de membrana potencialmente asociados al movimiento de QAs. Se identificaron 311 loci transportadores mediante búsquedas HMM basadas en perfiles Pfam. Los candidatos fueron evaluados utilizando DeepTMHMM y SignalP para verificar consistencia topológica y posteriormente respaldados mediante análisis sintéticos basados en MCscan/ALLMAPS, permitiendo validar su ubicación sobre los pseudocromosomas reconstruidos del ensamblaje C98. Posteriormente, se realizaron filogenias funcionales y perfiles de expresión génica para realizar una selección de candidatos priorizados. Destacan miembros de las familias ABC, PUP/NCS2, MATE y NPF/PTR, que evidenciaron proximidad filogenética con transportadores asociados al transporte de alcaloides y otros compuestos nitrogenados especializados en plantas. Estos resultados aportan una primera aproximación al estudio de transportadores potencialmente involucrados en la distribución de alcaloides en accesiones amargas de *L. luteus*. Este conocimiento es clave para entender los mecanismos de translocación de QAs. Financiamiento: ANID-Centro de Investigación Asociativa: Project R20F0003, Chile. ANID Doctorado Nacional 2026, Folio 21263375. Escuela de Graduados, Facultad de Ciencias, Universidad Austral de Chile, Valdivia, Chile.

REGIONES GENÓMICAS ASOCIADAS A LA RESISTENCIA AL TIZÓN TARDÍO EN PAPAS SILVESTRES DE URUGUAY

Vique, B.¹, Arias M.², Valle D.², Vilaró F.¹, Nuñez N.¹, González-Barrio P.¹, Gaiero P.¹. ¹ Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay, ² INIA Las Brujas, Uruguay. lbrunovique@gmail.com

La papa (*Solanum tuberosum*) es el tercer cultivo alimenticio más importante a nivel mundial y constituye el principal cultivo hortícola en Uruguay en superficie, volumen y valor de producción. Uno de los principales desafíos sanitarios es el tizón tardío, enfermedad causada por *Phytophthora infestans*. Se han identificado genes de resistencia en especies silvestres con poca durabilidad, por lo cual identificar regiones genómicas asociadas a resistencia cuantitativa en germoplasma silvestre es clave para el premejoramiento. El objetivo fue analizar la base genómica de la respuesta al tizón tardío en accesiones silvestres de papa presentes en Uruguay. Se fenotiparon durante dos años (2024–2025) bajo un DBCA a campo en INIA Las Brujas, 179 accesiones de *Solanum commersonii*, *S. chacoense* y *S. malmeanum*, utilizando el área bajo la curva de progreso de la enfermedad relativa (rAUDPC) como variable de respuesta. Las accesiones fueron genotipadas mediante GBS y se construyó una matriz genómica de 274.958 SNP. En análisis preliminares de asociación genómica, se identificaron tres regiones candidatas vinculadas a la respuesta al tizón tardío: en el cromosoma (chr) 4, chr 1 y chr 12. Cada SNP explica una proporción relevante de la variación fenotípica en la población (R^2 de 0.18, 0.17 y 0.14 respectivamente). Al contrastar con reportes previos de QTL, se sugiere que se trata de regiones genómicas candidatas vinculadas a la resistencia al tizón tardío en parientes silvestres de papa del Uruguay, aportando información útil para la introgresión y selección asistida por marcadores.

FARMACOGENÓMICA DEL ADENOCARCINOMA COLORRECTAL BASADA EN EL EJE MICROBIOMA-INMUNIDAD-TUMOR

Bautista J.¹, Lamas-Maceiras M.¹, Benítez-Núñez M.², Viteri-Recalde J.², López-Cortés A.². ¹ Instituto de Investigación Biomédica de A Coruña (INIBIC), Universidade da Coruña (UDC), A Coruña, España, ² Cancer Research Group (CRG), Faculty of Medicine, Universidad de Las Américas, Quito, Ecuador. jhommyb@gmail.com

El adenocarcinoma colorrectal es una de las principales causas de morbilidad y mortalidad por cáncer, y los modelos centrados exclusivamente en alteraciones tumorales no explican por completo su heterogeneidad clínica, inmunológica ni terapéutica. En este estudio realizamos un análisis integrativo *in silico* y multi-ómico para identificar sensores inmunológicos, variantes oncogénicas accionables y estrategias farmacogenómicas en el eje microbioma-inmunidad-tumor. Integramos alteraciones genómicas, transcriptómicas y proteómicas de 594 pacientes de The Cancer Genome Atlas, perfiles bacterianos intratumorales y asociaciones hospedero-bacteria, junto con redes de interacción proteína-proteína, análisis de rutas mínimas hacia fenotipos distintivos del cáncer y evaluación de ligandabilidad y accionabilidad clínica. Además, analizamos el varioma de 46 genes a partir de 743 exomas tumorales, 730.947 exomas poblacionales y 76.215 genomas completos, complementados con variantes patogénicas identificadas por AlphaMissense. Identificamos 19 géneros bacterianos patogénicos asociados al adenocarcinoma colorrectal, 20 proteínas inmunes priorizadas y una red de 46 nodos convergentes en proliferación, supervivencia celular, inflamación y plasticidad tumoral. El varioma oncogénico incluyó 43.818 variantes, con especial relevancia de APC, FBXW7, SMAD4, WNT5A, PRKCB, LEF1, ESR1 y BTK. En conjunto, estos hallazgos definen una arquitectura microbioma-inmunidad-tumor de alto valor farmacogenómico, con potencial para estratificación de pacientes y desarrollo de estrategias de medicina de precisión

IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES GENÉTICAS EN PACIENTES MEXICANOS CON SÍNDROME DE TREACHER COLLINS Y MFDM MEDIANTE SECUENCIACIÓN DE EXOMA COMPLETO

Camarillo Benítez S.¹, Leyva Hernández C.², Mendoza Ramos M.I.¹, Negrete Torres N.D.¹, Morales Gómez A.V.¹, Martínez Toledo J.E.¹, González Garfía Y.A.¹, Martínez Moreno G.¹, Amato Martínez J.D.¹, Rivera Yáñez C.R.¹, Méndez Catalá C.F.^{1,3}, Pozo Molina J.G.¹. ¹ Facultad de Estudios Superiores Iztacala Universidad Nacional Autónoma de México, México, ² Centro Médico Nacional "La Raza", IMSS, México, ³ DIP, México. cabesamc@outlook.com

El síndrome de Treacher Collins (TCS) y la disostosis mandibulofacial con microcefalia (MFDM) son disostosis faciales causadas por variantes en *TCOF1*, *POLR1D*, *POLR1C*, *POLR1B* y *EFTUD2*; en México no existían estudios moleculares previos sobre estas condiciones. El objetivo fue identificar el espectro mutacional en pacientes mexicanos con TCS/MFDM mediante WES y correlacionar los hallazgos moleculares con el fenotipo. Se reclutaron 13 pacientes con ≥ 2 manifestaciones clínicas compatibles; el análisis bioinformático se realizó con GATK y GRCh38, el resultado se filtró con un panel virtual de 84 genes y las variantes se clasificaron según criterios ACMG/AMP; la validación y segregación familiar se realizaron por secuenciación Sanger en 21 familiares. Se obtuvo diagnóstico molecular en 12/13 pacientes (92.3%), identificando 5 variantes patogénicas no reportadas previamente: *EFTUD2* c.2442_2443del (p.R814fs) en P1 (MFDM); *TCOF1* c.4345+1G>A en P2-P4 (TCS, AD); *TCOF1* c.226_227insC (p.R77fs) en P5-P6 (TCS, AD); *POLR1D* c.290_291del (p.G99fs) en P8-P12 (TCS, AD); y *EFTUD2* c.2996-1G>C en P13 (MFDM, AD); *TCOF1* y *POLR1D* fueron los genes más frecuentes (38.46% cada uno). Este es el primer estudio molecular de TCS/MFDM en México con 5 variantes novedosas validadas por Sanger; la expresividad variable impidió establecer correlación genotipo-fenotipo, y los diagnósticos moleculares permitieron redirigir el manejo terapéutico y ofrecer consejo genético específico.

ESPACIO TRABAJOS DESTACADOS

FEATURED WORKS

DIVERSIDAD GENÉTICA Y MECANISMOS DE ADAPTACIÓN DEL MORTIÑO ANDINO A AMBIENTES EXTREMOS: UN ENFOQUE GENÓMICO

Torres M.L.¹, Gordillo-Romero M.¹, Specht C.D.², Landis J.B.², Barragán D.¹, Topón C.¹, Durán M.J.¹. ¹ Laboratorio de Biotecnología Vegetal (COCIBA), Universidad San Francisco de Quito (USFQ), Ecuador, ² School of Integrative Plant Science, Plant Biology Section, Cornell University, Estados Unidos. Itorres@usfq.edu.ec

El mortiño andino (*Vaccinium floribundum* Kunth) es un arbusto perenne nativo de los Andes, distribuido entre 1.600 y 4.500 m s.n.m., adaptado a las condiciones extremas del páramo, como bajas temperaturas, alta radiación UV y elevada humedad. Comprender los mecanismos genéticos que sustentan estas adaptaciones es clave para entender la resiliencia de las plantas en ambientes extremos. Este estudio tuvo como objetivo caracterizar la diversidad genética y la estructura poblacional de *V. floribundum* en los Andes ecuatorianos, así como evaluar la variación genómica asociada a gradientes ambientales altitudinales. Se analizaron 157 individuos de 53 poblaciones mediante resecuenciación genómica, generando 75.863 SNPs. Se integraron variables ambientales de temperatura y precipitación (WorldClim), humedad, viento y nubosidad (CHELSA), y radiación UV-B (glUV). Los resultados evidenciaron una diversidad genética moderada ($H_s = 0,25$) y una estructura poblacional definida influenciada por la altitud y la ubicación geográfica. Se identificaron cuatro grupos genéticos, uno de ellos asociado a poblaciones de alta elevación (>4.000 m), sugiriendo flujo génico limitado en zonas altas. El análisis RDA parcial mostró que las variables ambientales explican el 3,7% de la variación genética ($p < 0,001$), destacando la altitud, radiación UV y precipitación como factores clave. En conjunto, estos resultados son especialmente relevantes en el contexto del cambio climático, ya que destacan la importancia de conservar la diversidad genética en ecosistemas con alto potencial adaptativo.

EVALUACIÓN DE LAS HUELLAS DE SELECCIÓN MEDIANTE ANÁLISIS DE COMPONENTES PRINCIPALES (ACP) EN RAZAS BOVINAS COLOMBIANAS

Rincon J.C.¹, Ponce L.¹, Hernández D.¹. ¹ Universidad Nacional de Colombia Sede Palmira, Colombia. jcrincon@unal.edu.co

Colombia presenta amplia diversidad de climas y regiones contrastantes. En el país hay 10 razas de bovinos localmente adaptados a diferentes regiones. Esas razas se originaron de los bovinos traídos por los españoles. En la actualidad, se desconocen marcadores informativos de ancestría (MIA) y huellas de selección de las razas. El objetivo fue desarrollar un análisis de huellas de selección por ACP en las razas de Bovinos de Colombia. Se extrajo ADN de 20–30 animales, de al menos dos ganaderías por raza. Se realizó el genotipado de 210 animales con illumina GGP100K. Se realizó control de calidad (MAF=0.05, Call Rate=0.05) y la estimación de frecuencias alélicas y FSTs por SNP mediante PLINK. Se realizó un análisis de ACP, se visualizaron gráficos de relaciones entre razas y se desarrolló un análisis de pcadapt, con el paquete de R. Los SNPs relevantes fueron mapeados y anotados funcionalmente. Se encontró una heterocigosidad por raza entre 0.36–0.41. Se encontraron MIAs para diferenciar las razas. El APC mostró una estructuración por razas, relacionada con la cercanía geográfica. El mejor k estuvo entre 8 y 10 grupos. Las variantes genéticas más importantes estuvieron cercanas a genes de importancia en la termorregulación, la reproducción y la respuesta a la radiación. Este trabajo muestra la separación entre las diferentes razas de Colombia e identificó marcadores para diferenciarlas. Además, encontró similitud relacionada con la distribución geográfica y la historia dispersiva. Algunos genes de adaptación muestran huellas de selección a las condiciones tropicales.

SECUENCIACIÓN DE EXOMA CLÍNICO EN PACIENTES CON ENCEFALOPATÍA EPILEPTICA Y DEL DESARROLLO: SERIE DE CASOS

Moraes Guichón M.¹, García C.^{1,2}, Rosas M.^{1,2}, Frade M.P.¹, Simoes C.³, Tapié A.¹, Rodríguez S.¹, Cibils L.^{1,2}, Cerisola A.^{1,2}, Spangenberg L.^{3,4}, Raggio V.¹ ¹ Facultad de Medicina, Udelar, Uruguay, ² Centro Hospitalario Pereira Rossell, Uruguay, ³ Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay, ⁴ Hospital de Clínicas, Facultad de Medicina, Udelar, Uruguay. marianamoraes_16@hotmail.com

Las encefalopatías epilépticas y del desarrollo (EED) son un grupo severo de epilepsias, de inicio en la infancia, fármaco resistentes, y asociadas a enlentecimiento o regresión del desarrollo. La etiología es predominantemente monogénica, lográndose su identificación en aproximadamente el 50% de los casos, por lo que la secuenciación de exoma representa una herramienta diagnóstica de alto rendimiento. El diagnóstico molecular permite establecer el pronóstico, orientar decisiones terapéuticas, brindar asesoramiento genético y evitar estudios complementarios innecesarios. Nos planteamos determinar el rendimiento diagnóstico de la secuenciación de exoma en pacientes con EED, analizar los genes identificados, y evaluar el impacto del diagnóstico molecular en la conducta terapéutica y en el asesoramiento genético. Analizamos 36 pacientes con diagnóstico clínico y electroencefalográfico de EED asistidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell, mediante secuenciación de exoma clínico. De los 36 pacientes: 16 tienen diagnóstico definitivo, 8 tienen diagnóstico probable, 4 diagnóstico posible y en 8 casos no se confirmó el diagnóstico. Los genes identificados fueron: *CDLK5*, *PAFAH1B1*, *ARX*, *GRIN1*, *ASAH1*, *ATP6VoA1*, *SYNGAP1*, *KCNA1*, *KCNQ2*, *KCNA2*, *HSD17B4*, *DYNC1H1*, *SPATA5*, *CACNA1A*, *PCDH19*, *Adat3*, *SCN1A*, *PRORP*, *SCN8A* y *ATP7A*. Todos los pacientes recibieron asesoramiento genético, y a 6 con diagnóstico definitivo o probable se les modificó la conducta terapéutica. El rendimiento diagnóstico fue del 66%, indicando que esta estrategia es efectiva para el estudio de EED.

MONOALLELIC VARIANTS IN *ITGB1* CAUSE A NOVEL DEVELOPMENTAL DISORDER WITH PROMINENT NEUROLOGICAL FEATURES

Faúndes V.¹, Villanueva A.², Castillo V.¹, Repetto G.M.³, Rebolledo-Jaramillo B.³, Yáñez C.⁴, Ñunap K.⁵, Vorster C.⁶, Fernández-Jaén A.⁷, Kruer M.C.⁸, Somayeh Bakhtiari S.⁸, Zhu C.⁹, Xu Y.¹⁰, Abou Jamra R.¹¹, Neuweger E.¹¹, Karenfort M.¹², Morales P.¹, Peña A.¹, Santa María L.¹, Troncoso R.¹, Valdivia L.², Malverde V.¹ ¹ INTA, Universidad de Chile, Chile, ² Centro de Biología Integrativa, Facultad de Ciencias, Ingeniería y Tecnología, Universidad Mayor, Chile, ³ Center for Genetics and Genomics, ISCIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo, Chile, ⁴ Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile, ⁵ Department of Clinical Genetics, Institute of Clinical Medicine, University of Tartu, Estonia, ⁶ Centre for Human Metabolomics, North-West University, South Africa, ⁷ Hospital Universitario Quirónsalud, Universidad Europea de Madrid, España, ⁸ Departments of Child Health, Cellular & Molecular Medicine, Neurology and Program in Genetics, University of Arizona, Phoenix, Estados Unidos, ⁹ Center for Brain Repair and Rehabilitation, Institute of Neuroscience and Physiology, University of Gothenburg, Gothenburg, Suecia, ¹⁰ Henan Pediatric Clinical Research Center, Institute of Neuroscience and Third Affiliated Hospital of Zhengzhou University, China, ¹¹ Universitätsklinikum Leipzig, Universität Leipzig, Alemania, ¹² Universitätsklinikum Düsseldorf, Universität Düsseldorf, Alemania. vfaundes@inta.uchile.cl

ITGB1 encodes the human integrin $\beta 1$ subunit, a critical cell adhesion protein involved in extracellular matrix interactions and cell signalling. To date, no congenital disorder has been associated with germline heterozygous variants in *ITGB1*. We recruited patients with *ITGB1* variants through GeneMatcher and analysed their manifestations. These changes were introduced into an *ITGB1*-mCherry construct via site-directed mutagenesis and transfected into HEK293T cells for cell adhesion assays. Concurrently, zebrafish *itgb1a/itgb1b* somatic knocked-out larvae were produced via CRISPR-Cas9, and morphological and functional assessments were performed through

imaging and video tracking. We identified 7 individuals harbouring mostly de novo missense variants in *ITGB1* (p.Ser125Leu, p.Asp158His, p.Ser209Asn, p.Gly404Arg, p.Arg495Cys, and p.Cys615Tyr), all of whom presented with global developmental delay or intellectual disability, along with variable manifestations including cataracts, microphthalmia, strabismus, cerebral palsy, autistic traits, and seizures. Compared to wild-type, p.Gly404Arg, p.Arg495Cys and p.Cys615Tyr variants displayed increased cell adhesion. In vivo, double crispants showed smaller, misaligned eyes, slower movements, fewer interactions, and seizures similar to the pentylene-tetrazole-treated larvae. These results demonstrate that germline *ITGB1* variants cause a novel congenital disorder. Future Western blotting and confocal microscopy will evaluate *ITGB1* expression and localization in cells, while zebrafish assays will assess the effect of variants on the phenotype

OPTIMIZING MOLECULAR GENETIC DIAGNOSIS OF MPS II THROUGH A TARGETED MULTI-OMICS WORKFLOW IN A LATIN AMERICAN MALE COHORT

Rodriguez Alvarez T.¹, Schröder S.¹, Böttcher T.^{1,2}, Kramp G.¹, Abbasi-Moheb L.¹, Garcia-Planells J.³, Bauer P.¹, Bertoli Avella A.¹!CENTOGENE GmbH, Germany, ² Medical Faculty, University of Greifswald, Germany, ³ CENTOGENE S.L, España. tamara.alvarez@centogene.com

Early and accurate molecular diagnosis of MPS II remains challenging in Latin America due to limited newborn screening access, IDS gene-pseudogene recombination events, and the limitations of short-read NGS in highly homologous regions. This study evaluated the diagnostic contribution of an in-house targeted multi-omics workflow designed to maximize molecular detection. Iduronate-2-sulfatase activity was analyzed in 2,300 males, of whom 396 with markedly reduced enzyme activity underwent a stepwise workflow including amplicon-based IDS NGS, MLPA, and Sanger sequencing. Unresolved cases underwent locus-specific amplification to detect complex rearrangements and, when available, RNA or genome sequencing. Overall, 162 SNVs and 9 CNVs were identified, including deletions, duplications, recombination alleles, and regulatory variants. First-tier NGS achieved a molecular diagnosis in 89.1% of cases. Complementary analyses resolved 42 additional cases missed by conventional approaches, increasing the overall diagnostic yield to 99.7% (395/396). Among all variants, 85.5% were classified as pathogenic/likely pathogenic and 14.5% as variants of uncertain significance. Notably, 33.3% of variants were absent from population databases, highlighting a substantial proportion of potentially novel variants. This targeted workflow maximized diagnostic yield and represents a feasible alternative in settings where WES/WGS remain inaccessible, enabling earlier diagnosis and broader access to precision medicine while expanding the molecular spectrum of MPS II in underrepresented LATAM populations.

BIOCOMPUTATIONAL APPROACH FOR THE IDENTIFICATION OF MIRNA AND TRANSCRIPTION FACTOR-MEDIATED CIS AND TRANS MECHANISMS OF MYC DOSAGE COMPENSATION IN CANCER

Mora Rodríguez R.¹, Chinchilla Monge R.¹, ¹ CICICA, University of Costa Rica, Costa Rica. rodrigo.morarodriguez@ucr.ac.cr

The oncogene *Myc* is one of the most frequently amplified genes in many aneuploid cancers. Gene dosage compensation is a hallmark of aneuploid cancer that enables cancer cells to survive the negative effects of aneuploidy.

We have previously described the basic mechanism of miRNA-mediated Myc dosage compensation in aneuploid cancer using a biocomputational approach. Our mechanisms indicates a trans-like mechanism whereas another report indicates that local amplifications in Myc are not compensated. In the current work, we show that gene copy number and chromosomal copy number are well correlated and all cases of amplification display gene dosage compensation. In addition, we constructed a novel mathematical model of MYC dosage compensation including the potential regulation by miRNAs both at the mRNA and protein levels. Our results showed that the regulation at the mRNA level is enough for Myc dosage compensation but does not rule out a potential redundant involvement at the protein level. Finally, we explored the possibility of the existence of a cis compensation mechanism for Myc mediated by topological neighbours located nearby the Myc gene, indicating that copy number events are tightly correlated for Myc and those neighbour genes of regulatory elements of Myc expression. Among those, Ago2 and HSF1 showed a potential contribution to Myc dosage compensation by a cis-regulatory mechanism. Altogether, these results suggest that a combination of trans and cis mechanisms contribute to a redundant and robust Myc dosage compensation in aneuploid cancer.

CGMA

**CITOGENÉTICA,
GENÉTICA Y
MEJORAMIENTO
ANIMAL**

ANIMAL CYTOGENETICS,
GENETICS AND
BREEDING

CGMA 1

CARACTERIZACIÓN CITOGÉNÉTICA DE POBLACIONES DE LABORATORIO DEL COMPLEJO DE ESPECIES CRÍPTICAS *ANASTREPHA FRATERCULUS*

Giardini M.C.¹, Nieves M.², Cancio-Martínez E.³, Milla F.H.¹, Florencia Fourastie F.⁴, Graciela González G.⁴, Vera M.T.³, Bourtzis K.³, Lanzavecchia S.B.¹. ¹ INTA, Argentina, ² CEMIC-CONICET, Argentina, ³ IPCL, FAO/IAEA, Austria, ⁴ FCEyN-UBA, Argentina. giardini.maria@inta.gob.ar

La mosca sudamericana de la fruta, *Anastrepha fraterculus* (Diptera: Tephritidae), es una importante plaga agrícola y constituye un complejo de especies crípticas distribuidas desde México hasta el norte y centro de Argentina. Ocho morfotipos han sido identificados inicialmente a partir de caracteres morfológicos y posteriormente respaldados mediante estudios genéticos y comportamentales; sin embargo, solo 5 han sido caracterizados citogenéticamente. Dado que las colonias de laboratorio constituyen la base para el desarrollo de cepas de sexado genético (GSS) utilizadas en la técnica del insecto estéril (TIE), resulta fundamental conocer su variabilidad cromosómica. El objetivo de este estudio fue describir el cariotipo de poblaciones de laboratorio de *A. fraterculus* mantenidas en el Insect Pest Control Laboratory (IPCL) y compararlas con los morfotipos previamente definidos. Se analizaron poblaciones provenientes de Vacaría y Piracicaba (Brasil), Piura y Cusco (Perú), Ibagué (Colombia) y Guayaquil (Ecuador). Las preparaciones mitóticas, obtenidas a partir de ganglios cerebrales de larvas de tercer estadio, fueron teñidas secuencialmente con DAPI/CMA. El análisis citogenético permitió identificar tres nuevos cariotipos en las cepas de Ibagué, Piracicaba y Cusco, mientras que las poblaciones de Guayaquil y Piura compartieron un cariotipo coincidente con el morfotipo Peruano o sp.4. Estos resultados destacan la importancia de integrar análisis multidisciplinarios para delimitar los morfotipos y desarrollar GSS estables y eficientes para aplicaciones de la TIE.

CGMA 2

PRESENCIA DE UN MOSAICO CROMOSÓMICO EN LA CHINCHE ACUÁTICA *BELOSTOMA ELEGANS* (MAYR, 1871) (HETEROPTERA: BELOSTOMATIDAE)

Barceló F.J.¹, Steinberg E.R.¹, Bressa M.J.¹. ¹ Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (CONICET), Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Argentina. barcelofranco0@gmail.com

La aparición de individuos heterocigotas para alteraciones cromosómicas es poco frecuente en poblaciones naturales de organismos con cromosomas holocéntricos. En cinco especies de Heteroptera se ha descrito la presencia de mutantes espontáneos o poblaciones polimórficas para el número de cromosomas sexuales. En este trabajo se analizó citogenéticamente un ejemplar de *Belostoma elegans* ($2n = 29 = 26A + X_1X_2Y$, ♂) de una muestra colectada en La Plata (Buenos Aires, Argentina, 1/2026). Las preparaciones cromosómicas se confeccionaron a partir de testículos por dispersión en plato caliente (42°C), con posterior tinción convencional y DAPI. En prometáfase y metafase mitóticas se observaron 29 cromosomas. En metafase I se distinguieron 13 bivalentes autosómicos (IIA) y los sexuales X_1 , X_2 e Y como univalentes (102 células analizadas). En metafase II se observaron 111 células normales con $13A + pseudotrivalente X_1X_2Y$ (71,61%) y 44 células mutantes con sólo $13A$ (28,39%). Dado que todos los espermatoцитos primarios observados eran normales y no todos los espermatoцитos secundarios eran mutantes, inferimos que la alteración debió ocurrir en anafase I por una no disyunción de las cromátides hermanas de cada sexual, i.e. migrando juntas a un mismo polo. En vista de no observar metafases II con cromosomas X_1 , X_2 e Y con dos cromátides cada uno, se propone que estas células producto de la no disyunción resultaron inviables. Este trabajo constituye el segundo antecedente en Belostomatidae sobre la presencia de un individuo portador de un mosaico sexual ($X_1X_2Y/---$) en poblaciones naturales.

CGMA 3

UNA FIGURITA DIFÍCIL DE ARGENTINA: SAPAJUS CAY (CEBIDAE), EL PRIMATE MÁS DESAFIANTE.

Nieves M.¹, Ferreras E.O.¹, Mariana Raño², Dunogent L.T.¹, Kubickova³, Vozdova M.³. ¹ Laboratorio de Arquitectura Genómica de Mamíferos (arGENma), UE CEMIC-CONICET, Argentina, ² Dirección Regional NEA, Administración de Parques Nacionales, Corrientes, Argentina, ³ Department of Genetics and Reproductive Biotechnologies, Veterinary Research Institute, Brno, Czech Republic. mnieves@cemic.edu.ar

El mono caí de las Yungas, *Sapajus cay* (SCY) (Cebidae) es, de las 5 especies de primates de Argentina, la más esquiva. Habita en el noroeste argentino, en zonas remotas o de difícil acceso, por lo que gran parte del conocimiento se obtuvo de individuos y poblaciones de otros países o ejemplares en cautiverio. Muestra tres morfotipos, cada uno asociado al cariotipo más frecuente y con su probable origen geográfico. Dos grupos genéticamente divergentes (NOA y NEA), con alta diversidad mitocondrial. Heterocromatina género-específica, rica en ADN repetitivo, compuesta por bloques peri- y extracentroméricos distintos del ADN repetitivo centromérico. Para mejorar el conocimiento sobre la arquitectura genómica de SCY caracterizamos por FISH una secuencia específica de ADN satélite centromérico, el patrón DAPI/CMA3, y analizamos inestabilidad a partir de aberraciones cromosómicas (AC). Realizamos cultivos de linfocitos de sangre periférica de 6 individuos de SCY del ex Bioterio CEMIC, CABA, Argentina. FISH centromérico mostró 54 señales en hembras, 53 en machos y 3 grupos de tamaños de señal relacionados con la morfología y la etapa evolutiva del cromosoma. Las AC fueron mayormente gaps simples y dobles y en menor frecuencia dicéntricos. Los resultados evidencian un proceso evolutivo de remodelación genómica donde es clave la acumulación o eliminación de heterocromatina, resaltando la compartimentalización funcional genómica en *Sapajus*. Diferenciándose de *S. nigritus*, la otra especie presente en Argentina, resaltamos la necesidad de caracterizar detalladamente su organización.

CGMA 4

PATRÓN COMPOSICIONAL DE LA CROMATINA DE PRIMATES: ANÁLISIS DE CONSERVACIÓN DE ISOCOROS EN ATELES CHAMEK (PLATYRRHINI: ATELIDAE)

Bressa M.J.¹, Stramelini J.¹, Mudry M.D.¹, Steinberg E.R.¹. ¹ Grupo de Citogenética de Insectos, IEGEBA (CONICET), Depto. EGE, FCEyN, Universidad de Buenos Aires, Argentina, mjbressa@ege.fcen.uba.ar

El genoma, según su composición de bases, presenta patrones similares o idénticos en organismos cercanos filogenéticamente. Estos perfiles nucleotídicos se corresponden con un número discreto de familias, denominadas isocoros, que permiten analizar e interpretar la evolución de un grupo taxonómico de interés. En este trabajo se analizó la cromatina en términos de contenido, distribución y localización de secuencias de bases específicas (AT/GC) en ejemplares adultos de zoológicos y centros de cría de Argentina del mono araña de cara negra, *Ateles chamek* ($2n=34$, XX/XY) ($2 ?$ y $3 ?$). Los fenotipos genómicos se estudiaron con bandas secuenciales fluorescentes DAPI/CMA3 y se compararon con los descritos en humanos. Se detectaron bandas DAPI+/CMA3- intersticiales (pares 1-13 y X), pericentroméricas (1 y 3) y teloméricas (7); bandas DAPI-/CMA3+ intersticiales (1-6 y X), pericentroméricas (2, 5, 7 y 8) y teloméricas (1-5, 7-11, 14 y X). El cariotipo de *A. chamek*, surgido de múltiples fusiones cromosómicas, es notablemente derivado comparado con el cariotipo ancestral propuesto para Ateleidae y Platyrrhini. Al analizar la homeología con *Homo sapiens* algunas regiones cromosómicas mostraron concordancia con los isocoros humanos en sentencias altamente conservadas (e.g.: 3/15, 5/8 y 10/2) y no así en otras. La actual constitución genómica se explicaría como consecuencia de una posible amplificación y/o pérdida de pares de bases seguida de una posterior diversificación en los isocoros, junto a los distintos reordenamientos cromosómicos que caracterizan su particular proceso especiogénico.

CGMA 5

PARÁMETROS GENÉTICOS DE CARACTERES DE CRECIMIENTO Y RENDIMIENTO DE CANAL EN OVINOS TEXEL

Sebastian Zapata Balanta S.¹, Peraza P.², Ciappesoni ², Parra Bracamonte G.M.¹. ¹ Centro de Biotecnología Genómica, Reynosa, Tamaulipas, 88710, México, ² Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, Las Brujas, Canelones 90100, Uruguay. szapatab2400@alumno.ipn.mx

La mejora de caracteres de crecimiento y canal son fundamentales para aumentar la eficiencia productiva en ovinos. El objetivo de este estudio fue estimar componentes de varianza, heredabilidad y correlaciones genéticas para peso al nacimiento (PN), peso al destete (PD), peso en recría (PR), área de ojo de bife (AOB), espesor de grasa (EG) y peso de canal caliente (PCC) en ovinos de la raza Texel. Se analizaron aproximadamente 12,300 registros fenotípicos, considerando una genealogía de 17,972 animales. El modelo animal incluyó grupo contemporáneo, tipo de nacimiento y edad de la madre como efectos fijos y edad de recría como covariable, adicionalmente, se incorporó información genómica de 31,882 SNP para construir la matriz de relaciones genómicas. Los parámetros genéticos fueron estimados con inferencia bayesiana utilizando GIBBSF90+. Las heredabilidades estimadas fueron de 0.43 (PN), 0.34 (PD), 0.32 (PR), 0.25 (AOB), 0.23 (EG) y 0.30 (PCC), siendo moderadas a altas. Las correlaciones genéticas fueron positivas entre todos los caracteres, y se destacaron altas asociaciones entre PR-AOB (0.85), PR-PD (0.79) y PR-PCC (0.78). Estos resultados evidencian una fuerte relación genética entre rasgos asociados al crecimiento que afectan directamente el peso del animal y un rol importante de PR como una característica indicadora central altamente relacionada con el crecimiento y el desarrollo muscular. En conjunto, estos resultados indican la posibilidad de mejorar simultáneamente características de crecimiento y de canal mediante selección genética apoyada en información genómica.

CGMA 6

INDUCCIÓN DE GENOTIPO AUTOTETRAPLOIDE SEXUAL A PARTIR DE DIPLOIDE DE PASPALUM VAGINATUM

Novo P.N.^{1,2}, Espíndola M.O.¹, Galdeano F.^{1,2}, Acuña C.A.^{1,2}. ¹ Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste (FCA-UNNE), Argentina, ² Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET), Argentina, patriciaenovo@gmail.com

Paspalum es uno de los géneros de gramíneas más importantes en la vegetación natural del noreste argentino. La mayoría de las especies son multiploides, con un citotipo diploide sexual autoincompatible (2x) y un citotipo tetraploide apomíctico conoespecífico (4x), pseudógamo y autocompatible. *P. vaginatum* crece en suelos salinos y arenosos de zonas húmedas, desde el sudeste de Estados Unidos hasta el sur de Sudamérica, y es valiosa como césped por su crecimiento postrado. La obtención de plantas 4x sexuales es clave para el mejoramiento genético mediante cruzamientos. El objetivo fue generar plantas 4x sexuales a partir de genotipos 2x mediante el uso de colchicina. Se utilizaron 1600 cariopses y 550 plántulas de una línea 2x sexual de *P. vaginatum* Oregon, tratados con colchicina durante 2, 24 y 48 h. Solamente a partir de los cariopses tratados se obtuvo una plántula 4x correspondiente al tratamiento de 24 h, cuya condición se determinó mediante citometría de flujo y conteo cromosómico en puntas de raíces. El análisis por clarificado de ovarios confirmó que la planta mantiene la reproducción sexual. El material duplicado presentó mayor tamaño de espiguillas respecto al 2x, evidenciando el efecto "gigas", así como también en hojas y racimos. La producción de semillas en autopolinización fue nula, al igual que en el 2x; sin embargo, en polinización libre fue de 0,89%. Este resultado constituye el primer reporte de una planta 4x sexual en la especie y abre la posibilidad de desarrollar programas de mejoramiento a nivel tetraploide.

CGMA 7

PERFILES DE EXPRESIÓN GÉNICA EN SANGRE DE VAQUILLONAS BRANGUS BAJO DESAFÍO DE INFESTACIÓN ARTIFICIAL CON LA GARRAPATA RHIPICEPHALUS MICROPLUS

Giovambattista G.¹, Martin Bonamy M.¹, Nava S.², Munilla S.³, Rossner M.V.⁴, Sarli M.², Morel N.², Fernandez M.E.¹.

¹ IGEVET, Facultad de Ciencias Veterinarias, UNLP, Argentina, ² INTA EEA Rafaela, Santa Fe, Argentina, ³ Departamento de Producción Animal, Universidad de Buenos Aires, Argentina, ⁴ INTA EEA Colonia Benitez, Chaco, Argentina, guillermogiovambattista@gmail.com

La garrapata *Rhipicephalus microplus* es el ectoparásito más relevante para la ganadería del norte argentino, y tiene un gran impacto zootécnico disminuyendo significativamente la productividad de los rodeos. El objetivo de este trabajo fue analizar la expresión génica en sangre y las vías afectadas en vaquillonas Brangus resistentes (R) y susceptibles (S) en respuesta a la infestación artificial por *R. microplus* durante la fase parasítica del ciclo de vida de la garrapata. Utilizando datos de conteos de garrapatas realizados bajo desafío natural, se determinó la resistencia/susceptibilidad de 149 vaquillonas. Estos animales fueron sometidos a una infestación artificial con larvas de *R. microplus* y a los días 0, 2 y 21 post-infestación se realizaron conteos y se tomaron muestras de sangre para análisis del transcriptoma. Se seleccionaron 12 animales extremos (R= 6, S= 6) y se secuenciaron mediante RNAseq. No se detectaron genes diferencialmente expresados (DE) entre los grupos en ninguno de los tres momentos estudiados, aunque sí se hallaron genes DE significativos entre los momentos de muestreo dentro de cada grupo, observándose un enriquecimiento de genes pertenecientes a rutas biológicas de respuesta inmune y vías de señalización de hormonas. Estos resultados muestran que, a pesar de observarse una marcada diferencia fenotípica en la respuesta a la infestación entre los grupos, esta no pudo observarse a nivel de la expresión génica global en sangre. Sin embargo, se evidenció una significativa diferencia dentro de cada grupo a lo largo del desarrollo de la fase parasítica del ciclo de la garrapata.

CGMA 8

GENOMA NUCLEAR A NÍVEL CROMOSSÔMICO DA ABELHA TIUBA (MELIPONA (MELIKERRIA) FASCICULATA SMITH: MELIPONINI)

Nunes R.¹, Alves de Melo-Ximenes A.², de Bem Oliveira I.³, Costas dos Reis J.², Pelegrinetti Targueta C.², de Oliveira Dias R.², de M. Silva-Neto C.², Pires de Campos Telles M.², Corvalán L.C.J.². ¹ Universidade Estadual de Goiás, Brasil, ² UFG, Brasil, ³ UFI, United States of America. rhewter@ueg.br

Melipona fasciculata é uma abelha sem ferrão nativa dos biomas Cerrado e Amazônia, valorizada pela produção de mel e por seus serviços ecossistêmicos. A geração de recursos genômicos para a espécie pode subsidiar estratégias de conservação e futuros programas de melhoramento genético. Assim, este estudo teve como objetivo montar o genoma de *M. fasciculata* em nível cromossômico. As abelhas foram coletadas de meliponicultores em Goiânia, Brasil. O DNA foi extraído com o kit Monarch HMW, e o RNA com TRIzol. Bibliotecas de DNA e cDNA foram preparadas com o kit Nanopore SQK-LSK114 e sequenciadas na plataforma PromethION. O sequenciamento Hi-C foi realizado pela Arima Genomics. A montagem foi feita com Hifiasm, seguida de purga de haplótipos, scaffolding com YAHS v.1.2.2 e curadoria manual no JuiceBox. Possíveis contaminantes foram removidos com BlobToolKit v.4.5.0. A predição gênica foi realizada com AUGUSTUS v.3.4.0 e BRAKER3, usando reads de RNA e proteínas de artrópodes do Pfam como evidências. Foram gerados 32,9 Gbp de reads de alta qualidade para o genoma. A montagem recuperou um genoma de 651,19 Mb, com os nove maiores scaffolds correspondendo aos nove cromossomos da espécie. A montagem final apresentou 1.038 scaffolds, sendo que os scaffolds não ancorados foram marcados por alta proporção de elementos repetitivos e conteúdo GC inferior a 40%. O genoma apresentou 99,3% de completude e QV de 60,94, indicando alta acurácia. Foram preditos 17.459 genes, dos quais 92% foram mapeados nos cromossomos, com 98,2% de completude BUSCO. Este é o primeiro genoma cromossômico de *Mfa*.

CGMA 9

ANÁLISIS DE COMPOSICIÓN DE DIETA EN BOVINOS CRIOLLO URUGUAYO Y HEREFORD EN PASTOREO MEDIANTE METABARCODING DE ADN

Beretta B.¹, Marin L.², Piastrí S.^{2,3}, Cosse M.², Armstrong E.⁴.¹ Unidad de Genética, FVet, UdelaR, Uruguay, ² CICA-Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Uruguay, ³ Cenur Litoral Norte, UdelaR, Uruguay, ⁴ Unidad de Genética, FVet, UdelaR, Uruguay. bberetta68@gmail.com

El bovino Criollo Uruguayo (BCU) es una raza adaptada a las condiciones del pastizal uruguayo desde hace más de 400 años. En este estudio se comparó la composición de taxones vegetales mediante identificación por metabarcoding de ADN, consumidos por 7 vacas BCU y 7 vacas Hereford (raza seleccionada para producción de carne). Los animales convivieron en un mismo potrero de campo natural, sin suplementación, durante la época estival. Se extrajeron muestras de heces y, posterior a la extracción de ADN vegetal, se secuenció la región hipervariable del cloroplasto trnL. Los resultados primarios obtenidos muestran que las familias Poacea y Fabacea son las predominantes en la dieta de ambas razas. A nivel de género no hay una diferenciación significativa entre razas ($F = 1.22$, $R^2 = 0.09$, $p = 0.219$). A nivel de familia tampoco se detectaron diferencias significativas, aunque se observó una tendencia ($F = 1.74$, $R^2 = 0.13$, $p = 0.077$), reflejada en la cantidad de taxa consumidas por cada raza (BCU 69, Hereford 49). Se plantea extender el estudio a otras estaciones del año y ampliar la muestra para verificar esta tendencia. Estos estudios son de importancia para la caracterización de razas localmente adaptadas y la preservación del campo natural del Uruguay.

CGMA 10

ANÁLISIS DE LA EVOLUCIÓN DE LA ENDOGAMIA EN EL CABALLO POLO ARGENTINO MEDIANTE UNA APROXIMACIÓN GENÓMICA.

Karlau A.¹, Trigo P.¹, Arjona-Delgado M.Y.², Vargas-Pérez M.A.², Demyda-Peyrás S.². ¹ Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de La Plata, Argentina, ² Departamento de Genética, Universidad de Córdoba, España. akarlau@fcv.unlp.edu.ar

El Caballo Polo Argentino (CPO) es la raza equina más valorada mundialmente para este deporte. El creciente uso de biotecnologías reproductivas y la alta presión de selección provocaron un aumento en la endogamia. Al ser una raza de registro abierto, la consanguinidad debe evaluarse utilizando un enfoque molecular ya que el pedigrí tiende a subestimar el nivel real. Este trabajo evaluó la consanguinidad en 733 caballos CPO nacidos entre 2000-2021 (189 machos y 544 hembras) utilizando información genómica (GGP Equine SNP Array, 71.609 SNPs). Se evaluaron solo SNPs con un call rate (>0.95) localizados en marcadores autosómicos (Chr1-Chr31). Los valores de FROH (coeficiente de endogamia molecular) se determinaron por individuo y cromosoma usando el método "sliding windows" del paquete de R DetectRUNS. Los resultados de FROH a nivel del genoma completo fueron $17.25\% \pm 2.74$ ($17.57\% \pm 2.48$ machos y $17.14\% \pm 2.81$ hembras), sin existir diferencias entre sexos. Los valores fueron superiores a los observados en otras razas como el Caballo Criollo ($6.79\% \pm 3.41$) y Pura Raza Español ($11.61\% \pm 4.18$), pero similares a los reportados en Pura Sangre Inglés ($19.61\% \pm 2.69$). A nivel cromosómico los valores variaron entre 11,65% en Chr12 hasta 23,76% en Chr1 ($p < 2.2 \times 10^{-16}$) demostrando la posible existencia de huellas de selección. Por último, los valores de FROH mostraron una tendencia creciente a lo largo de los años, aumentando cerca de un 15% durante el periodo evaluado. En conclusión, este estudio demuestra por primera vez la existencia de niveles de consanguinidad elevados en el caballo CPO.

CGMA 11

COMPARACIÓN DE ESTIMADORES DE CONSANGUINIDAD GENÓMICA Y GENEALÓGICA EN HEREFORD DE ARGENTINA

Pardo A.M.¹, Corva P.M.¹, Arroyo P.¹, ¹ IPADS (INTA-CONICET), Argentina. pardo.alan@inta.gob.ar

El objetivo de este trabajo fue estimar los “Runs of Homozygosity” (ROH) de diferentes clases de longitud y distintos coeficientes de consanguinidad genómica en bovinos Hereford argentinos, incluyendo el coeficiente basado en ROH (FROH), el estimado a partir de la matriz de parentesco genómico (FGRM) y el basado en modelos ocultos de Markov (FHMM), además de evaluar su relación con el coeficiente basado en genealogía (FPED). Se analizaron 1.463 animales genotipados con un chip de 100K SNP, de los cuales 80.897 marcadores autosómicos permanecieron luego de los controles de calidad realizados con PLINK. Los ROH se estimaron con el paquete DetectRUNS de R y se clasificaron según su longitud en 16Mb. FPED se calculó con CFC 1.0, FGRM con PLINK y FHMM con el paquete ZooRoH de R. Se estimó FROH total y por clase, y se calcularon correlaciones de Spearman entre los distintos estimadores de consanguinidad. Los coeficientes promedio fueron 0,03 para FPED, 0,16 para FROH, 0,02 para FGRM y 0,20 para FHMM, mientras que para las diferentes clases de ROH fueron 0,05 (16 Mb). La correlación entre FPED y FROH aumentó con la longitud de los ROH, con valores de -0,13 para ROH 16 Mb. FROH total mostró una correlación de 0,65 con FPED y de 0,39 con FGRM. FHMM presentó correlaciones de 0,67 con FPED, 0,98 con FROH total, 0,81 con FROH >16Mb y 0,44 con FGRM. Los resultados muestran que FROH, especialmente el estimado a partir de ROH largos, es un estimador robusto de la consanguinidad.

CGMA 12

RELACIONES FENOTÍPICAS Y GENÓMICAS DE CARACTERÍSTICAS DE IMPORTANCIA EN CABRITOS CRIOLLOS PERUANOS BAJO SISTEMA EXTENSIVO

Temoche Socola V.A.¹, Sessarego E.A.², Romero Avila Y.³, Martinez Zapata B.¹, Cruz J.C.², ¹ Estación Experimental Agraria Los Cedros, INIA, Perú, ² Dirección de Servicios Estratégicos Agrarios, INIA, Perú, ³ Estación Experimental Agraria El Chira, INIA, Perú. temochsocola@gmail.com

Las cabras criollas peruanas representan un importante recurso zoogenético adaptado a las condiciones del bosque seco tropical norteño; sin embargo, existe limitada información sobre la relación entre caracteres fenotípicos y la variabilidad genómica asociada al crecimiento y conformación corporal. El objetivo del estudio fue generar información fenotípica, genealógica y biológica preliminar para futuros análisis de asociación genómica en cabras criollas peruanas manejadas bajo sistema extensivo. Se evaluaron 195 cabritos desde el nacimiento hasta los tres meses de edad en localidades de las provincias de Tumbes y Contralmirante Villar. Se registró el peso corporal cada 15 días y se realizaron mediciones zoométricas, incluyendo longitud corporal, perímetro torácico, altura a la cruz y anchura de cadera. Asimismo, se recopiló información genealógica y muestras biológicas para posteriores análisis mediante marcadores moleculares tipo SNP. Los resultados preliminares mostraron un peso promedio al nacimiento de 3,04 (0,58) kg y un peso promedio de 12,61 (3,54) kg al final del periodo evaluado. Se observaron asociaciones positivas entre el peso corporal y las variables zoométricas, especialmente con el perímetro torácico y la longitud corporal. Estos resultados constituyen una base estratégica para futuros estudios GWAS orientados a identificar marcadores SNP asociados a caracteres de crecimiento y conformación corporal en cabras criollas peruanas. Financiamiento: Proyecto Procap con CUI 2506684, denominando Proyecto de Mejoramiento de los servicios de investigación y transferencia de tecnologías para el manejo sostenible de la ganadería caprina en el Perú.

CGMA 13

MANEJO GENÉTICO-REPRODUCTIVO DE UN RODEO EXPERIMENTAL DE BOVINOS CRIOLLO URUGUAYO

Armstrong E.¹, Daniela Crespi D.², Aragunde R.², Carrillo C.², Naya I.³, Fila D.². ¹ Universidad de la República, Uruguay, ² UA Reproducción, Facultad de Veterinaria, Universidad de la República, Uruguay, ³ Lab. Fitotecnía, Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay. eileen.armstrong@gmail.com

La investigación en el Bovino Criollo Uruguayo (BCU, *Bos taurus*) integra el estudio de la diversidad genómica, la reproducción, la generación de bancos de germoplasma, la producción de carne, la cuantificación de emisiones de metano y el comportamiento en pastoreo, con el objetivo de consolidar la raza como recurso estratégico para la producción ganadera nacional, para lo cual la gestión poblacional resulta fundamental. Desde 2023, el Campo Experimental N°1 de la Facultad de Veterinaria (Mígués, Canelones) alberga un rodeo experimental de 15 vacas BCU y sus terneros. El manejo reproductivo incluye un evento anual de inseminación artificial a tiempo fijo (IATF), con semen criopreservado de toros BCU de la reserva de San Miguel (SEPAE, Rocha). Como todos los animales comparten el mismo origen y en la reserva no se llevan registros genealógicos, se recurrió al genotipado masivo para seleccionar los toros y minimizar la endogamia. El parentesco máximo detectado fue de 0,4 (índice de Van Raden). La experiencia mostró además que los protocolos de IATF diseñados para razas comerciales arrojan en el BCU tasas de preñez menores que en Hereford (26,7 vs. 53,3%), aunque estas se elevan notablemente con monta natural (hasta 66,7% en BCU; datos de 2024), lo que confirma la elevada eficiencia reproductiva intrínseca de la raza. En este contexto, se plantea adaptar los protocolos de IATF, optimizar el uso del banco de semen existente y continuar un manejo que garantice la conservación de su diversidad genética. Financiación: ANII, CSIC-UDELAR (Uruguay).

CGMA 14

COMPLEJO DE MALFORMACIÓN VERTEBRAL (CVM) EN BOVINOS HOLSTEIN FRIESIAN DE PARAGUAY

Castro Rojas L.A.¹, Artigas R.², Ramírez J.¹, Scavone G.¹, Viñales Romero F.J.¹, Domínguez M.¹, Irrazábal P.¹, Vargas Flores R.N.¹.

¹ Universidad Nacional de Asunción, Facultad de Ciencias Veterinarias, Dpto. de Genética y Zootecnia, Paraguay, ² Universidad de la República, Departamento de Producción Animal y Salud de los Sistemas Productivos, Facultad de Veterinaria, Uruguay. lcastro@vet.una.py

El complejo de Malformación Vertebral (CVM) es una enfermedad genética autosómica recesiva descrita en bovinos de la raza Holstein Friesian, originada por la sustitución de una guanina (G) por una timina (T) del gen SLC35A3, generando muerte embrionaria o el nacimiento de terneros muertos con malformaciones del esqueleto axial. Los animales portadores del alelo mutante presentan reducción de la fertilidad y de los índices reproductivos. El objetivo de este estudio fue evaluar la presencia de la mutación asociada al CVM en bovinos Holstein Friesian en tambos de mediana producción ubicados en Paraguay. Se analizaron 100 hembras bovinas procedentes de 5 establecimientos aleatorios, seleccionadas al azar entre la población disponible que cumplieran con los criterios de no estar emparentadas por línea paterna ni materna. El análisis se realizó utilizando la plataforma Axiom™ Bovine Genotyping v3 Array (100K). Los resultados evidenciaron que ninguno de los animales analizados en este estudio resultó portador de la mutación. Este hallazgo sugiere una baja circulación del alelo deletéreo en la población estudiada, pudiendo atribuirse principalmente al uso de reproductores libres de la enfermedad. Los resultados constituyen un antecedente relevante para el monitoreo sanitario del hato lechero en Paraguay.

CGMA 15

ESTUDIO DE UNA DELECIÓN EN EL GEN POMC ASOCIADO A LA OBESIDAD EN CANINOS DE URUGUAY

Lachs S.¹, Nariné Balemian N.¹, Montenegro M.¹ ¹ Facultad de Veterinaria, Udelar, Uruguay. tefivet@gmail.com

La obesidad canina constituye una de las enfermedades nutricionales más prevalentes en medicina veterinaria y presenta un importante componente genético. En Labradores Retriever se describió una delección de 14 pb en el gen POMC asociada a hiperfagia, aumento de adiposidad y alteraciones en los mecanismos de saciedad. El objetivo del presente estudio fue identificar dicha delección en caninos de Uruguay. Se analizaron individuos de las razas Labrador Retriever, Bulldog Francés y Cimarrón Uruguayo. La condición corporal fue evaluada mediante la escala de 9 puntos de WSAVA. A partir de sangre periférica se extrajo ADN y se amplificó por PCR un fragmento de 520 pb del exón 3 del gen POMC, seguido de secuenciación Sanger. Los alineamientos se realizaron utilizando BioEdit y la referencia genómica *Canis lupus familiaris*. Los resultados evidenciaron la presencia de la delección de 14 pb en Labradores Retriever uruguayos en estado homocigoto y su ausencia en las demás razas analizadas. Además, se identificaron SNPs en regiones flanqueantes. Los individuos portadores de la delección presentaron una condición corporal promedio superior a la observada en los no portadores. Este estudio constituye la primera caracterización molecular de la delección de 14 pb en el gen POMC en una población canina de Uruguay y información relevante para profundizar futuras investigaciones sobre la contribución de variantes genéticas al desarrollo de la obesidad canina.

CGMA 16

IMPLEMENTACIÓN DE LA EVALUACION GENETICA NACIONAL PARA CARACTERÍSTICAS REPRODUCTIVAS EN LA RAZA ANGUS DEL URUGUAY

Lema O.¹, Aguilar I.¹, Pravia M.¹, Carracelas B.¹, Navajas E.¹, Quintans G.¹, Ravagnolo O.¹ ¹ INIA, Uruguay, mlema@inia.org.uy

El desarrollo del sistema SRGen, donde todos los eventos de los animales que integran el rodeo son registrados, ha permitido la implementación de la primera evaluación genética de características reproductivas en bovinos para carne en Uruguay. Éxito al parto (EP) expresado como porcentaje de preñez al primer servicio y días al parto (DP) en vaquillonas son las características analizadas. Se estimó la heredabilidad utilizando un modelo animal univariado, que incluyó el efecto fijo de grupo contemporáneo y la covariable edad al servicio (lineal). Se obtuvieron estimaciones de 0,06 (DS=0,02) y 0,06 (DS=0,01) para EP y DP respectivamente. Con fines de predicción se implementó un Single Step Blup utilizando los mismos efectos fijos. La información analizada incluye 39.777 animales en el archivo de pedigree, 11.628 genotipos y la información reproductiva de 8.022 vaquillonas nacidas entre 2013 y 2021 (801 genotipadas). DEP de EP oscilaron entre 3,8 y -3,5% y DP entre -3,3 y 2,9 días (percentiles 5 y 95 respectivamente). Toros con más de 10 hijas alcanzan precisiones promedio de 0,17 y 0,14 para genotipados y no genotipados respectivamente (rango de 0,06 a 0,47). Para vaquillonas genotipadas precisiones oscilaron entre 0,02 y 0,15 (promedio 0,09) y para no genotipadas entre 0,06 y 0,19 (promedio 0,07). Las diferencias en DEP se consideran suficientes para publicar la evaluación. Es necesario promover el registro en todos los rodeos para acumular información y poder analizar otras características como éxito al segundo servicio o permanencia en el rodeo.

CGMA 17

IDENTIFICACIÓN DE ANIMALES PORTADORES DEL SÍNDROME DE BRAQUIESPINA EN GANADO BOVINO HOLSTEIN FRIESIAN, PARAGUAY

Castro Rojas L.A.¹, Artigas R.², Ramírez J.¹, Vargas Flores R.N.¹, Llambí S.², Viñales Romero F.J.¹, Domínguez M.¹, Irrazábal P., Scavone G.¹. ¹ Universidad Nacional de Asunción, Facultad de Ciencias Veterinarias, Dpto. de Genética y Zootecnia, Paraguay, ² Universidad de la República. Departamento de Producción Animal y Salud de los Sistemas Productivos. Facultad de Veterinaria, Uruguay. lcastro@vet.una.py

El síndrome de Braquiespina (SB) es un trastorno hereditario letal autosómico recesivo de la raza Holstein, causado por una delección de 3,3 kb el gen FANCI, ubicado en el cromosoma 21, lo que genera una proteína no funcional. La enfermedad produce mayormente mortalidad embrionaria, sin embargo, en algunas ocasiones puede observarse el nacimiento de terneros muertos con marcadas malformaciones como braquignatismo inferior, desplazamiento caudal de las orejas, acortamiento de la columna y miembros desproporcionadamente largos que le dan al animal aspecto de alce. El objetivo de este estudio fue identificar la presencia del síndrome de braquiespina en ganado bovino Holstein Friesian en ambos lecheros de Paraguay. Fueron analizadas 184 muestras de sangre de hembras bovinas de 12 establecimientos, no emparentadas por línea paterna ni materna, utilizando la plataforma Axiom™ Bovine Genotyping v3 Array (100K). Los resultados evidenciaron que el 2,7% de los animales analizados en este estudio resultaron portadores del síndrome. Esto se acerca a lo reportado en otras poblaciones de ganado Holstein de la región, lo que sugiere la introducción mediante el uso de genética importada. Al no presentar manifestaciones fenotípicas, la detección de portadores por genotipificación resulta esencial para evitar apareamientos de riesgo y reducir las pérdidas reproductivas asociadas. Estos resultados destacan la importancia de incorporar el diagnóstico de enfermedades hereditarias como herramienta rutinaria en los programas de mejoramiento bovino del país.

CGMA 18

LINKING RUMEN MICROBIAL COMMUNITIES AND CAZYME FUNCTIONS TO FEED EFFICIENCY AND METHANE EMISSIONS

Peraza P.¹, Pereira J.², Licandro S.², Naya H.³, Sotelo-Silveira J.², Navajas E.A.¹. ¹ Sistema Ganadero Extensivo, Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, Uruguay, ² Departamento de Genómica, Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Uruguay, ³ Unidad de Bioinformática, Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay. pperaza@inia.org.uy

The rumen microbiome plays a key role in feed efficiency and methane production in cattle, yet the effects of contrasting production diets on its taxonomic and functional profiles remain incompletely understood. This study evaluated the structure and function of the rumen microbiome of Hereford steers with divergent feed efficiency and methane emissions under post-weaning (PW) and finishing (FIN) diets. The PW diet had a higher forage proportion, whereas the FIN diet contained a higher grain proportion, representing contrasting forage-to-concentrate ratios. Twenty rumen samples from each diet were analyzed using metagenomics and metatranscriptomics to characterize microbial composition, interaction networks, and carbohydrate-active enzymes (CAZymes). Diet was the main factor shaping microbial composition, with significant differences in alpha and beta diversity. The FIN diet showed greater richness and a higher abundance of amylolytic and propionate-producing genera, including *Succinivibrio* and *Methanobrevibacter*. In contrast, the PW diet was enriched in fibrolytic bacteria such as *Phil12* and *Succinimonas*. Network analysis identified microbial modules associated with methane production, including UBA3633 and UBA791, in more feed-efficient animals. CAZyme analysis showed that efficient animals displayed more direct hydrolytic pathways under PW diets and a more integrated enzymatic profile under FIN diets. Overall, feed-efficient microbiomes maximize energy extraction through metabolically efficient fermentation strategies, increasing energy availability for the host.

GMV

CITOGENÉTICA, GENÉTICA Y MEJORAMIENTO VEGETAL

PLANT CYTOGENETICS, GENETICS AND BREEDING

GMV 1

CHEMICAL MUTAGENESIS REVEALS NOVEL GENETIC VARIANTS ASSOCIATED WITH SEED SIZE IN *LUPINUS LUTEUS*

Hernández Soto S.¹, Levicoy D.¹, Carrasco M.¹, Rupayán A.¹, Salvo-Garrido H.¹ ¹ Centro Genómica Nutricional Agroacuicola, Chile. seba.hernandezsoto@gmail.com

Improving seed size is a primary goal in legume breeding to enhance yield and nutritional quality under the context of global warming and growing population. *Lupinus luteus* stands out as an agronomic resilient, high-protein crop, but its genetic potential remains underexplored. In this study we employed EMS-induced mutagenesis to generate six *Lupinus luteus* mutant lines characterized by an increased seed volume and weight. Using whole-genome resequencing (WGS), we mapped the mutational landscape across the 26 chromosomes and identified key SNPs, InDels, and structural variations (SVs). Functional analysis through SnpEff software, highlighted high-impact mutations in genes related to photosynthesis and energy metabolism, suggesting a link between primary metabolic efficiency and seed biomass accumulation. These results provide insights into genetic variability generated through EMS-induced mutagenesis and help to elucidate the molecular mechanisms underlying seed development in *L. luteus*, thereby contributing to legume genomics-assisted breeding programmes.

GMV 2

VARIABILIDAD GENOTÍPICA EN LA RESPUESTA AL ESTRÉS SALINO EN ETAPAS TEMPRANAS DEL DESARROLLO DEL TOMATE

Baez M.E.^{1,2}, Carranza J.², Randisi G.², Curti L.², Rodríguez G.^{1,2}, Cambiaso V.^{1,2} ¹ Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR-CONICET-UNR), ² Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario (FCA-UNR), Zavalla, Santa Fe, Argentina. baezmariamaria.uni@gmail.com

El estrés salino en etapas tempranas del desarrollo limita el crecimiento y reduce el rendimiento en el tomate (*Solanum lycopersicum* L.), siendo las especies silvestres una fuente potencial de alelos para la tolerancia. El objetivo fue analizar la tolerancia a la salinidad en etapas germinativa y vegetativa en un conjunto de 24 accesiones: 15 genotipos cultivados (CDG) y 9 silvestres (SLV). Se aplicaron seis tratamientos (TS): T0 agua destilada (0,02 mS/cm); T1 agua de ósmosis (0,08 mS/cm) y T2 agua freática (1,88 mS/cm); soluciones de NaCl: T3, 50 mM (4,48 mS/cm); T4, 100 mM (7,55 mS/cm) y T5, 150 mM (10,19 mS/cm). En germinación (n = 1560), se evaluaron cinco variables; mientras que en etapa vegetativa (n=1215) siete, entre ellas; área foliar (AF), peso seco (PS) y fresco (PF) de las plántulas. Para todas las variables se calculó la diferencia (Δ) respecto de T0 y se realizó con todas ellas un análisis de componentes principales (PCA). T3 resultó el tratamiento más discriminatorio, siendo las variables asociadas a biomasa (PF, PS, AF) las principales responsables de la separación. Asimismo, se identificaron como genotipos más tolerantes a SLV02, CDG95, CDG97, CDG81 y CDG05. Los resultados evidencian variabilidad en la tolerancia a la salinidad en etapas tempranas, específica de cada genotipo e independiente del tipo de germoplasma.

GMV 3

EPIGENETIC MODULATION VIA DNA METHYLATION AND HISTONE HYPERACETYLATION IN SOYBEAN SEEDLINGS UNDER OSMOTIC STRESS

Felipe Cruz P.¹, Jardim Da Silva D.¹, Grativol C.¹,¹
State University of Northern Rio de Janeiro (UENF),
Brasil. Felipe.cpaula64@gmail.com

Soybean (*Glycine max*), a legume of great global economic and nutritional importance, has approximately 50% of its production affected by abiotic stresses, a situation exacerbated by climate change. Thus, epigenetic mechanisms may aid in plant adaptation to these stresses, making them targets for biotechnological tools such as seed priming. To investigate the impact of DNA methylation and histone hyperacetylation in soybean seedlings under osmotic stress, the effects of 5-azacitidine (5-azaC) and sodium butyrate (NaB) were evaluated, in addition to an *in silico* analysis of the expression and methylation of genes associated with epigenetic regulation. Seeds were pre-germinated in NaB (200 μ M) and 5-azaC (25 μ M) for 5 hours and cultured in 1/10 MS medium with 150 mM mannitol to induce osmotic stress for 10 days. Root growth, biomass, and chloroplast pigments were assessed. *In silico* epigenomic analyses utilized the Soybean Expression Atlas and the MethylC-seq approach in the CG, CHG, and CHH contexts. NaB alone stimulated root growth and, under stress, increased chlorophyll and carotenoid levels, with recovery of root metrics in NaB+mannitol. Treatment with 5-azaC reduced lateral roots and root length, with more pronounced effects in 5-azaC+mannitol. *In silico* analysis identified upregulated DNMT and HDAC genes and methylated regions in the CHH context. NaB and 5-azaC phenotypically modulate the effects of osmotic stress in soybeans through distinct epigenetic mechanisms, making them promising tools for cultivars that are more resilient to climate change.

GMV 4

RESISTENCIA A THRIPS TABACI EN ALLIUM SPP. SILVESTRES: EL ROL DE LA DIVERSIDAD DE LA PLAGA

Porta B.¹, Vosman B.², González Barrios P.¹, Burger-Meijer K.², Visser R.G.F.², Galván G.A.³, Scholten O.E.²,¹ Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay, ² Plant Breeding, Wageningen University and Research, Wageningen, The Netherlands, Holanda, ³ Departamento de Producción Vegetal, Centro Regional Sur (CRS), Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Progreso, Uruguay, bporta@fagro.ed.u.uy

La cebolla (*Allium cepa* L.) es un cultivo hortícola clave en Uruguay y el mundo. Su principal plaga es *Thrips tabaci*, una especie críptica, polífaga y resistente a insecticidas, dividida en dos grupos filogenéticos según su reproducción y rango hospedero: arrhenotokous y thelytokous. Dado que *A. cepa* carece de fuentes de resistencia, estas deben buscarse en sus parientes silvestres. Este estudio determinó los mecanismos de resistencia en parientes silvestres resistentes (R) y moderadamente resistentes (MR), y evaluó si ambos grupos filogenéticos de *T. tabaci* difieren en la superación de dicha resistencia. Se midieron tasas de oviposición, supervivencia y duración de etapas inmaduras de *T. tabaci* en genotipos de *Allium* infestados con poblaciones de ambos grupos. Las especies R (*A. prostratum*, *A. komarowii* y *A. flavescens*) bloquearon el ciclo del insecto en la etapa L1 o L2. *Allium prostratum* exhibió antibiosis, mientras que *A. flavescens* y *A. komarowii* mostraron antibiosis y antixenosis. Las especies MR (*A. angulosum*, *A. senescens* y *A. eduardii*) impidieron parcialmente el ciclo mediante ambos mecanismos. Los trips arrhenotokous (especialistas) presentaron mayor tasa de oviposición y menor supervivencia que los thelytokous (generalistas). Los thelytokous superaron la resistencia de las especies MR. En conclusión, la diversidad de la plaga influye en la interacción con el hospedero, y *A. prostratum* sería una fuente adecuada para la introgresión de resistencia en la cebolla cultivada.

GMV 5

ARQUITECTURA GENÉTICA DE LA RESISTENCIA A LA MARCHITEZ BACTERIANA EN PARIENTES SILVESTRES DE LA PAPA DE URUGUAY MEDIANTE GWAS

Núñez N.¹, Arias M.², Ferreira V.³, González-Barrios P.¹, Galván G.¹, Siri M.I.³, González-Arcos M.⁴, Vilaró F.¹, Speranza P.¹, Monteverde E.⁵, Gaiero P.¹. ¹ Facultad de Agronomía, UDELAR, Uruguay, ² Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, Uruguay, ³ Facultad de Química, UDELAR, Uruguay, ⁴ Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, Uruguay, ⁵ Department of Crop Sciences, University of Illinois, Estados Unidos. nicolasnl@fagro.edu.uy

Los parientes silvestres de la papa han sido reportados como fuentes promisorias de resistencia. Evaluaciones fenotípicas realizadas en una colección núcleo de especies de Uruguay (*Solanum commersonii*, *S. malmeanum* y *S. chacoense*) revelaron gran amplitud de respuestas frente a diversas enfermedades, entre las que se destaca la marchitez bacteriana (*Ralstonia solanacearum*). Se conoce poco sobre la arquitectura genética que subyace a estos mecanismos. Con el objetivo de dilucidar la base genética de la resistencia, se conformó un panel de diversidad integrado por 181 accesiones, con distintos niveles de ploidía. El panel fue fenotipado mediante un protocolo de evaluación a gran escala, utilizando una cepa agresiva de *R. solanacearum* (UY031). Se implementó una estrategia de genotipado por secuenciación (GBS) combinada con pipelines bioinformáticos adaptados a poblaciones de ploidía mixta, lo que permitió la identificación de un amplio repertorio de SNPs a partir de genomas de referencia disponibles. El análisis de la variación genética reveló una marcada estructuración poblacional, con tres grupos genéticos principales e individuos intermedios. En el comportamiento fenotípico, se encontraron diferencias en niveles de resistencia cuantitativa al patógeno, destacándose accesiones de *S. malmeanum*. Los análisis de asociación genómica identificaron 4 regiones relevantes en distintos cromosomas, destacándose genes que codifican para proteínas asociadas a la resistencia general a patógenos y con tolerancia a estrés por calor, con potencial para su pirimidación en la papa cultivada.

GMV 6

IDENTIFICACIÓN DE FACTORES GENÉTICOS RELACIONADOS CON LA RESISTENCIA SIMULTÁNEA AL CANCRO BACTERIANO Y MARCHITEZ BACTERIANA DEL TOMATE

Alvarez, A.¹, Vique B.¹, Siri M.I.², Galván G.³, González-Barrios P.⁴, González-Arcos M.⁵, Giacri V.¹, Boiteux L.⁶, Noronha Fonseca M.E.⁶. ¹ Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Uruguay, ² Facultad de Química, Universidad de la República, Uruguay, ³ Departamento de Producción Vegetal-Centro Regional Sur (CRS), Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay, ⁴ Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay, ⁵ INIA Salto Grande, Uruguay, ⁶ Embrapa Hortalizas, Empresa Brasileira de Pesquisa Agropecuária, Brasil. alfonso.alvarez@fcien.edu.uy

El tomate (*Solanum lycopersicum*) es afectado por enfermedades bacterianas como el cancro bacteriano causado por *Clavibacter michiganensis* (Cm) y la marchitez bacteriana causada por *Ralstonia solanacearum* (Rs). Debido a las limitaciones del control químico, la resistencia genética constituye una herramienta clave para el mejoramiento vegetal. Nuestro grupo identificó previamente un alto nivel de resistencia simultánea a ambos patógenos en la línea "Ohio 4013". Con el objetivo de estudiar la base genética de esta resistencia, se generaron poblaciones derivadas de un cruzamiento biparental entre "Ohio 4013" y la línea susceptible "TS230" (P1, P2, F1, F2, F3 y F4), las cuales fueron evaluadas por su respuesta a la inoculación con Cm. El análisis de segregación en las poblaciones F1 y F2 se ajusta con la presencia de un gen recesivo de efecto mayor, hipótesis sometida a validación con el análisis de las poblaciones F3 y 116 líneas F4. Posteriormente, 32 líneas F4 representativas de la población fueron inoculadas con una cepa de Rs (Filotipo IIA) bajo condiciones controladas. Los resultados preliminares indican que el/los factor/es de resistencia identificados para Cm explicarían, al menos, una parte de la variabilidad asociada a la resistencia a Rs, identificándose líneas con alta resistencia simultánea a ambos patógenos que serán usadas en futuros análisis transcriptómicos. Actualmente se encuentra en curso el genotipado mediante el chip EMBRAPA multi-species 65k Infinium para el posterior mapeo de QTL asociados a la resistencia bacteriana en tomate.

Financiamiento: ANII, CSIC

GMV 7

ANÁLISIS MULTIVARIADO DE CARACTERES MORFOLÓGICOS EN HÍBRIDOS DEL GRUPO Plicatula DE Paspalum.

Villalba A.I.¹, Novo P.E.¹, Espinoza F.¹. ¹ Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), CONICET-UNNE; Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste, Argentina. augusto.i.v@hotmail.com

El grupo *Plicatula* comprende alrededor de 30 especies de importancia forrajera en los campos naturales de América. La mayoría son tetraploides apomícticas (4xA), con citotipos diploides sexuales y ausencia de 4x sexuales. *Paspalum plicatulum* 4x sexual, obtenido experimentalmente, se usó como madre en cruzamiento × *P. atratum* cv. Cambá FCA 4xA, obteniéndose 264 híbridos fértiles que segregaron para el modo reproductivo. El objetivo del estudio fue caracterizar morfológicamente parte de la F1 mediante análisis multivariados. Se evaluó una muestra aleatoria de 30 F1 (20 sexuales y 10 apomícticos) y los parentales. Se analizaron seis variables morfológicas: longitud (long.) de inflorescencia, long. de racimo basal y apical, long. y ancho de hoja y número de racimos con Análisis de Componentes Principales (ACP), análisis de conglomerados y distancias euclidianas. El ACP evidenció un marcado contraste morfológico entre los parentales y una distribución intermedia de la F1. Las dos primeras componentes explicaron el 67,5% de la variabilidad, asociada a la long. de inflorescencia, long. de racimo basal y apical, long. y ancho de hoja. Los análisis de distancias euclidianas y conglomerados revelaron que 11 F1 mostraron mayor proximidad multivariada al padre (3 apomícticos, 8 sexuales) y 19 mayor semejanza con la madre (7 apomícticos, 12 sexuales). Estos resultados evidencian distintos patrones de expresión fenotípica en la descendencia constituyendo una herramienta para la caracterización y selección de híbridos apomícticos superiores para ser usados en programas de mejoramiento.

GMV 8

MARCADORES SSR ASOCIADOS A UN QTL DE RESISTENCIA A ROYA DE LA HOJA EN TRIGO (CROMOSOMA 3A)

Cuyeu A.R.¹, Obregon S.O.², Vrdoljak J.², Randazzo C.P.², Pergolesi M.F.³, Ingala L.R.³, Sacco F.³, Dieguez M.J.³, Salerno J.C.^{1,4}. ¹ Escuela Superior de Ingeniería, Informática y Ciencias Agroalimentarias (ESIICA), Universidad de Morón, Argentina, ² Escuela Superior de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Morón, Argentina, ³ Instituto de Genética (IFEAF) -INTA, Argentina, ⁴ Facultad de Ciencias Agrarias y Veterinarias, Universidad del Salvador (USAL), Argentina. cuyeu.alba@inta.gob.ar

El trigo (*Triticum aestivum* L.) es uno de los cultivos más importantes para la alimentación humana y una fuente esencial de carbohidratos y proteínas. En Argentina, se cultiva desde el norte del país hasta el sur de la provincia de Buenos Aires. Su rendimiento puede verse afectado por enfermedades como la roya de la hoja, causada por el hongo biotrofo *Puccinia triticina*, que puede ocasionar pérdidas de entre el 5 y el 10 %. El uso de cultivares resistentes es una estrategia eficiente y sustentable. La variedad Buck Poncho presenta resistencia durable, aunque sus bases genéticas aún no han sido completamente caracterizadas. Estudios realizados sobre una población de 93 líneas recombinantes endogámicas (RILs), derivadas del cruzamiento Buck Poncho × Purplestraw, permitieron identificar genes de resistencia en los cromosomas 1A (Lr10) y 2D (Lr11 y scar32/35), además de cuatro QTL ubicados en los cromosomas 1B, 2B, 3A y 4D. El objetivo de este trabajo fue diseñar y evaluar marcadores SSR asociados con un QTL de roya de la hoja localizado en el cromosoma 3A. Para ello, se utilizó la secuencia del genoma de referencia Chinese Spring para diseñar 99 marcadores SSR próximos al QTL. Posteriormente, se evaluaron 24 marcadores en los parentales mediante PCR. Cinco marcadores fueron polimórficos (20,83 %), ocho monomórficos (33,33 %) y once no amplificaron (45,84 %). Los marcadores polimórficos serán analizados en la población de RILs para determinar su ligamiento con el QTL. Su identificación contribuirá a la selección asistida y al desarrollo de variedades de trigo con mayor resistencia a la roya de la hoja.

GMV 9

DIVERSIDAD GENÉTICA Y ESTRUCTURA POBLACIONAL DE PROCEDENCIAS NATURALES DE *EUCALYPTUS SMITHII*: IMPLICANCIAS PARA EL MEJORAMIENTO

Torres-Dini D.¹, Da Silva A.², Smith S.³, Vaughan B.⁴, Gore P.⁴, Sebbenn A.⁵, Resquín F.¹. ¹ Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria (INIA), Uruguay, ² Polo Tecnológico UTU, Tacuarembó, Uruguay, ³ The University of Queensland, Australia, ⁴ Seed Energy, Australia, ⁵ Instituto Florestal de São Paulo, Brasil. dtorres@inia.org.uy

Eucalyptus smithii es una especie promisorio para la forestación en regiones templadas, pero la información genética esencial para su mejoramiento y conservación es escasa. Se genotipificaron 89 individuos de 14 procedencias naturales de Nueva Gales del Sur, Australia, utilizando 12 marcadores microsatélites EST desarrollados para *E. grandis* y con transferibilidad demostrada en múltiples especies del género. Se detectó alta diversidad genética, comparable a especies de *Eucalyptus* de importancia comercial (He medio= 0,773; 14 alelos/locus; 168 alelos totales). El déficit de heterocigotos observado (FIS= 0,221) se correlacionó fuertemente con la frecuencia de alelos nulos en tres loci (EMBRA1616, EMBRA1364, EMBRA915; FNull > 0,17), más que con endogamia biológica. Excluyendo estos loci, el FIS corregido fue 0,121, indicando un sistema de apareamiento predominantemente alógamo. El análisis bayesiano (STRUCTURE) identificó K=3 componentes ancestrales distribuidos en todas las procedencias sin partición geográfica clara. La diferenciación estandarizada entre procedencias fue baja (G'ST= 0,132), con 86,8% de la diversidad distribuida dentro de las procedencias, consistente con una metapoblación conectada. El dendrograma de neighbor-joining no mostró agrupamiento por procedencia. Estos resultados apoyan estrategias flexibles de conservación y mejoramiento, priorizando la diversidad de familias sobre el origen geográfico para maximizar la diversidad genética y el tamaño efectivo poblacional.

GMV 10

CARACTERIZACIÓN DE LA PARED DEL GRANO DE POLEN EN RELACIÓN CON LA ANDROESTERILIDAD EN ALCAUCIL (*CYNARA CARDUNCULUS* VAR. *SCOLYMUS*)

Vega T.A.¹, Rodríguez R.², Bianchi M.³, Zayas A.⁴, Martín E.¹

¹ Instituto de Investigaciones de Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR, CONICET-UNR), Argentina, ² Instituto de Biología Molecular y Celular de Rosario (IBR, CONICET), Argentina, ³ Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Rosario, Argentina, ⁴ Mabxience S.A.U., Argentina. tvega@unr.edu.ar

La identificación de fuentes de androesterilidad ha permitido el desarrollo de híbridos en diferentes cultivos, constituyendo un hito en el mejoramiento vegetal por su impacto en el rendimiento. En alcaucil (*Cynara cardunculus* var. *scolymus*), desde hace unos años se comercializan híbridos utilizando un progenitor femenino androestéril de manera de asegurar el cruzamiento, aunque este carácter ha sido poco estudiado. En este contexto, nuestro grupo desarrolló una población segregante para el carácter androesterilidad que ha sido previamente caracterizada fenotípicamente, en la que se identificaron tres clases: androfértiles (PF), androestériles (MS) y con producción de polen disminuida (PP), este último con un comportamiento similar a MS. Con el objetivo de evaluar la morfometría y estructura de anteras y granos de polen y determinar las características estructurales asociadas a la androesterilidad, se colectaron botones florales de al menos cinco plantas de cada uno de los tres fenotipos. El material se analizó mediante microscopía de contraste de interferencia diferencial (DIC), determinando tamaño y forma del grano de polen. La anatomía de 5 botones florales de cada fenotipo se analizó por microscopía óptica por corte y tinción con colorantes específicos para pared celular y depósitos de calosa. Los resultados mostraron diferencias morfológicas entre los granos de plantas PF y PP, lo que sugiere que cambios en la morfología de los granos de polen son suficientes para determinar su inviabilidad, explicando el comportamiento androestéril en plantas que producen granos (PP).

GMV 11

ASSESSMENT OF GENETIC AND PHYTOCHEMICAL VARIATIONS AMONG *MOMORDICA CHARANTIA* L. NATURAL POPULATIONS

Pimentel Batitucci, M.C.¹, Mantovanelli Da Mota M.¹, Da Luz A.C.¹, Rodrigues Pretti I.¹, Vencioneck Dutra J.C.². ¹Universidade Federal do Espírito Santo, Brasil, ² Instituto Federal Do Espírito Santo, Brasil. docarmo_batitucci@yahoo.com.br

Momordica charantia L. belongs to the family Cucurbitaceae and is commonly known as bitter melon or bitter gourd. As a medicinal plant, it has been reported to exhibit antidiabetic, carminative, anthelmintic, antimicrobial, antiviral, anticancer, and antioxidant properties. This study assessed the genetic and phytochemical variability among seven populations of *M. charantia* in Espírito Santo State, Brazil, and investigated the correlation between genetic and environmental factors and the accumulation of bioactive compounds. A total of 70 individuals (10 per population) were sampled from seven municipalities across Espírito Santo State, representing distinct environments with contrasting edaphoclimatic conditions. Genetic diversity among *M. charantia* populations was assessed using inter-simple sequence repeat (ISSR) markers, while the chemical composition and antioxidant activity of the extracts were analyzed to evaluate phytochemical variability. Amplification of genomic DNA with 18 ISSR primers yielded 119 discernible bands, 56.35% of which were polymorphic. Analysis using the unweighted pair-group method with arithmetic averages (UPGMA) based on ISSR data grouped the populations into two main clusters, with relatively high similarity among samples. Cluster analysis and principal component analysis (PCA) were used to characterize the samples according to total phenolic content and antioxidant activity. Total phenolic content ranged from 18.87 to 44.27 mgGAE.g⁻¹, while ABTS radical scavenging activity showed IC₅₀ values ranging from 390.64 to 865.37 µg.mL⁻¹. The results revealed phytochemical variation among the populations, indicating that differences in phytochemical composition were influenced by both environmental and genetic factors

GMV 12

IDENTIFICACIÓN DE GENES CANDIDATOS ASOCIADOS A LA BIOSÍNTESIS DE RUTINA EN ESPÁRRAGO (*ASPARAGUS OFFICINALIS* L.)

Martin E.A.¹, Martina M.², Acquadro A.², Portis E.², Cacchiarelli P.¹, Darfe Retuerta C.D.¹. ¹ Instituto de Investigaciones en Ciencias Agrarias de Rosario (IICAR-CONICET), Argentina, ² Dipartimento di Scienze Agrarie, Forestali e Alimentari (DISAFA-UNITO), Italia. martin@iicar-conicet.gob.ar

El espárrago (*A. officinalis* L.) es considerado un alimento funcional debido a la presencia de compuestos bioactivos con actividad antioxidante, entre los que se destaca la rutina. Dado que las bases genéticas de su biosíntesis son aún poco conocidas en la especie, el objetivo fue identificar genes candidatos asociados a esta vía metabólica. Para ello se utilizaron genotipos de los cv. Argenteuil y UC157, implantados en el Campo Exp. de la FCA-UNR bajo idénticas condiciones de cultivo. Ambos materiales fueron previamente evaluados para el contenido de rutina, detectando diferencias significativas y consistentes entre campañas. La extracción de ADN se realizó con kit comercial y la calidad y cuantificación se determinó con NanoDrop. Posteriormente se efectuó la secuenciación del genoma completo (WGS) en la plataforma Illumina NovaSeq X Plus (Novogene). A partir de las lecturas con calidad QC>30 y considerando la alta heterocigosidad de la especie (dioca), el ensamblado de novo manejó haplotipos divergentes, que posteriormente fueron optimizados utilizando como referencia a *Aspof.V1*, obteniéndose una cobertura de ~60X. El análisis de variantes permitió identificar más de 17 millones de SNPs y ~1,1 millones de InDels. La anotación funcional reveló polimorfismos en múltiples genes candidatos asociados a la biosíntesis de flavonoides, incluyendo variantes de alto impacto en genes de chalcona sintasa (CHS) y UDP-glicosiltransferasas (UGT). Estos resultados sugieren posibles alteraciones en la biosíntesis de rutina, un compuesto derivado de flavonoides, donde CHS cataliza el primer paso y UGT la glicosilación final, aportando información relevante para futuros estudios de calidad nutracéutica.

GMV 13

IDENTIFICACIÓN DE ALELOS S DE INCOMPATIBILIDAD GAMETOFÍTICA EN EL CULTIVAR URUGUAYO DE MANZANO 'GVU YVYRÁ'

Dini M.¹, Iriarte W.¹, Menoni M.¹, Carra B.¹, Montaldo P.¹, Rodríguez P.¹, Bonecarrere V.¹. ¹ INIA, Uruguay. mdini@inia.org.uy

El manzano (*Malus × domestica* Borkh.) es una especie diploide ($2n = 2x = 34$) alógama que presenta autoincompatibilidad gametofítica, determinada por alelos S. En el contexto del mejoramiento genético y del recambio varietal, los nuevos cultivares pueden originarse por mutaciones (espontáneas o inducidas) o por hibridación. En el primer caso, los alelos S suelen ser conocidos, ya que raramente difieren de la planta original. En cambio, en cultivares derivados de cruzamientos, la combinación de alelos S depende de los parentales. El cultivar uruguayo 'GVU Yvyrá' es el resultado del cruzamiento entre 'Red Delicious' (S9S28) y 'Condessa' (S2S4), por lo que las combinaciones posibles de alelos S eran S2S9, S2S28, S4S9 y S4S28. El objetivo de este trabajo fue identificar los alelos S presentes en el cultivar 'GVU Yvyrá'. Para ello se genotipificaron los alelos S mediante PCR con oligonucleótidos alelo-específicos (S2: OWB122/OWB123, S4: FCT5/OWB249, S9: OWB154/OWB155 y S28: Sesense/Se-antisense). Las PCR se realizaron con mix comercial (MyFi Mix) en las siguientes condiciones: desnaturalización inicial a 94°C por 6 min, 30 ciclos de 94°C por 1 min, 58-64°C por 1 min y 72°C por 1 min y extensión final a 72°C por 6 min. Los productos de PCR obtenidos se analizaron mediante electroforesis en gel de agarosa al 2%. Los resultados indicaron que 'GVU Yvyrá' presenta la combinación S2S9. Esta información es fundamental para la correcta selección de polinizadores compatibles y para el diseño de montes comerciales, considerando la coincidencia fenológica y la compatibilidad genética.

GMV 14

FILOGENÓMICA DE FEIJOA SELLOWIANA BASADA EN PAN-PLASTOMA

Pesce M.¹, Oberti H.¹, Vaio M.¹, Pritsch C.¹. ¹ Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay. mpescelopez@gmail.com

Feijoa sellowiana (O. Berg) O. Berg, o feijoa, es un frutal nativo de Uruguay (Uy), Brasil (Br), y Argentina (Ar). Las relaciones filogenéticas entre feijoa silvestres son aún preliminares a nivel regional, así como sus contribuciones en el proceso de domesticación y mejoramiento. Para conocer las relaciones entre accesiones silvestres, domesticadas y cultivares, en este estudio se secuenciaron (DNBSEQ 2x150 pb, 951x), ensamblaron y anotaron los plastomas de un total de 33 accesiones procedentes de Uy (9), Ar (3), Br (14) y Nueva Zelanda (Nz, 7); se estudió la diversidad nucleotídica y se analizaron las relaciones filogenéticas basadas en plastomas mediante máxima verosimilitud, inferencia bayesiana y redes de haplotipos. El largo del pan-plastoma de feijoa varió entre 159.330-159.401 pb; codificó para 117 genes únicos; tres regiones intergénicas resultaron hipervariables. Se detectaron 51 Indels y 135 SNPs que determinaron 13 haplotipos. Los análisis filogenéticos coincidieron en resolver dos clados. El clado 1 incluyó a la mayoría de las accesiones de Br y se correspondió con el haplogrupo (Hg) 1 (6 haplotipos). El clado 2 agrupó las restantes accesiones y presentó dos subclados. El subclado 2.1 (Hg 2; 4 haplotipos) agrupó todas las accesiones de Ar, y algunas de Br; el subclado 2.2 (Hg 3; 2 haplotipos) incluyó todas las accesiones Uy y casi todas de Nz, indicando, por primera vez, al menos dos linajes de feijoa para Uy. Este trabajo contribuye al conocimiento de la historia evolutiva de feijoa así como de los procesos recientes de domesticación y mejoramiento genético.

GMV 15

DESARROLLO DE CAÑA DE AZÚCAR TRANSGÉNICA CON GENES BT RESISTENTES A *DIATRAEA SACCHARALIS*

Budeguer F.¹, Enrique R.¹, Degano F.G.², Rodriguez D.², Gastaminza G.², Ostengo S.¹, Noguera A.S.¹, Perera M.F.¹, Racedo J.I.¹ ¹ Instituto de Tecnología Agroindustrial del Noroeste Argentino (ITANOA)– EEAOC, Argentina, ² Estación Experimental Agroindustrial Obispo Colombres (EEAOC), Las Talitas, Tucumán, Argentina. florbudeguer88@gmail.com

Diatraea saccharalis (Fabricius) (Lepidoptera: Crambidae) es una de las principales plagas del cultivo de caña de azúcar (*Saccharum* spp.) en América. El desarrollo de variedades Bt con genes piramidados constituye una estrategia para retardar la evolución de la resistencia al combinar proteínas insecticidas con diferentes sitios de acción. El objetivo del presente trabajo fue obtener y caracterizar eventos Bt piramidados mediante la cointroducción de genes cry y vip en la variedad TUC 03-12 mediante bombardeo de microproyectiles sobre callos embriogénicos. La integración de ambos transgenes se confirmó por PCR en 18 líneas regeneradas, mientras que 229 resultaron positivas únicamente para cry, con una eficiencia de transformación del 6,2%. La expresión génica se evaluó por RT-qPCR, evidenciando incrementos de 3–140 veces para cry y de 2–1400 veces para vip respecto al control. La presencia simultánea de las proteínas Cry y Vip se detectó mediante ensayos de flujo lateral en tres eventos (114, 157 y 294), los cuales mostraron alta mortalidad larval (67–98%) en bioensayos con *D. saccharalis*. La acumulación de proteína Cry alcanzó hasta 500 ng g⁻¹ en la línea 294. Los eventos piramidados identificados constituyen materiales promisorios para evaluaciones posteriores y demuestran la factibilidad de obtener caña de azúcar Bt con expresión funcional de ambos genes, aportando una estrategia biotecnológica para una resistencia más durable frente a *D. saccharalis*.

GMV 16

HIBRIDACIÓN INTERESPECÍFICA EN *PASPALUM*: SEGREGACIÓN DEL MODO REPRODUCTIVO Y FERTILIDAD

Morales S.E.¹, Espinoza F.^{1,2}, Villalba A.I.^{1,2}, Novo P.E.^{1,2}. ¹ Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional del Nordeste (FCA-UNNE), Argentina, ² Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE-CONICET), Argentina. santosexequi809@gmail.com

El grupo Plicatula del género *Paspalum* incluye 30 especies, muchas integrantes de pasturas subtropicales y tropicales. Una gran proporción constituyen complejos agámicos, en los que un mismo taxón presenta citotipos diploides sexuales y poliploides apomícticos, generalmente tetraploides. La apomixis representa una limitante para el mejoramiento genético; sin embargo, a partir de un material diploide de *P. chaseanum* Parodi, mediante duplicación cromosómica se obtuvo una planta tetraploide sexual (4xS) *P. chaseanum* I4C, utilizable como madre en cruzamientos con genotipos 4x apomícticos (4xA). Los objetivos fueron: a) obtener híbridos interespecíficos entre *P. chaseanum* I4C 4xS y *P. lenticulare* Kunth TK2417 4xA, b) analizar el modo reproductivo y la fertilidad de la progenie. Se polinizaron 2195 espiguillas, de las cuales 125 formaron grano. La germinación fue del 53,6 % (67 plántulas) y sobrevivieron 45 individuos. El modo reproductivo se evaluó en 43 plantas mediante clarificado de ovarios y observación con microscopio DIC. Treinta y siete individuos presentaron sacos embrionarios meióticos tipo Polygonum, evidenciando reproducción sexual, mientras que seis mostraron sacos apospóricos y/o mixtos, indicando reproducción apomíctica. La producción de semillas se evaluó en una muestra de diez individuos y osciló entre 0,1 % y 8,5 % en autopolinización y entre 1,3 % y 15,9 % en polinización libre. Estos resultados demuestran la viabilidad de obtener híbridos interespecíficos fértiles con segregación del modo reproductivo y su potencial para el mejoramiento de *Paspalum*.

GMV 17

VARIABILIDAD MORFOLÓGICA Y MOLECULAR ASOCIADA AL COLOR DE PULPA EN GUAYABAS (*PSIDIUM GUAJAVA*, MYRTACEAE) NATIVAS DE MISIONES

Troche O.N.¹, Barrandeguy M.E.¹, Goncalves A.L.¹, Maciel M.A.¹, García M.V.¹. ¹ Laboratorio Genética de Poblaciones y del Paisaje, FCEQyN, UNaM. Instituto de Biología Subtropical (UNaM – CONICET) Misiones, Argentina. trocheomar97@gmail.com

Psidium guajava L. es una especie Neotropical nativa cuyos frutos se consumen frescos y en productos derivados. Con el objetivo de determinar si los frutos con diferente color de pulpa presentan diferencias en caracteres de tamaño y forma, y en la secuencia del gen candidato fitoeno sintasa 2 se analizaron 22 frutos de siete árboles localizados en Misiones y se midieron 35 caracteres morfológicos asociados al tamaño y forma del fruto. Se realizó un análisis de componentes principales, una prueba de Mann-Whitney-Wilcoxon entre los caracteres morfológicos según el color de la pulpa y un PERMANOVA para analizar la distribución de la variabilidad fenotípica. Se secuenció el gen candidato en individuos con fruto rosado, amarillo y blanco y se identificaron variantes potenciales como marcadores genéticos asociados al color de pulpa. El componente 1 resumió ~50% de la variabilidad siendo largo del eje longitudinal, espesor y área del pericarpio los caracteres con mayor aporte. El componente 2 resumió ~20% de la variabilidad siendo índice ovoidal, posición del ancho máximo y forma triangular los caracteres con mayor aporte. Entre frutos de diferente color de pulpa se obtuvieron diferencias estadísticamente significativas para los caracteres con mayor aporte al componente 1 y se obtuvo un $R^2 = 0,37$ considerando los primeros 11 caracteres de mayor aporte a este componente indicando diferencias morfológicas asociadas al color de pulpa. En el gen candidato se identificaron 24 SNPs de los cuales 13 mostraron un patrón diferencial que caracteriza al fenotipo de pulpa blanca.

GMV 18

RELACION ENTRE EL RENDIMIENTO DE BIOMASA OTOÑO-INVERNAL Y PRIMAVERA-ESTIVAL EN UNA POBLACIÓN DE MAPEO DE *PASPALUM NOTATUM*

Ponce N.A.¹, McLeanc G.D.², Marcón F.¹, Brugnoli E.A.¹, Zilli A.L.¹, Almeida M.V.³, Tamborelli M.R.⁴, Barbera P.⁴, Acuña C.A.¹, Martínez E.J.¹. ¹ Instituto de Botánica del Nordeste, CONICET-UNNE, Corrientes; Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, Corrientes, Argentina, ² Estación Experimental Agropecuaria Mercedes, INTA, Corrientes, Argentina, ³ Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, Corrientes, Argentina, ⁴ Estación Experimental Agropecuaria Mercedes, INTA, Corrientes, Argentina. nahuel10ponce10@gmail.com

Paspalum notatum Flüggé es una gramínea C4 perenne nativa de los pastizales de América del Sur, cuya producción de biomasa otoño-invierno es marcadamente reducida respecto de primavera-verano. El objetivo fue evaluar la asociación entre el rendimiento de biomasa otoño-invernal (RBI) y primavera-estival (RBV) en híbridos tetraploides (4x) de *P. notatum* cultivados en dos localidades de la provincia de Corrientes (FCA-UNNE y EEA-INTA Mercedes), con condiciones térmicas contrastantes. Se evaluaron 182 híbridos F1 obtenidos mediante cruzamientos controlados entre un genotipo sexual 4x, con buena producción otoño-invierno, y el cultivar apomítico Argentine 4x, de bajo crecimiento invernal, durante dos ciclos (2022-2024). Los datos se analizaron mediante modelos lineales mixtos ajustados por máxima verosimilitud restringida, estimándose medias ajustadas por genotipo. Se analizaron por separado los períodos otoño-invierno y primavera-estival de los ciclos 2022-2023 y 2023-2024. En ambos años se detectó una correlación positiva y significativa entre RBI y RBV. En el primer ciclo, un incremento de 1 g en RBI se asoció con un aumento de 1,23 g en RBV ($p < 0,001$; $R^2 = 0,26$), mientras que en el segundo ciclo la relación fue cercana a 1:1 ($p < 0,001$; $R^2 = 0,20$). Estos resultados indican ausencia de antagonismo genético entre ambos caracteres, ya que la selección por mayor producción otoño-invernal favorece simultáneamente el rendimiento primavera-estival. En conclusión, sería factible desarrollar genotipos con una oferta forrajera más equilibrada durante todo el año.

GMV 19

DIVERSIDAD GENÉTICA Y ESTRUCTURA POBLACIONAL DE *ARACHIS VILLOSA* BENTH. (FABACEAE) DE URUGUAY MEDIANTE GENOTIPADO CON SNPS

Da Luz-Graña C.¹, Naya I.¹, Vaio M.¹, Vidal R.¹. ¹ Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay. cdaluz@fagro.edu.uy

Arachis villosa Benth. es una especie diploide ($2n=20$) asociada al corredor fluvial Uruguay–Río de la Plata y pariente silvestre del maní cultivado (*Arachis hypogaea* L.). Su valor como reservorio de diversidad genética para programas de mejoramiento contrasta con el escaso conocimiento de su estructura poblacional. Con el objetivo de caracterizar la diversidad y estructura genética intra e interpoblacional, se analizaron tres poblaciones uruguayas: Rincón de Franquía (FR, norte), Esteros de Farrapos (EF, oeste) y Boca de Mauricio (BM, sur), con 31 individuos por población ($n=93$). El genotipado se realizó con el chip Axiom_Arachis2 (47.837 SNPs totales), resultando en 1.369 SNPs (PHR) informativos tras los controles de calidad. La estructura poblacional fue evaluada mediante FST por pares y análisis multivariados. Los valores de heterocigosidad esperada (H_e) fueron 0.23 (FR), 0.06 (EF) y 0.02 (BM), indicando baja diversidad dentro de las poblaciones y un gradiente decreciente de norte a sur. El FST global fue de 0.56, evidenciando alta diferenciación interpoblacional y flujo génico reducido, consistente con un escenario de aislamiento entre poblaciones posiblemente asociado a la fragmentación del hábitat ribereño y al modo reproductivo de la especie. Estos hallazgos tienen implicancias directas para la conservación ex situ: las tres poblaciones representan acervos genéticos independientes y complementarios, lo que refuerza la necesidad de incluirlas separadamente en colecciones de germoplasma.

GMV 20

DIVERSIDAD GENÉTICA Y ASIGNACIÓN VARIETAL DE CAFÉS DE ESPECIALIDAD MEDIANTE GENOTIPADO SNP EN JAÉN Y SAN IGNACIO, NORESTE DEL PERÚ

Cruz-Ludeña J.¹, Tineo D.², Valdeiglesias³, Taboada-Mitma V.², Álvarez-Robledo Y.², Gómez-Fernández D.², Goñas M.². ¹ Universidad Nacional Agraria La Molina, Perú, ² Instituto Nacional de Innovación Agraria, Perú, ³ Universidad Nacional Toribio Rodríguez de Mendoza de Amazonas, Perú. jcruzlude@gmail.com

La diversidad varietal del café (*Coffea arabica* L.) es fundamental para la sostenibilidad, productividad y resiliencia de los sistemas cafetaleros en el norte del Perú, donde el continuo intercambio de germoplasma genera una compleja estructura genética. El objetivo fue evaluar la afinidad genética y asignación varietal de materiales de Jaén y San Ignacio mediante genotipado SNP. Se seleccionaron 198 árboles en 150 fincas (gradiente altitudinal 800–2000 m.s.n.m.), considerando variedades reportadas como Anacafé 14, Costa Rica 95, Pache, Parainema y otras denominaciones locales. Se caracterizaron mediante secuenciación de próxima generación (NGS) en el Ion GeneStudio System. Se integraron 160 muestras curadas al panel WCR-LDP (1420 referencias), empleando 32 SNP validados. El análisis incluyó distancia genética, allele-sharing, componentes principales (PCA) y clasificación kNN ($K=15$), con 91.2% de precisión. Los resultados evidenciaron elevada diversidad y mezcla varietal, con agrupamientos parciales por origen y variedad comercial. Se identificaron 30 muestras con asignación fuerte, 30 moderada, 34 débil y 66 no concluyentes (60 con asignación probable). Las denominaciones tradicionales no siempre reflejan la relación genética real, evidenciando un histórico flujo de germoplasma. En conclusión, el panel internacional fortaleció la interpretación genética local y demostró el potencial molecular para la trazabilidad. Se recomienda ampliar marcadores SNP, incluir controles conocidos y usar datos agronómicos para incrementar la precisión de futuras asignaciones.

GMV 21

PREDICCIÓN GENÓMICA MULTIMODAL: INTEGRACIÓN DE ARQUITECTURAS DE DEEP LEARNING Y DE GRADIENT BOOSTING PARA CAPTURAR LAS INTERACCIONES GENOTIPO-AMBIENTE.

Berro I.¹, Sarachu S.², Abatte I.², Ledesma J.², Lecumberry F.², Fariello M.I.³. ¹ Facultad de Agronomía, Uruguay, ² Facultad de Ingeniería, Uruguay, ³ Facultad de Ingeniería, Universidad ORT, Uruguay. inesberro@fagro.edu.uy

La optimización de la predicción del rendimiento constituye un desafío para el mejoramiento genético de plantas debido a la interacción genotipo-ambiente (IGA), que dificulta la identificación de variedades superiores en contextos de alta variabilidad climática. En este contexto, los enfoques de aprendizaje automático multimodal, que integran información proveniente de múltiples fuentes, ofrecen nuevas oportunidades para mejorar la precisión predictiva. Este trabajo evalúa modelos que integran información genómica y ambiental para predecir el rendimiento. Los datos fenotípicos provienen de ensayos multiambientales estandarizados del proyecto Genomes to Fields, que comprenden 210 combinaciones de año-localidad en Estados Unidos. Se utilizaron 5.144 marcadores moleculares (SNP) y datos ambientales, incluidas variables meteorológicas y edáficas. Se implementaron y compararon modelos de ensamble de árboles (XGBoost), redes neuronales profundas (DNN) con ramas diferenciadas para datos genómicos y ambientales, y modelos lineales mixtos con estructura Factor Analytic. La habilidad predictiva (HP), medida como la correlación entre valores observados y predichos, se evaluó bajo dos esquemas: híbridos desconocidos (HD), para predecir el rendimiento de nuevos genotipos en ambientes conocidos, y ambientes desconocidos (AD), para simular la predicción del rendimiento en ambientes futuros. La integración multimodal superó de forma consistente a los modelos basados en una única fuente de información. En HD, XGBoost alcanzó la mayor HP (0,73), mientras que en AD las DNN presentaron el mejor desempeño (0,60). Estos resultados destacan el potencial de los enfoques multimodales para mejorar la predicción del rendimiento y favorecer la selección de híbridos mejor adaptados a futuros ambientes. Palabras clave: predicción genómica, Machine Learning, Multimodalidad, Interacción GenotipoAmbiente.

GMV 22

EFFECTO DE LA MATRIZ DE PARENTESCO GENÓMICO SOBRE LA PRECISIÓN DE PREDICCIÓN EN HÍBRIDOS DE EUCALYPTUS

Quezada M.¹, Vivián R.¹, Duarte D.², Aguilar I.³. ¹ Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay, ² UPM-Forestal Oriental, Uruguay, ³ Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, Uruguay. mquezada@fagro.edu.uy

La selección genómica (SG) constituye una herramienta eficaz en el mejoramiento forestal, permitiendo incrementar la precisión de los valores de cría y acortar los ciclos de mejora. La hibridación interespecífica es una estrategia ampliamente utilizada para combinar características entre especies. Sin embargo, los modelos convencionales de SG no consideran las diferencias en las frecuencias alélicas entre especies, limitando la precisión de predicción en poblaciones híbridas. Este trabajo comparó seis modelos singlestepGBLUP, modelando el efecto especie y cruza por medio de la matriz de parentesco genómico (G). Se evaluó una población de 3806 individuos (cinco ensayos), de *Eucalyptus grandis* W. Hill ex Maiden, *Eucalyptus dunnii* Maiden e híbridos, fenotipados para caracteres de producción y calidad pulperable. Se compararon matrices G construidas utilizando frecuencias alélicas globales, especie-específicas y ajustadas mediante metafundadores. Todos los modelos presentaron capacidades predictivas elevadas (>0,50), evaluadas mediante validación cruzada estratificada de 10-fold. El modelo basado en frecuencias alélicas fijas (0,5) mostró el mejor desempeño, alcanzando precisiones entre 0,91 y 0,93, seguido por el modelo que incluye una matriz genómica ajustada por frecuencias alélicas especie-específica (0,83-0,85). Sin embargo, se observaron cambios importantes en el ranking de selección de parentales y progenie entre modelos genómicos. Estos resultados evidencian la importancia de ajustar adecuadamente la matriz G en evaluaciones conjuntas de especies puras e híbridos.

GMV 23

CUANTIFICACIÓN DE LA CONTRIBUCIÓN DE LA GENÉTICA, EL CLIMA Y EL MANEJO AGRONÓMICO A LAS GANANCIAS DE RENDIMIENTO DE CEBADA (*HORDEUM VULGARE* L.) EN URUGUAY

Verocai M.¹, Gonzalo Rizzo G.², Sánchez V.², Olivieri V.³, Rodríguez F.², Gancio A.², Mazzilli S.⁴, Castro A.².

¹ Departamento de Producción Vegetal, Estación Experimental, Uruguay, ² FAGRO-UdelaR, Uruguay, ³ INASE, (Uruguay), ⁴ INIA, Uruguay. mverocai@fagro.edu.uy

Aumentar la ganancia genética en cebada cervecera (*Hordeum vulgare* L.) requiere determinar cuánto del progreso observado en rendimiento responde al mejoramiento y cuánto se asocia con cambios en el clima o el manejo agronómico. En este trabajo se integraron registros de rendimiento de productores, datos de la red nacional de evaluación de cultivares y simulaciones con CERES-Barley para desagregar la ganancia de rendimiento registrada en Uruguay durante los últimos 17 años. El modelo fue calibrado con información multiambiente de fenología, rendimiento y manejo, y se estimaron los coeficientes genéticos de una variedad comercial de referencia (Danielle). La tendencia total del rendimiento (β_{total}) se calculó a partir de registros de productores. La contribución genética ($\beta_{\text{genética}}$) se estimó con datos de la red INIA-INASE, ajustando el rendimiento de los cultivares y relacionándolo con su año de ingreso a la red. El efecto climático (β_{clima}) se cuantificó mediante simulaciones con genotipo y manejo constantes, en las que solo varió el clima histórico. El componente asociado al manejo agronómico (β_{manejo}) se estimó por diferencia: $\beta_{\text{manejo}} = \beta_{\text{total}} - \beta_{\text{genética}} - \beta_{\text{clima}}$. La ganancia total fue de 88.0 kg ha⁻¹ año⁻¹, de los cuales 18.1 kg ha⁻¹ año⁻¹ correspondieron a la genética. El clima presentó una tendencia de -8,2 kg ha⁻¹ año⁻¹, mientras que el componente residual asociado al manejo fue de 78,1 kg ha⁻¹ año⁻¹. El progreso productivo estuvo principalmente asociado al manejo agronómico; la genética contribuyó positivamente y el clima redujo parcialmente la ganancia alcanzada.

GMV 24

EFFECT OF HISTONE DEACETYLASE INHIBITION ON THE DEVELOPMENT OF MAIZE SEEDLINGS AND ITS POSSIBLE RELATIONSHIP TO THE SEED'S RESIDENT MICROBIOME

Jardim da Silva D.¹, Felipe Cruz P.², Grativol C.^{2, 1}

State University of Northern Rio de Janeiro, Brasil,

² State University of Northern Rio de Janeiro, Brasil. danieljardimdasilva@gmail.com

Maize (*Zea mays* L.) is one of the world's most important cereal crops. Histone modifications play an important role in the regulation of gene expression and plant development. Sodium butyrate (NaB), a histone deacetylase (HDAC) inhibitor, has been widely used to investigate the potential effects of histone acetylation. We evaluated the effects of NaB on the development of disinfected (DS) and undisinfected (NDS) maize seedlings, as well as the possible influence of seed-associated microorganisms. Four groups were analyzed (DS and NDS controls, with and without 0.2 mM NaB). After 6 days of imbibition, stem and root development, and photosynthetic pigments of the seedlings were evaluated. In parallel, an in silico differential analysis, using the MaizeGDB and UniProt databases, identified genes expressed in seeds, embryos, and root tissues, along with their biological functions. NaB increased chlorophyll and carotenoid levels in DS seedlings without altering root length compared to treated NDS seedlings. Differential expression analysis identified 4 up-regulated genes in embryos (20 DAP) and 3 in the root elongation zone, indicating potential biomarkers. Functional analysis linked 4 genes to catabolic processes and 3 to protein kinase activity. These results suggest that NaB-mediated HDAC inhibition may influence the early development of corn seedlings, particularly under DS conditions. The differences between the DS and NDS conditions suggest that microorganisms associated with the seeds maize influence the observed responses and should be investigated in future studies.

GMV 25

VARIABILIDAD FENOTÍPICA EN CARACTERES DE CRECIMIENTO Y CALIDAD DE MADERA EN POBLACIÓN HÍBRIDA DE *EUCALYPTUS GRANDIS* Y *EUCALYPTUS DUNNII*

Lavallén D.¹, Quezada M.¹, Ferraz N.¹, Coelho A.P.¹, Duarte D.² ¹Facultad de Agronomía, Udelar, Uruguay, ² Forestal Oriental UPM, Uruguay. dorienlavallen1@gmail.com

La mejora genética de *Eucalyptus* para pulpa requiere integrar productividad y calidad de madera en materiales adaptados a las condiciones locales. En Uruguay destacan las especies *E. grandis*, por su rápido crecimiento y *E. dunnii*, por su calidad de madera. El objetivo de este trabajo fue caracterizar la variabilidad fenotípica en variables de crecimiento y calidad de madera de una población de mejoramiento integrada por individuos de *E. grandis*, *E. dunnii* y sus híbridos interespecíficos. Se evaluaron 955 individuos de 3 años distribuidos en cinco ensayos establecidos en Paysandú, Río Negro y Durazno (Uruguay), analizando variables de crecimiento, calidad de madera, anatomía de la fibra y composición química. Se aplicaron análisis descriptivos, análisis de correlación y modelos lineales mixtos para evaluar la contribución del grupo genético, la estructura familiar y el ensayo a la variación observada en las variables evaluadas. Los resultados preliminares evidenciaron amplia variabilidad fenotípica entre materiales. Las medias variaron entre 9,87–11,02 cm para diámetro a la altura del pecho, 9,38–10,0 m para altura y 0,029–0,036 m³ para volumen. Se observó una alta correlación entre diámetro y volumen, y una correlación positiva entre densidad básica y variables anatómicas de la fibra ($r \approx 0,43$), sugiriendo una asociación con atributos de calidad de la madera. Los modelos evidenciaron diferencias significativas asociadas al grupo genético y la estructura familiar, indicando variación aprovechable para la selección de materiales híbridos superiores.

GMV 26

CARACTERIZACIÓN GENÓMICA Y FENOTÍPICA DE LA POBLACIÓN DE *PSEUDOMONAS SYRINGAE* QUE AFECTA EL CEREZO EN CHILE

Sagredo B.¹, Correa F.¹, Otarola J.¹, Millas P.², Martínez J.P.¹, Donoso J.M.¹, Cortes A.¹, Figueroa-Grenett F.¹. ¹ Instituto de Investigaciones Agropecuarias, INIA-Rayentué, Chile, ² Instituto de Investigaciones Agropecuarias, INIA-Quilamapu, Chile. bsagredo@inia.cl

El cáncer bacterial del cerezo (*Pseudomonas syringae* pv. *syringae*, Pss) causa pérdidas del 10–30% en Chile; el uso intensivo de cobre genera fitotoxicidad y resistencia. Se caracterizó la diversidad y estructura poblacional de Pss en Chile mediante análisis comparativo de genomas y se estableció un ensayo de disco foliar in vitro con alta correlación con la severidad observada en campo ($r = 0,79 - 0,81$; $p < 0,01$). La resistencia observada en el cultivar resistente se asocia a una carga bacteriana cinco veces menor (qPCR) que la variedad más susceptible. Mediante este ensayo se identificaron cuatro grupos de virulencia, incluyendo una cepa hipervirulenta. Basado en la información genómica se desarrolló una sonda qPCR específica para Pss, permitiendo monitorear la dinámica de poblaciones epífitas en 4 huertos (3 comerciales, 1 experimental) durante dos temporadas. El análisis de retraso temporal (1–56 días) mostró que el cobre amplifica la correlación clima-Pss ($r = -0,604$ a $-0,806$) y acorta la ventana de predicción de 8 a 1–5 semanas, sugiriendo que el cobre elimina el control biológico natural de la comunidad epífita. Finalmente, se construyó una colección núcleo de 11 cepas representativas de la diversidad genómica chilena. Las concentraciones letales mínimas para cobre variaron >10 veces entre cepas (300 a >3000 ppm), y la eficacia de bioproductos fue altamente cepa-dependiente. Concluimos que el ensayo de disco foliar validado y la colección núcleo permiten acelerar el mejoramiento genético de cerezos resistentes y ajustar estrategias de control sostenible. Financiamiento: Fondecyt Regular 1231208.

GMV 27

CARACTERIZACIÓN DE LA INTERACCIÓN GENOTIPO POR AMBIENTE EN LA BASE HISTÓRICA DEL PROGRAMA NACIONAL DE MEJORAMIENTO GENÉTICO DE CEBADA (*HORDEUM VULGARE* L.) DE URUGUAY

González Barrios P.¹, Kavanova M.², Silva P.², Castro A.¹, Verocai M.¹, Lado B.¹ ¹Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay, ² INIA La Estanzuela, Uruguay. pablog@fagro.edu.uy

La cebada (*Hordeum vulgare* L.) es un cultivo estratégico para Uruguay, con importante demanda nacional e internacional. Entender cómo se estructura la interacción genotipo×ambiente (IGA) es fundamental para mejorar la eficiencia de la selección y optimizar la asignación de recursos experimentales en los programas de mejoramiento. Se caracterizó la base histórica del Programa Nacional de Mejoramiento Genético de Cebada de INIA La Estanzuela (2015–2023): 138 ensayos, cuatro localidades y 3.094 líneas. La variabilidad fenotípica del rendimiento estuvo dominada por factores ambientales anuales e inter-sitio, que en conjunto explicaron dos tercios de la varianza total, mientras que la señal genética directa representó apenas 3%. La heredabilidad fue razonablemente alta (medianas 0,50– 0,75), aunque variable entre sitios. La IGA presentó una componente espacial repetible entre años: mediante correlaciones genéticas entre localidades y agrupamiento jerárquico se identificaron dos mega-ambientes estables, uno litoral sur (La Estanzuela y Dolores) y otro litoral norte (Young y Mercedes), diferenciados por el gradiente latitudinal del litoral (34°21'S a 32°41'S) y por su nivel productivo (6.301 frente a 5.230 kg ha⁻¹). La correlación genética media fue 0,65 dentro de los mega-ambientes y 0,46 entre ellos, y el agrupamiento se repitió en la mayoría de los años. Dentro de cada mega-ambiente las localidades resultaron redundantes, incluso más que las fechas de siembra dentro de una misma localidad. Esta estructura diferencial tiene implicancias directas para optimizar el diseño de la red de evaluación y mejorar la eficiencia del programa.

CHGHF

**CITOGENÉTICA,
GENÉTICA HUMANA Y
FARMACOGENÉTICA**

**HUMAN
CYTOGENETICS,
HUMAN GENETICS AND
PHARMACOGENETICS**

CHGHF 1

VARIANTES CITOGÉNÉTICAS COMPLEJAS EN LEUCEMIA MIELOIDE CRÓNICA: EXPERIENCIA DE UN LABORATORIO DE REFERENCIA.

Medina Vania¹, Luciana Borgarello L.¹, Infante D.¹, Sanguinetti A.¹, González M.¹, Tafernaberry E.¹, Bacigalupe C.², Meneses D.², Ross F.², Ballesté R.³, López P.¹. ¹ Laboratorio de Citogenética Hematooncológica, Asociación Española, Uruguay, ² Laboratorio de FISH, Asociación Española, Uruguay, ³ Laboratorio de la Asociación Española, Uruguay. vaniamedinacarsin@gmail.com

La Leucemia Mieloide Crónica (LMC) es una neoplasia mieloproliferativa caracterizada por la expansión clonal de precursores mieloides. Su principal alteración genética es el cromosoma Filadelfia, originado por la traslocación t(9;22), que genera el gen quimérico BCR::ABL1, responsable de una tirosin-quinasa constitutivamente activa. Existen variantes complejas de LMC (LMC variantes) en las que participan uno o más cromosomas adicionales además de los cromosomas 9 y 22. Estas pueden originarse en 1 paso, mediante roturas y reordenamientos simultáneos, o en 2 pasos, tras una t(9;22) inicial seguida de nuevos reordenamientos. El estudio citogenético y el análisis por hibridación in situ fluorescente (FISH) permiten identificar estos mecanismos. El objetivo del trabajo fue caracterizar las LMC variantes diagnosticadas en nuestro laboratorio. Se realizó un estudio observacional, descriptivo y transversal de los casos de LMC variante del laboratorio de citogenética de la Asociación Española entre 1994 y 2026. Se analizaron los cromosomas involucrados y el patrón de FISH. De 21870 estudios citogenéticos procesados, se identificaron 451 casos de LMC debut, de los cuales 23 (5,1%) correspondieron a LMC variantes. 17 presentaron reordenamientos de 3 cromosomas y 6 de 4 cromosomas. 18 de 23 correspondieron a mecanismos en 1 paso. Los cromosomas más frecuentemente involucrados fueron el 1 y el 19. Estos hallazgos concuerdan con lo reportado en la literatura y destacan la utilidad del análisis combinado de citogenética convencional y FISH para la caracterización de variantes complejas.

CHGHF 2

MOSAICISMO DE TRISOMÍA 21: COMPARACIÓN DE TRES TEJIDOS POR CARIOTIPO Y FISH, Y SU RELACIÓN CON EL FENOTIPO.

Ortiz-Lagunas L.A.¹, Domínguez-Quezada M.G.², Figueroa L.E.², Reyes-Rodríguez C.D.¹, Cazares C.M.², Aguayo-Orozco T.A.², ¹ Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, Guadalajara, Jalisco, México, ² División de Genética, Centro de Investigación Biomédica de Occidente, Instituto Mexicano del Seguro Social, Guadalajara, México. leslie.ortiz9884@alumnos.udg.mx

La trisomía 21 en mosaico (T21M) se asocia con una gran variabilidad fenotípica que suele depender del porcentaje de células trisómicas, sin embargo, la mayoría de los estudios de T21M se han realizado en sangre periférica como tejido único, y pocos han incluido el análisis de mucosa oral o fibroblastos. El objetivo de este estudio fue analizar el porcentaje de células trisómicas en tejidos representativos de las tres capas germinativas y su relación con el fenotipo en pacientes con T21M, así como las diferencias tejido-específicas. Se estudiaron 13 pacientes con sospecha de T21M, se realizó cariotipo en sangre periférica a 30 metafases, y FISH en 500 células de sangre periférica, 200 de mucosa oral y 100 células epiteliales obtenidas de sedimento urinario, representando mesodermo, ectodermo y endodermo respectivamente. El porcentaje de células trisómicas por FISH osciló entre 2.8 y 93.6 %, evidenciando la variabilidad citogenética. En la mayoría de los casos, se observó concordancia entre cariotipo y FISH en linfocitos, sin embargo, la FISH permitió detectar T21M en algunos casos no identificados por el cariotipo. Asimismo, se identificaron diferencias entre el porcentaje de células trisómicas en los diferentes tejidos en un solo paciente. Estos hallazgos sugieren que la distribución tejido-específica de la T21M influye en la expresión fenotípica y explican, en parte, su heterogeneidad clínica, destacando la importancia de analizar múltiples tejidos y emplear metodologías complementarias para una caracterización detallada y personalizada.

CHGHF 3

VARÓN 47,XXX: ABORDAJE CLÍNICO Y CITOGÉNÉTICO

Tais Auteri M.^{1,2}, Teiber M.L.², Laudicina A.³, Zurita S.¹, Predieri D.¹, Rojas G.¹, Stella F.^{1,2}. ¹ Hospital Nacional Alejandro Posadas, Argentina, ² Universidad de Morón, Argentina, ³ Lexel Medical SRL, Argentina. micolauteri@yahoo.com.ar

La trisomía del cromosoma X en individuos con fenotipo masculino constituye una alteración citogenética excepcional, generalmente asociada a reordenamientos del gen SRY. Se presenta el caso de un paciente de 30 meses derivado por micropene, sin antecedentes perinatólogicos ni patológicos de relevancia y con padres sanos. Al examen físico presentó pene de 2x0,5 cm (<-2,5 DS), testículos de 1/1 ml en bolsa escrotal y resto del examen normal. Los estudios hormonales iniciales mostraron LH, FSH, testosterona y hormona antimülleriana normales para la edad. Evolucionó con retraso madurativo y dificultades en el aprendizaje, manteniendo talla acorde a la edad cronológica. A los 11 años y 9 meses fue derivado a Genética por persistencia de examen genital prepuberal, aumento de gonadotrofinas y disminución de hormona antimülleriana. Se realizaron estudios citogenéticos en dos muestras independientes complementados con FISH utilizando sondas SRY, SHOX, AZFa y Xpter (LEXEL MEDICAL SRL). El cariotipo evidenció 47,XXX[46]/46,XX[3], sin cromosoma Y detectable; el FISH confirmó la presencia de SRY insertado en Xp y mosaicos bajos (<1%) con tetrasomía y pentasomía del X. El cromosoma X portador de SRY presentó ausencia de AZFa, conservación de SHOX y señal para Xpter, compatible con inserción y no translocación. Los cariotipos parentales fueron normales. Los hallazgos sugieren la coexistencia de no disyunción del cromosoma X y recombinación desigual con inserción ectópica de SRY. Nuestros datos destacan la relevancia del abordaje interdisciplinario para alcanzar un diagnóstico preciso.

CHGHF 4

REORDENAMIENTO CROMOSÓMICO COMPLEJO: EVENTO CONSTITUCIONAL Y ONCOHEMATOLÓGICO

Muñoz C.A.¹, Cortés Penagos C.², Rojas García V.A.¹. ¹ Laboratorios Mendel, México, ² MENDELAB, UMSNH. direccion@mendel.mx

El reordenamiento cromosómico complejo (RCC) constituye una anomalía cromosómica estructural poco frecuente, caracterizada por un intercambio de tres vías, con tres o más puntos de ruptura. Con el objetivo de caracterizar la frecuencia y los patrones de presentación de los RCC de origen constitucional y oncohematológico, se realizó un estudio retrospectivo de casos analizados en Laboratorios Mendel durante el periodo 2018-2025. Se revisaron 18,086 cariotipos obtenidos mediante bandedo GTG, a partir de cultivos celulares estimulados (n = 8,229) y sin estimulación mitótica (n = 9,857). El análisis citogenético se efectuó con el sistema Applied Spectral Imaging y la nomenclatura se estableció conforme al ISCN vigente. En los estudios constitucionales se identificó un único RCT que involucró a los cromosomas 1, 9 y 11, variante asociada con infertilidad y pérdida gestacional recurrente. En contraste, en el grupo oncohematológico se identificaron 32 casos correspondientes a variantes complejas de tres vías del cromosoma Filadelfia, marcador asociado a leucemia. Los resultados del presente trabajo respaldan el uso del cariotipo como estudio de primera línea en la identificación de RCC y resaltan la necesidad de implementar estrategias diagnósticas integrales basadas en citogenómica y secuenciación de nueva generación, con el fin de resolver la arquitectura de los puntos de ruptura, identificar alteraciones crípticas y comprender el mecanismo de origen. Con este enfoque se optimizará la asesoría genética basada en evidencias de enfermedades constitucionales y neoplásicas. Palabras clave cariotipo, cromosoma Filadelfia, variantes complejas

CHGHF 5

SÍNDROME DE ANGELMAN CON MECANISMO PATOGENICO POCO FRECUENTE

Soriano A.¹, Reyno S.¹, Velázquez T.¹, Romero V.¹, Bagnasco P.¹, Meneses D.¹, Tapié A.¹, Sánchez V.¹, López P.¹, Ballesté R.¹ ¹ Asociación Española Primera de Socorros Mutuos, Uruguay. citogenetica@asesp.com.uy.

El síndrome de Angelman (SA) es una enfermedad del neurodesarrollo caracterizada principalmente por retraso del desarrollo severo, disfunción motora, falta de lenguaje expresivo, hiperactividad, risa frecuente, aspecto feliz y convulsiones frecuentes. Es causado por la pérdida de función o ausencia de la proteína UBE3A. Ambos alelos del gen que codifica a UBE3A se expresan en la mayoría de las células del cuerpo con excepción de las neuronas del sistema nervioso central, donde el alelo de herencia paterna está silenciado y solo se expresa el alelo de herencia materna. Diferentes mecanismos moleculares pueden afectar la expresión del alelo materno: delección del gen, mutaciones puntuales, disomía uniparental y errores en el proceso de impronta genómica. En esta instancia se presenta el caso de una paciente de 3 años con síntomas muy leves que no hacían sospechar SA. El cariotipo identificó una inversión pericéntrica del cromosoma 1 sin relevancia clínica. El estudio de Array CGH no mostró alteraciones. Finalmente, por secuenciación del exoma se identificó la variante c.766C>T; p.(Arg256Ter) en heterocigosis en el gen UBE3A, reportada como patogénica para SA en ClinVar. Luego fue confirmada en su madre. En simultáneo se nos comunica del hallazgo de esta variante en primas de la madre y en una de sus hijas. Dado el patrón de herencia del síndrome se infiere que el abuelo materno, tío abuelo y bisabuelo de la paciente son portadores obligados. Se concluye que la misma es afectada con SA de etiología poco frecuente y con un patrón de herencia familiar acorde.

CHGHF 6

TRANSLOCACIONES SALTARINAS EN HEMATO-ONCOLOGÍA. REPORTE DE CUATRO CASOS PEDIÁTRICOS

Fortunato P.C.¹, Alú M.F.¹, Cruz C.M.¹, Romero C.L.¹, Rodríguez A.C.², Mininni M.F.¹, Rossetti E.¹, Felice M.S.¹, Sánchez La Rosa C.¹, Huckstadt V.¹, Baialardo E.M.¹ ¹ Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina, ² Centro Nacional de Genética Médica, Argentina. pamelac.fortunato@gmail.com.

Las translocaciones saltarinas (TS) son anomalías citogenéticas raras donde un mismo segmento cromosómico se transfiere a dos o más cromosomas receptores en distintas líneas celulares. Se han reportado casos de TS en diferentes tipos de leucemias o linfomas. Se han asociado con un mal pronóstico, pero su origen y patogenia aún no han sido esclarecidos. Presentamos cuatro pacientes con TS que fueron caracterizados con técnicas citogenómicas en cultivos de médula ósea. Caso 1: niño de 22 meses con LNH 46~47,XY,i(1)(q10)[9],trp(1)(q21q25)[26],der(4)t(1;4)(q21;q34)[12],- 5[2],t(8;14)(q24;q32)[33],der(9)t(1;9)(q21;p?23)[2],der(13)t(1;13)(q21;p13)[2],+ mar1[8],+mar2[2][cp33]. Caso 2: niño de 11 meses con LMMJ 45,XY,- 7[20],add(3)(p26)[2],add(8)(p23)[2],add(9)(q34)[4],add(18)(p11.3)[2][cp20]. Caso 3: niña de 36 meses con LALA 46,X,- X,+8,der(11)t(1;11)(q24;p15)[12]/46,X,-X,+8,der(16)t(1;16)(q11;q11)[8]. Caso 4: niña de 5 años con LLA-B 51~53,XX,+X,+4,+6,+9,+10,+14,+21[cp4]/46,XX[63] se observó 1q saltarín en las células hiperdiploides. Los casos 1 y 2 fallecieron por progresión de la enfermedad y los casos 3 y 4 se encuentran actualmente en remisión completa. Los resultados fueron confirmados mediante FISH y SKYFISH. Las TS son un reflejo de la inestabilidad cromosómica. La literatura sugiere un alto riesgo de progresión de la enfermedad y un pronóstico desfavorable, se necesitan más estudios moleculares para comprender en profundidad el mecanismo genético subyacente a estas alteraciones y su relevancia clínica, con el objetivo de optimizar el tratamiento de los pacientes.

CHGHF 7

CARACTERIZACIÓN CITOGÉNOMICA DE UNA TRANSLOCACIÓN DESBALANCEADA DER(18)T(9;18) EN UN PACIENTE CON RETRASO DEL NEURODESARROLLO Y DISMORFIAS

Sioli G.A.¹, Correa M.J.¹, Garcete L.M.¹, Furnus G.N.A.¹, Caffetti J.D.¹. ¹ Laboratorio de Citogenética y Genética Humana (LACyGH), FCEQyN-UNaM, Argentina, gastonsioli@gmail.com.

Las alteraciones cromosómicas estructurales desbalanceadas constituyen una causa importante de retraso del neurodesarrollo, discapacidad intelectual y malformaciones congénitas, siendo necesario integrar distintas metodologías para su caracterización. Se presenta el caso de un paciente de 12 años con retraso del desarrollo y del lenguaje, hipoplasia de cuerpo calloso, ventriculomegalia, hipotonía y anomalías craneofaciales. A partir de muestras de sangre periférica heparinizada, se realizaron cultivos de linfocitos por 72 h y la técnica de bandedo GTG. El análisis citogenético reveló un cariotipo masculino con una posible alteración estructural desbalanceada compatible con un cromosoma 18 derivado: 46,XY,?der(18)t(9;18)(p23;q22.2)[50]. Los análisis cromosómicos parentales resultaron normales, sugiriendo un evento *de novo*. Para confirmar el desbalance, se realizó la técnica de hibridación in situ fluorescente (FISH) utilizando sondas locus específica para 9p23 (JAK2) y subteloméricas para 18qter, observándose tres señales para 9p23 y una señal para 18qter en el 100% de los núcleos interfásicos analizados. Adicionalmente, el análisis de microarreglos cromosómicos (CMA) evidenció una ganancia de 12,8 Mb en 9p24.3p23 y una pérdida de 10,6 Mb en 18q22.2q23. Estos hallazgos permitieron verificar la presencia de una translocación desbalanceada entre el brazo corto de un cromosoma 9 y el brazo largo de un cromosoma 18, resultando en una trisomía parcial 9pter→p23 y una monosomía parcial 18q22.2→qter. Este estudio destaca la integración entre la citogenética clásica, FISH y CMA para la caracterización de reordenamientos estructurales, aportar información relevante para un abordaje y seguimiento clínico personalizado, y un adecuado asesoramiento genético.

CHGHF 8

MAPEO ÓPTICO DEL GENOMA (OGM) Y CARIOTIPO UN ENFOQUE INTEGRADO PARA IDENTIFICACIÓN DE REGIONES CRÍTICAS EN CÉLULAS DE NSCLC

Clavijo Moreno A.S.¹, ¹ Hospital Universitario San Ignacio, Colombia. asclavijo@husi.org.co.

Los análisis integrados de datos genómicos son una herramienta poderosa para identificar y caracterizar alteraciones citogenéticas que pueden mejorar la comprensión del comportamiento y evolución tumoral. Dada la disponibilidad de tecnologías citogenómicas de alta resolución el objetivo propuesto fue analizar células tumorales de pulmón e identificar alteraciones cromosómicas críticas de importancia en la dinámica tumoral. Se analizaron por cariotipo BG, FISH, y OGM tres líneas tumorales de pulmón (A549, H23, H292), y células tumorales de 3 pacientes con NSCLC. La citogenómica por BG y OGM evidenció inestabilidad y alteraciones cromosómicas características del genotipo tumoral. Poliploidía y translocaciones de baja frecuencia fue posible identificarlas por BG, así como roturas, figuras aberrantes e isocromosomas, mientras que el poder de resolución de OGM permitió inferir procesos de cromanegeesis, detectar alteraciones submicroscópicas y complejas, y definir puntos de ruptura. La implementación de BG y OGM condujo a la identificación de las regiones 1q21, 7q31, 15q21 y Xq21 como puntos comunes de rotura que podrían tener relevancia en el cáncer de pulmón, 1q21 previamente se ha reportado como una región de alto riesgo en Mieloma Múltiple y su papel en NSCLC como el de las otras regiones deberá ser estudiado. Este estudio piloto, implementando metodologías citogenómicas ha resultado de gran valor en la identificación de alteraciones del genoma tumoral de NSCLC y ha permitido la identificación de anomalías en regiones que pueden tener significado biológico.

CHGHF 9

VARIANTES FARMACOGENÉTICAS EN ABCB1, CYP2C19, CYP2D6 Y CYP3A4 Y TOXICIDAD A HORMONOTERAPIA EN MUJERES MEXICANAS CON CÁNCER DE MAMA

Vázquez Gastélum C.¹, Robledo Pulido J.J.², Monserrat Ortega Viruett X.², Mendoza Hernández L.², de Santiago Mosqueda E.I.³, Ronquillo Carreón C.A.³, Mariscal Ramírez I.³, Rosales Reynoso M.², Murillo Torres B.O.⁴, Flores Delgado W.E.⁵, Rivera Rivera S.⁵, Sánchez López J.Y.². ¹ Centro Universitario de Ciencias de la Salud, Universidad de Guadalajara, México, ² Centro de Investigación Biomédica de Occidente, Instituto Mexicano del Seguro Social, México, ³ Departamento Clínico de Oncología Médica. Centro Médico Nacional de Occidente, México, ⁴ Unidad Médica de Alta Especialidad No 1, Bajío, Instituto Mexicano del Seguro Social, México, ⁵ Coordinación de Atención Oncológica, Instituto Mexicano del Seguro Social, México. carovg7@gmail.com.

La hormonoterapia es un pilar en el tratamiento del cáncer de mama (CM); sin embargo, existe variabilidad interindividual en la toxicidad a tamoxifeno e inhibidores de la aromatasa (IA). Variantes en genes ABCB1, CYP2C19, CYP2D6 y CYP3A4 pueden modificar el metabolismo y transporte de estos fármacos. No obstante, la evidencia en población latinoamericana es limitada. El objetivo fue evaluar la asociación entre variantes genéticas en ABCB1, CYP2C19, CYP2D6 y CYP3A4 y la toxicidad a hormonoterapia en pacientes mexicanas con CM. Se incluyeron variables clínicas, tumorales y de tratamiento de 135 pacientes con CM. Se analizaron las variantes rs1045642, rs1128503, rs2032582 en ABCB1; rs4244285 en CYP2C19; rs3892097, rs1065852, rs28371725 en CYP2D6; y rs2740574 en CYP3A4 por PCR en tiempo real con sondas TaqMan. Se evaluó la asociación con toxicidad general utilizando la prueba exacta de Fisher considerando una p significativa <0.05 . El 50% de las pacientes recibieron tamoxifeno y 66% IA (no excluyentes). La toxicidad a tamoxifeno fue de 59% y de 26%, 25% y 21% para anastrozol, letrozol y exemestano, respectivamente. Las variantes rs2032582 y rs1128503 en ABCB1 se asociaron a toxicidad por letrozol, genotipos CC ($p=0.036$) y GG ($p=0.002$). Asimismo, la variante rs3892097 en CYP2D6 a toxicidad por anastrozol, genotipo CC ($p=0.019$). En conclusión, variantes en los genes ABCB1 y CYP2D6 se asociaron con toxicidad por IA en esta población mexicana. Estos hallazgos resaltan el papel de la farmacogenética en la predicción de efectos adversos en hormonoterapia.

CHGHF 10

FRECUENCIA DE VARIANTES FARMACOGENÉTICAS CLÍNICAMENTE RELEVANTES EN DPYD Y UGT1A1 EN UNA COHORTE ONCOLÓGICA DERIVADA PARA GENOTIPADO EN URUGUAY

Alzogaray V.¹, Korbut A.¹. ¹ Laboratorio ADN Uruguay, Uruguay, ¹ Hospital de Clínicas, Uruguay. v.n.alzogaray@gmail.com.

Introducción. Las fluoropirimidinas y el irinotecan son pilares terapéuticos en múltiples tumores sólidos. Variantes en los genes DPYD y UGT1A1 se asocian a mayor riesgo de toxicidad, aunque existen escasos datos en poblaciones latinoamericanas y particularmente en Uruguay. **Objetivo.** Determinar la frecuencia de variantes farmacogenéticas clínicamente relevantes en DPYD y UGT1A1 en una cohorte de pacientes oncológicos en Uruguay. **Materiales y métodos.** Se realizó un estudio observacional descriptivo en 216 pacientes oncológicos sometidos a genotipado farmacogenético en práctica clínica habitual. Se analizaron las variantes DPYD c.1905+1G>A (*2A), c.1679T>G (13), c.2846A>T y c.1129-5923C>G (HapB3), así como UGT1A1 28 y *6. **Resultados.** La cohorte incluyó 114 mujeres y 102 hombres, con edad media de 61,5 años (26-86). En DPYD se identificaron 6 portadores (2,78%): c.2846A>T fue la variante más frecuente ($n=4$; 1,85%), seguida de HapB3 ($n=2$; 0,93%); no se detectaron variantes 2A ni 13. Para UGT1A1, 95/160 pacientes (59,4%) presentaron al menos una variante, predominantemente UGT1A1*28 ($n=93$; 58,1%), mientras que UGT1A1*6 fue infrecuente ($n=2$; 1,25%). Dos pacientes presentaron variantes en ambos genes. En total, 99/216 individuos (45,8%) presentaron al menos una variante relevante. **Conclusión.** Una proporción significativa de pacientes oncológicos uruguayos presenta variantes farmacogenéticas en DPYD y/o UGT1A1, destacando la potencial utilidad clínica de la farmacogenómica para optimizar tratamientos con fluoropirimidinas e irinotecan.

CHGHF 11

VARIANTES GENÉTICAS QUE INFLUYEN EN LA RESPUESTA Y TOXICIDAD A LOS GLUCOCORTICOIDES EN PACIENTES CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA

Palermo C.¹, Da Luz J.², Laluz F.³, Soler A.², Corvo I.¹

Laboratorio de Moléculas Bioactivas, Departamento de Ciencias Biológicas, Cenur Litoral Norte, Udelar, Uruguay, ² Laboratorio de Genética Molecular Humana, Departamento de Ciencias Biológicas, Cenur Litoral Norte, Udelar, Uruguay, ³ Servicio de Hemato Oncología, Hospital de Paysandú, Uruguay, carlupal@gmail.com.

Los glucocorticoides (GC) son componentes clave en el tratamiento de diversas enfermedades. Su administración en dosis altas y por períodos prolongados es parte fundamental del tratamiento de la leucemia linfoblástica aguda (LLA), el cáncer pediátrico más común. El metabolismo de los GC involucra múltiples genes y polimorfismos que pueden influir en la eficacia terapéutica y en la aparición de efectos adversos. Este estudio tiene como objetivo analizar variantes alélicas de genes implicados en la vía metabólica de los GC, para evaluar su asociación con la respuesta al tratamiento y la toxicidad en pacientes con LLA. Inicialmente, se enfocó en la familia génica IKZF, factor de transcripción relacionado con la respuesta a GC, y en la familia GST, involucrada en su metabolismo. Se desarrollaron protocolos moleculares optimizados para detectar: en IKZF1, deleciones mediante PCR múltiple y genotipado mediante qPCR con sondas Taqman de dos SNPs (rs4132601 y rs11978267). En GST, se evaluó la presencia o deleción de GSTT1 y GSTM1 por PCR múltiple, y se genotiparon 2 SNPs en GSTP1 (rs1695 y rs1138272) mediante PCR-RFLP y PCR-secuenciación, respectivamente. El análisis de ADN genómico de pacientes con LLA evidenció deleciones en IKZF1, así como deleciones homo y heterocigotas en GSTT1 y GSTM1. Además, se identificaron los tres genotipos posibles para los SNPs estudiados. Los próximos pasos implicarán la realización de estudios de asociación con respuesta terapéutica y efectos adversos.

CHGHF 12

¿ESTAMOS TRATANDO IGUAL A PACIENTES DIFERENTES? FARMACOGENÉTICA DE TRATAMIENTO CON ANTIDEPRESIVOS DEL TIPO ISRS EN SALTO, URUGUAY.

Burgueño Rodríguez G.¹, Álvarez C.², Tambucho V.³, Torres F.², Varela R.³, Mennonni A.², Damborenea S.², Rodríguez L.⁴, da Luz J.¹. ¹ Laboratorio de Genética Molecular Humana, Depto. de Ciencias Biológicas, CENUR Litoral Norte, Udelar, Uruguay, ² Centro de Salud Mental, Sociedad Médico Quirúrgica de Salto-IAMPP (CAM), Uruguay, ³ Red de Atención Primaria de la Administración de los Servicios de Salud del Estado y Sociedad Médico Quirúrgica de Salto-IAMPP, Uruguay, ⁴ Dirección Departamental de Salud de Salto, Ministerio de Salud Pública y Sociedad Médico Quirúrgica de Salto, Uruguay. -gburguenorodriguez@gmail.com.

La variabilidad interindividual en la respuesta a los antidepresivos del tipo inhibidores selectivos de la recaptación de serotonina (ISRS) constituye un desafío clínico relevante. La farmacogenética, en particular el análisis de genes implicados en el metabolismo de fármacos, permite avanzar hacia estrategias terapéuticas más personalizadas. La presente investigación tiene como objetivo evaluar la frecuencia de fenotipos metabolizadores de CYP2D6, CYP2C19 y CYP2B6, y su relación con la respuesta al tratamiento con ISRS en una cohorte de pacientes medicados con algún ISRS. Se realizó la genotipificación y se clasificaron los individuos según su fenotipo metabolizador (lento, intermedio, normal y ultrarrápido) para los tres genes. Los resultados preliminares indican que en una muestra de 100 pacientes aproximadamente el 50% de la muestra presenta fenotipos metabolizadores distintos al normal considerando solamente los genes CYP2C19 y CYP2B6, valor que aumentará cuando se culmine el análisis del gen CYP2D6. Esta distribución sugiere una alta prevalencia de variabilidad metabólica potencialmente relevante desde el punto de vista clínico. El análisis en curso busca correlacionar estos fenotipos con la respuesta terapéutica, incluyendo eficacia y aparición de efectos adversos. Estos hallazgos preliminares refuerzan la importancia de incorporar herramientas farmacogenéticas en la práctica clínica para optimizar el tratamiento con ISRS.

CHGHF 13

VARIANTES DE MICROARN Y RESPUESTA AL METOTREXATO EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA AGUDA

da Luz J.¹, Escanellas M.², Gerez A.², Olguín P.², Pérez M.², Popelka J.², Dávila S.¹, Techera V.¹, Rodríguez N.³, D'Andrea L.⁴, Burgueño G.¹, Soler A.M.¹, Camarri V.², ¹ Laboratorio de Genética Molecular Humana, Departamento de Ciencias Biológicas, CENUR Litoral Norte, Salto, Udelar, Uruguay, ² Facultad de Medicina, Uruguay, ³ Unidad de Genómica y Bioinformática, Departamento de Ciencias Biológicas, CENUR Litoral Norte, Salto, Udelar, Uruguay, ⁴ Fundación Perez Scremini, Uruguay, abayubatac@gmail.com.

La Leucemia linfoblástica aguda (LLA) es la neoplasia hematológica pediátrica más frecuente y se caracteriza por la proliferación anormal de linfoblastos en médula ósea. Aunque, más del 80% de los pacientes atendidos en el Centro Hospitalario Pereira Rossell (CHPR) logran la remisión completa, muchos de ellos sufren toxicidad farmacológica severa. El metotrexato (MTX) es un antimetabolito de la familia de los folatos que se administra en las 5 fases del tratamiento y presenta un estrecho rango terapéutico. En la fase de consolidación se administra a altas dosis (2 o 5g/m²) en 4 pulsos. En este trabajo se analizará la presencia de eventos adversos (gastrointestinales, hematológicos, mucositis) en relación con polimorfismos en 8 genes de microARN (miR-6083, miR-595, miR-2053, miR-1206, miR-323b, miR-4308, miR-6805, miR-5189) durante la fase de consolidación. Polimorfismos en estos microARNs se determinaron por secuenciación (NGS) en 141 pacientes pediátricos con LLA del CHPR. La relación entre las variantes genéticas y los eventos adversos se analizaron por el test Fisher y por regresión logística binaria múltiple. Solo el rs1050518 del miR-2053 mostró asociaciones estadísticamente significativas con mucositis, eventos gastrointestinales y plaquetopenia. Las primeras dos se observaron exclusivamente con dosis altas de MTX (5 g/m²), sugiriendo un efecto dependiente de la dosis. El rol de miR2053 puede estar relacionado con su papel modulador de la vía PI3K/AKT, implicada en la proliferación y reparación epitelial, aportando una base biológica a la mayor toxicidad observada.

CHGHF 14

¿VARIABILIDAD FARMACOGENÉTICA Y RIESGO FUNCIONAL EN LA POBLACIÓN URUGUAYA

Rodriguez de avila soto L. I.¹, Colistro V.², - Mónica Sans M.³, Abayubá da luz J.¹, Soler A. M.¹, ¹ Laboratorio de Genética Molecular Humana, Depto. de Ciencias Biológicas, CENUR Litoral Norte, Universidad de la República, Salto, Uruguay, ² Departamento de Medicina preventiva y Social, Facultad de Medicina, Universidad de la República (Udelar), Montevideo, Uruguay, ³ Departamento de Antropología Biológica, Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación, Universidad de la República, Uruguay. lucasnacho14@gmail.com

La farmacogenética estudia cómo las variaciones genéticas modulan la respuesta a los fármacos, en gran medida por su impacto en el metabolismo. La distribución de estas variantes no es homogénea entre las poblaciones, lo que dificulta la extrapolación de los resultados. Uruguay es una población trihíbrida con predominio de ascendencia europea y contribuciones amerindias y africanas, en la que podrían coexistir variantes farmacogenéticas con frecuencias particulares. El objetivo de este trabajo fue analizar variantes en 21 farmacogenes de nivel A del Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) en 201 uruguayos de distintos departamentos. Los individuos fueron genotipados mediante el Axiom Spain Biobank Array, que incluye aproximadamente 800000 SNPs distribuidos a lo largo del genoma. De los 914 SNPs identificados en estos farmacogenes, 662 estaban reportados en 1000 Genomas y 16 de ellos, ubicados en 8 genes (CYP2C9, CYP2D6, CYP2B6, CYP2C19, CYP3A5, DPYD, TPMT y SLCO1B1), corresponden a variantes accionables según CPIC. El 85% de los individuos presentó al menos una variante accionable y el 51% al menos dos. Asimismo, el 12,4% mostró una reducción del 25–50% respecto al perfil farmacogenético de referencia, mientras que el 87,6% presentó una pérdida funcional menor al 25%. Estos resultados resaltan la importancia de caracterizar las variantes farmacogenéticas presentes en cada población con el fin de adecuar las terapias en función del genotipo y avanzar hacia la medicina personalizada.

CHGHF 15

DIVERSIDAD GENÉTICA DEL SISTEMA RHESUS EN LA POBLACIÓN URUGUAYA

Umpierre P.¹, Rodríguez M.², Falcón A.³, Rivas G.⁴, Da Luz J.¹, Soler A. M.¹. ¹ Laboratorio de Genética Molecular Humana, Depto. de Ciencias Biológicas, CENUR Litoral Norte, Universidad de la República, Salto, Uruguay, ² Hospital Regional Salto, Administración de Servicios de Salud del Estado (ASSE), Salto. Banco de Sangre Eritrom, Salto, Uruguay, ³ Hospital Departamental de Paysandú Escuela del Litoral Galán y Rocha, Administración de Servicios de Salud del Estado, Paysandú, Uruguay, ⁴ Unidad Académica de Medicina Transfusional y Hemoterapia, Hospital de Clínicas, Facultad de Medicina, Udelar, Montevideo, Uruguay. pierinaumpi@gmail.com

El sistema Rh es muy polimórfico y de gran relevancia en medicina transfusional. Serológicamente, los individuos se clasifican como RhD positivos o negativos en función de la aglutinación. En algunos casos se observan reacciones de baja aglutinación, correspondientes a fenotipos RhD variantes. Estos resultan de mutaciones en el gen RHD y se clasifican como RhD débiles o RhD parciales. La tipificación serológica no permite distinguir entre estos fenotipos, lo que puede impactar en el uso de hemocomponentes. Asimismo, los individuos RhD negativos no expresan el gen RHD, lo que se explica por la presencia de tres alelos: delección del gen (del), "pseudogen" (37pb) y gen híbrido. Para el gen RHD, se analizaron 110 muestras RhD negativo de Montevideo (36), Paysandú (14) y Salto (60). Para RHCE, se analizaron 131 muestras con distintos fenotipos para el antígeno C. La genotipificación se realizó mediante PCR convencional, para la detección de los alelos del, híbrido, 37pb y C/c. Para el gen RHD, el alelo del fue el predominante en las tres poblaciones: Montevideo (97,2%), Paysandú (100%) y Salto (91,7%). Se identificaron dos individuos con el alelo híbrido (Montevideo y Salto), y un individuo con 37 pb. En Salto, el 5% de las muestras presenta resultados sugestivos de la presencia de variantes en heterocigosis. Para el gen RHCE, se identificaron discrepancias entre el fenotipo y el genotipo en 3,8% de las muestras (Salto). Los resultados sugieren posibles diferencias entre los departamentos, destacando la utilidad del abordaje molecular para optimizar la seguridad transfusional.

CHGHF 16

HAPLOTIPADO DE MC1R Y REGIONES FLANQUEANTES MEDIANTE SECUENCIACIÓN DIRIGIDA DE FRAGMENTOS LARGOS

Pereira Previtali M.¹, Cappetta M.¹, Ibáñez A. M.¹, Bertoni J.¹. ¹ Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina, Udelar, Uruguay. marianapereira@fmed.edu.uy

El gen MC1R ha sido ampliamente estudiado por su papel crítico en la melanogénesis y su asociación con la pigmentación cutánea. Presenta un alto grado de polimorfismo, y algunas variantes se asocian al fenotipo red hair color (RHC) y a la predisposición a melanoma cutáneo maligno. Diseñamos una estrategia costo-efectiva para secuenciar una región de 15 kb que incluye MC1R y regiones flanqueantes. La metodología se basó en secuenciación dirigida mediante amplicones solapados obtenidos por PCR de fragmentos largos, utilizando MinION (Oxford Nanopore) con celda Flongle. Las lecturas largas y solapadas permitieron la reconstrucción de haplotipos. Para evaluar la eficacia de la estrategia, se secuenció un individuo con fenotipo RHC y con datos genómicos previos. Se detectaron 28 variantes, 17 más que las previamente identificadas mediante Low-Pass Whole-Genome Sequencing, incluyendo 2 variantes RHC. La reconstrucción de haplotipos determinó que el individuo es heterocigota compuesto para dichas variantes, comportándose a nivel clínico como un homocigota recesivo. Estos resultados evidencian la utilidad de esta estrategia para estudiar regiones genómicas complejas. Con el objetivo de caracterizar la variabilidad haplotípica de MC1R en la población uruguaya y su relación con la predisposición a melanoma cutáneo maligno, estamos realizando un estudio caso-control aplicando la metodología diseñada. Hasta el momento se han secuenciado 13 pacientes con melanoma y 9 controles sanos, encontrándose en proceso el análisis bioinformático para detectar variantes y determinar haplotipos.

CHGHF 17

GENETIC SCREENING REVEALS A LOW PREVALENCE OF ALS-8--ASSOCIATED VAPB VARIANTS IN A BRAZILIAN COHORT

de Paiva P. L.¹, Silva Nolêto Leite de Carvalho S.¹, da Silva Reis A.¹, da Silva Santos R.¹ ¹ Universidade Federal de Goiás, Brasil. pedro.luiizaipa@gmail.com

Amyotrophic lateral sclerosis (ALS) is the most common motor neuron disease, marked by progressive degeneration of upper and lower motor neurons. In Brazil, the p.P56S variant in the VAPB (vesicle-associated membrane protein-associated protein B) gene has been identified as the causative mutation of ALS-8, an atypical autosomal dominant form of familial ALS (fALS). Another VAPB variant, p.T46I, has also been associated with fALS, although it has not yet been reported in the Brazilian population. This paired case-control study investigated the contribution of the p.P56S and p.T46I variants to ALS susceptibility in Central Brazil. A total of 115 patients with definite ALS and 115 age- and sex-matched healthy controls were included. All participants were genotyped for the variants p.P56S and p.T46I. No mutant p.P46I alleles were identified in the study population. A single carrier of the p.P56S variant was detected, a patient previously classified as sporadic ALS (sALS). Statistical analysis showed no significant association between p.P56S and ALS risk (OR = 3.02; 95% CI: 0.16–443.49; p = 0.49). These findings indicate that the p.P56S and p.T46I variants are rare in Central Brazil and do not significantly contribute to overall ALS susceptibility in this population. However, the identification of a p.P56S carrier among patients initially diagnosed with sALS highlights the clinical relevance of genetic testing in ALS investigation. Larger multicenter studies are warranted to further clarify the role of VAPB variants to ALS pathogenesis and support precision.

CHGHF 18

CHARACTERIZING MEIOTIC PHENOTYPES VIA TESTICULAR BIOPSY TO ELUCIDATE GENETIC ETIOLOGIES IN IDIOPATHIC AZOOSPERMIA

Álvarez Romero C. R.¹, Converti I. J.^{1,2}, Rey Valzacchi G.³, Sciurano R. B.^{1,2} ¹ Instituto de Investigaciones Biomédicas (UBA-CONICET), Fac. de Medicina, UBA, Argentina, ² UA Histología, Fac. de Medicina, UBA, Argentina, ³ PROCREARTE, Servicio de Urología, Hospital Italiano de Buenos Aires, Argentina. rsciurano@fmed.uba.ar

Despite infertility affecting 1 in 6 people (WHO, 2023), the genetic basis for 30–40% of idiopathic male cases remain elusive. However, some authors suggested that mutations regulating meiotic synapsis and recombination drive 10% of non-obstructive azoospermia (NOA). In these patients, testicular biopsy remains, to date, an indispensable procedure for identifying the underlying cause of azoospermia. This work aims to characterize meiotic phenotypes via testicular biopsy and identify candidate genes to improve diagnostics for idiopathic patients. The histopathological profile and specific meiotic protein markers were analysed in four adult patients with NOA, 46,XY karyotype, and apparently normal hormonal and clinical parameters, who consulted for infertility. Testicular tissues were analysed using conventional and transmission electron microscopy, and indirect immunofluorescence with specific protein markers for meiotic recombination (RAD51, MLH1), chromatin remodelling (gamma-H2AX, BRCA1), and homologous chromosome synapsis (SYCP3, SYCP1, SYCE3). The testicular tissue and the meiotic phenotypic profile of the four patients revealed: spermatogenesis arrest at the primary spermatocyte stage with a complete absence of spermatids; significant failure of chromosomal synapsis; and homologous recombination impairment. These profiles closely mirror murine defects, strongly suggesting a genetic etiology. Ultimately, integrating biopsy-based phenotypic characterization with genetic analysis provides a definitive diagnostic pathway for previously unexplained infertility.

CHGHF 19

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE 12 SISTEMAS SANGUÍNEOS EN LA POBLACIÓN URUGUAYA.

Luna Andrada S. L.¹, ¹ UDELAR, CENUR NORESTE sede Tacuarembó, Uruguay. lorena.luna.agro@gmail.com

Los grupos sanguíneos son relevantes en el ámbito médico (transfusiones y trasplantes), pero además se utilizan como marcadores genéticos en estudios poblacionales. Sin embargo, aún existen interrogantes de cómo el proceso de mestizaje y las fuerzas evolutivas han afectado su variabilidad alélica. El objetivo de este estudio fue caracterizar la población uruguaya, en una muestra de 604 individuos de 10 departamentos, mediante el análisis de las variantes moleculares de 12 sistemas sanguíneos. Se utilizó el array Spain Axiom, que incluye 758.740 SNPs, filtrando los SNPs vinculados a grupos sanguíneos y calculando parámetros estadísticos de interés mediante Plink y GenAIEx. A pesar de que los grupos sanguíneos están expuestos a presiones selectivas relacionadas con patógenos, la población general se encuentra en Hardy-Weinberg para la mayoría de los SNPs analizados. El análisis AMOVA indica una alta diversidad genética individual (92%) y una marcada homogeneidad entre los grupos analizados, pero con estructuración leve tal vez debida al origen diverso de la población, lo que es coincidente con los valores de F_{st} (0,004, $p=0,003$) y F_{is} (0,079, $p=0,001$). El análisis de distancias genéticas graficadas en coordenadas principales y dendrogramas muestra que las poblaciones de Uruguay poseen una marcada diferenciación con las poblaciones africanas y asiáticas en comparación con las europeas y otras latinoamericanas donde es menor (concordante con datos bibliográficos de ancestría). Así como también una clusterización diferencial entre la región norte y sur de Uruguay.

CHGHF 20

EVIDENCIA DE EFECTO FUNDADOR EN FAMILIAS URUGUAYAS CON DISTROFIA MUSCULAR DE CINTURAS TIPO D3.

Solé H.¹, ¹ CENUR Noreste, Udelar, Uruguay. horaciosole21@gmail.com

Desde 2004 se han identificado en Nueva Palmira, Uruguay, más de 60 casos de LGMD D3, la distrofia de cinturas más frecuente del país, caracterizada por la mutación missense 1132G>C (p.Asp378His) en HNRNPDL (4q21, exón 6), también reportada en España y Argentina. Se busca reconstruir las conexiones familiares entre los individuos afectados, con el fin de determinar si pertenecen a una misma familia extendida y aportar evidencia de un efecto fundador. Se reconstruyeron las genealogías de pacientes uruguayos y argentinos a partir de información brindada por los participantes y fuentes documentales. Además, se secuenciaron y analizaron bioinformáticamente los exomas de 19 pacientes, inicialmente seleccionados por no presentar relaciones familiares conocidas. Posteriormente, se incorporaron exomas de individuos de las mismas familias nucleares con diversa sintomatología y edad de inicio. La identidad por descendencia se estimó con PLINK v1.9, los vínculos se categorizaron con PRIMUS y la visualización se realizó mediante scripts de Python. De los 19 individuos analizados, 14 comparten una porción del genoma que evidenció una red familiar, para la cual se reconstruyeron vínculos de hasta tercer grado (primo, bisabuelo, tío-sobrino medio), algunos no reportados previamente; no se descarta que los otros pacientes tengan relaciones más lejanas. La genealogía situó al ancestro común probable hacia fines del siglo XVIII. Los resultados genealógicos y bioinformáticos fueron coherentes, y respaldan la hipótesis de una familia extendida con vínculos aún más antiguos por explorar.

CHGHF 21

ANCESTRÍAS AMERINDIAS CHILENAS SE ASOCIAN A PATRONES DIFERENCIALES DE EXPRESIÓN GÉNICA EN VÍAS INFLAMATORIAS Y METABOLISMO LIPÍDICO EN CÉLULAS INMUNES

García Méndez N.¹, Curiqueo Roca C.², Marchese D.², Rojas Hidalgo A.², Rodríguez R.¹, Aguilar K.¹, Marcelain K.¹, Erices J. I.¹, Plaza A.¹, Colombo A.³, Donoso G.⁴, Barrenechea C.⁴, Huanaco A.⁵, Fonseca M.⁵, Méndez T.⁶, Arévalo T.⁷, Corona J. A.⁸, Moreno A.⁸, Ortiz Ramírez C.⁸, Espitia M.⁹, Barreto G.⁹, Robles Espinoza D.¹⁰, Guerrero Cázares H.¹¹, Spangenberg L.¹², Gallo C.¹³, Possik P.¹⁴, dos Santos Dias B.¹⁵, Zambada Moreno O.⁸, Espinosa Jaime A.⁸, Severino P.¹⁴, Maracaja Coutinho V.², Verdugo R. A.¹ ¹ Departamento de Oncología Básica Clínica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile, ² Advanced Center for Chronic Diseases (ACCDiS), Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile, Chile, ³ Centro para la Prevención y el Control del Cáncer y Departamento de Anatomía Patológica, Universidad de Chile, Chile, ⁴ Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Clínico de la Universidad de Chile, Chile, ⁵ Centro de Investigación de Estudios Avanzados del Maule, Universidad Católica del Maule, Chile, ⁶ Clínica Estética Marcelo Fonseca, Chile, ⁷ Instituto de Ciencias Biomédicas, Universidad Autónoma de Chile, Chile, ⁸ Facultad de Medicina, Universidad Católica del Maule, Chile, ⁹ Unidad de Genómica Avanzada (UGA-LANGEBIO), CINVESTAV, México, ¹⁰ Laboratorio de Genética Molecular Humana, Departamento de Biología, Universidad del Valle, Colombia, ¹¹ Laboratorio Internacional de Investigación sobre el Genoma Humano, Universidad Nacional Autónoma de México, México, ¹² Department of Neurosurgery, Mayo Clinic, Estados Unidos, ¹³ Institut Pasteur de Montevideo y Departamento Básico de Medicina, Universidad de la República, Uruguay, ¹⁴ Laboratorios de Investigación y Desarrollo, Universidad Peruana Cayetano Heredia, Perú, ¹⁵ Instituto Nacional de Cáncer, Rio de Janeiro, Brasil, ¹⁶ Instituto Israelita de Ensino e Pesquisa Albert Einstein, Hospital Israelita Albert Einstein, Brasil. nailagarciamendez@gmail.com

La colestiasis es el principal factor de riesgo para el cáncer vesicular, que en Chile presenta alta mortalidad y variabilidad geográfica y étnica. Aymaras y mapuches muestran alta prevalencia de cálculos biliares, con mayor mortalidad en mapuches, mientras que los diaguitas no presentan alta frecuencia. Buscamos identificar diferencias en la composición de células mononucleares (PBMCs) y en la expresión génica, y evaluar si variaciones genéticas explican diferencias latitudinales en la predisposición a colestiasis y cáncer vesicular. Se reclutaron 20 aymaras, 21 diaguitas, 37 mapuches y 17 mestizos. Se utilizó secuenciación unicelular y genotipificación. Evaluamos la composición de PBMCs, la expresión génica diferencial por subtipo celular entre las etnias y el enriquecimiento de vías. Observamos diferencias en la composición de monocitos CD14+ entre aymaras y diaguitas. Entre aymaras y mapuches, estos monocitos mostraron diferencias en enriquecimiento de vías de inmunidad innata e inflamación (NF- κ B, TNF, IL-17), metabolismo lipídico y en módulos de coexpresión génica, sugiriendo variaciones transcripcionales asociadas a respuestas inflamatorias y procesos metabólicos relevantes para colestiasis y cáncer vesicular. La divergencia genética se correlacionó con la distancia geográfica y las diferencias en los perfiles de expresión. Concluimos que las ancestrías amerindias se asocian con patrones diferenciales de expresión génica en vías inflamatorias y del metabolismo lipídico, con efectos específicos según el subtipo de PBMCs.

CHGHF 22

CARACTERIZACIÓN DE GENES IMPLICADOS EN LA PERCEPCIÓN DEL DOLOR Y VARIABILIDAD DE LA ANCESTRÍA EN LA POBLACIÓN DE JUJUY

Blanc Impini S. A.^{1,2}, Pinto Almán P.², Catanesi C. I.^{1,2}, Bailliet ¹, Trigo A. N.³, Figueroa M. I.³, Alfaro-Gómez E. L.^{4,5}, Dipierri J. E.³, Muzzio M.¹ ¹ Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, ² Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, Argentina, ³ Unidad de Genética, Hospital Materno Infantil de Jujuy, Argentina, ⁴ Instituto de Ecorregiones Andinas (INECOA - UNJu - CONICET), Jujuy, Argentina, ⁵ Instituto de Biología de la Altura (INBIAL - UNJu), Jujuy, Argentina. sofiblan97@gmail.com

La población del noroeste argentino es resultante de un proceso que integra flujos genéticos prehispánicos entre grupos del altiplano e incas, con la posterior colonización española y movimientos migratorios. Esto hace necesario profundizar en análisis genómicos para mejorar la representatividad de las poblaciones nativo-americanas en la medicina personalizada. Analizamos exomas completos de 231 jujeños siguiendo las "Best Practices" de GATK. Realizamos análisis de componentes principales y de ancestría (Admixture, K=3). Los resultados mostraron una contribución predominante americana (70%), seguida de una europea (27,11%) y una africana baja pero detectable (2,68%). Se observó una variabilidad estándar en los componentes americano y europeo de 20%, con individuos que presentan ancestría casi exclusivamente nativa y otros con un fuerte componente europeo. Además se caracterizó la variación en genes involucrados en el procesamiento de estímulos dolorosos, de los sistemas opioide (OPRM1, OPRK1, OPRD1, PDYN, PENK y POMC) y endocannabinoide (CNR1, CNR2, FAAH, DAGLA, DAGLB y TRPV1). Utilizando el Variant Effect Predictor (VEP) de Ensembl, identificamos variantes novedosas no descritas previamente en bases de datos internacionales: 5 en CNR2, 4 en TRPV1 y PENK, y 1 en DAGLA. Estos hallazgos resaltan la importancia de realizar estudios genómicos en poblaciones latinoamericanas. La detección de variantes únicas y la caracterización de la estructura poblacional de Jujuy resultan fundamentales para el desarrollo de estrategias terapéuticas más precisas y representativas.

CHGHF 23

DIFERENCIAS EN GENES ASOCIADOS AL PROCESAMIENTO DE ESTÍMULOS DOLOROSOS ENTRE DOS POBLACIONES DE ARGENTINA CON DIFERENTE ANCESTRÍA

Pinto Almán P.^{1,2}, Blanc Impini S.A.^{1,2}, Giglio J. A.³, Miranda S. M.^{4,5}, Rojas Martínez A.⁶, Ortiz López R.⁶, Camero Maldonado A. V.⁶, Nowik M.^{1,2}, Bailliet G.¹, Trigo A. N.⁷, Figueroa M. I.^{8,9}, Emma L. Alfaro-Gómez E. L.^{9,10}, Dipierri J. E.⁸, Catanesi C. I.^{1,2}, Muzzio M.¹ ¹ Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, ² Facultad de Ciencias Naturales y Museo, UNLP, Argentina, ³ Fundación Profesor Dr. César Burry, La Plata, Argentina, ⁴ CUCAIBA, La Plata, Argentina; ⁵ Facultad de Psicología, UNLP, La Plata, Argentina, ⁶ Tecnológico de Monterrey, The Institute for Obesity Research y Escuela de Medicina y Ciencias de la Salud, Monterrey, México, ⁷ Unidad de Genética, Hospital Materno Infantil de Jujuy, Argentina, ⁸ Unidad de Genética, Hospital Materno Infantil, Jujuy, Argentina, ⁹ Instituto de Ecorregiones Andinas (INECOA – UNJu – CONICET), Jujuy, Argentina, ¹⁰ Instituto de Biología de la Altura (INBIAL – UNJu), Jujuy, Argentina. palomapintoalman@gmail.com

La población argentina resulta de la miscegenación entre aportes continentales americano, europeo y africano, con distintas proporciones en cada región. Datos previos sobre la variación genética asociada a las vías de señalización del dolor muestran diferencias entre poblaciones de distintas provincias. Analizamos 231 exomas completos de jujeños (Noroeste) y 90 microarreglos (Axiom PMDA) de bonaerenses (Centro). Los exomas se procesaron bajo protocolos “Best Practices” de GATK; para el microarreglo seguimos las recomendaciones del fabricante. Analizamos las regiones de los genes OPRM1, OPRK1, OPRD1, PDYN, PENK, PNOC y POMC del sistema opioide y CNR1, CNR2, FAAH, DAGLA, DAGLB y TRPV1 del endocannabinoide. Realizamos un PCA mediante smartseq, evitando sobrerepresentar nuestros datos sobre el panel de referencia (Proyecto 1000 genomas). Calculamos frecuencias y equilibrio HW; por Regresión Logística obtuvimos 7 SNPs significativos (FDR-BH $P < 0,05$) y 3 bajo Bonferroni $P < 0,05$: Chr7:64350995 (0,01152), Chr8:28338008 (0,0151) y Chr20:1989288 (0,0208). Mediante Manhattan plot confirmamos variantes superiores al umbral de significancia genómica ($P < 5 \times 10^{-4}$). Diferenciamos la ancestría regional identificando un SNP significativo en bonaerenses Odds Ratio (OR) < 1 (DAGLB 64350995) y 6 en jujeños OR > 1 (OPRD1 28855013, OPRM1 154150090, PNOC 28336329, 28338008, 28328957 y PDYN 1989288). Evidenciamos diferencias significativas en vías relacionadas con el dolor entre poblaciones de Argentina, destacando la importancia de considerar las diferencias regionales en estudios de genética del dolor.

CHGHF 24

ANÁLISIS GENÉTICO DE UN PACIENTE CON TRASTORNO DEL LENGUAJE Y TORPEZA MOTORA: IMPLICANCIAS DE BCL11A Y TMX2

Marsa S. M.¹, Ratti S.², Orozimbo Alvarez E.³, Juárez Genaro E.³, Marcelo Allende E.¹, Della Vedova M. C.⁴ ¹ GENES, Argentina, ² Ministerio de Salud, Provincia de San Luis, Argentina, ³ Laboratorio de Epigénesis y Neuropsicofarmacología Experimental, Cátedra de Genética Humana, facultad de Ciencias Médicas, UNSL, San Luis, Argentina, ⁴ Instituto de Química de San Luis, CONICET – UNSL, San Luis, Argentina. smarsa@gmail.com

Introducción: Se reporta el caso de un paciente pediátrico evaluado por un trastorno del lenguaje, disfasia, torpeza motora y signos sugerentes de conectivopatías, como hiperlaxitud articular y manchas café con leche. El objetivo fue identificar la base molecular de este fenotipo complejo. **Materiales y Métodos:** Se realizó secuenciación de exoma completo (WES) utilizando tecnología Illumina y análisis bioinformático en la plataforma Emedgene. Se priorizaron variantes en regiones codificantes y de splicing vinculadas a términos HPO específicos del paciente. **Resultados:** El estudio detectó dos variantes de significado clínico incierto (VUS). Primero, una delección en heterocigosis en BCL11A (c.2388del; p.Lys797ArgfsTer23), que genera un corrimiento en el marco de lectura. Segundo, una transición en homocigosis en TMX2 (c.613C>T; p.Arg205Ter), que introduce un codón de terminación prematuro. **Discusión:** Los hallazgos muestran una estrecha correlación con la literatura científica. El gen BCL11A es un factor de transcripción crítico para el desarrollo cerebral; su haploinsuficiencia se vincula al síndrome Dias-Logan, caracterizado por barreras persistentes en el lenguaje, lo que explica la disfasia del paciente. Por otro lado, TMX2 regula la homeostasis redox celular en las membranas asociadas a mitocondrias (MAM). Variantes bi-alélicas en TMX2 causan anomalías graves en la migración neuronal y el neurodesarrollo, guardando relación con la torpeza motora observada. La convergencia de ambas variantes sugiere una etiología genética compleja que requiere seguimiento clínico especializado

CHGHF 25

MICRODELECIÓN PARCIAL DEL GEN DYRK1A DETECTADA POR ARRAY-CGH EN UNA PACIENTE CON TRASTORNO DEL NEURODESARROLLO

Pérez M. M.¹, Foncuberta M. E.¹, Zelaya G.¹. ¹ Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina. mamercedespe@gmail.com

La haploinsuficiencia del gen DYRK1A, localizado en 21q22.13, es responsable del trastorno del desarrollo intelectual autosómico dominante tipo 7 (OMIM#614104), caracterizado por discapacidad intelectual, retraso del desarrollo, microcefalia, alteraciones del lenguaje, trastornos de conducta y dismorfias faciales. El objetivo de este trabajo es presentar una paciente con delección parcial del gen DYRK1A detectada por array-CGH. Se describe una paciente de 17 años, en seguimiento desde los 18 meses, con antecedentes de convulsiones, retraso madurativo, microcefalia y dismorfias. El análisis por array-CGH se realizó utilizando la plataforma SurePrint G3 Unrestricted CGH ISCA v2 8x60K (Agilent), identificándose la variante arr[GRCh37] 21q22.13(38874446x2,38877712_38885821x1,38975853x2), correspondiente a una microdelección heterocigota de 8 kb que compromete los tres últimos exones del gen DYRK1A. El hallazgo se correlacionó con el fenotipo clínico observado, siendo compatible con el síndrome por haploinsuficiencia de DYRK1A. Las delecciones intragénicas del gen DYRK1A constituyen un mecanismo molecular infrecuente. Este caso amplía el espectro mutacional asociado a DYRK1A y resalta la utilidad del array-CGH para la detección de microdelecciones intragénicas en pacientes con retraso del neurodesarrollo, microcefalia y dismorfias.

CHGHF 26

SÍNDROME DE MELAS: IMPACTO DE LA SECUENCIACIÓN MASIVA Y DEL ANÁLISIS TISULAR DE HETEROPLASMA EN UNA SERIE DE PACIENTES PEDIÁTRICOS

Ferrari C. N.¹, Loos M. A.¹, Aschettino G.¹, Kobayashi V.¹, Bonetto , Hospital Garrahan(Argentina) – Bárbara Campos M. C.¹, Alonso C. N.¹, Pérez M. M., Aráoz H. V.¹. ¹ Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina. cynthiaferrari10@gmail.com

El síndrome de MELAS (encefalomiopatía mitocondrial, acidosis láctica y episodios stroke-like) es un trastorno multisistémico causado por variantes en el ADN mitocondrial cuyo diagnóstico molecular representa un desafío. Los objetivos son: Realizar la caracterización molecular de una serie de pacientes pediátricos con sospecha clínica de MELAS, evaluar la dinámica de la heteroplasmia en diferentes tejidos y analizar el impacto de la secuenciación masiva (NGS) en el rendimiento diagnóstico. Se incluyeron 28 pacientes con criterios clínicos de MELAS atendidos en el Hospital Garrahan (2015-2025) y 18 madres. Se analizó ADN de sangre periférica y/o células epiteliales urinarias mediante secuenciación Sanger, MLPA y/o NGS. Análisis estadísticos: prueba exacta de Fisher y de rangos con signo de Wilcoxon. Se confirmó el diagnóstico molecular en 21 casos no relacionados; se identificaron 7 variantes patogénicas en 6 genes. La variante más frecuente fue MT-TL1: m.3243A>G (67%). Los métodos tradicionales diagnosticaron a 14 pacientes, mientras que NGS permitió identificar 7 casos adicionales ($p = 0,04$), dos de ellos con variantes nóveles. Se confirmó la herencia materna en 14 casos. Los niveles de heteroplasmia fueron más altos en orina que en sangre ($p = 0,03$) y la heteroplasmia de los casos en sangre siempre fue mayor a la de las madres. Esta experiencia de diez años subraya la importancia de integrar NGS y el análisis de diferentes tejidos en el algoritmo diagnóstico de MELAS, optimizando la interpretación molecular, el asesoramiento genético y el manejo clínico.

CHGHF 27

CARACTERIZACIÓN CITOGENÓMICA DE UN CROMOSOMA MARCADOR NEOCÉNTRICO ASOCIADO A TETRASOMÍA DISTAL 13Q EN MOSAICO

Zelaya G.¹, Pérez M.M.¹, Taniguchi L.¹, Daroqui M.¹, Zulema Argañaraz A.¹, Foncuberta M. E.¹, Abbate S.¹. ¹ Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina. gabyzelaya@gmail.com

Los neocentrómeros son centrómeros funcionales ectópicos. La mayoría se describen en cromosomas marcadores supernumerarios pequeños derivados de duplicaciones invertidas y frecuentemente se presentan en mosaico. El objetivo fue caracterizar un cromosoma marcador supernumerario en mosaico y correlacionarlo con el fenotipo clínico. Se presenta una paciente de 1 año y 8 meses con retraso global del desarrollo, retraso de crecimiento, hipoacusia, disgenesia parcial del cuerpo calloso, cardiopatía congénita, malformación ocular, doble sistema pielocalicial y dismorfias. Se realizaron cariotipo, FISH y array-CGH (GenetiSure Cyto-8x60K, Agilent). El array-CGH evidenció una ganancia terminal 13q31.3q34. El FISH en metafase mostró un reordenamiento por duplicación invertida que involucra la región 13q31.3q34 en el cromosoma marcador. El rearrreglo cromosómico caracterizado se describe como: 47, XX, +neo(13)(qter→q31.3::q31.3→qter)[14]/46, XX[6]. ish neo(13)(wcp13+, D13Z1/D21Z1-, D13S327++) .arr[GRCh38] 13q31.3q34(93741844x2,93796909_114327094)x3. Los hallazgos confirmaron la presencia de un cromosoma marcador neocéntrico asociado a tetrasomía 13q distal en mosaico. Si bien existen reportes previos de neocentrómeros en 13q, los casos continúan siendo excepcionales y presentan elevada heterogeneidad clínica. El fenotipo de la paciente se correlaciona con lo descrito en la literatura. Este caso resalta la utilidad de complementar las técnicas citogenética clásica, FISH y array-CGH para la caracterización integral de cromosomas marcadores complejos.

CHGHF 28

AGES Y ADN: MODIFICACIONES ESTRUCTURALES Y EPIGENÉTICAS ASOCIADAS CON EL ENVEJECIMIENTO Y CÁNCER Y POSIBLE ROL INHIBITORIO DE UVA TANNAT

Frade Monzón M. P.¹, Faulord A.¹, Pastro L.¹, Cappetta M.¹, Rodríguez-Teja M.¹. ¹ Unidad Académica de Genética, Facultad de Medicina, Udelar, Uruguay. polifrade@gmail.com

Los AGEs (advanced glycation end products) son moléculas heterogéneas derivadas de la glicoxidación no enzimática de proteínas y ácidos nucleicos mediante la reacción de Maillard. Su acumulación durante el envejecimiento contribuye al desarrollo de enfermedades crónicas, incluido el cáncer de próstata, al afectar proteínas y ADN y activar receptores específicos. En el ADN, los AGEs ejercen efectos genotóxicos, mutagénicos y epigenéticos. Para estudiar esto, realizamos la reacción de Maillard *in vitro* con ADN genómico y concentraciones crecientes de glucosa o metilglioxal, observando cambios en la absorbancia UV-Vis y en la movilidad electroforética, indicativos de alteraciones estructurales y bioquímicas. En tejido prostático, los AGEs se acumulan en la membrana basal (MB) de los acinos e inducen una transición epitelio-mesenquimal. Para analizar los cambios de expresión génica detrás de esto, cultivamos células epiteliales prostáticas sobre MB rigidizada con AGEs, simulando un microambiente envejecido. Los resultados preliminares muestran aumento de la metilación global del ADN, cuantificada por cromatografía líquida de alta eficacia, y cambios significativos en la expresión de las histonas H3C4 y H2AC15, así como de genes vinculados a la metilación del ADN mediante ARNseq. La incorporación de extracto de uva tannat a los ensayos, con efecto antiglicante, atenuó los efectos inducidos por AGEs previamente descritos. Estos hallazgos aportan al conocimiento de las bases patogénicas de los AGEs en el cáncer de próstata y sugieren una posible estrategia terapéutica.

CHGHF 29

ENFERMEDAD DE PARKINSON Y EXPOSICIÓN A PESTICIDAS: REVISIÓN SISTEMÁTICA Y ANÁLISIS POR POBLACIÓN DE VARIANTES DE INTERACCIÓN GEN-AMBIENTE

Jorquera S.¹, Palma V.¹, Oropesa D.¹, Sandoval S.¹, Salinas F.¹, de la Fuente C.¹, Muñoz-Quezada M. T.^{2,3}, Olguín P.¹. ¹ Instituto de Ciencias Biomédicas, Universidad de Chile, Chile, ² Escuela de Salud Pública, Universidad de Chile, Chile, ³ Global Parkinson Genetics Program GP2, GP2 is funded by the Aligning Science Across Parkinson's (ASAP) initiative and implemented by The Michael J. Fox Foundation, Estados Unidos. samuel.jorquera@ug.uchile.cl

En la Enfermedad de Parkinson (EP), factores genéticos y ambientales juegan un papel fundamental. Consistentemente, la exposición a pesticidas ha sido asociada a EP, debido a la inhibición de complejos mitocondriales e inducción de estrés oxidativo. Estudios han explorado interacciones gen-exposición a pesticidas (GxEP). Sin embargo, los análisis actuales presentan una limitada diversidad ancestral en la investigación primaria, impidiendo su transferencia entre poblaciones. El objetivo de este trabajo es analizar comprensivamente variantes genéticas de interacción GxEP, y determinar su frecuencia y asociación marginal con EP en distintas poblaciones. Mediante una revisión sistemática, identificamos 12 estudios observacionales con análisis GxEP, con 10 realizados en población de etnia europea no hispánica. Las variantes incluidas compartían funciones de respuesta a estrés oxidativo por xenobióticos: NFE2L2, GSTT1, PPARGC1A, OGG1 y APEX1, o xenobióticos en general: PON1, ABCB1, BCHE y SLC6A3. Luego, estudiamos estos genes y sus variantes GxEP en los datos caso-control del GP2. Hallamos asociaciones marginales de HLA-DRA rs3129882 en población europea, y de SLC6A3 rs2652510 en población africana. Además, los análisis a nivel de gen completo demostraron una baja asociación marginal, y un limitado efecto acumulativo por variantes poco frecuentes y variantes patogénicas. En general, la débil asociación marginal subraya la importancia de considerar factores ambientales, y la heterogeneidad poblacional destaca la necesidad de replicar los resultados de literatura en Latinoamérica.

CHGHF 30

VARIANTES PATOGENICAS EN POLIPOSIS ASOCIADA A MUTYH EN LA REGIÓN DEL TOLIMA, COLOMBIA: ANÁLISIS FAMILIAR, CLÍNICO Y HAPLOTÍPICO

Rubio Vargas A. C.¹, Bohórquez-Lozano M.¹, Suarez-Olaya J.², Castro-Valencia F.¹, Díaz-Carmona D.¹, Moncada-Jimenez J.¹, Criollo-Rayó A.¹, Castro J.³, Buitrago D.², Mateus G.^{1,3,4}, Echeverry de Polanco M.M.¹, Carvajal-Carmona L.^{1,5}, ¹ Universidad del Tolima, Colombia, ² Centro de Investigación Multidisciplinario Avanzado en Salud y Nuevas Tecnologías del Eje cafetero, Colombia, ³ Hospital Federico Lleras Acosta, Ibagué, Colombia, ⁴ CHIBCHA Consortium, ⁵ Genome Center, UC-Davis, One Shields Avenue 95616 Davis, California, Estados Unidos. acrubiov@ut.edu.co

La poliposis asociada al gen MUTYH (MAP) es una enfermedad de riesgo familiar autosómico recesivo, causada por variantes germinales que favorecen fallos en los mecanismos de reparación por escisión de bases. Este síndrome ha sido asociado con un riesgo de desarrollar cáncer colorrectal (CRC) del 43% al 63% a la edad de 60 años, debido a la aparición de adenomas colorrectales. El objetivo de este estudio fue caracterizar variantes patogénicas en MUTYH identificadas en una cohorte colombiana con poliposis mediante análisis clínico, familiar y haplotípico. De una muestra de 1383 casos de CRC (1278 individuos genotipificados por array y 105 secuenciados para panel multigénico de cáncer hereditario), se identificaron cuatro portadores de variantes patogénicas en MUTYH para las variantes c.452A>G y c.1353_1355del. El análisis de pedigrí señaló que tres de éstos casos presentaron agregación familiar. Se evaluaron los haplotipos del gen en muestras de la región del Tolima: en 2 de los casos portadores, 900 casos de CRC y 900 controles (Proyecto CHIBCHA), y 55 individuos de poblaciones indígenas de la región. Los haplotipos observados muestran una segregación particular que aporta evidencia preliminar de los haplotipos identificados en portadores de la región del Tolima y resalta la importancia de fortalecer el tamizaje genético y la interpretación poblacional de variantes asociadas al riesgo de CRC en Latinoamérica.

CHGHF 31

ANÁLISIS DE ASOCIACIÓN GENÓMICA DE COBRE PLASMÁTICO EN UNA COHORTE PLATENSE DE INDIVIDUOS ADULTOS

Arnal N.¹, Cantet M.^{1,2}, Dalmaso C.³, Fernández Campuzano J.³, Catanesi C. I.², Ramírez A.⁴, Molinari S.^{1,2}. ¹ Instituto de Investigaciones Bioquímicas de La Plata (INIBIOLP), Argentina, ² Instituto Multidisciplinario de Biología Celular, Argentina, ³ Estudios en Neurociencias y Sistemas Complejos, Argentina, ⁴ Division of Neurogenetics and Molecular Psychiatry, Department of Psychiatry and Psychotherapy, Alemania. narnal@med.unlp.edu.ar

La enfermedad de Alzheimer se ha asociado con alteraciones en la homeostasis del Cu, con niveles elevados en sangre que aumentan con la progresión de la enfermedad. Esto sugiere posibles relaciones del metabolismo de metales con procesos biológicos relevantes. El objetivo del trabajo fue identificar variantes genéticas asociadas a las concentraciones de Cu plasmático y caracterizar su posible relevancia biológica. Se realizó un estudio de asociación genómico (GWAS) en una cohorte platense de individuos mayores de 55 años de ambos sexos luego de controles de calidad, filtrado por desequilibrio de ligamiento y exclusión de individuos relacionados. Los análisis de regresión lineal se ajustaron por edad, sexo y componentes de ancestría, siendo los resultados combinados por cromosoma. Se identificó un locus significativo en el cromosoma 5 cercano a GRXCR2 (rs970456, $P = 2.35 \times 10^{-8}$), lo que sugiere una posible implicancia en procesos redox. Asimismo, se detectó una asociación sugestiva en el cromosoma 3 próxima al ARN largo no codificante AC087857.1 ($P = 4.8 \times 10^{-7}$), un tipo de elemento regulador no codificante cuya función aún no ha sido caracterizada en detalle. Estos resultados apoyan la participación de vías de estrés oxidativo y elementos regulatorios no codificantes en la variabilidad de los niveles de Cu. En conjunto, los hallazgos aportan evidencia preliminar sobre la base genética de la regulación del Cu plasmático, en concordancia con su relevancia biológica en procesos de equilibrio redox.

CHGHF 32

CÉLULAS PRESENTADORAS DE ANTÍGENO EN EL MICROAMBIENTE TUMORAL DE CÁNCER DE CÉRVIX Y TERAPIAS CON RECEPTORES DE CÉLULAS T

Guasaquillo B.¹, Escobar M.², Palacios T.^{3,4}, Gil R.², Carvajal-Veloza J.⁵, Gutierrez-Castañeda L. D.⁵. ¹ Universidad FUCS, Colombia, ² Unidad de Terapias Avanzadas, IDCBS. Grupo de Investigación Translacional, Colombia, ³ Universidad FUCS, Grupo Mujer y Neoplasia, Colombia, ⁴ Sociedad de Cirugía de Bogotá, Hospital de San José, Colombia, ⁵ Instituto de Ciencias Básicas, Universidad FUCS, Colombia. bguasaquillo@fucsulad.edu.co

La eficacia de las terapias basadas en receptores de células T (TCR) frente a antígenos virales depende de la presencia funcional de células presentadoras de antígeno (APC) en el microambiente tumoral (TME). Su caracterización en cáncer de cérvix (CC) localmente avanzado es escasa. Por lo cual el objetivo de este estudio fue describir las poblaciones APC del TME de pacientes con CC localmente avanzado y evaluó su relevancia para el desarrollo de terapias TCR. Se incluyeron 10 pacientes con diagnóstico histopatológico confirmado de CC, atendidas en un centro de Bogotá; el tejido tumoral fue disgregado mecánica y enzimáticamente y analizado con un panel de 29 anticuerpos mediante citometría espectral (Cytek Northern Lights, FlowJo®) en 8 muestras viables. Las células dendríticas mieloides (CD3–HLA–DR+CD11c+) fueron detectables en múltiples muestras, con proporciones de hasta 20.8%. Las dendríticas plasmocitoides (CD3–HLA–DR+CD11c–) mostraron alta variabilidad inter-individual, alcanzando 38.6% en una paciente. Los linfocitos B (CD3–CD19+) estuvieron presentes en todas las muestras (media 24.1%; rango: 8,31–38,9%). La identificación de APCs funcionales en el TME de CC localmente avanzado constituye una condición biológicamente favorable para el reconocimiento de antígenos del VPH por TCR específicos. Estos hallazgos preliminares sustentan la viabilidad de estrategias de terapia celular adoptiva en este contexto y orientan la selección de pacientes con mayor probabilidad de respuesta a dichas intervenciones.

CHGHF 33

ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO MULTI-HERRAMIENTA DE VARIANTES DE SIGNIFICADO INCIERTO EN CÁNCER DE OVARIO BAJO CRITERIOS ACMG/AMP

Gutierrez Castañeda L. D.¹, Pinilla M.¹, De Avila S.¹, Palacios T.^{1,2,3}, Carvajal-Veloza J.¹. ¹ Universidad FUCS, Colombia, ² Sociedad de Cirugía de Bogotá, Colombia, ³ Hospital de San José, Colombia. ldgutierrez@fucsalud.edu.co

Las variantes de significado incierto (VUS) representan un desafío clínico en pacientes con cáncer de ovario, ya que su clasificación inadecuada impacta las decisiones terapéuticas y el seguimiento familiar. El objetivo fue caracterizar mediante bioinformática cuatro VUS identificadas en tres pacientes del Hospital San José de Bogotá y generar clasificaciones tentativas bajo criterios ACMG/AMP. Se analizaron MSH6 c.4002-21_4002-4del (P001), MET c.3269G>C p.Gly1090Ala (P002) y SDHA c.1945_1946delTT + c.623C>G en heterocigosis compuesta (P003), mediante anotación funcional con VEP REST (GRCh38), predicción de splicing con SpliceAI v1.3.1, predictores de efecto missense (SIFT, PolyPhen-2, REVEL, AlphaMissense), estabilidad estructural (DynaMut2), y consulta de frecuencias en gnomAD v4 y ClinVar. MSH6 c.4002-21_4002-4del obtuvo DS_AL=0.91 en SpliceAI, prediciendo pérdida del sitio aceptor de splicing del exón 10; fue clasificada Likely Pathogenic (PS3+PP3+PM2_Supporting). MET c.3269G>C, ubicada en el P-loop del dominio quinasa, mostró concordancia patogénica en cuatro predictores (REVEL=0.885) y se clasificó Likely Pathogenic (PM1+PP3). SDHA c.1945_1946delTT, frameshift con probable NMD-escape en último exón, fue Likely Pathogenic (PVS1_Strong+PM2_Supporting+PP5); SDHA c.623C>G permaneció como VUS, aunque en el contexto de heterocigosis compuesta orienta hacia patología SDH-deficiente. Tres de cuatro VUS fueron reclasificadas como Likely Pathogenic mediante análisis multi-herramienta, con implicaciones para síndrome de Lynch (P001) y vigilancia oncológica hereditaria (P003).

CHGHF 34

EVALUATION OF A EUROPEAN-DERIVED GENETIC SYSTEM FOR PREDICTING EYE, HAIR, AND SKIN COLOR IN AN ADMIXED BRAZILIAN POPULATION

Bonilla C.¹, Fridman C.¹. ¹ Universidade de São Paulo, Brasil. cxbonilla@usp.br

Forensic DNA phenotyping infers externally visible traits from biological samples and can assist investigations when conventional DNA profiling fails to identify a suspect. The HIrisPlex-S system predicts eye, hair, and skin color using pigmentation-associated SNPs, but its performance has been evaluated mainly in populations of European ancestry. Here, we assessed the accuracy of HIrisPlex-S in a Brazilian population from São Paulo (n = 611), considering self-reported pigmentation traits and individual genetic ancestry. Participants were genotyped for the 41 HIrisPlex-S variants and 46 ancestry-informative markers. Predictions for eye, hair, and skin color were compared with self-reported phenotypes using ROC analysis. Genetic ancestry estimates were incorporated into regression models to assess their impact on predictive performance. Eye colour prediction performed best for blue eyes (AUC = 0.88), whereas discrimination was poor for intermediate eye colour (AUC = 0.51). Brown eyes were predicted with moderate accuracy (AUC = 0.66). For hair colour, AUCs ranged from 0.62 for brown hair to 0.78 for black hair. Skin colour prediction achieved AUCs of 0.78 for white, 0.69 for intermediate, and 0.79 for dark skin. Mean ancestry proportions were 77.0% European, 11.7% African, and 11.3% Native American. Including ancestry estimates improved prediction across all traits, particularly for intermediate and brown eyes, red hair, and white and dark skin. These findings highlight the importance of ancestry-informed phenotype prediction models for highly admixed populations.

CHGHF 35

DESCIFRANDO VARIANTES GENÉTICAS ASOCIADAS A COAGULOPATÍAS HEREDITARIAS EN MUJERES DE URUGUAY

Rodriguez Benavides V.¹, Panzera Y.², Chalela E.³, Berro M.⁴, Rodriguez I.⁴, Vega Y.¹. ¹ Centro Universitario de Tacuarembó, Centro Universitario de Rivera. PDU Diversidad de Genética Humana, Udelar, Uruguay, ² Sección Genética Evolutiva, IB, Facultad de Ciencias, Udelar, Uruguay, ³ Cenur Noreste, Centro Universitario de Rivera, Udelar, Uruguay, ⁴ Facultad de Medicina, Hospital de Clínicas, Unidad Académica de Hemoterapia y Medicina Transfusional, Udelar, Montevideo, Uruguay. rodriguez.valu@gmail.com

Las coagulopatías hereditarias (CH) más frecuentes son la hemofilia A (HA, déficit de factor VIII), la hemofilia B (HB, déficit de factor IX) y la enfermedad de von Willebrand (EVW). La HA y HB están ligadas al cromosoma X y son causadas por variantes patogénicas (VP) en los genes F8 y F9. Según la actividad del factor pueden clasificarse en severa (<1%), moderada (2–5%) o leve (6–40%). Generan sangrados articulares y/o musculares que pueden causar discapacidad. Aunque predominan en varones, las mujeres pueden presentar síntomas de leves a severos y sangrado uterino anormal (SUA). La EVW es la CH más frecuente y resulta de alteraciones cualitativas o cuantitativas del factor de von Willebrand por VP en VWF, con herencia autosómica dominante o recesiva, sin predilección por sexo. Produce sangrado mucocutáneo, hemartrosis y SUA. El objetivo fue identificar VP asociadas con las principales CH en mujeres uruguayas. Se estudiaron 20 mujeres con HA (N=12), HB (N=3) y EVW (N=5) mediante IS-PCR y NGS (genes F8, F9 y VWF). Se identificaron 12 VP en F8, dos en F9 y tres en VWF, incluyendo un caso heterocigoto compuesto con dos VP en trans en F8. La identificación de VP mejora el seguimiento clínico, la detección de portadoras y el asesoramiento genético.

CHGHF 36

GENÓMICA DE LA HIPERTENSIÓN ARTERIAL PULMONAR EN UNA COHORTE ARGENTINA: VARIANTES, GENES Y ASOCIACIONES GENOTIPO-FENOTIPO

Fundia A.¹, Abelleiro M.¹, Anadón M. R.¹, Tuhay G.², Cáneva J.², Favaloro L.², Mazzei M.³, Caruso N.⁴, Bortman G.⁴, Mazzei J.A.¹, Fontecha M.B.¹. ¹ IMEX, CONICET-Academia Nacional de Medicina, Argentina, ² Fundación Favaloro, Argentina, ³ Hospital de Clínicas "José de San Martín", Argentina, ⁴ Sanatorio Mitre, Argentina. arielafundia@gmail.com.

Antecedentes: La hipertensión arterial pulmonar (HAP) es una enfermedad cardiopulmonar progresiva y potencialmente mortal con marcada heterogeneidad genética. Sin embargo, la información genética de HAP en Latinoamérica es limitada. **Objetivo:** Identificar variantes genéticas en genes asociados a HAP y evaluar asociaciones genotipo-fenotipo para determinar su relevancia clínica. **Materiales y métodos:** Se estudiaron 38 pacientes mediante secuenciación de exoma/genoma completo, análisis de 57 genes HAP y clasificación de variantes según ACMG y ClinGen. El análisis estadístico se realizó con el test t de Student, considerando significativo $p < 0,05$. **Resultados:** Se detectaron 75 variantes en 29 genes, predominando las missense (76,3 %) y las variantes en sitios de splicing (18,4 %). En total, 48 (64%) se clasificaron como B/PB, 22 (29%) como VUS y 5 (7%) como P/PP. Se detectaron variantes P/PP en BMPR2 (c.663delC, c.961C>T y c.2695C>T), ACVRL1 (c.611T>C) y KCNK3 (c.607G>A). Se observaron asociaciones significativas entre variantes en ACVRL1 y menor edad al diagnóstico ($p=0,034$), sugiriendo un fenotipo de inicio más temprano, y entre variantes P/PP y mayor presión arterial pulmonar diastólica ($p=0,037$), indicando mayor severidad al diagnóstico. **Conclusión:** Este trabajo constituye la primera caracterización genómica sistemática de pacientes argentinos con HAP. La identificación de variantes clínicamente relevantes y las asociaciones genotipo-fenotipo observadas sustentan la necesidad de incorporar el estudio genético en el manejo de la HAP.

GEDU

GENÉTICA Y EDUCACIÓN

GENETICS AND EDUCATION

GEDU 1

FORMACIÓN CIENTÍFICA EN ENFERMEDADES RARAS: ALCANCES Y PERSPECTIVAS DE UN CURSO DE VERANO EN EL PERÚ

Rodríguez Roncal B.E.¹, Cisneros Cabello L.² Tejada Gutiérrez J.², Sánchez Montenegro C.¹, Camacho Marca A.¹, Arias Ramal L.¹, Zapata Melgar M.¹, Ramírez López M.³, Barletta Carrillo C.F.¹. ¹ Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Nacional Mayor de San Marcos (UNMSM), Perú, ² Escuela Profesional de Genética y Biotecnología, UNMSM, Perú, ³ Asociación de Desórdenes del Ciclo de la Urea y Metabólicas (ADCUM), Perú. bryan.rodriguez3@unmsm.edu.pe

Las enfermedades raras (EERR) afectan a 340 millones de personas en el mundo, cerca de 50 millones en Latinoamérica y aproximadamente 2 millones en Perú. Pese a su impacto, el déficit de especialistas locales en investigación básica y aplicada limita su abordaje. El objetivo de este trabajo fue desarrollar un curso de verano sobre EERR para estudiantes de pregrado STEM en Perú, evaluando su interés y el impacto de la formación técnica. Para ello, se realizó un ciclo de charlas inicial para captar interés, seguido de una encuesta de diagnóstico. Posteriormente, se diseñó y ejecutó el curso "Enfermedades raras: Del diagnóstico a la Terapia", adaptando el modelo de la Universitat de Barcelona al contexto peruano. El impacto y satisfacción se midieron mediante la escala de Likert. La encuesta reveló que el 93,3% de estudiantes poseía un alto interés en EERR, priorizando temas como terapia génica (74,3%). El curso mantuvo una asistencia promedio de 42 participantes de 12 carreras distintas, destacando Genética y Biotecnología (39,1%) y Medicina (20%). En el taller práctico, la escala de Likert mostró una mediana de 5.0 en satisfacción y acompañamiento docente, aunque los aspectos logísticos obtuvieron el promedio un valor más bajo (3,79). Se concluye que el programa demostró ser efectivo para despertar la vocación científica, derivando en la creación de un Círculo de Investigación en Enfermedades Raras (CIER). La alta receptividad académica confirma que fortalecer las competencias en genética es una estrategia viable para reducir la brecha de investigadores en Perú.

GEDU 2

SITUACIÓN DE LA GENÉTICA MÉDICA Y SU RELACIÓN CON LA DOCENCIA DE GENÉTICA EN EL PARAGUAY

Torres Fernández, E.C.¹, Fernández Martínez S.¹, Alvarenga Torres, E.A.². ¹ Universidad Privada del Pacífico, Paraguay, ² Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud – UNA, Paraguay. torres.elodia63@gmail.com

La genética médica constituye una especialidad fundamental para el diagnóstico, prevención y manejo de numerosas enfermedades. Sin embargo, el interés de los estudiantes universitarios hacia esta área puede verse influenciado por factores académicos, metodológicos y vocacionales. El objetivo de este estudio fue evaluar el interés y la percepción sobre la genética médica en estudiantes de la carrera de Medicina de la Universidad Privada del Pacífico en el Paraguay. Se realizó un estudio observacional, descriptivo y transversal mediante la aplicación de una encuesta estructurada a 93 estudiantes que cursaron Genética en el año 2025. Se consideraron variables sociodemográficas y académicas y los datos fueron analizados mediante estadística descriptiva con frecuencias absolutas y porcentajes, utilizando Epi info7.2.6. La edad promedio de los estudiantes fue de 20 años, con predominio de sexo femenino y mayoría paraguayos. Los estudiantes manifestaron interés y preferencia por la asignatura genética; sin embargo, la dificultad observada fue la comprensión de contenidos relacionados con mitosis y meiosis, y las leyes de Mendel con análisis de genealogías, mencionaron, además, la necesidad de incorporar metodologías didácticas más dinámicas, actividades prácticas y mayor integración clínica. Este estudio aporta información relevante por la necesidad de incorporar la genética médica, promoviendo una enseñanza más interactiva y contextualizada, una intervención educativa orientada a incrementar el interés estudiantil y contribuir a la formación de futuros especialistas en genética médica en Paraguay. Este trabajo es autofinanciado.

GEDU 3

GENÉTICA DE POBLACIONES EN MOVIMIENTO: SIMULANDO LOS EFECTOS GENÉTICOS DE LA FRAGMENTACIÓN Y EL FLUJO GÉNICO EN EL AULA

López Hermann F.A.¹, Barrandeguy M.E.², García M.V.². ¹ Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Argentina, ² Instituto de Biología Subtropical – Nodo Posadas, UNaM – CONICET, Misiones, Argentina. fatima.lopez@fceqyn.unam.edu.ar

En la enseñanza de Genética de Poblaciones, el aprendizaje de procesos microevolutivos como deriva genética y flujo génico suele resultar difícil ya que es complejo representarlos como procesos dinámicos en el tiempo lo cual restringe la interpretación de sus efectos sobre la variabilidad genética. El objetivo de la actividad fue simular cambios y eventos poblacionales ocurridos en diferentes tiempos a los efectos de analizar el impacto de los mismos sobre las frecuencias alélicas y genotípicas. La propuesta consistió en que los estudiantes simulen ser genotipos diploides para un *locus* microsatélite polimórfico, para lo cual se les proveyó al azar de muñequeras de colores y se los distribuyó en tres poblaciones localizadas en diferentes regiones definidas en el aula. La actividad se desarrolló en seis tiempos experimentales delimitados con intervalos musicales en los cuales se modelaron eventos de fragmentación, crecimiento poblacional y flujo génico/migración. A partir de los acervos génicos conformados en cada intervalo se estimó: número de alelos, número de alelos únicos, heterocigosis observada y esperada, F_{IS} , F_{ST} y número efectivo de migrantes. Esta actividad que requirió la participación activa de los estudiantes facilitó la integración entre teoría y práctica, favoreciendo la comprensión de la acción de los procesos microevolutivos sobre las frecuencias alélicas y genotípicas a lo largo del tiempo y la manera en la cual estos cambios se reflejan en los parámetros poblacionales.

GEDU 4

FROM ADMIXTURE TO PRECISION MEDICINE: A NEW TRILOGY ON GENETICS IN LATIN AMERICA

Sans M.¹, Verdugo R.², Raventós H.³, Larrandaburu M.⁴, Hoenicka J.⁵. ¹Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación, Universidad de la República, Uruguay, ² Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile, ³ Human Genetics, School of Biology, CIBCM, Universidad de Costa Rica, Costa Rica, ⁴ Rare Diseases and Congenital Anomaly Plan, Ministry of Public Health, Uruguay, ⁵ Neurogenetics and Molecular Medicine, Institut de Recerca Sant Joan de Déu, España. monica.sans@fhce.edu.uy

In May 2023, the Latin American Network of Human Genetics (RELAGH) and the Academy of Sciences of Latin America (ACAL) signed an agreement to advance Human Genetics across Latin America. One of the primary products of this agreement is the development of a comprehensive trilogy of books to be published by Springer–Nature. The trilogy covers the current state of Human Genetics in Latin America from multiple perspectives. It is designed to help professionals and biomedical students understand targeted areas of human genetics research and their practical applications in Latin America. The Springer–Nature series spans three comprehensive volumes: Volume 1: Latin American Admixture and Human Diseases, to be published in November 2026; Volume 2: Clinical Genetics and Genomic Medicine; and Volume 3: Building Regional Genomic Capacity in Latin America: The Role of Networks, Biobanks, and Education. Volume 1, written by 65 leading clinicians and researchers from Hispano America, serves as the foundational text for understanding the region's unique genetic landscape. It highlights the region's profound genetic diversity, shaped by centuries of admixture among Indigenous, European, African, and Asian populations, and how this influences disease risk, clinical presentation, and treatment responses. The series ultimately are intended as an indispensable educational resource, both globally and locally, for the understanding and application of genomics and precision medicine.

GEDU 5

DESAFIANDO PRECONCEPCIONES SOBRE LA MUTACIÓN: UNA ESTRATEGIA DE APRENDIZAJE ACTIVO MEDIANTE SIMULACIÓN ALEATORIA (PAPIME PE209326)

Carballo-Ontiveros M.A.¹, Muñoz-Juárez Z.¹, Mendoza-Amador A.A.¹, Nitxin Castañeda-sortibrán A.¹ ¹ Facultad de Ciencias, UNAM, México. m.carballoontiveros@ciencias.unam.mx

Las mutaciones genéticas son la fuente primaria de variabilidad y evolución; sin embargo, los estudiantes universitarios suelen mantener preconcepciones erróneas, como considerar que toda mutación es perjudicial o que ocurren en respuesta a necesidades adaptativas. El objetivo de este trabajo fue diseñar e implementar una estrategia de aprendizaje activo y aula invertida, enmarcada en el proyecto PAPIME PE209326, para favorecer la comprensión de las mutaciones en 28 estudiantes de la Facultad de Ciencias, UNAM. La actividad consistió en la generación de mutaciones aleatorias mediante ruletas (posición, tipo y base) en una secuencia de 15 nucleótidos, seguida de su transcripción, traducción y clasificación funcional. Los resultados cuantitativos muestran un avance significativo: el promedio de aciertos aumentó de un 93.9% en la evaluación diagnóstica a un 98.8% en la sumativa. Cualitativamente, el análisis de las respuestas reveló que los alumnos lograron conceptualizar la aleatoriedad no como una falta de causa, sino como una independencia de las necesidades del organismo. Asimismo, demostraron un dominio sólido de la redundancia del código genético para explicar las mutaciones silenciosas y del corrimiento del marco de lectura (*frameshift*) para justificar por qué las delecciones suelen tener efectos más drásticos que las sustituciones. Se observó una disminución de explicaciones deterministas y una mejora en la argumentación sobre la variabilidad como "materia prima" de la selección natural. Se concluye que la simulación aleatoria, en el marco del proyecto PAPIME PE209326, es una herramienta eficaz para reemplazar concepciones deterministas y consolidar la comprensión de la mutación como un proceso aleatorio. Palabras clave: Aprendizaje activo, simulación, mutación, pensamiento probabilístico, aula invertida.

GEDU 6

PROPUESTA DE PLAN DE ESTUDIOS PARA UNA ESPECIALIZACIÓN INTERNACIONAL EN ASESORAMIENTO GENÉTICO EN AMÉRICA LATINA

Sonia Beatriz Margarit S.B.¹, ¹ Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, Chile. smargarit@udd.cl

El crecimiento acelerado de la medicina genómica en América Latina ha incrementado la demanda de profesionales capacitados en asesoramiento genético. Sin embargo, la región cuenta con pocos programas formales y carece de estándares educativos unificados, lo que limita el acceso de los pacientes a servicios especializados. En este contexto, la Sociedad Profesional Latinoamericana de Asesoramiento Genético (SPLAGen) impulsó una propuesta curricular adaptada a las necesidades, realidades socioculturales y sistemas de salud de la región, con el objetivo de desarrollar una especialización internacional en asesoramiento genético basada en competencias internacionales y contextualizada a las realidades de América Latina. Se conformó un grupo multidisciplinario del comité de educación de SPLAGen, integrado por profesionales de distintos países y especialidades, que durante un año revisó programas internacionales acreditados, literatura científica y competencias profesionales internacionales. Se consultaron representantes de programas de asesoramiento genético de Filipinas, Australia, Estados Unidos y Cuba para comprender experiencias en contextos con recursos limitados. La información recopilada fue analizada mediante consenso entre los miembros del comité para elaborar la propuesta final. Se diseñó un currículo híbrido de dos años con clases sincrónicas y asincrónicas, incorporando aproximadamente 427 horas académicas y 780 horas de práctica clínica supervisada progresiva. El programa incluye formación en genética médica, asesoramiento psicosocial, bioética, investigación, comunicación clínica y contenidos culturalmente sensibles adaptables a distintos contextos regulatorios latinoamericanos. Esta propuesta representa el primer esfuerzo de establecer lineamientos mínimos de formación especializada en asesoramiento genético en América Latina y fortalecer el desarrollo de la profesión en la región. Financiamiento: Sociedad Profesional Latinoamericana de Asesoramiento Genético (SPLAGen). Este trabajo no recibió financiamiento externo.

GEDU 7

EDUCACIÓN TEÓRICO-PRÁCTICA DE LA BIOLOGÍA MOLECULAR MEDIANTE PROYECTOS INTEGRADORES: EXPERIENCIA EN GENÉTICA DE LOS MICROORGANISMOS

Lannutti L.^{1,2}, Arce Vélez M.L.¹, Baldoni Guerrero D.¹, Del Canto A.¹, Gómez Melina D.¹, Gueller P.S.¹, Marcucci C.¹, Miguel A.C.¹, Rodríguez A.B.¹, Rodríguez L.¹, Serra T.R.¹, Sobrado Tramontin L.¹, Olguín N.^{1,2}, Schnittger L.^{1,2,3}. ¹ Universidad de Morón, Argentina, ² Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), Argentina, ³ Instituto de Patobiología Veterinaria (IP-IPVET), Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Argentina. llannutti@unimoron.edu.ar

En el contexto actual, el desafío de la enseñanza ya no radica solo en transmitir contenidos, sino en su aplicación y en el desarrollo del pensamiento crítico. Frente a esto, es clave implementar nuevas estrategias pedagógicas, como incorporar proyectos de investigación a las clases prácticas, con el objetivo de que el alumno sea parte del proceso académico. Se presenta la experiencia realizada en la cátedra de Genética de los Microorganismos de la Licenciatura en Genética de la Universidad de Morón. El objetivo del proyecto base fue demostrar la variabilidad genética en levaduras aisladas de miel de abeja de diferentes orígenes. Guiados, los estudiantes participaron en la puesta a punto y realización de diferentes etapas: aislamiento de hongos a partir de cultivos líquidos, selección de colonias de levaduras en placas, extracción de ADN de las colonias aisladas y PCR con primers contra la región polimórfica de *fungis ITS1-4*. Finalmente, mediante electroforesis en geles de agarosa, verificaron la presencia de fragmentos de diferente longitud, confirmando la variabilidad genética entre aislamientos. Aparte de adquirir experiencia, los estudiantes se involucraron en este proyecto de investigación realizando tareas de búsqueda de bibliografía, el cálculo y preparación de soluciones, el pipeteo e interpretación de resultados, así como la elaboración de informes y colaboración en el diseño de un póster científico. Este enfoque integrativo demostró ser una herramienta valiosa para afianzar destrezas técnicas, potenciar el análisis crítico y su formación.

GEDU 8

IMPACTO DE UNA INTERVENCIÓN EDUCATIVA SOBRE GENÉTICA Y SALUD EN LA CONCIENCIACIÓN DEL CONSUMO DE BEBIDAS ENERGIZANTES EN ESTUDIANTES DE BACHILLERATO

Pastrana B.¹, Martínez G.². ¹ Unidad Educativa Bolívar, Ecuador, ² Universidad Politécnica Estatal del Carchi, Ecuador. brayanpastrana23@yahoo.com

La creciente popularidad de las bebidas energizantes entre adolescentes constituye una preocupación para la salud pública debido a sus posibles efectos sobre diferentes sistemas biológicos. La educación genética puede contribuir a la comprensión de los mecanismos celulares asociados a la exposición prolongada a estas sustancias y favorecer conductas preventivas en la población estudiantil. El objetivo de esta investigación fue evaluar el efecto de una intervención educativa basada en contenidos de genética y salud sobre la percepción y el nivel de concienciación respecto al consumo de bebidas energizantes en estudiantes de Bachillerato de Tulcán. Se desarrolló un estudio cuasi experimental con diseño pretestpostest en una muestra de 120 estudiantes. La estrategia didáctica incluyó actividades sobre genética, mutaciones, daño celular y expresión génica, complementadas con la presentación de evidencia experimental obtenida mediante la observación de cambios fisiológicos y conductuales en roedores *Mus musculus* expuestos a bebidas energizantes bajo condiciones controladas. Para la recolección de datos se aplicó una escala Likert de percepción y conocimientos, cuya consistencia interna fue evaluada mediante Alfa de Cronbach. Los datos fueron analizados mediante estadística descriptiva y pruebas de comparación de medias utilizando el software SPSS. Los resultados mostraron un incremento significativo en el conocimiento de los estudiantes sobre los posibles efectos biológicos asociados al consumo excesivo de bebidas energizantes y una actitud más crítica frente a su consumo habitual. Se concluye que la integración de contenidos de genética con evidencia experimental constituye una estrategia didáctica efectiva para fortalecer la educación preventiva y promover decisiones informadas relacionadas con la salud en adolescentes.

GGM

GENÓMICA Y GENÉTICA MOLECULAR

GENOMICS AND MOLECULAR GENETICS

GGM 1

GENERACIÓN DE UN GENOMA A NIVEL CROMOSÓMICO DE PSEUDOPLATYSTOMA MAGDALENIATUM MEDIANTE LA INTEGRACIÓN DE DATOS ONT, ILLUMINA Y HI-C

Almansa Villa D. A.¹, Zapata-Escobar C.², Yepes-Blandón J.², Benítez-Galeano M. J.¹, Rodríguez-Osorio N.¹, ¹ Universidad de la República, CENUR Litoral Norte, Departamento de Ciencias Biológicas, Salto, Uruguay, ² Universidad de Antioquia, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Medellín, Colombia. dalmansav@gmail.com

La generación de genomas de referencia a nivel cromosómico en especies no modelo continúa siendo un desafío, especialmente en el contexto neotropical, donde la gran diversidad biológica contrasta con la limitada disponibilidad de recursos genómicos. En este trabajo se presenta un ensamblaje de alta calidad para el pez bagre rayado *Pseudoplatystoma magdaleniatum*, obtenido mediante la integración de múltiples tecnologías de secuenciación. Para ello, se combinaron reads largos de ONT y reads cortos de Illumina y se evaluaron distintas estrategias de ensamblaje de novo, con el objetivo de optimizar la contigüidad y la completitud del genoma ensamblado. El ensamblaje fue posteriormente refinado mediante múltiples rondas de corrección con datos Illumina. Finalmente se logró el scaffolding a nivel cromosómico usando información generada mediante Hi-C. El ensamblaje final con un tamaño de 790 Mb, está organizado en 28 pseudocromosomas (N50>28 Mb; L50=12), más el cromosoma mitocondrial. La completitud génica fue alta (>96% de ortólogos completos) y la anotación con base en homología predijo 58.040 modelos génicos. La coherencia estructural y biológica del ensamblaje se validó mediante análisis de sintenia y filogenia. Este trabajo muestra la efectividad de la integración de tecnologías ONT, Illumina y Hi-C, junto con la evaluación de estrategias de ensamblaje, para generar el primer genoma en el género *Pseudoplatystoma*. Asimismo, resalta el fortalecimiento de las capacidades en la región para la generación de genomas de referencia de alta calidad en especies neotropicales de interés.

GGM 2

DETECCIÓN DE MICROARNs PLASMÁTICOS COMO BIOMARCADORES PARA EL DIAGNÓSTICO TEMPRANO DE CÁNCER DE MAMA

Romero Urrego J. D.¹, Isaza Ruget M. A.², Sánchez Amézquita A. C.², García Niño D. E.¹, López-Kleine L.³, Infante Hurtado A.¹, Pacheco Y.¹ ¹ Fundación Universitaria Sanitas, Bogotá, Colombia ² Laboratorio Clínico y de Patología, Clínica Colsanitas, Bogotá, Colombia ³ Departamento de Estadística, Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, Colombia. jdromerou@gmail.com

El cáncer de mama es la principal causa de mortalidad por cáncer en mujeres a nivel mundial y su detección temprana continúa siendo un desafío diagnóstico. Los microARNs circulantes han emergido como biomarcadores potenciales mínimamente invasivos. El objetivo de este estudio fue evaluar el perfil de expresión de microARNs plasmáticos como herramienta diagnóstica en mujeres con sospecha de cáncer de mama. Se realizó un estudio de casos y controles utilizando muestras de plasma obtenidas de 31 mujeres, incluyendo 18 pacientes con diagnóstico histopatológico confirmado de cáncer de mama y 13 controles con lesiones benignas. Los microARNs fueron extraídos, procesados para la generación de librerías y analizados mediante secuenciación de próxima generación y herramientas bioinformáticas. Los resultados preliminares evidenciaron diferencias en los perfiles de expresión de microARNs entre los grupos evaluados, permitiendo la identificación de microARNs diferencialmente expresados con potencial valor diagnóstico. Estos hallazgos sugieren que los microARNs plasmáticos podrían constituir biomarcadores útiles para la detección temprana del cáncer de mama.

GGM 3

ESTRUCTURA POBLACIONAL Y DIVERSIDAD GENÉTICA DEL MONO ARAÑA DE CABEZA CAFÉ EN ECUADOR

Pozo G.¹, Ortega I.¹, Places D.¹, Chavez D. E.², Fuentes N.³, Alfonso-Cortés F.³, Sáenz C.⁴, Brito J.⁵, DiFiore A.⁶, Torres M. L.¹

¹ Universidad San Francisco de Quito, Colegio de Ciencias Biológicas y Ambientales, Laboratorio de Biotecnología Vegetal, Ecuador ² Universidad Tecnológica, Facultad de Ciencias de Medio Ambiente, Centro de Investigación de la Biodiversidad y Cambio Climático, Ecuador ³ Proyecto Washu – Fundación Naturaleza y Arte, Ecuador ⁴ Hospital de Fauna Silvestre Tueri, Instituto iBIOTROP, Universidad San Francisco de Quito, Ecuador ⁵ Instituto Nacional de Biodiversidad, Ecuador ⁶ University of Texas, Department of Anthropology, Primate Molecular Ecology and Evolution Laboratory, USA. gpozo@usfq.edu.ec.

El mono araña de cabeza café, *Ateles fusciceps fusciceps*, es una especie endémica ecuatoriana que se encuentra en estado crítico de extinción debido a la fragmentación del hábitat y la presión antrópica. La limitada información genética disponible ha restringido el diseño de estrategias de conservación basadas en evidencia. El objetivo de este estudio fue evaluar la diversidad genética y la estructura poblacional de la subespecie mediante datos genómicos. Se analizaron muestras de sangre y tejido de 17 individuos. El ADN genómico fue secuenciado con tecnología de lecturas largas de Oxford Nanopore Technologies en la plataforma PromethION 2 Solo, obteniéndose una cobertura promedio cercana a 11X por muestra. Las lecturas fueron procesadas y mapeadas al genoma de referencia, permitiendo la identificación de 454,585 SNPs bialélicos tras filtración. Los análisis de heterocigosidad, componentes principales (PCA), estructura poblacional mediante ADMIXTURE y distancias genéticas de Nei evidenciaron subestructura genética y diferenciación genética entre individuos, consistentes con escenarios de fragmentación poblacional y reducción del flujo génico. Además, se observaron diferencias en los niveles de diversidad genética, lo que sugiere historias demográficas contrastantes y distintos grados de aislamiento. Esta investigación constituye una primera aproximación genómica al estado poblacional de *A. f. fusciceps* en Ecuador y resalta la importancia de incorporar herramientas genómicas en programas de manejo y conservación de esta subespecie críticamente amenazada.

GGM 4

IDENTIFICATION OF PARASITIC FACTORS THAT ALLOW TOXOPLASMA GONDII'S COLONIZATION OF HUMAN PLACENTA-DERIVED IN VITRO MODELS

Anza L.¹, De Faria Da Fonseca B.², Cosenza M.³, Sena F.¹, Tekiel V.³, Bei A. K.⁴, Gobaa S.², Faral-Tello P.¹, Francia M. E.^{1,1} Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay ² Institut Pasteur Paris, Biomaterials & Microfluidics Core Facility, France ³ Instituto de Investigaciones Biotecnológicas, Escuela de Bio y Nanotecnologías, Universidad de San Martín – CONICET, Argentina ⁴ Yale School of Public Health, USA. luanza@pasteur.edu.uy.

Toxoplasma gondii can be transmitted through vertical transmission in humans. Although several mechanisms have been proposed, the exact molecular mechanism the parasite uses to cross the placental barrier and reach the fetus remains unknown. In this context, we aim to study the parasite genetic determinants that are necessary for interaction with placental cells. Through a loss-of-function approach with CRISPR/Cas9 technology, we propose to identify the essential genes for parasite invasion, replication, and/or egress using different models of placental trophoblast cells including trophoblast-spheroids (TS) and stem cell derived placental organoids (scTPOs). Here, we first demonstrate that TS are highly susceptible to infection and permissive to parasite replication, whereby parasites grown in 3D cultures replicate faster than those grown in 2D. Furthermore, we generated scTPOs, a long-term, physiologically faithful 3D placental model. The presence of different subtypes of cells in our model: cytotrophoblast, syncytiotrophoblast and extravillous trophoblast, reflect in vitro the microarchitecture of placenta, was corroborated by immunofluorescence assay. Placental specific gene expression profiles were assessed by qRT-PCR. In light of successfully optimized in vitro models of the placenta, we proceeded to transfect a library of single guide RNAs, aimed at all nuclear protein-coding genes of the parasite genome. Future directions will combine the use of these tools to identify parasite genes critical for the parasite-placenta interaction.

GGM 5

FRECUENCIA DE GENES DE FUSIÓN EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON LEUCEMIA AGUDA: EXPERIENCIA DE UN CENTRO DE REFERENCIA EN PARAGUAY (2019-2025)

Franco Benegas L.¹, Arevalos F.¹, López T.¹, Bobadilla D.¹, Cantero J.², Benítez M. L.² ¹ Servicio de Biología Molecular, Laboratorio, Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, Paraguay ² Departamento de Oncohematología, Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, Paraguay. ladyfran007@gmail.com.

La leucemia es la neoplasia hematológica más frecuente en pediatría, siendo la identificación de genes de fusión clave para el diagnóstico, pronóstico y estratificación del riesgo. El objetivo de este estudio observacional, descriptivo y retrospectivo fue determinar la frecuencia de estas alteraciones en pacientes pediátricos atendidos en el Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu entre 2019 y 2025. Los rearrreglos genéticos se identificaron mediante RT-PCR múltiple (kit HemaVision®) y los datos fueron analizados mediante estadística descriptiva. De una muestra de 95 pacientes, el 76% (n=72) presentó leucemia linfoblástica aguda (LLA) y el 24% (n=23) leucemia mieloide aguda (LMA). Predominó el sexo masculino (61%) y el grupo etario de 2 a 5 años (37%). En LLA, los genes identificados fueron TCF3::PBX1, KMT2A::AFF1, BCR::ABL y ETV6::RUNX1, siendo este último el más frecuente (22%; n=16/72). En LMA, se detectaron RUNX1::RUNX1T1, CBFB::MYH11 y PML::RARA, con una mayor frecuencia de PML::RARA (22%; n=5/23). El perfil molecular identificado subraya la importancia de la caracterización genética en nuestra población, siendo fundamental para optimizar la estratificación del riesgo y el manejo terapéutico preciso en pacientes pediátricos con leucemia aguda.

GGM 6

A LOW-PASS WHOLE-GENOME SEQUENCING PIPELINE FOR COPY NUMBER VARIANT DETECTION AND MOLECULAR CLASSIFICATION OF HEMATOLOGIC MALIGNANCIES

Azócar Drápela V.¹, Aravena B.¹, Sanhueza C.¹, Segura N.¹, Casas R.¹, Aguilera C.¹, Constanzo F.², Vázquez J.², Díaz J. M.³, Henríquez I.³, Farkas C.¹ ¹ Universidad Católica de la Santísima Concepción, Chile ² Hospital Las Higueras de Talcahuano, Chile ³ Hospital Regional Dr. Guillermo Grant Benavente, Chile. vazocar@doctoradoia.cl.

Patients with acute myeloid leukemia (AML) and other hematologic malignancies in Chile face poor long-term survival, partly due to limited access to molecular stratification in the public healthcare system. Available diagnostic methods classify fewer than 50% of cases, whereas current international systems, including the 2022 World Health Organization (WHO) classification and the International Consensus Classification (ICC), require genomic information not fully captured by conventional techniques. Here, we aimed to sequence patients with AML, acute lymphoblastic leukemia (ALL), and lymphoma, and generate molecular classifications through an accessible, low-cost strategy that provides physicians with actionable biological information for more precise and timely therapeutic decisions. We implemented low-pass whole-genome sequencing (LP-WGS) using Oxford Nanopore Technologies (ONT) and Illumina platforms, together with a bioinformatics pipeline designed to detect small genomic variants and copy number variants (CNVs), including chromosomal deletions, gains, and amplifications. The pipeline accepts sequencing data from formalin-fixed paraffin-embedded (FFPE) samples, fresh peripheral blood mononuclear cells (PBMCs) or tissues, and cell-free DNA. It incorporates convolutional neural network (CNN)-based models to identify and filter FFPE-related artifacts. This approach enabled the detection of clinically relevant genomic alterations and pathogenic variants, supporting molecular classification of hematologic malignancies without requiring high-depth sequencing.

GGM 7

INTERACCIÓN ENTRE REGIONES DE HOMOCIGOSIDAD Y ANCESTRÍA GENÉTICA EN EL CÁNCER COLORRECTAL EN UNA MUESTRA COLOMBIANA DE CASOS Y CONTROLES

Criollo Rayo A. A.¹, Lott P.², Carracedo A.³, Tomlinson I.⁴, Bohórquez M. E.¹, Castro J. M.¹, Mateus G.⁵, Catalina-Rubio A.¹, Díaz-Carmona D.¹, Acosta-Guarnizo J.¹, Echeverry M.¹, Carvajal L.² ¹ Universidad del Tolima, Colombia ² University of California – Davis, USA ³ Universidad Santiago de Compostela, Spain ⁴ University of Birmingham, UK ⁵ Fundación Valle de Lili, Colombia. alcriollora@ut.edu.co.

Los estudios de asociación del genoma completo (GWAS) para cáncer colorrectal (CCR) presentan limitada aplicabilidad en poblaciones hispanas por basarse principalmente en europeos. Se estudió el efecto de la estructura genética en la asociación de SNPs de riesgo al CCR en 955 casos y 972 controles colombianos, genotificados para 1.169.207 SNPs. Se estimaron las proporciones de ancestralidad. Las puntuaciones de riesgo poligénico (PRS) se calcularon con PRSice-2 usando ponderaciones de los catálogos PGS y GWAS. De los 331 marcadores evaluados, 58 mostraron asociación significativa, destacando diez variantes en ocho regiones cromosómicas (OR=0,31-1,65). Las variantes con mayor peso exhibieron un modelo de herencia dominante, rs4939567 (SMAD7, OR=1,59, $p=1,08 \times 10^{-4}$) y rs6487450 (CCND2, OR=1,65, $p=9,41 \times 10^{-4}$). El componente ancestral europeo se asoció significativamente con el riesgo de CCR (OR=4,24, $p=6,48 \times 10^{-4}$), mientras que el nativo americano presentó asociación opuesta. Los casos presentaron menor número de segmentos en homocigosis que los controles (IRR = 0,926, IC del 95%, 0,892–0,962, $p=6,6 \times 10^{-5}$) y se observó una correlación positiva entre el componente nativo americano y el número de segmentos homocigotos ($r = 0,569$, $p < 2,2 \times 10^{-16}$). En conjunto, los resultados sugieren que el riesgo al CCR en Colombia puede estar modulado por la ancestralidad nativa americana y europea, diferencias en el desequilibrio de ligamiento y en las frecuencias alélicas, lo que explicaría la baja tasa de replicación y diferencias respecto al riesgo reportado en otras poblaciones como la europea.

GGM 8

GENE DRIVE STRATEGY FOR POPULATION SUPPRESSION OF COCHLIOMYIA HOMINIVORAX IN URUGUAY

Basika Cabrera T.¹, Novas R.¹, Scott M. J.², Fresia P.¹, Menchaca A.³ ¹ Pasteur+INIA Joint Unit, Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay ² North Carolina State University, Department of Entomology and Plant Pathology, USA ³ Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria (INIA), Plataforma de Investigación en Salud Animal, Colonia, Uruguay. tbasika@pasteur.edu.uy.

Eliminating myiasis caused by *Cochliomyia hominivorax* (New World Screwworm fly) in Uruguay will have a positive economic impact on agriculture. Population suppression strategies targeting *C. hominivorax* have the potential to abruptly decrease the incidence of myiasis. Among these, CRISPR-Cas9-based gene drive systems represent a promising genetic control approach. Gene drives are self-propagating genetic elements that can increase their inheritance frequency over generations above a Mendelian rate, resulting in the element spreading throughout a population even if it reduces the fitness of the individual organism. Gene drives can suppress a population when designed to target a female fertility gene. Our research focuses on the development of a split homing drive system for *C. hominivorax*. This design will allow us to confine the drive and to optimize components to maximize efficiency prior to its implementation. For this approach, the two main components of the drive, the Cas9 and the gRNA are separated into different locations of the genome within the organism. The drive-construct (homing-construct) was developed containing a marker gene (EGFP), a U6 promoter, and a gRNA sequencing targeting our candidate gene, and site specifically inserted into the target gene. The Cas9-construct contains a marker gene (RFP), and the Cas9 coding sequence under the control of a germline promoter inserted at a random location of the genome using PiggyBac. Following the establishment of both lines, the inheritance dynamics of the split gene drive system will be evaluated.

GGM 9

PANGENOMIC ANALYSIS REVEALS CONTRASTING PATTERNS OF MOLECULAR EVOLUTION IN LTR-RETROTRANSPOSONS FROM *SOLANUM LYCOPERSICUM*

Müller C.¹, Perez Quintero Y.¹, Sánchez D. H.^{1,11} IFEVA (CONICET-UBA), Argentina. cmuller@agro.uba.ar.

Long-terminal-repeat (LTR)-retrotransposons are parasitic sequences capable of replicative mobilization, present in all eukaryotic genomes. In plants, they represent a substantial fraction of the genome space. However, the mechanisms shaping their molecular evolution remain poorly explored. Here, we leveraged pangenomics in the *Solanum* spp. plant clade to unveil underappreciated principles of LTR-retrotransposon history and progress. We recognized very recently active LTR-retrotransposon families shared across accessions of *Solanum lycopersicum* (tomato) and various wild relatives, enabling the approximation of their macro-evolutionary substitution rates since host divergence. Although the mean substitution rate for in-between LTR sequences across families was close to estimated expectations based on intergenic historical integrations, we revealed examples with very high or very low substitution rates. This shows that LTR-retrotransposons may evolve by additional means beyond random mutation at host chromosome level. This was reinforced by Tajima's D distribution centered in neutrality but showing negative and positive extremes depending on family. Our study also revealed families with purifying selection acting within coding in-between LTR sequences. In summary, we show that LTR-retrotransposons evolve at rates higher than genes and that different families may be subjected to differential mutation rates, selective pressures or drift phenomena. Pangenomics allows us to deepen the understanding of molecular mechanisms associated with LTR-retrotransposons persistence.

GGM 10

BASES FENOTÍPICAS Y GENÓMICAS DEL PATOSISTEMA LUPINUS LUTEUS-PLEIOCHAETA SETOSA

Carrasco M.¹, Levicoy D.¹, Hernández S.¹, Urrutia C.², Rupayán A.¹, Correa C.¹, Valdés J.³, Salvo Garrido H.^{1,11} Centro de Genómica Nutricional Agroacuícola (CGNA), Chile ² Universidad de La Frontera (UFRO), Doctorado en Ciencias, Temuco, Chile ³ Universidad Andrés Bello (UNAB), Center for Bioinformatics and Integrative Biology, Chile. makarena.carrasco@cгна.cl.

La mancha café, causada por el hongo necrotrófico *Pleiochaeta setosa*, es una de las enfermedades más críticas para el género *Lupinus*. Este patógeno provoca lesiones necróticas en tejidos aéreos y radicales, comprometiendo el establecimiento del cultivo desde etapas tempranas. Pese a su impacto agronómico, las bases fenotípicas y genómicas que sustentan la interacción entre *Lupinus luteus* y *P. setosa* permanecen poco caracterizadas. El objetivo de este trabajo fue integrar la evaluación fenotípica de *L. luteus* frente a *P. setosa* con la caracterización genómica funcional del hongo, como aproximación inicial al estudio de los mecanismos asociados a resistencia y patogenicidad en este patosistema. A nivel fenotípico, se inoculó una población RIL F11 (n=95) derivada de la cruce entre el cultivar AluProt-CGNA® y la accesión silvestre C98, identificando 19 individuos resistentes y 76 susceptibles. A nivel genómico, se secuenció el genoma de *P. setosa*, logrando un ensamblaje con 96% de completitud BUSCO, presentando el primer genoma reportado para esta especie. Posteriormente, se exploraron posibles mecanismos relacionados a virulencia y adaptación del patógeno mediante predicción *in silico* de genes asociados a la patogenicidad incluyendo efectores, CAZymes, metabolitos secundarios y elementos transponibles. En conjunto, la identificación fenotípica de genotipos contrastantes y los recursos genómicos generados permitieron establecer las bases para comprender los mecanismos moleculares involucrados en el patosistema *L. luteus*-*P. setosa*.

GGM 11

EXPRESIÓN HETERÓLOGA DE CANDIDATOS VACUNALES DE *CRYPTOSPORIDIUM PARVUM* Y SU REACTIVIDAD CON SUEROS DE TERNEROS EXPERIMENTALMENTE INFECTADOS

Del Canto A.¹, Ganzinelli S.², Florin-Christensen M.², Schnittger L.² ¹ Universidad de Morón, Argentina, ² Instituto de Patobiología Veterinaria (IPVET), Unidad de Doble Dependencia INTA-CONICET, Argentina. ariadnadc0@gmail.com.

Los enteroprotzoos del género *Cryptosporidium* infectan el tracto gastrointestinal de una amplia gama de vertebrados, incluyendo animales domésticos y también al hombre. En las explotaciones lecheras, la diarrea neonatal causada por *C. parvum* no solo resulta en pérdidas en la producción de carne y leche, sino que su carácter zoonótico la convierte en una preocupación sanitaria. Recientemente, este grupo de investigación identificó in silico el repertorio de proteínas ancladas por puentes glicosilfosfatidilinositol (GPI) en la superficie celular del parásito. Estas proteínas están implicadas en los procesos de adhesión e invasión de las células del hospedador, y se ha demostrado que tres de ellas, CpGP60, CpH1 y CpSUB2, son inmunodominantes en terneros naturalmente infectados. El objetivo de este trabajo es estudiar la respuesta humoral frente a los antígenos CpH1 y CpSUB2 en sueros de terneros infectados experimentalmente con ooquistes, el estadio infectivo del parásito. Para ello, se identificaron regiones altamente inmunogénicas mediante herramientas bioinformáticas y se expresaron las proteínas recombinantes en un sistema procariota. Luego, las proteínas recombinantes fueron purificadas y utilizadas como antígenos en un ensayo ELISA indirecto destinado a evaluar la producción de anticuerpos específicos. Una vez optimizado el ensayo, se determinará y comparará la respuesta de anticuerpos frente a cada uno de los antígenos en sueros de terneros infectados. Este estudio permitirá identificar potenciales candidatos vacunales más eficaces contra la criptosporidiosis bovina.

GGM 12

RESPUESTA CELULAR Y MOLECULAR DE LA LÍNEA MES-OV DE CÁNCER DE OVARIO FRENTE AL TRATAMIENTO CON CISPLATINO Y OLAPARIB

Ordóñez Carvajal A. J.¹, Carvajal Veloza J.², Lamilla Monje J. R.¹, Gutierrez Castañeda L. D.² ¹ Universidad Militar Nueva Granada (UMNG), Programa de Biología Aplicada, Facultad de Ciencias Básicas y Aplicadas, Cajicá, Colombia ² Universidad FUCS, Instituto de Ciencias Básicas, Grupo Ciencias Básicas, Colombia. juli.biolab@gmail.com.

El cáncer de ovario es una de las principales causas de muerte por cáncer ginecológico. El cisplatino y el olaparib forman parte del tratamiento estándar; el olaparib presenta mayor eficacia en pacientes con variantes en BRCA1/2, ausentes en la mayoría. Se describió la respuesta celular y molecular de la línea MES-OV (mesenquimal, BRCA1/2 sin variantes) expuesta independientemente a ambos quimioterapéuticos por 72 h, mediante MTT (IC₅₀, curva 4PL), inmunofluorescencia (E-cad, N-cad, EpCAM, HSP60) y RT-qPCR (CDH1, CDH2, ZEB1, SNAI1, TGFB1; 2^{Δ-ΔCt}). MES-OV presentó sensibilidad moderada al cisplatino (IC₅₀=8,29 μM) y menor al olaparib (IC₅₀=16,19 μM), con cambios morfológicos compatibles con senescencia y catástrofe mitótica bajo cisplatino. Los marcadores epitelio-mesenquimales mostraron reorganización diferente entre fármacos: aumento del mRNA de ZEB1 y CDH2 con disminución marcada de EpCAM bajo cisplatino, frente al aumento aislado de SNAI1 bajo olaparib. El IC₅₀ elevado del olaparib es coherente con el perfil BRCA, donde la letalidad sintética no opera plenamente. La reorganización bajo cisplatino sugiere un estado intermedio con tendencia mesenquimal, mientras que bajo olaparib el aumento aislado de SNAI1 podría reflejar una respuesta de supervivencia al daño en el ADN más que una activación coordinada del programa EMT. Las diferencias entre mRNA y proteína son consistentes con regulación post-transcripcional. Estos hallazgos aportan al estudio de modelos representativos de pacientes sin variantes en BRCA.

GGM 13

ASOCIACIÓN ENTRE COMPOSICIÓN DEL MICROAMBIENTE TUMORAL Y SUPERVIVENCIA EN CARCINOMA SEROSO DE ALTO GRADO DE OVARIO: ANÁLISIS MULTI-MÉTODO

Carvajal-Veloza J.², Gutierrez-Castañeda L.², Payán Gómez C.^{3,2} Universidad FUCS, Colombia ³ Universidad Nacional de Colombia, Colombia. jcarvajal@fucsalud.edu.co.

El microambiente tumoral (TME) modula la progresión del carcinoma seroso de alto grado de ovario (HGSOC); la heterogeneidad entre métodos de deconvolución dificulta identificar señales pronósticas robustas. La integración de múltiples algoritmos sobre una misma cohorte distingue señales convergentes de artefactos método-específicos. El objetivo de este estudio fue evaluar la asociación entre composición del TME por deconvolución de bulk RNA-seq y supervivencia global (OS) en HGSOC mediante un marco multi-método. Para esto se analizaron 243 muestras HGSOC de TCGA-OV (144 eventos OS) con cinco métodos (TOAST, CIBERSORTx, BayesPrism, EPIC, MCPcounter). Por tipo celular se ajustaron Cox univariados y multivariados (covariables: edad estratificada, FIGO IV, raza) con FDR Benjamini-Hochberg. La convergencia inter-método se cuantificó con Spearman sobre los HRs, con sensibilidad por landmark 365 días y subgrupo FIGO IV. Los resultados muestran tres ejes convergentes: neutrófilos elevados asociados a peor OS (MCPcounter HR multivariado=1,40; IC95%:1,17-1,66; $p_{\text{adj}}=0,004$); macrófagos elevados a peor OS en 4/4 métodos ($p=0,90$); y células plasmáticas bajas a mejor OS en 3/3 métodos ($p=0,987$). Los tres ejes mantuvieron dirección en landmark y subgrupo FIGO IV. En conclusión la convergencia multi-método identifica tres ejes del TME con valor pronóstico en HGSOC, con neutrófilos como biomarcador robusto post-FDR e infiltrado humoral protector, sugiriendo dianas para estratificación clínica.

GGM 14

FRECUENCIA E IMPACTO PRONÓSTICO DE MUTACIONES EN LA VÍA DE RAS EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON LEUCEMIA LINFOBLÁSTICA DE CÉLULAS (LLA-B)

Moreno Lorenzana D. L.^{1,1} SECIHTI – Instituto Nacional de Pediatría, México. lorenzanadafne@gmail.com.

La LLA-B es una emergencia de salud pública en México debido a su baja tasa de supervivencia (62%). En la última década, se ha reportado una alta frecuencia de alteraciones de mal pronóstico en nuestra población, como P2RY8::CRLF2 y las deleciones en IKZF1 y CDKN2A/B, que contribuyen a recaídas y a una menor sobrevivencia. Considerando que las mutaciones en la vía RAS están relacionadas con la quimiorresistencia, este trabajo tuvo como objetivo identificar su frecuencia en pacientes mexicanos, lo cual ayudará a evaluar su relevancia clínica. Se evaluaron las mutaciones en ocho genes de la vía RAS en 64 pacientes; en 20 pacientes con mutaciones, se evaluó la activación de esta vía y se incluyó el seguimiento clínico para analizar su impacto en la supervivencia. El 53% de los pacientes presentó mutaciones en genes de la vía de RAS, principalmente en NRAS (27,7%) y KRAS (24,6%), con una frecuencia más alta que en otras poblaciones, y el 45% de los pacientes con mutaciones mostró activación de la vía. Más del 50% de los pacientes con mutaciones en la vía RAS presentaban características clínicas de alto riesgo. La combinación de mutaciones en RAS y de características de alto riesgo elevó la probabilidad de muerte en 4 veces ($p \leq 0,05$; HR = 4). Las mutaciones en la vía RAS en pacientes con LLA-B de alto riesgo aumentan la mortalidad, lo que las convierte en un marcador pronóstico y en un potencial blanco terapéutico.

GGM 15

IDENTIFICACIÓN DE DELECCIONES Y MICRODELECCIONES MEDIANTE UNA TÉCNICA DE SECUENCIACIÓN MASIVA CON BAJA COBERTURA EN PACIENTES CON SÍNDROME DE WILLIAMS

Traba Daviccino A.^{1,2}, Bertoni B., Torres Fernández E. C.² ¹ Departamento de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Uruguay ² Instituto de Investigación en Ciencias de la Salud, Paraguay. gela.trabad@gmail.com.

El síndrome de Williams (SW) es causado por una microdelección en 7q11.23. En Paraguay, su diagnóstico se realiza principalmente mediante hibridación fluorescente in situ (FISH), aunque tiene limitaciones. Este estudio evaluó la eficacia de la secuenciación de genoma completo de baja cobertura (LP-WGS) para detectar microdelecciones en pacientes con sospecha clínica. Se incluyeron seis individuos: tres pacientes con sospecha clínica y tres controles. Utilizando muestras de sangre periférica, se realizaron pruebas de FISH y LP-WGS, junto con análisis bioinformáticos. LP-WGS detectó en los pacientes una disminución en la heterocigosidad y cobertura en la región 7q11.23, indicando una delección heterocigota. También se identificaron regiones de ausencia de heterocigosidad (AOH) en otros cromosomas, confirmadas como copias neutras. Los resultados indican que LP-WGS puede diagnosticar adecuadamente la microdelección del SW, presentando una concordancia significativa con FISH, y se establece como una alternativa diagnóstica más eficiente en entornos con recursos limitados.

GGM 16

DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL EN ADN AMBIENTAL: DISTINGUIENDO ESPECIES NUEVAS DE CONTAMINACIÓN MEDIANTE MODELOS DE LENGUAJE GENÓMICO

Kaplan M.¹, Colangelo G.¹, Marti M.¹ ¹ Departamento de Química Biológica, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (FCEyN-UBA), Argentina. maiukaplan@gmail.com.

La identificación taxonómica de eDNA enfrenta un dilema: cuando una lectura no se asigna con confianza, no se puede saber si proviene de una especie nueva ausente de la base de datos o de una secuencia contaminada (quimeras de PCR, insertos bacterianos, errores Illumina, daño postmortem). Las herramientas actuales atacan los dos modos por separado: decontam, Squeegie y UCHIME detectan contaminación pero ignoran la novedad; EPA-ng y BERTax los marcan como atípicos sin separarlos. Todas dan un único score. Proponemos usar el modelo de lenguaje genómico Evo2 (7B parámetros), para medir base por base cuán esperable es cada nucleótido; produciendo un perfil con resolución de base sobre la lectura completa. En 56.127 lecturas simuladas de 312 pb del marcador COI de artrópodos (cinco cohortes de contaminación y un eje de novedad evolutiva) las dos firmas son distintas: la novedad eleva la “extrañeza” de forma uniforme en toda la lectura y escala con la distancia taxonómica; la contaminación mantiene el resto en valores bajos, con picos localizados en la región alterada. La resolución de base no sólo diagnostica: localiza. Para insertos bacterianos fuera de blanco, la posición del pico identifica el sitio del fragmento contaminante en el ~93% de las lecturas dentro de ±15 pb. El método señala dónde está la anomalía, no solo su presencia. Es el primer diagnóstico diferencial de novedad vs. contaminación a resolución de base con un modelo de lenguaje genómico congelado (sin ajuste fino), sin depender de la completitud de una base de referencia.

GGM 17

IMPACTO DE LA RESTRICCIÓN DE SUEÑO SOBRE EL TRANSCRIPTOMA DE LA GLÁNDULA MAMARIA DE RATA DURANTE LA LACTANCIA

Rodríguez A.^{1,2}, Peña F.¹, Rivas M.¹, Serantes D.¹, Castro J.¹, Pereyra S.², Benedetto L.^{1,1} Laboratorio de Neurobiología del Sueño, Unidad de Fisiología, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Uruguay ² Laboratorio de Epidemiología Genética, Unidad de Genética, Facultad de Medicina, Universidad de la República, Uruguay. agustin.rod.sua@gmail.com.

Las alteraciones de sueño son una característica común del posparto en mamíferos. Nosotros hemos evidenciado que la restricción de sueño (RS) en ratas madres reduce el cuidado, el peso y su respuesta inmunológica de las crías, y el contenido proteico en leche. Sin embargo, se desconocen sus posibles causas. Nos propusimos determinar la expresión génica en glándula mamaria (GM) de ratas madres con RS aguda (RSA) y crónica (RSC). A partir de GM de ratas madres controles (n=7), con RSC (n=4) y RSA (n=6) se extrajo el ARN total y se realizó una secuenciación completa del mismo. La cuantificación de lecturas se realizó con Salmon y el análisis de expresión diferencial con DESeq2. La significancia se evaluó con corrección BH (FDR1). El enriquecimiento funcional se analizó mediante análisis de sobre-expresión KEGG y GSEA. Los principales resultados evidencian genes diferencialmente expresados vinculados a la remodelación de la GM. Los mayores cambios se vieron entre el grupo RSA y el control, donde los genes que conforman AP1 y regulan su expresión se encontraron significativamente disminuidos (Jun, Fos, Fosb, Atf3, Socs3 y Lif). El análisis KEGG no detectó vías significativas. A pesar de que no se alcanzó el umbral de significancia individual por gen, el GSEA reveló vías significativamente enriquecidas asociadas a respuesta inmune (padj

GGM 18

EVALUANDO EL PAPEL DEL GEN HIGD2A EN EL DESARROLLO DE PEZ CEBRA (DANIO RERIO)

Gagliardi L.¹, Sosa I.^{1,2}, Zolessi F. R.³, Bedó G.^{1,1} Sección Genética Evolutiva, Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Uruguay ² Laboratorio de Genética Molecular Humana, Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay ³ Sección Biología Celular, Facultad de Ciencias, Universidad de la República – Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay. gagliardilucia01@gmail.com.

El gen *higd1a* codifica para una proteína de la membrana mitocondrial interna que forma parte del supercomplejo respiratorio y se relaciona con la protección celular, diferenciación y respuesta al estrés. Generamos líneas mutantes de pez cebra nulas (knockout) para *higd1a* (*higd1aKO*). Posteriormente, se describió el gen parálogo *higd2a*. Observamos que *higd2a* se expresa desde estadios tempranos del desarrollo, al igual que *higd1a*, y nos preguntamos cuál puede ser su función en el desarrollo embrionario y si interactúa funcionalmente con *higd1a*. Para responder estas preguntas alteramos su expresión mediante dos estrategias: 1) inyección de un oligómero de morfolino que interfiere con el splicing del pre-ARNm; 2) sistema CRISPR/Cas9 con 4 ARNs dirigidos a ambos exones del gen y análisis del fenotipo en F0. A partir de una curva dosis-respuesta, se eligieron dosis de 3ng de MO *higd2a* y 375pg para CRISPR. Con ambas estrategias observamos variedad de fenotipos con amplio rango de penetrancia, presentes principalmente hasta las 24 hpf. Se vio un aumento de la mortalidad total en un 20-25% respecto a los respectivos grupos controles (MO control y Cas9). También se observaron en menor porcentaje alteraciones en el desarrollo como deformaciones de cuerpo, cola y/o saco vitelino (2-5%), reducción del tamaño de cabeza (2-4%) y ocasional aparición de 3 otolitos. Resultados preliminares (con n=6) del comportamiento locomotor indican una disminución en la distancia total recorrida tras la inyección de MO *higd2a* en la línea salvaje, con un efecto menos marcado al inyectar en los *higd1aKO*.

GGM 19

GENOTRED: TRANSLATIONAL GENOMICS OF DIABETIC RETINOPATHY USING GENETIC VARIANTS AND MACHINE LEARNING FOR RISK PREDICTION

Adamski da Silva Reis A.^{1,1} Universidade Federal de Goiás, Brasil. angela@ufg.br.

Diabetic retinopathy (DR) involves inflammation and oxidative stress. This study aimed to evaluate the contribution of genetic variants in the ACE, GSTM1, GSTT1, GPX3, and OPTN genes to DR risk prediction using machine learning approaches. Clinical and genetic data from a case-control study including 200 individuals, equally distributed between groups, were analyzed. The dataset was randomly partitioned into training (80%) and testing (20%) subsets. Predictive models including logistic regression, KNN, SVM, CART, RF, and a neural network were developed. Model training incorporated stratified five-fold cross-validation, and all preprocessing procedures were performed within a machine-learning pipeline to prevent data leakage. In the training set, CART and RF achieved an AUC of 1,00, whereas performance in the independent test set ranged from 0,68 to 0,74, suggesting moderate generalization and possible overfitting in tree-based models. Logistic regression, SVM, and neural network models showed greater stability, maintaining more consistent performance across training and testing datasets. Variable importance analysis consistently identified ACE as the most influential predictor, followed by GSTT1 and GPX3, whereas OPTN showed minimal contribution. The neural network achieved approximately 78% accuracy in the test set, with sensitivity and specificity of 0,79 and 0,81, respectively. These findings support the potential integration of genetic variants, particularly ACE, GSTT1, and GPX3, into risk prediction models, as they may be associated with biological mechanisms involved in retinal microvascular damage. Although limited by sample size and a fivegene panel, our results suggest that genetic variants may contribute to DR risk prediction and should be validated in larger cohorts. Funding: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq). Grant: 409166/2025-1.

GGM 20

CONTINUIDADES Y DISCONTINUIDADES EN EL EXTREMO NORTE DE CHILE: UNA APROXIMACIÓN DESDE EL ANÁLISIS GENÓMICO DE POBLACIONES ANTIGUAS

Rojas R.¹, Reyes M.¹, Arriaza B.², Moraga M.¹, De la Fuente Castro C.^{1,1} Núcleo Interdisciplinario de Biología y Genética, Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile ² Laboratorio de Bioarqueología, Instituto de Alta Investigación, Universidad de Tarapacá, Arica, Chile. rorojas@ug.uchile.cl.

En el Extremo Norte de Chile durante el período Arcaico, pescadores-recolectores costeros desarrollaron la cultura Chinchorro (7000-3800 AP), reconocida mundialmente por su compleja técnica de momificación artificial. Desde el 9000 AP y durante milenios se observa continuidad cultural, tecnológica y económica entre el sur de Perú (río Ilo) y el norte de Chile (río Loa). Sus características culturales, demográficas y paleopatológicas han sido ampliamente abordadas, pero su variación genética, así como su origen biológico y relación con desarrollos culturales posteriores, han sido escasamente explorados. El objetivo de este trabajo es evaluar la asociación entre la diversidad cultural y genética de las poblaciones del Extremo Norte de Chile, incluyendo distintos grupos Chinchorro a lo largo de la costa del Norte Grande (eje de variación geográfica) y entre grupos desde el período Arcaico al Tardío (eje de variación temporal). Restos óseos y dentales de individuos antiguos, asociados a 20 sitios arqueológicos, diversos en ubicación geográfica y temporalidad, fueron procesados para generar información a nivel genómico. El análisis preliminar de 14 genomas antiguos de distintos períodos sugiere afinidad genética con población actual y antigua de los Andes centro-sur, consistente con la ubicación geográfica de los sitios. Sin embargo, estos individuos presentan cierto nivel de heterogeneidad genética entre ellos, sugiriendo dinámicas de interacción complejas que reflejan niveles de variación genética asociados con variables culturales, temporales y geográficas. Financiamiento: Proyecto FONDECYT #1231815; Beca ANID Doctorado Nacional #21251771.

GGM 21

ANÁLISIS ESPACIO-TEMPORAL DE LAS REDES DE TRANSMISIÓN DEL SUBTIPO B DE VIH-1 EN URUGUAY

Podchibiakin A. A.¹, Arantes I.², Flieller R.³, Ruchansky D.³, Brasesco M.³, Chiparelli H.³, Bello G.², Mir D.^{1,1} Universidad de la República – CENUR, Departamento de Ciencias Biológicas, Unidad de Genómica y Bioinformática, Salto, Uruguay ² Fiocruz, Instituto Oswaldo Cruz, Laboratorio de Arbovirus y Virus Hemorrágicos, Río de Janeiro, Brasil ³ Ministerio de Salud Pública, Departamento de Laboratorios de Salud Pública, Unidad de Virología, Montevideo, Uruguay. a.anasco26@gmail.com.

El subtipo B del VIH-1 (VIH-1B) es el linaje mejor caracterizado y la variante genética dominante en América Latina y el Caribe. Circula como dos grupos genéticamente distintos: el clado pandémico (BPANDEMIC) y los clados caribeños parafiléticos (BCAR). En Uruguay, el subtipo B representa el 39.4% de los casos, pero su dinámica espacio-temporal no está completamente caracterizada. En este trabajo se analizaron 491 secuencias del gen pol del VIH-1B y metadatos asociados. Se realizaron análisis filogenéticos, filogeográficos y filodinámicos para estimar el tamaño poblacional efectivo (N_e) y el número reproductivo efectivo (R_e) mediante modelos bayesianos y Birth-Death Skyline. Los resultados indicaron que la epidemia estuvo dominada por BPANDEMIC (96,3%), en el cual se identificaron 227 introducciones independientes, de las cuales 52 resultaron en transmisión sostenida. Brasil fue la principal fuente, seguido por Argentina. Dos linajes (BPAN-UY-I y BPAN-UY-II), surgidos en los años 80, concentraron la mayoría de las infecciones locales. Los análisis filodinámicos indicaron un crecimiento epidémico sostenido de BPAN-UY-I y BPAN-UY-II hasta 2005, seguido de una estabilización (2005–2015) y descenso reciente. Cerca del 50% de las transmisiones ocurrieron en los primeros dos años tras la infección. Como conclusión, la epidemia presenta múltiples introducciones pero limitada expansión, impulsada por pocos linajes locales, lo que resalta la importancia del diagnóstico temprano y la de una vigilancia molecular sostenida para interrumpir las redes activas de transmisión. Financiamiento: Comisión Sectorial de Investigación Científica (CSIC); Premio Nacional L'Oréal-UNESCO "Por las Mujeres en la Ciencia" y Agencia Nacional de Investigación e Innovación (ANII).

GGM 22

CARACTERIZACIÓN BIOINFORMÁTICA DE PROFAGOS EN GENOMAS DE *Staphylococcus aureus* CLÍNICOS DE PARAGUAY: IMPLICANCIAS EN SU EVOLUCIÓN Y RELEVANCIA CLÍNICO-EPIDEMIOLÓGICA

Barrios Leiva J. C.¹, Mendoza L.¹, Martínez M.¹, Grupo de estudio *S. aureus* del Paraguay², Rodríguez Acosta F.¹

¹ Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de Asunción, San Lorenzo, Paraguay

² Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu – MSPyBS, Paraguay. biojulio@gmail.com.

S. aureus es un patógeno prioritario por su capacidad de causar infecciones invasivas y adquirir resistencia antimicrobiana. Los profagos son una fuente importante de variabilidad genética intra e interespecífica, al movilizar genes de virulencia, resistencia y adaptación al hospedero. Caracterizamos profagos en 71 genomas clínicos de *S. aureus* aislados en hospitales de Paraguay, para estimar su contribución a la evolución bacteriana y su relevancia clínicoepidemiológica. Las regiones profágicas fueron detectadas con PHASTER, validadas con CheckV y comparadas con 310 genomas fágicos no redundantes de BV-BRC. El análisis de SNPs se realizó con kSNP3, la inferencia filogenética con IQ-TREE2 y la búsqueda de genes de virulencia/resistencia con AMRFinderPlus. Identificamos 317 regiones profágicas, de las cuales 80 fueron clasificadas como intactas. Todos los genomas portaron entre 1 y 7 regiones profágicas. Detectamos genes de virulencia como lukF-PV/lukS-PV y eta, enterotoxinas sea, seb, sep y selX, y genes del cluster de evasión inmune sak y scn. Un profago presentó aac(6')-Ie/aph(2'')-Ia, asociado a resistencia a aminoglucósidos. La filogenia mostró varios profagos agrupados con fagos de las familias Myoviridae y Siphoviridae reportados en Asia, más que con sudamericanos. Estos hallazgos evidencian alta prevalencia y diversidad de profagos en *S. aureus* clínicos de Paraguay, que sugieren mosaicismo genómico y resaltan la limitada representación regional en bases públicas. Incorporar el análisis de profagos podría fortalecer la vigilancia genómica de *S. aureus* en la región.

GGM 23

LIBERACIÓN DE VESÍCULAS EXTRACELULARES PEQUEÑAS DE CÉLULAS TUMORALES PANCREÁTICAS SOMETIDAS A DEPRIVACIÓN DE NUTRIENTES

Sobrado Tramontin L. R.¹, Yzetta V.¹, Grasso D.¹, Díaz M. A.¹, García M. N.^{1,1} Instituto de Estudios de Inmunidad Humoral (IDEHU), CONICET, Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires, Argentina. lau.sobrado@gmail.com.

El adenocarcinoma ductal pancreático (PDAC) presenta una supervivencia a 5 años menor al 10%; su elevada desmoplasia y pobre vascularización generan un microambiente hipóxico y privado de nutrientes donde la autofagia favorece la sobrevida tumoral, y las vesículas extracelulares (EVs) —partículas sin capacidad replicativa que transportan material biológico y modulan células receptoras— emergen como actores clave en la comunicación intercelular. El objetivo fue determinar el efecto del ayuno celular sobre la liberación de EVs en células tumorales pancreáticas. Se utilizó la línea Panc1 sometida a privación de aminoácidos por hasta 2 h; las EVs se aislaron por ultracentrifugación de medio condicionado y se caracterizaron por citometría de imágenes, NTA, DLS, western blot e inmunocaptura seguida de citometría de flujo. Por inmunofluorescencia se observó translocación de las tetraspaninas CD9, CD63 y CD81 hacia la membrana plasmática; la cuantificación de EVs reveló un aumento significativo a los 30 min, 1 y 2 h de ayuno, con retorno a niveles basales tras 1 h de recuperación nutricional. El análisis diferencial indicó que el incremento corresponde exclusivamente a small EVs (sEVs), resultado corroborado por NTA; estas sEVs resultaron enriquecidas en poblaciones CD63+ y CD63+/CD81+. Estos hallazgos indican que las Panc1 responden específicamente al ayuno secretando sEVs enriquecidas en CD63 y CD81, sugiriendo un mecanismo de comunicación intercelular adaptativo al estrés metabólico tumoral. Financiamiento: este trabajo fue financiado por subsidios de la Agencia Nacional de Promoción Científica y Tecnológica (ANPCYT), PICT-2020-SERIEA-02624 (Dra. García) y PICT-2021-GRF-TII-00050 (Dr. Grasso); del Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), PIP-2528 (Dr. Grasso); de la Universidad de Buenos Aires, UBACyT 20020220100123BA (Dr. Grasso); y del Subsidio para la Investigación en Ciencias Biomédicas – Fundación Florencio Fiorini (Dra. García).

GGM 24

GENOTYPING AND CYCLE THRESHOLD VALUE PATTERNS IN HPV SCREENING USING REAL-TIME PCR IN PARAGUAY

Cáceres Fernández K. M.¹, López M. D.², Villalba D. P.¹, Benítez R. A.¹, Castellano L. Y.^{1,1} Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Universidad Autónoma de Encarnación, Paraguay ² Laboratorio de Análisis Clínicos de Alta Complejidad RH Positivo, Paraguay. cacereskarinam@outlook.com.

Human papillomavirus (HPV) infection is a major health problem associated with the development of lesions and cervical cancer. Molecular genotyping using real-time PCR (qPCR) allows for the identification of oncogenic genotypes and the characterization of viral co-infections. The objective was to evaluate the genotypic distribution, the frequency of co-infection, and the behavior of cycle threshold (Ct) values according to clinical category and oncogenic risk in HPV-positive samples. An observational analytical study was conducted that included 311 endocervical samples processed between 2022 and 2025. Viral DNA was extracted using magnetic bead technology. Extensive genotyping was performed on 81 HPV-positive samples, which were analyzed using a multiplex qPCR assay to detect 24 HPV genotypes. Statistical analyses included descriptive statistics, the χ^2 test to assess the association between co-infection and oncogenic risk, and the Kruskal-Wallis test to compare Ct values across clinical categories. Of the 81 HPV-positive samples, 77,8 % had at least one high-risk genotype, with HPV16 predominating (23,46 %), followed by HPV31 (8,64 %) and HPV51 (7,41 %), while HPV53 (7,41 %) was the main genotype classified as likely high-risk. The low-risk genotypes were HPV6 and HPV42. Co-infection was identified in 35,8 % of cases, and a significant association with oncogenic risk was observed ($\chi^2 = 6,48$; $p = 0,042$). Median Ct values were lower in samples with cytological abnormalities compared with routine screening (22,94 vs. 25,35), with no significant differences ($p = 0,992$). These findings highlight the utility of expanded genotyping for characterizing HPV genotypic patterns and co-infections in the local population. Funding: The analysis and interpretation of the results presented here are part of a project funded by the Universidad Autónoma de Encarnación (UNAE), approved by CSG Resolution No. 32/2026.

GGM 25

INCORPORACIÓN DE SONDAS INTRÓNICAS EN PANELES NGS PARA DELIMITAR PUNTOS DE RUPTURA DE DELECCIONES

Foncuberta M. E.¹, Monges S.², Aschettino G.³, Gómez A.⁴, Lubieniecki F.², Gravina L. P.⁴ ¹Hospital de Pediatría S.A.M.I.C. "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", Argentina ²Servicio de Neurología, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina ³Unidad de Genómica, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina ⁴Laboratorio de Biología Molecular-Genética, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina. eugefoncu@gmail.com.

Las variantes en el número de copias (CNVs) constituyen un mecanismo mutacional relevante en enfermedades neuromusculares. Aunque distintos algoritmos bioinformáticos permiten detectarlas a partir de secuenciación de nueva generación (NGS), la caracterización precisa de puntos de ruptura continúa siendo un desafío, limitando el desarrollo de ensayos moleculares para estudios familiares. El objetivo fue desarrollar una estrategia basada en la incorporación de sondas intrónicas en paneles NGS personalizados para delimitar regiones deletadas y diseñar ensayos aplicables al estudio familiar. Se analizaron: una delección recurrente de los exones 3-4 en del LAMA2 y una delección intrónica profunda en el intrón 47 del gen DMD, asociada a la activación de un pseudoexón (PE) identificado mediante análisis de ARN de biopsia muscular. Se incorporaron 13 sondas intrónicas adicionales en LAMA2 y 20 en el intrón 47 de DMD. Las delecciones fueron delimitadas mediante análisis de cobertura y visualización en IGV; los puntos de ruptura confirmados por secuenciación Sanger. En LAMA2 se identificó la delección c.283+2603_640-10743del y se desarrolló una GAP-PCR para detección de portadores; cuatro pacientes de nuestra cohorte compartieron el mismo punto de ruptura. En DMD, el enriquecimiento intrónico dirigido permitió confirmar la delección asociada al PE e identificar el punto de ruptura c.6913-8360_6913-4040del mediante Long Range-PCR. Estos resultados destacan la utilidad de los paneles NGS personalizados para caracterizar CNVs y desarrollar ensayos moleculares para estudios familiares.

GGM 26

INTEGRACIÓN DE DATOS TRANSCRIPTÓMICOS Y GENÓMICOS PARA EL DIAGNÓSTICO DE ENFERMEDADES RARAS EN UNA COHORTE URUGUAYA

Simoes C.¹, Sosa L.², Cárdenas M.², Campagna Z.², Naya H.¹, Raggio V.¹, Spangenberg L.¹ ¹Universidad de la República, Uruguay ²Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay. csimoes@pasteur.edu.uy.

A pesar de los avances en WES/WGS, muchos pacientes con enfermedades raras (ER) permanecen sin diagnóstico molecular. La secuenciación de ARN (RNA-seq) ha surgido como abordaje complementario que permite identificar alteraciones en la expresión génica no capturables por WES/WGS. Sin embargo, el impacto de la ancestría sobre estos análisis ha sido poco explorado. El objetivo es evaluar la aplicabilidad del RNA-seq como herramienta diagnóstica complementaria en una cohorte uruguaya de ancestría mixta e investigar el efecto del fondo genético sobre la detección de outliers. Se analizaron datos de RNA-seq de fibroblastos de pacientes sin diagnóstico tras WES/WGS mediante pipelines estandarizados de control de calidad, alineamiento y cuantificación. La detección de outliers incluyó expresión aberrante, alteraciones de splicing y expresión monoalélica con métodos basados en autoencoders, integrando resultados con datos genómicos e incorporando estimaciones de ancestría como covariables. Los análisis preliminares muestran que el RNA-seq puede aplicarse en cohortes pequeñas con datos de referencia externos, aunque con desafíos por el tamaño muestral. Se identificaron genes candidatos con posibles efectos reguladores no evidentes desde el ADN y se observa variabilidad interindividual en perfiles transcriptómicos que motiva evaluar el efecto de la ancestría. Estos resultados apoyan la utilidad del RNA-seq para el diagnóstico de ER y subrayan la necesidad de adaptar marcos multi-ómicos a poblaciones admixtas para mejorar el rendimiento diagnóstico y la equidad en medicina genómica. Financiamiento: Proyecto URUGENOMES; Agencia Nacional de Investigación e Innovación (ANII); Comisión Sectorial de Investigación Científica (CSIC); Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas (PEDECIBA).

GGM 27

FIRST NANOPORE-BASED DRAFT GENOME OF THE LEAFCUTTER ANT ATTA SEXDENS (HYMENOPTERA: FORMICIDAE)

de Oliveira Dias R.¹, Assunção Romão H. A.¹, Zarreta Santos Freire K.¹, Barragán Ruiz C. E.¹, Silva Nogueira M.¹, Pelegrineti Targueta C.¹, Magalhães Pereira J.¹, Nunes R.², Pires de Campos Telles M.³ ¹ Universidade Federal de Goiás, Brasil ² Universidade Estadual de Goiás, Brasil ³ Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Brasil. renata_dias@ufg.br.

Atta sexdens plays an important ecological role through bioturbation, decomposition, and cultivation of fungi, but it is also one of the most economically damaging pests of Neotropical agriculture. The study aims to expand the genomic resources related to *A. sexdens*, enabling further studies in comparative genetics, evolution, and conservation. Genomic DNA from three *A. sexdens* workers was sequenced on the PromethION P2 Solo platform (SQK-LSK114 chemistry), generating two independent sequencing runs that were merged into a single dataset. Sequencing adapters were removed with Porechop_ABI, and reads were filtered with Chopper, retaining those with mean quality $\geq$ Q10 and length $\geq$ 1000 bp. After filtering, 3,286,478 reads remained (9.84 Gb; median read length: 1,699 bp; median quality: Q17.6; N50: 5,100 bp), corresponding to approximately 32 $\times$ coverage of the estimated 303 Mb genome. Assembly was performed using Flye, Hifiasm, and NextDenovo, with metrics assessed via gfastats and completeness evaluated through BUSCO v5.7.1 using the Hymenoptera database. Flye produced the most contiguous assembly (total length: 294 Mb; N50: 13.9 Mb; 217 contigs; completeness: 97.0%), and all assemblers achieved completeness above 90% and total spans exceeding 290 Mb. Next steps include additional short-read sequencing and Pore-C data generation to support scaffolding and structural annotation; assembly and annotation quality will be validated through BUSCO completeness reassessment, k-merbased consensus quality, and synteny comparison with related Attini genomes. Funding: This work was supported by INCT EECBio (CNPq proc. 409197/2024-6); PPBio Araguaia (CNPq proc. 441114/2023-7); CEGGen (FAPEG proc. 202410267001291) and Rede BioGenomas Neotropicais (CNPq proc. 444522/2024-7).

GGM 28

INTERACCIÓN ENTRE CAGA DE H. PYLORI Y RS2075820-NOD1 ELEVA MARCADORES DE DAÑO EN LA ENFERMEDAD HEPÁTICA ASOCIADA CON DISFUNCIÓN METABÓLICA

Guerra R. A.¹, Maiorana F.¹², Acardi S.², Zapata P. D.¹³, Caronia V.¹, Barreyro F. J.¹³ ¹ Instituto de Biotecnología de Misiones “Dra. María Ebe Reca” (InBioMis), FCEQyN, Universidad Nacional de Misiones, Argentina ² Fundación H. A. Barceló, Instituto Universitario en Ciencias de la Salud, Argentina ³ CONICET, Argentina. abigailguerra521@gmail.com.

Helicobacter pylori, considerado un factor del exposoma intestinal, podría ser capaz de aumentar la inflamación, alteraciones metabólicas y favorecer el daño hepático. Datos recientes señalan una asociación entre la infección activa por *H. pylori* y la enfermedad hepática asociada con disfunción metabólica (MASLD). Evaluamos si *cagA* y NOD1- rs2075820 se asocian con marcadores de daño en el MASLD. Se incluyeron 494 adultos con dispepsia funcional sometidos a gastroscopia. Se registraron variables clínicas, bioquímicas, ecografía, FIB-4 y rigidez hepática (LSM) por elastografía transitoria. *H. pylori* se diagnosticó por Giemsa. *cagA* se evaluó por PCR en biopsia gástrica y NOD1-rs2075820 por RFLP en sangre periférica. MASLD se detectó en 209 sujetos (42%) y la infección *H. pylori*+ en 51%. *H. pylori* se asoció con mayor IMC y MASLD (p combinación *cagA*+/NOD1-GG confiere un mayor riesgo de fibrosis S/A, sugiriendo una interacción huésped-patógeno que podría acelerar la fibrogénesis en MASLD. Financiamiento: Subsidio Fundación H.A. Barceló.

GGM 29

PRIMERA IDENTIFICACIÓN Y CARACTERIZACIÓN DE GENES CODIFICANTES DE DEFENSINAS EN GENOMA DE GUAYABO DEL PAÍS CON UN ABORDAJE IN SILICO

Rossi F.¹, Oberti H.², Pritsch C.², Rodríguez Decuadro S.^{2 1}
 Facultad de Agronomía, Universidad de la República,
 Uruguay ² Departamento de Biología Vegetal,
 Facultad de Agronomía, Universidad de la República,
 Uruguay. florenciarossi.27@gmail.com.

Los péptidos antimicrobianos (AMPs) son moléculas pequeñas, ricas en cisteína, que forman parte del sistema inmune innato de plantas y animales. Aunque presentan potencial para el control de infecciones en humanos, animales y cultivos, así como para la conservación de alimentos, la bioprospección de AMPs en la flora nativa de Uruguay sigue siendo limitada. Este trabajo tuvo como objetivo identificar y caracterizar genes codificantes de AMPs del grupo de las defensinas en el genoma del frutal nativo Feijoa sellowiana (Myrtaceae), conocido como guayabo del país. La búsqueda de secuencias candidatas se realizó mediante BLASTp, utilizando defensinas reportadas como secuencias de consulta, y mediante HMMER, empleando el perfil del dominio gammathionin (PF00304). Se identificaron cinco secuencias candidatas de defensinas (FsePDFs). El análisis de localización cromosómica mostró dos genes en el cromosoma 2, dispuestos en tándem, dos en el cromosoma 6 y uno en el cromosoma 8. Cuatro de los cinco genes FsePDFs presentaron la organización canónica exón-intrón-exón. A partir de AlphaFold, se generaron modelos de estructura terciaria que incluyeron el dominio gamma-thionin, residuos de cisteína conservados y posibles puentes disulfuro, lo que confirmó una estructura formada por dos hojas beta y una hélice alfa. Estos resultados constituyen el primer reporte de defensinas a nivel genómico en guayabo del país y serán validados en futuros trabajos mediante análisis de expresión basados en RT-qPCR. Financiación: CSIC-Udelar-628; Beca POSNAC-ANII-183382.

GGM 30

EXPRESIÓN DE LOS GENES PER EN CARCINOMA OCULAR DE CÉLULAS ESCAMOSAS EN LA RAZA BOVINA HEREFORD

Balemian N.¹, Pedrana G.², Fernández-Calero T.³,
 Armstrong E.^{1 1} Unidad Académica de Genética, Facultad
 de Veterinaria, Universidad de la República, Uruguay ²
 Unidad Académica de Histología y Embriología, Facultad
 de Veterinaria, Universidad de la República, Uruguay ³
 Unidad de Bioinformática, Institut Pasteur de Montevideo,
 Uruguay. narine.bal@gmail.com.

El carcinoma ocular de células escamosas bovino (BOSCC) es una de las neoplasias más frecuentes en bovinos y su desarrollo se asocia tanto a factores ambientales como genéticos. La radiación ultravioleta (UV) constituye uno de los principales factores de riesgo, especialmente en animales con escasa pigmentación periocular como los bovinos Hereford (*Bos taurus*), debido a la ausencia de melanina fotoprotectora. Sin embargo, existen mecanismos moleculares involucrados en la susceptibilidad y progresión tumoral que aún no han sido completamente caracterizados. El objetivo de este trabajo fue evaluar la expresión de los genes reguladores del ritmo circadiano PER1, PER2 y PER3 en tumores BOSCC. Se analizaron 5 muestras de tejido ocular tumoral y 3 muestras de tejido ocular sano mediante secuenciación y análisis transcriptómico utilizando herramientas bioinformáticas en R y EdgeR, con criterios de significancia FDR < 0,05 y log₂FC > |1|. Los resultados mostraron una subexpresión significativa de PER1, PER2 y PER3 en los tumores oculares, con valores de log₂FC de -2,4, -3,0 y -3,5, respectivamente. Estos genes participan en la regulación del ciclo celular, apoptosis y proliferación celular, y su alteración ha sido previamente asociada a distintos procesos oncológicos. Hasta donde sabemos, este es el primer estudio que describe la expresión de los genes PER en tumores oculares bovinos, aportando información relevante para comprender los mecanismos moleculares implicados en la patogénesis y agresividad biológica del BOSCC. Financiamiento: PEDECIBA, CIDECA, UDELAR.

GGM 31

MOLECULAR ALTERATIONS ASSOCIATED WITH RELAPSED MULTIPLE MYELOMA IN THE MMRF-COMPASS COHORT

Tomaz A. A.¹, Ribeiro T. D.², Porto I. O. P.², Caldas Barradas M.³, Lopes A. T. C.⁴, De Melo e Silva D.^{3,1} Centro de Excelência em Saúde Única (CESU), Universidade Federal de Goiás (UFG), Brasil ² Faculdade de Medicina (FAMED), Universidade de Rio Verde, Brasil ³ Laboratório de Mutagênese (LabMut), Instituto de Ciências Ambientais (ICB), Universidade Federal de Goiás (UFG), Brasil ⁴ Laboratório de Educação e Pesquisa em Toxicologia In Vitro (Tox In), Universidade Federal de Goiás (UFG), Brasil. acacio_a_tomaz@discente.ufg.br.

Multiple myeloma (MM) is a heterogeneous neoplasm characterized by the clonal evolution of malignant plasma cells and frequent relapses. This study compares the mutational and transcriptomic profiles between primary and recurrent MM, using data from the MMRFCoMMpass cohort. Mutation data were analyzed excluding immunoglobulin (IGH) genes to prioritize driver events, while RNA-seq analyses included only bone marrow samples to reduce tissue-related transcriptional bias. Differential expression analyses were performed using DESeq2 (adjusted $p < 0.05$), while co-occurrence and mutual exclusivity analyses were conducted using maftools in R ($p < 0.05$). Recurrent MM exhibited distinct mutational patterns, including enrichment of mutations in NRAS and mutual exclusivity between NRAS and KRAS, suggesting functional redundancy in the MAPK pathway. Co-occurrence analysis revealed associations such as FAT3 and COX10 in recurrent cases, genes related to cellular adhesion and metabolic processes. Transcriptomic analysis showed overexpressed genes in recurrent MM enriched in leukocyte activation pathways, immune response, and cell migration. Integration of mutation and expression data identified four genes altered simultaneously at both levels, suggesting potential determinants of disease progression. These findings identify molecular alterations associated with relapsed MM. However, the absence of matched longitudinal samples limits direct assessment of clonal evolution between primary and recurrent tumors. Funding: This work received financial support through scholarships granted by the Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Goiás (FAPEG) – Brasil CTI-B [quote 9905 – Center of Excellence in One Health (CESU)]. Additional financial support was provided in form of scholarships granted by the Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES) – Brasil [Financial Code 001], the Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) – Brasil, and the Organização das Voluntárias de Goiás (OVG) – Brasil.

GGM 32

DETECCIÓN DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS POCO FRECUENTES POR MICROARREGLOS: ESTANDARIZACIÓN DEL PRIMER LABORATORIO DE CITOGENÓMICA EN PARAGUAY

Zarate S.¹, Marchuk G.¹, Portillo Centurion A.², Otazu I.¹, Lacarruba D.^{3,1} Díaz Gill S.A., Paraguay ² División de Perinatología, Hospital de Clínicas, Paraguay ³ Departamento de Neuropediatría, Servicio de Pediatría, Hospital General Pediátrico Niños de Acosta Ñu, Paraguay. szarateg23@gmail.com.

El microarray cromosómico es una herramienta diagnóstica recomendada desde hace más de 15 años para detectar alteraciones cromosómicas submicroscópicas no equilibradas. En Paraguay, su implementación inició en 2024 con la apertura del primer laboratorio especializado, ampliando el acceso al diagnóstico genético. Previamente, numerosos pacientes permanecían sin diagnóstico o enfrentaban limitaciones económicas para acceder a estudios en el exterior. El objetivo de este trabajo fue describir dos casos poco frecuentes de duplicación en 17p. Se realizó la evaluación clínica, cariotipo y microarray cromosómico mediante Infinium Global Diversity Array with Cytogenetics-8 BeadChip (Illumina), con análisis de datos mediante VIATM de Bionano Genomics. Ambas pacientes presentaron restricción del crecimiento intrauterino, cardiopatías congénitas y microcefalia. En el Caso 1 se obtuvo un cariotipo 46,XX y una microduplicación patológica de 3,79 Mb en 17p11.2. En el Caso 2, el cariotipo evidenció 46,XX,add(14)(p13), y el microarray permitió caracterizar una duplicación patológica de 22 Mb en 17p13.3-11.2, asociada a compromiso severo del desarrollo y fallecimiento a los 11 meses. Estos hallazgos evidencian el valor del microarray para la caracterización precisa de alteraciones poco frecuentes, fortaleciendo el diagnóstico genético y la atención clínica en Paraguay.

GGM 33

SYNERGISTIC ASSOCIATION BETWEEN GERMLINE GENETIC BURDEN AND PESTICIDE EXPOSURE IN THE DEVELOPMENT OF CANCER AMONG FARMERS

Caldas Barradas M.¹, Pires Porto I. O.², Alves Pedroso T. M.³, Gonçalves Ribeiro H.⁴, Thomaz A. A.¹, De Melo e Silva D.^{1,1} Laboratory of Mutagenesis, Institute of Biological Sciences, Federal University of Goiás, Brasil ² Faculty of Medicine, University of Rio Verde – Goiânia Campus, Brasil ³ Biotechnology Laboratory, CET UEG – Anápolis – Goiás, Brasil ⁴ Hospital Araújo Jorge, Associação de Combate ao Câncer do Estado de Goiás, Brasil. millercaldas@discente.ufg.br.

Pesticide use in Brazil has increased markedly over the past decade, raising concerns about human health. Although pesticide exposure has been implicated in carcinogenesis, the contribution of inherited genetic susceptibility remains poorly understood. We investigated the relationship between germline genetic burden and pesticide exposure in 37 patients with hematological, digestive, and head and neck cancers. Expanded Clinical Exome sequencing of peripheral blood identified rare, potentially deleterious germline variants. Variants were annotated using ANNOVAR and classified according to in silico pathogenicity predictors SIFT (deleterious if score ≤ 0.05) and PolyPhen-2 (probably/possibly damaging if scores > 0.447) to create a genetic risk score. Pesticide exposure was estimated from self-reported occupational history. Functional enrichment analysis using MSigDB and KEGG pathways was performed on genes carrying high-impact mutations (nonsense, frameshift, splice site) and consensus deleterious missense variants (SIFT deleterious and PolyPhen probably/possibly damaging). Enriched pathways included immune response, ECM-receptor interaction, and xenobiotic metabolism, all previously associated with pesticide toxicity and carcinogenesis. Given the pilot nature of this study-limited sample size ($n = 37$), self-reported exposure data, and lack of a control group-these findings should be interpreted as preliminary. Nevertheless, they support the feasibility of integrating genomic and exposome approaches to investigate cancer susceptibility associated with environmental exposures. Financiamento: Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior – Brasil (CAPES) – Finance Code 001.

GGM 34

A HIGH-QUALITY GENOME ASSEMBLY OF THE MEDICINAL TREE *PTERODON PUBESCENS* (LEGUMINOSAE, PAPILIONOIDEAE)

Soares T. N.¹, Targueta C. P.¹, de Oliveira Dias R.¹, Corrêa-Miranda K. M.¹, Barragán-Ruiz C. E.¹, Pavanelli de Souza I.², Nunes R.², Pires de Campos Telles M.^{3,1} Universidade Federal de Goiás, Brasil ² Universidade Estadual de Goiás, Brasil ³ Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Brasil. tnsouares@ufg.br.

Pterodon pubescens (Benth.) Benth. (Leguminosae, Papilionoideae) is a South American medicinal tree facing taxonomic challenges due to hybridization and the shared vernacular name “sucupira-branca”. To understand its diversification and sustainable medicinal use, we present the first nuclear genome assembly from Oxford Nanopore Technologies (ONT) long reads. Sequencing yielded 13.84 million raw reads (71.7 Gb; mean length: 5,183 bp; median: 2,160 bp; read N50: 14,396 bp) with a mean quality of Q18.7 (64.7% $>Q20$), and ultra-long reads up to 440 kb. Porechop_ABI filtering showed minimal adapter/chimera presence, preserving data integrity. A de novo assembly was generated with hifiasm and evaluated using QUAST and BUSCO. The haploid assembly spans ~591.7 Mb, closely matching the estimated genome size (1C = 650.37 Mbp). It exhibits outstanding contiguity with 924 contigs and an N50 of 73.9 Mb. Notably, the L50 is 4 and the L90 is 8, consistent with the species' basic haploid chromosome number ($n = 8$), indicating near-complete pseudochromosome reconstruction. BUSCO analysis (fabales_odb12 database) demonstrated high genomic completeness, recovering 95.4% of conserved orthologous genes (75.1% single-copy, 20.3% duplicated, 0.2% fragmented, 4.4% missing). The final assembly features a 34.04% GC content and zero undefined bases (0 Ns). This high quality genomic resource establishes a foundation for population and comparative genomics analyses, significantly advancing species delimitation and evolutionary studies within the genus *Pterodon*. Funding: This work was supported by INCT EECBio (CNPq proc. 409197/2024-6), PPBio Araguaia (CNPq proc. 441114/2023-7); Recursos Genéticos (CNPq proc. 408094/2025-7); CEGGen (FAPEG proc. 202410267001291), and Rede BioGenomas Neotropicais (CNPq proc. 444522/2024-7).

GGM 35

A HIDDEN COLORECTAL CANCER SUBTYPE EMERGES FROM THE CONVERGENCE OF MUTATIONAL SIGNATURES, MICROBIOME AND DIET IN ARGENTINE PATIENT

Lohmann F. A.¹, Herrera L. M.¹, Ferro F. A.², Santino J. P.³, Sanchez M. F.³, Martinez von Scheidt M.⁴, Vaccaro C. A.⁵, Piñero T. A.^{1,1} Instituto de Medicina Traslacional e Ingeniería Biomédica (IMTIB), Argentina ² Programa Cáncer Hereditario, Hospital Italiano de Buenos Aires, Argentina ³ Servicio de Anatomía Patológica, Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA), Argentina ⁴ Investigación e Innovación Tecnológica, Departamento de Informática en Salud, Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA), Argentina ⁵ Servicio de Coloproctología, Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA), Argentina. florencialohmann@gmail.com.

Colorectal cancer (CRC) reflects complex genomic–environmental interactions, yet South American cohorts remain understudied. Within the global Mutographs Cancer Grand Challenge, we integrated gut microbiota and diet in Argentine patients with genomically characterized sporadic CRC to unveil environmental drivers of mutational processes. Of the 53 Argentine patients with microsatellite-stable tumors, 10 had microbiome and dietary data available and were compared with 10 healthy controls matched by sex and age. Fecal microbiota were profiled by 16S rRNA gene amplicon sequencing, and dietary variables were assessed using Wilcoxon tests with Benjamini–Hochberg (BH) correction. Tumors exhibited the colibactin-associated signature SBS88, alongside signatures of unknown etiology (SBS89, DBS8, ID14, and ID_J). Dominant genera (*Bacteroides*, *Faecalibacterium*) showed no significant shifts (FDR>0.05). LEfSe analysis identified distinct genus-level microbial signatures between CRC patients and healthy controls. *Sutterella*, *Mogibacterium*, and *Peptostreptococcus* were enriched in CRC, whereas *Subdoligranulum*, the *Eubacterium hallii* group, *Adlercreutzia*, *Marvinbryantia*, and *Angelakisella* were enriched in healthy controls. *Sutterella* and *Subdoligranulum* displayed the largest LDA effect sizes in CRC and controls, respectively. These findings suggest a reduction in potentially beneficial short-chain-fatty-acid-producing bacteria in CRC. Rather than broad dysbiosis, the presence of bacterial-toxin signatures (SBS88) and uncharacterized mutational profiles (SBS89, DBS8, ID_14/J) alongside discrete microbial trends and dietary patterns suggests a hidden, environmentally modulated CRC subtype. This pioneer pilot study establishes a multi-omic framework in South America, highlighting the need for larger, signature-stratified cohorts.

GGM 36

EXTRACTO DE ORUJO DE UVA TANNAT COMO REGULADOR DE LA EXPRESIÓN GÉNICA.

Faulord Sosa M. A.¹, Frade M. P.¹, Rodríguez-Teja M.¹, Fernández-Fernández A.², Pastro L.^{1,1} Facultad de Medicina, Departamento de Genética, Universidad de la República, Uruguay ² Facultad de Química, Departamento de Ciencia y Tecnología de Alimentos, Universidad de la República, Uruguay. afaulord@gmail.com.

La glicación es una reacción no enzimática entre un azúcar reductor y un grupo amino que modifica la estructura y la función de proteínas y ácidos nucleicos; incidiendo en la génesis de enfermedades crónicas no transmisibles como el cáncer, alzheimer, diabetes tipo 2 entre otras. Se cree que la única macromolécula capaz de repararse es el ADN mientras que otras como las proteínas, si se dañan, pueden destruirse y volver a sintetizarse. Sin embargo, la Fructosamina-3-quinasa (FN3K) es una enzima capaz de desglicar las proteínas. El extracto de piel de uva Tannat, (PUT) proveniente del orujo, (subproducto de la vinificación), es rico en compuestos fenólicos con probada capacidad antiglicante. Hipotetizamos que podría ser agente desglicante, operando sinérgicamente con FN3K. Para eso, sembramos células no tumorales de mama sobre membrana basal (MB) enriquecida en AGEs. Usamos MB comercial incubada con glicolaldehído por 14 horas a 37°C. Esta MB, se define como rígida (MB R) frente a la MB sin tratar que es la nativa (MB N). Por RT-qPCR, utilizando actina como de gen de referencia, se analizó la expresión de FN3K en las distintas condiciones, determinando un fold change de 2,3 (p value < 0,05) en MB R vs MB N. Mientras que para MB R tratada con extracto de PUT la expresión de FN3K disminuyó con un fold change de 0,2 (p value < 0,05). Esto podría sugerir que la expresión de FN3K está atenuada por la acción antiglicante del extracto de PUT. Entes financiadores: Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas (PEDECIBA); Agencia Nacional de Investigación e Innovación (ANII).

GGM 37

PRIMERA DETECCIÓN DEL LINAJE GI-23 DE IBV EN URUGUAY: ALTA DIVERSIDAD GENÓMICA Y RECOMBINACIÓN CON LINAJES SUDAMERICANOS

Williman J.¹, Tomas G.¹, Techera C.¹, Panzera Y.¹, Perez R.¹, Marandino A.^{1,1} Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Uruguay. jwilliman@fcien.edu.uy.

La bronquitis infecciosa aviar es una enfermedad viral altamente contagiosa que afecta aves de corral y representa una importante amenaza sanitaria y económica para la industria avícola mundial. El virus de la bronquitis infecciosa aviar (IBV) presenta elevadas tasas de mutación y recombinación, favoreciendo la emergencia de variantes con cambios en virulencia, tropismo tisular y antigenicidad, lo que dificulta su control pese al uso extendido de vacunas. En Sudamérica, los linajes GI-11 y GI-16 han sido históricamente los más prevalentes, siendo GI-11 el único detectado en Uruguay entre 2009 y 2022. El objetivo de este estudio fue caracterizar genómicamente las cepas uruguayas de IBV circulantes entre 2022 y 2026. Reportamos la primera detección y caracterización genómica completa de cepas GI-23 en Uruguay, un linaje de preocupación global. Los genomas completos se obtuvieron a partir de aislamientos en huevos embrionados de pollo, seguidos de extracción de ARN, transcripción reversa, amplificación por desplazamiento múltiple y secuenciación Illumina. Los análisis filogenéticos revelaron la circulación de al menos dos grupos diferenciados de GI-23 en Uruguay, ambos moldeados por múltiples eventos de recombinación con participación de distintos linajes, incluyendo cepas de campo y vacunales sudamericanas. Estos resultados amplían el conocimiento sobre la diversidad genética y la dinámica evolutiva del IBV en Sudamérica, aportando información relevante para la vigilancia molecular y el diseño de estrategias de control y vacunación más efectivas.

GGM 38

GWAS IDENTIFICA NUEVOS LOCI ASOCIADOS A HÍGADO GRASO CON DISFUNCIÓN METABÓLICA Y AL ÍNDICE DE ATENUACIÓN HEPATOESPLÉNICO EN MEXICANOS

Molina Murillo E. V.¹, Posadas Sánchez R.², Vargas Alarcón G.², Jacobo Albavera L.¹, Domínguez Pérez M.¹, Romero Hidalgo S.³, Carnevale Cantoni A.⁴, Villarreal Molina M. T.^{1,1} Laboratorio de Enfermedades Cardiovasculares, Instituto Nacional de Medicina Genómica, México ² Instituto Nacional de Cardiología Ignacio Chávez, México ³ Consorcio de Genómica Computacional, Instituto Nacional de Medicina Genómica, México ⁴ Laboratorio de Enfermedades Mendelianas, Instituto Nacional de Medicina Genómica, México. evmm28@gmail.com.

El hígado graso asociado a disfunción metabólica (MAFLD) es una acumulación de grasa hepática ocasionada por desbalance metabólico, altamente prevalente en adultos mexicanos (45%). Su etiología es compleja, e incluye factores genéticos. Los estudios de asociación de genoma completo (GWAS) han identificado loci asociados a MAFLD principalmente en europeos. Por esto, buscamos identificar loci asociados a MAFLD, y al índice de atenuación hepatoesplénico (IAH) como medida de cuantificación de grasa hepática en población mexicana mediante GWAS. Se incluyeron 1.093 individuos con datos clínicos, tomografía de abdomen y genotipos por microarreglos. Se hicieron controles de calidad estándar e imputaciones en TOPMed, incluyendo 4.774.890 SNVs en el análisis. Se buscaron asociaciones mediante regresiones ajustadas por diversos confusores con PLINK. Se identificaron 19 loci asociados a MAFLD y 22 a IAH en el análisis conjunto, incluyendo genes reportados como PNPLA3 y GRIK3, así como varios nuevos loci asociados a MAFLD y/o IAH, destacando CACNG4, EDIL3, PVALB y NREP por su relación con rasgos metabólicos y daño hepático metabólico. Además, 9 loci se asociaron a MAFLD y 38 a IAH únicamente en mujeres, mientras que 8 loci se asociaron a MAFLD y 21 a IAH únicamente en hombres. Entre éstos, destacan los genes RAMP3, ADCY1 y APPL2 por su participación en el metabolismo hepático, procesos inflamatorios y activación del AMP cíclico. Este es el primer estudio de GWAS para MAFLD e IAH en población mexicana, por lo que es necesario replicar estas asociaciones en cohortes independientes. Financiamiento: Instituto Nacional de Cardiología “Ignacio Chávez” (INCICH) e Instituto Nacional de Medicina Genómica (INMEGEN).

GGM 39

ANÁLISIS DE COMUNIDADES MICROBIANAS ASOCIADAS A UN EXPERIMENTO ENFOCADO EN MITIGAR FLORACIONES DE CIANOBACTERIAS

Moreira Muñoz C.¹, Aguirre Souza G.¹, Federici M. T.², Simón C.³, Quincke A.³ ¹ Universidad Católica del Uruguay, Uruguay

² Estación Experimental INIA Las Brujas, Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria del Uruguay (INIA), Uruguay

³ Estación Experimental INIA La Estanzuela, Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria del Uruguay (INIA), Uruguay. camila.moreira@correo.ucu.edu.uy.

La eutrofización es una problemática ambiental causada por el exceso de nutrientes en los cuerpos de agua, que deteriora su calidad y altera las condiciones del sistema, generando impactos ecológicos, sanitarios y económicos, favoreciendo el desarrollo de floraciones de cianobacterias que modifican la estructura de las comunidades microbianas y producen cianotoxinas. El objetivo de este trabajo fue evaluar la respuesta de la comunidad fitoplanctónica a un tratamiento de oxidación avanzada con percarbonato de sodio y sulfato ferroso, utilizado para reducir floraciones de cianobacterias. Se instalaron seis mesocosmos en un tajarar eutrofizado de Colonia, Uruguay (tres controles y tres tratados), evaluando clorofila a total y de cianobacterias como indicadores de biomasa fitoplanctónica, y se tomaron muestras para secuenciación del gen 16S con el fin de caracterizar la comunidad microbiana. Los resultados preliminares mostraron una mayor disminución de la clorofila a asociada a cianobacterias que de la clorofila a total en los mesocosmos tratados, lo que sugiere que el tratamiento reduce el estado eutrófico inicial al afectar preferentemente a las cianobacterias, posiblemente debido a procesos de oxidación que comprometen su integridad celular. El análisis de secuenciación complementa estos resultados mediante la caracterización taxonómica de las comunidades microbianas.

GGM 40

VARIANTS UNDER NATURAL SELECTION IN PKD1L2 ARE ASSOCIATED WITH LIPEMIC TRAITS

López-Escobar T. A.¹, Barajas-Olmos F.¹, Quiroz-Pineda J. A.¹, Contreras-Cubas C.¹, Villafán-Bernal J. R.¹, González-Flores E.¹, Martínez-Hernández A.¹, Orozco L.¹, García-Ortiz H.¹ ¹ Laboratorio de Inmunogenómica y Enfermedades Metabólicas, Instituto Nacional de Medicina Genómica, Secretaría de Salud, México. t.ale.loes2@gmail.com.

Genome-wide selection studies (GWSS) have detected several local adaptation signals related to metabolism, immune response, cold resistance, among others. This approach highlights genomic variations that were once advantageous but have become detrimental due to shifts in environmental conditions. Here, we aimed to describe variant with evidence of selection (SNVES) associated with metabolic traits in Mexican populations. We perform a GWSS including the exome of 430 individuals from Mexican indigenous populations. Subsequently, SNVES frequencies were evaluated across the 1000 Genomes Project and a cohort of 2,217 whole-exome-sequenced Indigenous and Mestizo Mexicans. Imputed genotypic data from four previously described cohorts ($n = 4,141$) were utilized for a meta-analysis of 12 metabolic traits. Among the identified SNVES the located in PKD1L2 were the most prominent. Mexican populations exhibit the highest frequencies worldwide of the PKD1L2 SNVES (23%), particularly in Indigenous groups (27%). Furthermore, the PKD1L2 SNVES was associated with triglycerides ($b = -9.35$; $p = 0.0014$) and total cholesterol ($b = -2.45$; $p = 0.028$) levels. Previous studies have identified PKD1L2 variants under natural selection in Siberians. Taken together, these data suggest a common origin for this selection signal between Mexicans and Siberians. Additionally, our study provides the first evidence linking PKD1L2 SNVES with metabolic traits. These results further suggest that this variant may have been enriched in Mexican populations due to its relevance in lipid metabolism. Funding: Secretaría de Ciencia, Humanidades, Tecnología e Innovación (SECIHTI), grant number 320561.

GGM 41

CARACTERIZACIÓN DE LA DIETA DEL SAPITO DE DARWIN *MELANOPHRYNISCUS MONTEVIDENSIS* EN CUATRO POBLACIONES NATURALES

Gutierrez M.¹, Riera J.¹, Almanza L.², Serrón V.¹, Pavón C.¹, Albo M. J.², Bardier C.³, Tomasco I.¹ ¹ Laboratorio de Evolución, Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Uruguay ² Sección Entomología, Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Uruguay ³ MEDIA, Centro Universitario Regional Este, Universidad de la República, Uruguay. marag@fcien.edu.uy.

El Sapito de Darwin, *Melanophryniscus montevidensis*, es una especie de la familia Bufonidae restringida principalmente al litoral uruguayo y clasificada como Críticamente Amenazada. Comprender aspectos de su historia natural, como la dieta, puede aportar información relevante para estrategias de conservación. Planteamos que variaciones locales en la disponibilidad de presas afectarían la composición dietaria y, potencialmente, la persistencia de las poblaciones. Nos propusimos poner a punto la técnica de metabarcoding como herramienta molecular para caracterizar la dieta de la especie mediante el análisis de ADN presente en fecas. Se emplearon primers que amplifican un fragmento de 150 bp del gen COI. Analizamos muestras provenientes de cuatro poblaciones conocidas de *M. montevidensis*: Laguna de Rocha (n=8), Cabo Polonio (n=7), Cerro Verde (n=3) y Barra del Chuy (n=4). Identificamos 24 órdenes de artrópodos, principalmente pertenecientes a Insecta y Arachnida. Los grupos más frecuentes fueron himenópteros (hormigas y avispas), isópodos (bichos de la humedad), dípteros (moscas) y distintos grupos de ácaros. La composición dietaria presentó diferencias significativas entre poblaciones, sugiriendo variación espacial en el consumo de presas, posiblemente asociada a diferencias en la disponibilidad local de recursos. Este constituye el primer estudio que caracteriza la dieta de *M. montevidensis* mediante herramientas moleculares, destacando el potencial del metabarcoding para estudiar rasgos ecológicos relevantes para la conservación de especies amenazadas. Este trabajo fue financiado mediante el Proyecto PAIE-CSIC N.º 110, titulado "Comida en peligro: dieta de un anfibio amenazado de Uruguay".

GGM 42

MOLECULAR SEX DETERMINATION IN RATITES: DEVELOPMENT AND VALIDATION OF SCAR MARKERS FOR EARLY SEXING IN OSTRICH (*STRUTHIO CAMELUS*) AND EMU (*DROMAIUS NOVAEHOLLANDIAE*)

Araneda C.¹, Lam N.², Marín J. C.³, Cayupi A.², Iturra P.⁴

¹ Universidad de Chile, Chile ² Facultad de Ciencias Agronómicas, Universidad de Chile, Chile ³ Departamento de Ciencias Básicas, Universidad del Bío-Bío, Chile ⁴ Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile. craraned@uchile.cl.

Early sex identification in ratites is hindered by the lack of apparent sexual dimorphism in juveniles and the high genetic similarity between their sex chromosomes. Traditional visual and manual methods exhibit limited diagnostic efficiency. This study aimed to develop reproducible Sequence-Characterized Amplified Region (SCAR) molecular markers to establish a highly reliable, early DNA-based sexing methodology for ratites. Genomic DNA was extracted from feathers of ostriches, emus, and rheas. Sexual polymorphism screening was performed via RAPD-PCR using 400 random primers per species. Female-specific bands were isolated, cloned into plasmid vectors, and sequenced to design specific SCAR primer pairs. Additionally, the comparative "candidate gene" approach was tested using the avian sex-linked marker EE0.6. Screening identified female-specific RAPD markers in all three species. The ostrich marker UBC66 (350 bp) and emu marker UBC230 (1000 bp) were successfully converted into SCAR markers Sc66 and Dn230. Validation of Sc66 in field blind trials achieved 100% diagnostic accuracy. Conversely, the EE0.6 marker yielded identical amplification lengths across sexes, revealing only a single nucleotide polymorphism (A/G) at base 220. The RAPD-to-SCAR conversion strategy provided a precise, efficient, and reproducible tool for early molecular sexing in ostriches and emus. Funding: Proyecto FIA BIOT-01-P-027 and ANID/FONDECYT Regular 1251675.

GGM 43

RANDOM GENETIC DRIFT IN THE ISOLATED POPULATION OF HORNACKO (CZECHIA) AS A SOURCE OF NOVEL PATHOLOGICAL MECHANISMS OF PARKINSONISM

Vodicka R.¹, Kolarikova K.², Ildzova Z.³, Kolarikova M.², Mensikova K.³, Kanovsky P.^{3,1} University Hospital and Palacky University Olomouc, Czech Republic ² Institute of Medical Genetics, University Hospital and Palacky University Olomouc, Czech Republic ³ Department of Neurology, Palacký University and University Hospital Olomouc, Czech Republic. vodickar@fnol.cz.

Parkinsonism occurring in genetically isolated populations provides a unique opportunity to identify rare disease-associated variants accumulated through genetic drift. The objective of this study was to identify candidate genetic variants contributing to familial parkinsonism in the isolated Hornacko population in South-eastern Czechia. The study cohort comprised 44 individuals (21 affected and 23 unaffected controls), including 15 members of a multigenerational pedigree. Whole-genome sequencing was performed using Illumina NovaSeq 6000 PCR-free library preparation followed by variant prioritization using clinical annotation tools (Varsome Clinical). Several biologically relevant candidate variants were identified, including SLC18A2 (VMAT2) p.Gly195Ser, PCBD1 p.Val69Met, LRRK2 p.Ser633Phe, MT-ATP8 p.Thr6Ile, and a 2-bp deletion in the 5'UTR of PAK6. These variants converge on pathways involved in dopamine homeostasis, mitochondrial bioenergetics, mitophagy, and neuronal signalling, suggesting synergistic effects rather than monogenic causation. Our findings support the hypothesis that random genetic drift facilitated the accumulation of multiple rare susceptibility variants within this isolated population, providing new insights into the genetic architecture and molecular mechanisms underlying familial parkinsonism and identifying promising targets for future functional studies. Supported by: MH CZ – DRO (University Hospital Olomouc, 00098892), IGA_LF_2025_019, IGA_LF_2026_020 and the Ministry of Health of the Czech Republic (AZV project NW25-04-00194).

GGM 44

GENOMA NUCLEAR DE EUGENIA DYSENTERICA (MYRTACEAE): MONTAGEM DE ALTA CONTIGUIDADE E COMPLETUDE USANDO SEQUENCIAMENTO OXFORD NANOPORE

Telles M.¹, Targueta C.², Barragán-Ruiz C.², Corrêa-Miranda K.², Dias R.², Soares T.², Nunes R.^{3,1} Pontifícia Universidade Católica de Goiás, Brasil ² Universidade Federal de Goiás, Brasil ³ Universidade Estadual de Goiás, Brasil, tellesmpc@gmail.com.

Eugenia dysenterica DC. (Myrtaceae), conhecida como cagaiteira, é uma frutífera nativa do Cerrado reconhecida por sua importância como recurso genético. Neste trabalho, foi gerada e avaliada uma montagem preliminar do genoma de *E. dysenterica* a partir de leituras longas Oxford Nanopore. DNA de alto peso molecular foi extraído de folhas de um único indivíduo para ser usado no preparo de biblioteca com Ligation Sequencing Kit, seguido de sequenciamento na plataforma PromethION P2 Solo. Foram obtidos 19,56 Gb de dados 1.837.588 leituras, com comprimento médio de 10.642,8 pb, qualidade mediana Q20,9 e N50 de 27.8kb. Os adaptadores de sequenciamento foram removidos utilizando o Porechop e leituras <10.000 pb e Q<20 foram removidas. A montagem de genoma foi realizada utilizando o Hifiasm e o scaffolding com o LFScaf. A montagem final totalizou 392,64 Mb em 524 sequências, com maior scaffold de 41,10 Mb, N50 de 32,43 Mb, N90 de 14,44 Mb, L50 = 6, L90 = 12 e 40,02% de GC. A completude de genes foi estimada com BUSCO (embryophyta_odb12), recuperando 99,7% dos ortólogos completos, dos quais 97,7% em cópia única e 1,9% duplicados. O L90=12 se aproxima do número básico de cromossomos da espécie (n = 11), indicando uma limitação na montagem provavelmente oriunda de regiões repetitivas. A alta completude e contiguidade demonstram o potencial da montagem como sequência de referência em nível quase cromossômico para genômica comparativa, conservação, domesticação e uso sustentável da biodiversidade do Cerrado. As próximas etapas incluem polimento, identificação de telômeros, ancoragem cromossômica com Hi-C ou Pore-C e anotação estrutural. Financiamento: INCT EECBio (CNPq proc. 409197/2024-6), PPBio Araguaia (CNPq proc. 441114/2023-7); Recursos Genéticos (CNPq proc. 408094/2025-7), CEGGen (FAPEG proc. 202410267001291), CPBioS (FAPEG proc. 202510267001860) e Rede BioGenomas Neotropicais (CNPq proc. 444522/2024-7).

GGM 45

GENOMIC EVIDENCE FOR A ZW SEX DETERMINATION SYSTEM IN *CIRSIIUM ARVENSE*.

Marques Hill S.¹, Llaca V.², Fengler K.², Patterson E.³, Lemas J.³, Montgomery J.⁴, Cutti L.³, Johnson N.⁴, Sloan D.⁴, Tranel P.⁵, Gaines T.⁴ ¹ Universidad Católica del Uruguay, Uruguay ² Corteva Agriscience, USA ³ Michigan State University, USA ⁴ Colorado State University, USA ⁵ University of Illinois Urbana-Champaign, USA. sofia.marques@ucu.edu.uy.

Despite their global impact on agriculture, weedy species are often underrepresented in genomic research. *Cirsium arvense*, a dioecious perennial weed, is a significant pest. This study aimed to produce high-quality genomes for both male and female plants and investigate the genomic basis of dioecy. Comparative analyses identified chromosome 6 as the sex chromosome pair. Using Jellyfish, k-mers were obtained and compared looking for sex-specific genomic content. This showed that females had four times more sexspecific k-mers than males. Synteny analysis with GENESPACE indicated that the putative W-linked region contains inversions and synteny gaps, whereas most chromosome 6 remains a pseudoautosomal region. Gene expression data from roots, flower buds, and flowers were analyzed with DESeq2. Differentially expressed genes revealed limited sexspecific expression. Female-limited genes clustered within the W-linked region, while male-limited genes did not cluster in any specific region. Consistently, dS analyses performed with OrthoFinder, MAFFT, and codeml showed significant heterogeneity among chromosome 6 regions, with higher synonymous divergence in the inversion-associated and differentiated areas, suggesting concentration of sequence divergence likely linked to structural rearrangements and recombination suppression. These results point to a partially diverged ZW system, the first proposed for this species. The genomes and sexlinked region data serve as essential resources for understanding dioecy and reproductive evolution, and high-quality reference genomes can enhance genomic studies, potentially leading to new weed control strategies.

GGM 46

HACIA UNA REPRESENTACIÓN GENÉTICA MÁS EQUITATIVA: DESARROLLO DE UNA HERRAMIENTA FACILITADORA DEL REPORTE DE VARIANTES EN BASES DE DATOS INTERNACIONALES

Aschettino G.¹, Goris V.¹, Juanes M.¹, Touzon M. S.¹, Pérez M. M.¹, Aráoz H. V.¹, Alonso C.¹ ¹ Hospital de Pediatría JP Garrahan, Argentina. giovannaaschettino@gmail.com.

La secuenciación masiva (NGS) genera grandes volúmenes de datos genómicos, cuya interpretación requiere la integración de herramientas bioinformáticas y bases de datos internacionales. La subrepresentación latinoamericana en dichas bases dificulta la clasificación de variantes genéticas y constituye un desafío en el diagnóstico molecular. En este contexto, el registro y reporte de variantes locales resulta fundamental para superar esta limitación. El objetivo de este trabajo fue desarrollar una base de datos relacional local para variantes germinales y un sistema semiautomatizado para su reporte a ClinVar. Se implementó una base en MySQL integrando archivos VCF, metadatos de pacientes y anotaciones bioinformáticas, junto con una interfaz de consulta para su visualización. Además, se desarrolló una herramienta para la generación automatizada de archivos de reporte de variantes frecuentes a ClinVar. A la fecha, la base contiene 21.669.607 variantes germinales de pequeño tamaño (SNV e INDELS) de 2.347 pacientes estudiados por NGS en el Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina. Mediante el sistema semiautomatizado se reportaron 3.431 variantes benignas. Las herramientas mencionadas permitieron centralizar y sistematizar la información genómica institucional, facilitando la identificación de variantes recurrentes clasificables como benignas, contribuyendo a descartar variantes clínicamente no relevantes. Su implementación constituye una estrategia escalable para optimizar el diagnóstico genómico clínico y promover la incorporación de datos regionales en repositorios públicos.

GGM 47

GENOMAS: PLATAFORMA DE INTELIGENCIA ARTIFICIAL PARA ANÁLISIS GENÓMICO Y MEDICINA DE PRECISIÓN ONCOLÓGICA EN LATINOAMÉRICA

Orostica K.¹, Astudillo B.¹, Valenzuela C.¹, Hillmer J.², Blanco A.¹, Verdugo R.³, Armisen R.^{1,1} Universidad del Desarrollo, Chile
² Universidad de O'Higgins, Chile ³ Universidad de Chile, Chile, korostica@udd.cl.

La medicina de precisión oncológica requiere transformar datos NGS en información reproducible e interpretable. En Latinoamérica, este proceso sigue limitado por flujos bioinformáticos fragmentados, escasa estandarización y baja integración entre datos genómicos y decisiones clínicas. Este trabajo presenta GENOMAS, plataforma modular de inteligencia artificial orientada a automatizar el procesamiento de datos genómicos oncológicos, apoyar la interpretación de variantes y generar reportes clínicos estructurados. GENOMAS integra módulos para gestión de muestras, pipelines reproducibles, anotación funcional y clínica de variantes, análisis de firmas mutacionales, cálculo de TMB y generación de reportes accionables. Su arquitectura es adaptable a paneles dirigidos, exomas, genomas completos y biopsias líquidas, incorporando modelos de machine learning para clasificación tumoral basada en perfiles moleculares. La plataforma fue evaluada con datos públicos de referencia (TCGA, COSMIC), verificando el funcionamiento end-to-end del pipeline, la coherencia de la anotación de variantes y la estructura de reportes. Los resultados preliminares muestran que GENOMAS reduce la fragmentación operativa y facilita la revisión de hallazgos por laboratorios, oncólogos y comités moleculares. GENOMAS propone una solución desde Latinoamérica para avanzar hacia una oncología de precisión más reproducible, trazable y clínicamente útil, con desarrollo continuo orientado a la validación prospectiva y la integración con sistemas de información clínica e infraestructuras hospitalarias de la región.

GGM 48

NEXT GENERATION SEQUENCING WITH A CUSTOM GENE PANEL FOR MOLECULAR DIAGNOSIS OF A COHORT OF PATIENTS WITH RASOPATHIES

Scaglia P.¹, Keselman A.¹, Esnaola Azcoiti M.¹, Izquierdo A.¹, Armando R.², Villegas F.², Braslavsky D.¹, Barreda Frank M.¹, Arcari A.¹, Bergadá I.¹, Rey R. A.¹, Ropelato M. G.^{1,1} Unidad de Medicina Traslacional, CEDIE-CONICET, FEI, División Endocrinología, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina ² Sección Genética Médica, Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina. pscaglia@cedie.org.ar.

RASopathies are caused by gain of function of the Ras/ MAPKinase signaling pathway. At least 10 different overlapping phenotypes related to defects in more than 20 genes have been described. Etiological diagnosis allows personalized follow up, adequate treatment and genetic counseling. Our aim was to implement a next generation sequencing (NGS) strategy to achieve molecular diagnosis in patients with clinical characteristics suggestive of RASopathies. We used a custom gene panel (Twist) including 23 genes with high/moderate evidence of association to RASopathies. Single nucleotide variants (SNVs) were classified according to ACMG/AMP criteria and ClinGen RASopathy Expert Panel recommendations. Sanger sequencing was used for family segregation analysis. We included 67 index cases (42 M, 25 F), evaluated by pediatric endocrinologists and clinical geneticists. We found 44 different heterozygous pathogenic or likely pathogenic SNVs in 46 patients (66.7%, positive cases) in PTPN11 (24 cases, 1 with 2 SNVs), NF1 (8), MAP2K1 (2), LZTR1 (2), SHOC2 (2), SOS1 (2) CBL (2), and HRAS, KRAS, RAF1, RIT1 (1 each). Segregation studies confirmed diagnosis in 16 affected relatives. Six cases remained as inconclusive due to VUS. As reported in the literature, our results indicate Noonan syndrome caused by PTPN11 defects is the most prevalent disorder. Even if there are hotspot regions in some of the affected genes, NGS seems to be the most adequate option for the study of RASopathies due to high locus and allelic heterogeneity and significant phenotypic overlap.

GGM 49

CD147 REGULA EL CICLO CELULAR Y EL METABOLISMO MITOCONDRIAL EN CÉLULAS METASTÁSICAS DE CÁNCER DE PRÓSTATA

Martino Kunsch R.¹, Martinez J.¹, Quijano C.¹, Pastro L.¹, Fontenla S.¹, Rodríguez Teja M.^{1,1} Facultad de Medicina, Universidad de la República, Uruguay. rmartino@fcien.edu.uy.

La glicoproteína de membrana CD147 (Basigin/EMMPRIN) ha sido implicada en la progresión tumoral y el desarrollo metastásico de diversos tipos de cáncer. En este trabajo evaluamos el vínculo entre la expresión de CD147, la regulación del ciclo celular, el metabolismo energético mitocondrial y propiedades asociadas al fenotipo metastásico en la línea metastásica ósea de cáncer de próstata. Para ello generamos una línea knockdown de CD147 y su correspondiente control. Analizamos el ciclo celular mediante citometría de flujo y la expresión de marcadores asociados al ciclo celular. La actividad metabólica mitocondrial se determinó mediante la medición de la tasa de consumo de oxígeno. Además, evaluamos la migración celular mediante ensayos de herida y la capacidad clonogénica mediante formación de colonias. El silenciamiento de CD147 produjo, en comparación con las células control: 1) un aumento en la proporción de células en fase G2/M y una disminución en G1; 2) un incremento en la expresión de Ki67, consistente con la acumulación de células en G2; 3) una disminución significativa del consumo de oxígeno; y 4) una menor capacidad migratoria en conjunto con una reducción en la formación de colonias. Actualmente, estamos caracterizando el proteoma de estas líneas mediante espectrometría de masas. En conjunto, estos resultados sugieren que CD147 coordina procesos bioenergéticos y proliferativos necesarios para el mantenimiento del fenotipo metastásico en cáncer de próstata.

GGM 50

PIP4K2A EDITING REVEALS POSSIBLE INVOLVEMENT IN EARLY STAGES OF HUMAN ERYTHROPOIESIS

Malimpensa D.¹, Matsumoto Martin P. K.², Assis Pereira L.², Schuroff P. A.², Weinlich R.², Jorge S. E.^{1,1} Laboratory of Hemoglobinopathies, School of Medical Sciences, University of Campinas (Unicamp), Brasil ² Albert Einstein Education and Research Center – Israelite Institute Albert Einstein, Brasil. danae.malimpensa@gmail.com.

Erythropoiesis is regulated by multiple cellular signaling pathways, including PI3K/AKT and MAPK, which are essential for erythroid proliferation and differentiation. Phosphatidylinositol-phosphate kinases (PIPKins) participate in the generation of intracellular phosphoinositides and may contribute to this process. Among them, phosphatidylinositol-5-phosphate 4-kinase type II alpha (PIP4K2A) shows increased expression during erythroid differentiation of CD34+ cells, suggesting a functional role in erythropoiesis. Therefore, this study investigated the effects of partial PIP4K2A editing on the differentiation of CD34+ hematopoietic stem cells. CD34+ cells obtained from healthy donors (n=3) were nucleofected using the CRISPR/Cas9 system with two guide RNAs targeting exon 2 of PIP4K2A. After 24 h, edited and Mock control cells were cultured in MethoCult medium (StemCell, USA) and analyzed on day 14 using the STEMvision system. Cellular DNA was sequenced by NGS at the beginning and end of the culture period to determine editing efficiency. An average indel rate of 15.84% was observed on day 4 and 15.51% after 14 days of culture (p<0.001), demonstrating stable gene editing throughout hematopoietic differentiation. Partial PIP4K2A editing significantly reduced BFU-E colony proliferation (p=0.03), with no effects on CFU-E or CFU-GEMM colonies. These findings suggest that PIP4K2A plays an important role in the maintenance and expansion of early erythroid progenitors, indicating a potential involvement of the PIPKins pathway in the modulation of human erythropoiesis.

GGM 51

EL DIAGNÓSTICO DESPUÉS DEL EXOMA COMPLETO: DESAFÍOS DE INTERPRETACIÓN EN UN CASO PEDIÁTRICO DE ENFERMEDAD NEUROMUSCULAR.

Norese G.¹, Valdez R.², Faggionato D.¹, Ibañez Alegre D.¹, Brest E.¹, Pibernus D.^{1,1} Laboratorio Argenetics, Argentina ² Instituto William Osler, Argentina. gabriela.norese@argeneticsgroup.com.ar.

La secuenciación de nueva generación (NGS) mejoró el rendimiento diagnóstico de las enfermedades genéticas pero la interpretación de hallazgos múltiples sigue siendo un desafío. El objetivo es presentar un caso pediátrico con fenotipo neuromuscular, destacando los desafíos de interpretación del exoma completo. Se trata de una paciente de 2 años que mostró hipotonía, retraso motor, hiperlordosis lumbar, caídas frecuentes y CPK elevada. El cariotipo fue 46,XX. Antecedentes familiares: padre con miocardiopatía hipertrófica por MYH7; hermana asintomática portadora. Se realizó estudio de exoma completo (tecnología Illumina, Exome 2.5, equipo NovaSeq 6000, análisis mediante Genoox). Se identificó una variante de significado incierto en DNAB6 (c.691+1G>A), no reportada previamente, asociada a distrofia muscular de cinturas tipo 1 autosómica dominante y la variante patogénica familiar (c.788T>C p.(Ile263Thr)) en MYH7. La interpretación clínico-molecular fue compleja; el fenotipo neuromuscular no se correlacionó completamente con el fenotipo habitualmente asociado a la variante en MYH7. Por otra parte, la relevancia de la variante en DNAB6 permanece incierta debido a la escasa evidencia sobre variantes de pérdida de función en este gen. El seguimiento clínico, los estudios de segregación, la reevaluación periódica de la variante en DNAB6 y los estudios funcionales/ARN serán fundamentales para esclarecer el caso. Para lograr un diagnóstico de precisión, es fundamental la interacción continua entre el laboratorio, el profesional tratante y la paciente con su familia.

GGM 52

GENÓMICA PARA LA CONSERVACIÓN DE UNA ESPECIE AMENAZADA: GENOMA DE REFERENCIA Y ANÁLISIS POR WGS DEL VENADO DE CAMPO

Corbi Botto C.¹, González S.¹, Barbanti Duarte J. M.², Shafer A. B. A.^{3,1} Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable (IIBCE-MEC), Uruguay ² Núcleo de Pesquisa e Conservação de Cervídeos (NUPECCE), Departamento de Zootecnia, Universidade Estadual Paulista (UNESP), Brasil ³ Environmental and Life Sciences Graduate Program; Department of Forensic Science, Trent University, Canadá. claucorbi@gmail.com.

El venado de campo (*Ozotoceros bezoarticus*), antiguamente el ungulado más abundante del Neotrópico, sobrevive hoy en menos del 1% de su distribución original debido al avance agropecuario, la caza y la pérdida de hábitat. En Uruguay existen dos poblaciones silvestres (Rocha N=300–500 y Salto N=2.000–2.500) y una en cautiverio en la Estación de Cría de Fauna Autóctona (ECFA, Maldonado, N=180), de las subespecies *O. b. uruguayensis* (Rocha) y *O. b. arerunguaensis* (Salto y ECFA). Se secuenció el primer genoma de referencia de la especie y se analizaron por WGS las tres poblaciones. Para el genoma de referencia se utilizó tejido fresco de dos machos capturados en Salto; el ADN se secuenció con PacBio Revio (HiFi) e Illumina NovaSeqX (Hi-C) y se ensambló con hifiasm y scaffolding HiC. Se obtuvieron 104,3 Gb HiFi (N50 19,4 kb; ~40X) y 356 Gb Hi-C; el genoma resultante es de ~2,6 Gb en 34 scaffolds (40–116 Mb), con N50 ~79 Mb, 40,9% de elementos repetitivos y 99,98% de completitud génica (~25.558 genes). Para el análisis poblacional se secuenciaron 19 ejemplares adicionales de las tres poblaciones (4 Rocha, 8 Salto, 7 ECFA) con cobertura 17–38X. La reconstrucción con MSMC2 reveló una historia demográfica compartida y divergencia subespecífica profunda (~1,7–2 Ma), concordante con estimaciones previas de ADN mitocondrial. El análisis de estructura poblacional confirmó la diferenciación entre pares (FST: Rocha-ECFA=0,19; Rocha-Salto=0,15; Salto-ECFA=0,10). Estos resultados aportan la primera base genómica para el manejo y conservación de las subespecies uruguayas. Palabras clave: *Ozotoceros bezoarticus*; genómica; WGS Financiamiento: Natural Sciences and Engineering Research Council of Canada — Alliance International Catalyst Grant (ALLRP 587196–23); Programa de Desarrollo de las Ciencias Básicas (PEDECIBA-Udelar), Uruguay; Whitley Fund for Nature, Reino Unido.

GGM 53

DIVERSIDAD Y CONSERVACIÓN DE DEFENSINAS EN MANÍ CULTIVADO Y ESPECIES SILVESTRES DE ARACHIS

Naya I.¹, Rodríguez-Decuadro S.¹, Smircich P.², Vaio M.^{1,1}
 Facultad de Agronomía, Universidad de la República,
 Uruguay ² Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente
 Estable, Uruguay. inaya@fagro.edu.uy.

El maní cultivado, *Arachis hypogaea*, es una especie alotetraploide de gran importancia económica. Presenta baja variabilidad genética, relacionado a su origen, en características de interés como resistencia a patógenos. Esto ha motivado el uso de sus parientes silvestres en mejoramiento. Las defensinas pertenecen a una familia de péptidos antimicrobianos, componentes importantes de la inmunidad innata de las plantas. En el maní son particularmente relevantes por sus propiedades antimicrobianas y por ser potencialmente alergénicas durante su consumo. El objetivo de este trabajo fue caracterizar las defensinas en maní y sus parientes silvestres como un recurso para el estudio de su variabilidad genómica y resistencia a enfermedades. Para ello, se hizo un análisis basado en homología y búsqueda de motivos sobre cinco genomas públicos y uno ensamblado de novo, utilizando una base de datos con defensinas reportadas en cuatro especies silvestres y el maní. Se encontraron 10 defensinas conservadas en *A. duranensis*, *A. stenosperma* y *A. villosa* (todas de genomio A), mientras que en *A. ipaensis* (genomio B), solamente se encontraron ocho. En *A. hypogaea* se encontraron 18 defensinas, logrando ampliar el repertorio de defensinas encontradas (12 estaban reportadas). Estas defensinas se localizaron en los cromosomas 1, 3, 6, 8 y 9 de los genomios A y B y presentaron, en todos los casos, un intrón y dos exones. Los resultados sugieren que el arreglo de estos genes se encuentra conservado en todas las especies y que la pérdida de genes en el genomio B fue anterior al evento de hibridación.

GGM 54

ESTUDIO GENÉTICO EN GEN HBB EN NIÑOS DEL HOSPITAL ROBERTO DEL RIO-CHILE CON ENFERMEDAD DE CÉLULAS FALCIFORMES (ECF)

Santa María Vásquez L.¹, Alcántara Planchett N.², Cortez Salazar D.², Verdugo Le Feuvre P.², Becker V.², Dahrull J.³, Peña A.¹, Morales P.¹, Vega F.^{1,1} Laboratorio de Citogenética y Genómica Humana, INTA-Universidad de Chile, Santiago, Chile ² Servicio de Onco-Hematología, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile ³ Servicio de Genética Clínica, Hospital de Niños Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile. lsantamaria@inta.uchile.cl.

La enfermedad de células falciformes (ECF) es una hemoglobinopatía genética autosómica recesiva definida por la presencia de hemoglobina (Hb) falciforme (HbS) en eritrocitos. ECF es la enfermedad monogénica, que afecta a HBB, más común en el mundo y se caracteriza por una variabilidad respecto de su gravedad clínica y manifestaciones fenotípicas que incluyen anemia, hemólisis y oclusión vascular. La ECF es infrecuente en Chile, pero debido a cambios demográficos, su incidencia ha aumentado. El diagnóstico actual es clínico-hematológico y se basa en el análisis de la Hb mediante electroforesis. El objetivo de este estudio es la identificación genética de las variantes patogénicas en gen HBB y su correlación con el fenotipo manifestado por pacientes con ECF controlados en el Hospital de niños Dr. Roberto del Río-Chile. Se realizó un estudio prospectivo del gen HBB mediante metodología RFLP, MLPA y secuenciación Sanger en pacientes T, p.Glu7Val (HbSS), 10% es heterocigoto compuesto de c.20A>T con c.19G>A, p.Glu7Lys (HbSC) y 25% corresponde a heterocigotos para c.20A>T, incluyendo portadores (HbAS) y pacientes heterocigotos compuestos HbSβ⁺ (ECF con rasgos talasémicos). El estudio del gen HBB apoya el diagnóstico definitivo de pacientes con ECF permitiendo distinguir pacientes con manifestaciones clínicas similares como los HbSS y HbSC, además de correlacionar en aquellos casos con parámetros hematológicos atípicos y/o diagnóstico clínico con resultados dudosos.

GGM 55

VARIANTES GERMINALES EN LOS GENES BRCA1/2 EN EL CÁNCER DE PRÓSTATA. IMPLICANCIAS DEL SCREENING GENÉTICO EN PARAGUAY.

Ayala Lugo A.¹, Gonzalez Donna L.², Jolly V.¹, Franco L.¹, Di Tore D.¹, Bogado L.¹, Estigarribia G.³, Gauna C.^{2,1} Departamento de Genética Molecular, Instituto de Investigaciones en Ciencias de la Salud, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay
² Instituto Nacional del Cáncer, Ministerio de Salud Pública y Bienestar Social, Paraguay ³ Universidad Nacional de Caaguazú, Paraguay. anaayalalugo@gmail.com.

Las recomendaciones internacionales para el estudio de variantes germinales en los genes BRCA1 y BRCA2 permiten el tratamiento dirigido y la evaluación del riesgo familiar en el cáncer de próstata (CaP). En América Latina, existe escasez de datos locales lo que constituye una limitante para la comprensión de los tipos de variantes presentes en nuestra población. El objetivo del presente estudio fue identificar variantes de origen germinal, que otorgan predisposición al CaP. en los genes BRCA1 y BRCA2 en una cohorte de pacientes paraguayos. Siguiendo las recomendaciones internacionales de la NCCN, se estudiaron 41 pacientes. La técnica de NGS utilizó el panel Pillar oncoReveal BRCA1 y BRCA2 + CNV y el secuenciador Iseq100 (Illumina). Se identificaron 27 tipos de variantes en BRCA1 y 41 en BRCA2. La clasificación fue: benignas (BRCA1: n=27; BRCA2: n=37) y probablemente benigna (BRCA2: n=1). Se detectó una baja tasa de variantes de significado incierto (VUS) (BRCA2: n=3; BRCA1: n=0) y una ausencia absoluta (0%) de variantes patogénicas o probablemente patogénicas. En este estudio piloto, la tasa del 0% de estas variantes difiere de los estándares epidemiológicos internacionales, lo que sugiere que la susceptibilidad hereditaria en nuestra población podría deberse a dinámicas genéticas distintas o estar ligada a otros genes, como ATM, CHEK2 y PALB2. Si bien el CaP en esta cohorte piloto no se asoció con variantes germinales patogénicas, consideramos que estos resultados parciales podrían proporcionar un valioso marco epidemiológico para pacientes paraguayos.

GMED

GENÉTICA MÉDICA

MEDICAL GENETICS

GMED 1

NUEVA VARIANTE EN KHDC3L RESPONSABLE DE GESTACIONES MOLARES HIDATIDIFORMES RECURRENTES

Batalla A.¹, Faraut M.¹, Caleri M.¹, Raggio V.². ¹ Servicio Médico Integral, Uruguay ² Facultad de Medicina, Udelar, Uruguay. a.batalla.alvarez@gmail.com

Las gestaciones hidatidiformes molares recurrentes (GHMR) son eventos extremadamente raros, se caracterizan por hiperplasia trofoblástica, inflamación hidrópica de las vellosidades placentarias y desarrollo embrionario ausente o anormal. La incidencia de esta condición varía geográficamente, siendo de 1 en 160 gestaciones en la India y Oriente Medio, a 1 en 1500 gestaciones para países occidentales. Presenta heterogeneidad de locus con herencia autosómica recesiva (HAR). El diagnóstico se sospecha frente a la recurrencia de este tipo de gestaciones en una mujer, especialmente si ha cursado gestaciones con diferentes parejas. Uno de los genes involucrados es el gen *KHDC3L* (6q13). Si bien esta condición no se manifiesta con una alteración fenotípica visible en los individuos homocigotos, ni con alteraciones funcionales en otros órganos o tejidos, el impacto en el área reproductiva presenta gran afectación bio-psico-social en la mujer afectada. Al momento no existe un tratamiento para esta condición, y se sugiere recurrir a la fecundación asistida con donación de óvulos. Presentamos el caso de una paciente de treinta y cuatro años, hija de padres consanguíneos, que ha cursado 5 gestaciones (con dos parejas diferentes y alguna con donante de esperma) que culminaron en GHM configurando GHMR. Se realizó Secuenciación de Exoma Completo (WES) y se detectó una nueva variante probablemente patogénica en el gen *KHDC3L*, en homocigosis. Para concretar la patogenicidad de esta variante se plantea analizar la segregación en la familia, estudio que se encuentra pendiente al momento.

GMED 2

ESPECTRO CLÍNICO Y MOLECULAR DE LA EPIDERMÓLISIS BULLOSA DISTRÓFICA: DOS CASOS CON VARIANTES EN COL7A1

Cabrera Lasso A.M.¹, Gómez Gómez O.D.¹, Navarro Pinilla A.M.².¹Universidad FUCS, Colombia, ² Higuera Escalante S.A.S, Colombia. amcabrera@fucsalud.edu.co

La epidermólisis bullosa distrófica (EBD) es una genodermatosis causada por variantes en *COL7A1*, gen que codifica el colágeno VII, componente esencial de las fibrillas de anclaje dermoepidérmicas. Su expresión clínica es variable según el tipo y localización de la variante. Objetivos Ilustrar la correlación genotipo-fenotipo en EBD mediante dos casos con presentaciones clínicas contrastantes. Materiales Secuenciación de nueva generación dirigida a 34 genes asociados a epidermólisis bullosa en dos pacientes con presentaciones clínicas opuestas. Resultados Caso 1: Mujer de 65 años con fragilidad cutánea crónica desde la infancia, ampollas en zonas de fricción, cicatrices atróficas y distrofia ungueal. Se identificó la variante heterocigota c.425A>G p.(Lys142Arg), patogénica, que altera el splicing del intrón 3 generando proteína truncada. Compatible con EBD autosómica dominante de fenotipo moderado y Caso 2: Lactante masculino de 1 año con ampollas neonatales generalizadas y compromiso de mucosa oral. Variante homocigota nonsense c.8679C>G p.(Tyr2893Ter) en exón 118, con pérdida completa del colágeno VII. EBD autosómica recesiva severa; estado homocigoto sugiere consanguinidad. Discusión Los casos presentados ilustran la correlación genotipo-fenotipo en EBD, variantes que permiten cierto grado de proteína residual o mecanismos como alteraciones de splicing pueden asociarse a fenotipos más leves y curso crónico compatible con la vida adulta, mientras que variantes truncantes bialélicas condicionan ausencia funcional de colágeno VII con fenotipos graves de inicio neonatal.

GMED 3

GENODERMATOSIS: CORRELACIÓN ENTRE ALTERACIONES GENÉTICAS Y MANIFESTACIONES CUTÁNEAS

Holanda do Nascimento A.L.¹, Peçanha Sharapin Sagrilo A.¹ ¹ Universidade Federal do Pampa, Brasil. louseholandah@gmail.com

Las genodermatosis constituyen un grupo heterogéneo de enfermedades hereditarias caracterizadas por manifestaciones cutáneas asociadas a alteraciones genéticas específicas, frecuentemente de difícil diagnóstico. Este estudio tiene como objetivo analizar la relación entre mutaciones genéticas y sus expresiones clínicas en la piel. Se trata de una revisión narrativa basada en artículos científicos indexados en la base de datos PubMed, incluyendo revisiones y estudios observacionales publicados en los últimos 10 años. La evidencia muestra que el secuenciamiento de exoma permite establecer diagnóstico en aproximadamente el 50% de los casos, con un incremento adicional del 10–15% mediante RNA-seq. Estudios clínicos evidencian alta heterogeneidad genética, como en una cohorte de 181 pacientes con epidermólisis bullosa, donde se identificaron 95 variantes en el gen COL7A1, incluyendo 36 nuevas. Además, patologías como el xeroderma pigmentoso demuestran la relación entre defectos en la reparación del ADN y manifestaciones cutáneas severas. Estos hallazgos evidencian una relación directa entre alteraciones genéticas y compromiso estructural y funcional de la piel. Se concluye que la integración entre evaluación clínica y herramientas genómicas es fundamental para el diagnóstico y manejo de estas enfermedades.

GMED 4

IDENTIFICACIÓN DE UNA VARIANTE NUEVA DEL GEN SOX2 EN UNA NIÑA MEXICANA CON ANOFTALMIA BILATERAL.

Olivares-Huerta O.¹, Muñoz-Vergara L.Y.¹, Espinoza-Soto A.K.¹ Morales-López B.F.¹, Ochoa R.¹, Juárez-Melchor D.¹ ¹ Instituto Mexicano del Seguro Social, Hospital General Regional No. 36, Servicio de Genética Médica, Puebla, México. oscar.olih@gmail.com

La anoftalmia tiene una prevalencia estimada de 3 por cada 100,000 nacidos vivos. Forma parte de un espectro fenotípico que incluye microftalmia y coloboma. Su etiología abarca variantes genéticas (cromosómicas y monogénicas) y factores ambientales como infecciones maternas, deficiencia de vitamina D o exposición a radiación. El gen SOX2, un factor transcripcional clave en la embriogénesis ocular, regula la proliferación y diferenciación celular; su haploinsuficiencia se asocia hasta con el 10% de los casos de anoftalmia/microftalmia. El objetivo de este trabajo es presentar un caso de una variante nueva del gen SOX2 en una niña mexicana con anoftalmia bilateral. Femenina de 2 años de edad, producto único de la gesta 3, de madre de 28 años al embarazo. Inició abordaje genético al nacimiento por sospecha de microftalmia. La tomografía mostró ausencia bilateral de globos oculares y nervios ópticos, así como hipoplasia ventricular y alteraciones mesencefálicas. La secuenciación de exoma identificó una variante probablemente patogénica en heterocigosis en SOX2:c.320del(p.Asp107ValfsTer14), que provoca un cambio en el marco de lectura y un codón de paro prematuro. En conjunto con los hallazgos clínicos, se establece el diagnóstico de microftalmia tipo 3. La anoftalmia bilateral es una anomalía congénita de gran repercusión clínica. El diagnóstico genético es fundamental, ya que permite un abordaje integral y multidisciplinario, anticipar comorbilidades, orientar el pronóstico y brindar adecuado asesoramiento genético.

GMED 5

ESTUDIO GENÉTICO PREIMPLANTACIONAL PARA ENFERMEDADES MONOGENICAS EN URUGUAY: ANÁLISIS DE LA CASUÍSTICA Y SUS MOTIVACIONES CLÍNICAS

Bárbara Lawlor B.¹, Dobler D.¹, Goyeneche L.¹, Alciaturi J.¹. ¹ Centro Esterilidad Montevideo, Uruguay. drabarbaralawlor@gmail.com

El testeo genético preimplantacional para enfermedades monogénicas (PGT-M) permite a parejas con riesgo genético evitar la transmisión de afecciones graves. El objetivo es describir la casuística de una clínica de fertilidad uruguaya entre enero 2021 y abril 2026, analizando motivaciones de indicación y patrones de herencia. Se realizó un estudio descriptivo retrospectivo sobre 29 solicitudes. Los resultados revelan una distribución diversa de patologías. Un 31% correspondió a genes de predisposición a cáncer hereditario con herencia autosómica dominante (*BRCA1*, *TP53*, *MEN1*, *VHL*, *ATM*, *POT1*, *PMS2*), motivados por la condición de afectado o portador con antecedentes familiares. Las afecciones autosómicas recesivas representaron el 45% de los casos, con variantes en *CFTR*, *GALT*, *AMPD2*, *CTSA*, *PKHD1*, *BTB*, *VPS33B* y *BRIP1*. Su estudio se motivó por hijos afectados (*VPS33B*, *PKHD1*, *CTSA* y *AMPD2*) y por tamizaje de portadores (*CFTR*, *GALT*, *BTB* y *BRIP1*). El 24% restante correspondió a afecciones autosómicas dominantes no oncológicas o ligadas al X (*PMP22*, *FMR1*, *FSHD1*, *COL1A2*, *PITX1* y *FGFR1*), estudiadas por antecedentes de afectación en uno de los padres (*PMP22*, *FMR1*, *FSHD1*, *COL1A2*, *FGFR1*) o hijos afectados (*PITX1*). Se concluye que el PGT-M es una herramienta fundamental cuya demanda crece impulsada por la medicina de precisión y el acceso a tecnologías genómicas. El asesoramiento genético integral es clave para decisiones reproductivas informadas, permitiendo reducir la carga de enfermedad hereditaria en la descendencia.

GMED 6

TESTEO GENÉTICO GERMINAL EN CÁNCER DE MAMA: EXPERIENCIA DE UN CENTRO ONCOLÓGICO ESPECIALIZADO

Alberto G.¹, Itzcovich T.², Castañón A.², Tardivo A.¹, Rodríguez Romero A.¹, Schwartz M.N.³, Costanzo M.V.¹, Nervo A.¹, Ostinelli A.¹, Nadal J.¹, Rivero S.G.¹, Waisberg F.¹, Lapuchsky L.S.¹, Loza C.M.¹, Fabiano V.¹, Coló F.A.¹, Chacón M.R.¹, Bruno L.I.¹. ¹ Instituto Alexander Fleming, Argentina, ² Héritas - Medicina de Precisión, Rosario, Argentina, ³ Servicio de Hematología y Oncología, Hospital de Pediatría Garrahan, Argentina. doctorgalberto@gmail.com

Antecedentes: La evidencia acerca de la implementación del testeo genético germinal (TG) en cáncer de mama (CM) en Argentina es limitada. Objetivos: Evaluar los resultados y tiempos de acceso de TG en pacientes con CM. Materiales y Métodos: Estudio descriptivo, retrospectivo, monoinstitucional. Se analizaron datos anonimizados de pacientes con CM que realizaron TG tras consulta de asesoramiento genético oncológico (AGO) en Instituto Alexander Fleming entre enero 2024 y diciembre 2025. Resultados: Se estudiaron 817 pacientes (98% mujeres; 98% realizaron panel multigenético). Edad mediana del primer diagnóstico (EPD): 46 años (Rango 20–87 años). El 46,7% realizó la primera consulta de AGO dentro de los seis meses del diagnóstico. Se identificaron variantes patogénicas/probablemente patogénicas (VPs) en el 10,7% (92 pacientes). Porcentaje de positividad según grupo etario a la EPD: ≤50 años 12,4%, 51 a 65 años 8,5%, ≥66 años 4%. Por criterios NCCN: CM masculino 44,4%; CM triple negativo: 16,2%; CM bilateral 13,6%; ascendencia JA 9,2%. Genes identificados: *BRCA1* (n=27), *BRCA2* (n=25), *CHEK2* (n=17), *ATM* (n=11), *PALB2* (n=7), *TP53* (n=3), *CDH1* (n=2) y *NF1*, *PTEN*, *RAD51C* y *RAD51D* (n=1 cada uno). Discusión: Los hallazgos reafirman la utilidad del TG en pacientes de alto riesgo para CM. El hallazgo de 8,5% de positividad en el grupo de 51 a 65 años implica un desafío para la implementación del TG. Un modelo de asesoramiento iniciado por el oncólogo tratante y la adaptación de guías internacionales al medio local podría optimizar tiempos de acceso y la utilización de recursos.

GMED 7

VARIANTES EN GENES DEL METABOLISMO LIPÍDICO IDENTIFICADAS POR SECUENCIACIÓN DE EXOMA COMPLETO EN PACIENTES CON SOSPECHA DE DISLIPIDEMIAS PRIMARIAS

Morales Gómez A.V.¹, Negrete Torres N.D.¹, Camarillo Benitez S.¹, Rivera Yañez C.R.¹, González Garfía Y.A.¹, Martínez Toledo J.E.¹, Leyva Hernández C.², Chima Galán M.C.³, Novales Castro X.J.¹, Reyes Realí J.¹, Mendoza Ramos M.I.¹, Méndez Cruz A.R.¹, Glustein Pozo Molina J.¹, Ortiz Butrón M.R.E.⁴, Méndez Catalá C.F.¹. ¹ Facultad de Estudios Superiores Iztacala, UNAM, México, ² Instituto Mexicano del Seguro Social, UMAE Hospital General Dr. Gaudencio González García, CMN, México, ³ Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado. Servicio de Genética del Centro Médico Nacional 20, México, ⁴ Instituto Politécnico Nacional, Escuela Nacional de Ciencias Biológicas, México. angiegomez0409@gmail.com

Antecedentes La secuenciación de exoma completo (WES, por sus siglas en inglés) ha permitido identificar variantes patogénicas y nuevos genes implicados en dislipidemias hereditarias, lo que ha mejorado la comprensión de su base molecular y el diagnóstico genético). **Objetivos** Identificar y clasificar variantes genéticas en pacientes mexicanos con sospecha de dislipidemia primaria mediante secuenciación de exoma completo. **Métodos** Se analizaron nueve pacientes mediante WES en la plataforma Illumina (2x150). Los datos fueron sometidos a control de calidad, alineamiento a GRCh38, llamado y anotación de variantes. El filtrado se realizó con un panel de 184 genes asociados al metabolismo lipídico. La interpretación incluyó las bases de datos gnomAD, ClinVar, Franklin y Varsome, clasificados según los criterios ACMG/AMP. **Resultados** Se detectó una variante en APOE (c.388T>C), asociada a hiperlipoproteinemia tipo III, y una delección frameshift en CD36 (c.1415_1419del), relacionada con alteraciones en el metabolismo de ácidos grasos. Asimismo, se identificaron variantes en LRP1 (c.944T>C; c.5861C>T; c.11080G>A) y LRP8 (c.2093G>A), implicadas en aclaramiento de lipoproteínas y procesos inflamatorios. Además, se observaron variantes en EIF2AK3 (c.2824A>G) y SORL1 (c.6435C>A), genes vinculados con regulación metabólica y tráfico de lipoproteínas. **Conclusión** El WES permitió identificar variantes relevantes en genes clave del metabolismo lipídico, apoyando su implementación en el diagnóstico de dislipidemias primarias en población mexicana.

GMED 8

SECUENCIACIÓN MASIVA EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON SOSPECHA DE RASOPATÍAS EN URUGUAY

Almeida J.¹, Rodríguez S.¹, Simões C.², Frade M.P.¹, Tapié A.¹, Moraes M.¹, Spangenberg L.², Raggio V.¹. ¹ UDELAR, Uruguay, ² Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay. hozemuy@gmail.com

Las RASopatías constituyen un grupo de enfermedades genéticas de herencia autosómica dominante, causadas por variantes en genes de la vía de señalización RAS/MAPK, clave en la proliferación y diferenciación celular. Su prevalencia oscila entre 1:1000 y 1:2500 recién nacidos. El diagnóstico clínico es complejo por el solapamiento fenotípico con otros síndromes. Deben sospecharse en pacientes con talla baja, cardiopatía congénita, dismorfias y retraso del desarrollo. Presentan gran heterogeneidad genética, así como clínica. El objetivo es evaluar el rendimiento diagnóstico de la secuenciación masiva del exoma (WES) en pacientes pediátricos con planteo clínico de RASopatía y describir la presentación clínica de los casos confirmados. Se analizó mediante WES a 24 pacientes con sospecha de RASopatía. En 9 (37.5%) pacientes se identificaron 8 variantes patogénicas y 1 probablemente patogénica, confirmando el diagnóstico. En 6 casos (24%) se hallaron variantes de significado incierto, que requieren estudios de segregación para esclarecer su rol patogénico. Las variantes confirmadas afectaron los genes *PTPN11*, *RIT1*, *SOS1* y *NF1*. El estudio permitió descartar otros síndromes y orientar el seguimiento por un equipo multidisciplinario. La aplicación oportuna de estudios moleculares reduce la odisea diagnóstica, optimiza recursos, posibilita asesoramiento reproductivo y garantiza el acceso a manejo integral. Concluimos que WES presenta un buen rendimiento diagnóstico en nuestra población pediátrica con sospecha de RASopatías.

GMED 9

IDENTIFICACIÓN MOLECULAR DE VARIANTES GENÉTICAS EN PACIENTES MEXICANOS CON DISPLASIA ECTODÉRMICA HIPOHIDRÓTICA MEDIANTE SECUENCIACIÓN DE EXOMA

Negrete Torres N.D.¹, Leyva Hernández C.², Reyes Realí J.¹, Mendoza Ramos M.I.¹, Garrido Guerrero E.³, Chima Galan M.C.⁴, Amato Martínez J.D.¹, Méndez Cruz A.R.¹, Morales Gómez A.V.¹, Camarillo Benítez S.¹, Ehecatl Martínez Toledo J.¹, González Garfía Y.A.¹, Martínez Moreno G.¹, Rivera Yáñez C.R.¹, Méndez Catalá C.F.¹, Glustein Pozo Molina J.¹ Facultad de Estudios Superiores Iztacala, Universidad Nacional Autónoma de México, México, ² Centro Médico Nacional "La Raza" IMSS, Departamento de Genética Médica, México, ³ Centro de Investigación y de Estudios Avanzados del Instituto Politécnico Nacional, México, ⁴ Centro Médico Nacional, "20 de Noviembre" del ISSSTE, México. nadeneto19@live.com

La displasia ectodérmica hipohidrótica (DEH) es un síndrome genético raro caracterizado por alteraciones en los derivados ectodérmicos, causado principalmente por variantes patogénicas en EDA, de herencia ligada al cromosoma X (recesiva), con manifestaciones clínicas de hipotricosis, hipohidrosis e hipodoncia. El objetivo fue caracterizar variantes en genes del desarrollo ectodérmico en pacientes mexicanos con DEH mediante secuenciación de exoma completo (WES). Se reclutaron 6 pacientes; se extrajo su ADN genómico y se realizó WES con la plataforma Illumina; la calidad de lecturas se analizó con FastQC, el alineamiento al genoma GRCh38 se realizó con BWA y SAMtools, y el llamado y anotado de variantes con GATK-FUNCOTATOR. La correlación genotipo-fenotipo y clasificación se hizo según los criterios de ACMG/AMP, la validación y segregación familiar se efectuó por secuenciación Sanger, y el modelado de proteínas mutantes con AlphaFold3 complementando el análisis. Se identificaron 6 variantes probablemente patogénicas (P1, P2, P4 y P5) y patogénicas (P3 y P6) en EDA: P1 c.914G>A, P2 c.3G>A, P3 c.51_73del, P4 c.1A>G, P5 c.763G>A y P6 c.588_606del; tres de las cuales no estaban reportadas previamente. El modelado proteico mostró alteraciones en los dominios similar a colágeno y TNF- α y en el péptido señal, que afectan la función de la ectodisplasia. El WES permitió el diagnóstico molecular de DEH en 6 pacientes y la caracterización de 3 nuevas variantes en EDA, contribuyendo al conocimiento del espectro mutacional de esta condición en población mexicana.

GMED 10

MUTAÇÃO PATOGENICA NO GENE TUBB2A (PGLY98ARG) EM CRIANÇA COM DISPLASIA CORTICAL E ATRASO DO DESENVOLVIMENTO

Penalva Panighel N.¹, Pesarico A.P.¹, ¹ Universidade Federal do Pampa, Brasil. nataliappanighel@gmail.com

As tubulinopatias são encefalopatias do desenvolvimento causadas por mutações em genes da tubulina, frequentemente associadas a malformações corticais e atraso neuropsicomotor. O objetivo deste estudo foi relatar um caso clínico associado à mutação patogênica p.Gly98Arg no gene TUBB2A, enfatizando aspectos clínicos, radiológicos e funcionais. Paciente do sexo feminino, nascida a termo em 2022, apresentou atraso global do desenvolvimento, hipotonia, instabilidade postural e alterações sensoriais desde os primeiros meses de vida. O sequenciamento completo do exoma, realizado aos 15 meses, identificou a variante c.292G>A (p.Gly98Arg) em heterozigose no gene TUBB2A, classificada como patogênica conforme critérios ACMG. A primeira ressonância magnética evidenciou alterações inespecíficas da substância branca, enquanto exame subsequente revelou simplificação da sulcação cortical, giros espessados, lisencefalia e disgenesia do corpo caloso, compatíveis com tubulinopatia. A paciente iniciou fisioterapia, fonoaudiologia e terapia ocupacional aos 20 meses, apresentando evolução funcional progressiva, com aquisição de marcha independente, melhora do equilíbrio, coordenação motora e comunicação funcional. Não houve registro de epilepsia até o momento. O caso amplia o espectro fenotípico associado à mutação p.Gly98Arg e reforça a importância do diagnóstico genético precoce e da intervenção multidisciplinar intensiva em tubulinopatias.

GMED 11

PERFIL DE VARIANTES PATOGENICAS ASOCIADAS A CÁNCER HEREDITARIO EN LA POBLACIÓN URUGUAYA. 10 AÑOS DE IMPLEMENTACIÓN DE PANELES MULTIGEN

Esperon P.^{1,2}, Campos M.¹, Neffa F.¹, Carusso F.¹, Vico S.¹, Machado V.¹, Della Valle A.¹. ¹ Centro de Oncogenética Uruguay Hospital Militar, Montevideo, Uruguay, ² Facultad de Química UDELAR Montevideo, Uruguay. pesperon@fq.edu.uy

El estudio de variantes germinales patogénicas mediante paneles multigen transformó el diagnóstico de cáncer hereditario. En Uruguay, este abordaje se aplica desde 2015 en el Centro de Oncogenética Uruguayo. Objetivo: Identificar las variantes patogénicas más frecuentes asociadas a cáncer hereditario. Se analizaron los datos de 7.938 pacientes registrados entre abril 2015 y abril 2025. Se solicitaron 2269 paneles según criterios internacionales para sospecha de cáncer hereditario. Las variantes fueron clasificadas según ACMG. Destacamos que el 63% de las consultas corresponden a cáncer de mama, seguido de un 19% de consultas por cáncer colorrectal. Se identificaron 409 variantes patogénicas distribuidas en 42 genes representando un total 20% de los estudios. Los genes con mayor representación fueron: *BRCA2* (20%), *MUTYH* (17%), *BRCA1* (11%) y *MMR* genes (11%). El porcentaje de VUS es de 26% siendo similar a otros estudios en la región. Se observa un porcentaje de VUS mayor en comparación a países de Europa y EEUU donde las VUS representan el 7 a 12%. Los genes *BRCA2*, *BRCA1*, *MUTYH* y *MMR* genes, representan la mayor carga de variantes patogénicas en Uruguay, destacando su relevancia clínica en el contexto del cáncer hereditario. Este estudio constituye una caracterización realizada a largo plazo y sienta las bases para futuras estrategias de prevención y manejo personalizado.

GMED 12

UTILIDAD DE LA HISTORIA FAMILIAR EN DIAGNOSTICO DE CANCER HEREDITARIO: FAMILIA COLOMBIANA CON VARIANTE EN *BRCA1*

Chacon Cifuentes M.F.¹, Pedraza M.C.¹, Beltrán Casas O.I.¹, Suárez Camacho A.². ¹ UMNG, Colombia, ² Hospital San José, Colombia. est.maria.chacon@unimilitar.edu.co

El síndrome de cáncer de mama/ovario hereditario, se asocia a variantes patogénicas en *BRCA1* (OMIM #604370), con una prevalencia de portadores de mutaciones en *BRCA1* y *BRCA2* en la población general se situaba entre 1 de cada 300 y 1 de cada 500 personas, y se habían identificado alrededor de 50 genes asociados a síndromes de predisposición hereditaria al cáncer. Se describe una mujer sana de 22 años con antecedentes familiares de: madre con cáncer de mama triple negativo a los 52 años (*BRCA1* c.3331_3334del heterocigoto), con cuatro familiares de segundo y tercer grado de parentesco afectados, tío con cáncer de próstata a los 59 años, prima con cáncer de mama a los 28 años, dos primas con cáncer de ovario a los 53 años, confirmados con la misma variante. La edad temprana, tipo histológico y múltiples familiares afectados sugieren cáncer hereditario. El análisis molecular de la proposita evidenció variante patogénica heterocigota en *BRCA1* c.3331_3334del, que genera una proteína truncada. La reconstrucción del árbol genealógico permitió identificar un patrón autosómico dominante, como herramienta clave para la estratificación del riesgo, elección de tamización e implementación de medidas de prevención primaria enfatizando en el asesoramiento genético predictivo personal y en una hermana con estudio negativo, evidenciando su impacto en la toma de decisiones clínicas, el seguimiento individualizado y la prevención dirigida a la familia extensa.

GMED 13

PARAPLEJIA ESPÁSTICA HEREDITARIA OCASIONADA POR VARIANTE PATOGENICA HOMOCIGOTA EN EL GEN SPG7

Arbelaez, I.¹, Gelvez J.E.¹, Cabrera J.P.¹, Beltran O.¹, Forero N.².

¹ Universidad Militar Nueva Granada, Colombia, ² Hospital Militar Central, Colombia. est.isabella.arbel@unimilitar.edu.co

La paraplejía espástica hereditaria es un grupo de enfermedades con heterogeneidad de loci, con prevalencia aproximada de 1,8/100.000 habitantes. Se caracteriza por espasticidad y debilidad progresiva de miembros inferiores, asociadas a hiperreflexia y, en algunos casos, ataxia. En Colombia presenta subregistro, con desinformación derivada de su expresividad clínica variable y su heterogeneidad genética. Se presenta un paciente de género masculino de 41 años, con inicio de síntoma a los 19 años dado por habla escandida y posterior alteración progresiva de la marcha. Al examen presenta espasticidad en miembros inferiores, hiperreflexia, ataxia y disartria, sin compromiso cognitivo, con dependencia para la deambulación. Tiene antecedentes familiares de padres sanos, no consanguíneos; y 5 de 7 hermanos afectados (1 mujer y 4 hombres), sugiriendo un patrón de segregación familiar horizontal. A los 10 años de evolución, el análisis de secuenciación identificó una variante patogénica homocigota en el gen SPG7 (c.1715C>T; p.Ala572Val). La paraplejía espástica hereditaria tipo 7 (MIM 607259) es una entidad autosómica recesiva frecuentemente asociada a ataxia cerebelosa. En Colombia cuenta con reportes escasos en la literatura médica y no aparece como subtipo específico en los listados oficiales de enfermedades huérfanas. Este caso resalta el subdiagnóstico en contextos con acceso limitado a genética y la importancia de integrar sospecha clínica, análisis de la historia familiar y pruebas moleculares multigénicas para mejorar su reconocimiento.

GMED 14

DIET-ASSOCIATED GUT MICROBIOME ALTERATIONS IN SPORADIC COLORECTAL CANCER FROM AN ARGENTINE COHORT

Herrera L.M.¹, Lohmann F.A.¹, Ferro F.A.², Santino J.P.², Sanchez F.², Soto L.R.¹, Cajal A.R.¹, García Rivello H.², Martinez von Scheidt M.A.², Pavicic W.H.¹, Vaccaro C.A.³, Piñero T.A.¹.

¹ Instituto de Medicina Traslacional e Ingeniería Biomédica (IMTIB), Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA) – Universidad del H, Argentina, ² Hospital Italiano de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina, ³ IMTIB-HIBA-CONICET; PROCANHE. luciam.herrera@hospitalitaliano.org.ar

Colorectal cancer (CRC) arises from interactions between environmental exposures, diet, and the gut microbiome; however, integrated microbiome studies from Latin American populations remain scarce despite geographic and socioeconomic influences on microbial composition. This study aimed to characterize taxonomic and diet-associated microbiome alterations in sporadic CRC and identify microbial signatures with diagnostic potential in an Argentine cohort. We analyzed the gut microbiome of 229 individuals, including 109 sporadic CRC patients and 120 healthy volunteers (HV), using 16S rRNA sequencing integrated with clinical, lifestyle, and dietary reconstruction. Microbial diversity analyses revealed significant restructuring of microbial communities in CRC despite preserved alpha diversity, suggesting compositional shifts rather than global diversity loss. CRC samples showed enrichment of *Escherichia-Shigella*, *Ruminococcus*, *Collinsella*, *Peptostreptococcus*, and *Parvimonas*, whereas *Bifidobacterium*, *Roseburia*, and *Succinivibrio* were depleted. Dietary variables were integrated with clinical metadata, and ANCOM-BC identified 137 diet-associated genera, with meat-related dietary patterns showing the strongest microbiome associations. Machine learning identified a six-taxa microbial signature discriminating CRC from HV with moderate predictive performance (cross-validated AUC = 0.73). These findings support population-specific microbiome signatures linked to CRC in Argentina and highlight the potential of microbiome-based non-invasive biomarkers for early detection and prevention.

GMED 15

FACTORES CLÍNICOS, SOCIOAMBIENTALES Y FARMACOGÉNÉTICA ASOCIADOS A LA HIPERTENSIÓN ARTERIAL EN EL SUROESTE DE COLOMBIA.

Rosero-Galindo C.Y.¹, Ortiz Nievas V.², Vela Sañudo G.¹, Melo Córdoba Y.E.¹, Morán Trujillo M.³, Cabrera Bravo N.⁴, Montenegro Coral F.⁴. ¹ Universidad Cooperativa de Colombia, Programa de Medicina, Pasto, Colombia, ² Universidad Cooperativa de Colombia, Programa de Enfermería, Pasto, Colombia, ³ Pasto Salud ESE, Colombia, ⁴ Fundación Universitaria Católica del Sur, Colombia. carol.rosereg@campusucc.edu.co

Para mitigar la enfermedad cerebrovascular, es indispensable transformar la atención primaria mediante modelos de intervención personalizada. Para caracterizar los determinantes socioambientales, clínicos y el perfil de susceptibilidad genética asociados a la hipertensión arterial (HTA) en Nariño, Colombia. Se evaluó una cohorte analítica transversal de 12.722 adultos mediante Odds Ratios (OR) y subcohorte molecular de 2.437 pacientes de Pasto (67,2% hombres) para el polimorfismo (I/D) del gen ECA, variantes de CYP2C9 y proyecciones de CYP19A1. La HTA se asoció significativamente a ERC (OR=1,47; IC95%:1,27–1,69), dislipidemia (OR=1,34), sedentarismo (OR=1,84), bajo nivel educativo (OR=1,38) y antecedentes familiares cardiovasculares (OR=1,37). En la subcohorte genotípica (91,3% con HTA), el arreglo I/I de ECA fue el más frecuente y el homocigoto D/D se vinculó a riesgo de hipertrofia ventricular e insuficiencia renal. Para CYP19A1, se proyecta un 18,5% de alelos de susceptibilidad a rigidez arterial. En CYP2C9, se estiman frecuencias mestizas del 7,5% para la variante *2 (g.8633C>T) y del 3,2% para *3 (g.47639A>C), sugiriendo tasas reducidas de bioactivación de losartán por metabolismo intermedio o lento. El fenotipo hipertenso regional posee una arquitectura compleja modulada por estilos de vida y genética. Estos biomarcadores advierten vulnerabilidad cardiovascular, renal y riesgo de falla terapéutica al losartán. Integrar el cribado molecular y el historial familiar en atención primaria es prioritario para la medicina de precisión regional. Financiamiento: INV3463.

GMED 16

SÍNDROME PROGEROIDE: REPORTE DE CASO

Ureta Díaz D.¹, Albornoz Arriagada G.², Arroyo Henríquez J.¹. ¹ Hospital Clínico Universidad de Chile, Chile, ² Servicio de Salud Metropolitano Central, Chile. dani.ureta@gmail.com

Las variantes patogénicas en LMNA (OMIM#150330) se asocian a laminopatías, un grupo heterogéneo de trastornos que incluye síndromes progeroides como el síndrome de Werner atípico, caracterizado por envejecimiento prematuro y predisposición a enfermedad cardiovascular, osteoporosis y neoplasias. Describir el fenotipo de un paciente con envejecimiento prematuro portador de una variante de significado incierto (VUS) en LMNA. Se realizó secuenciación de exoma completo en un paciente con sospecha clínica de síndrome de Werner atípico. Paciente masculino de 50 años con envejecimiento prematuro, miopía, diabetes mellitus tipo 2, dislipidemia, aneurisma cerebral, estenosis pilórica congénita, cáncer renal y cáncer de tiroides diagnosticados a los 39 y 41 años. Al examen físico presentaba canicie precoz, esclerodermia, atrofia dérmica, boca pequeña y pabellones auriculares prominentes. Destacaba antecedente de siete familiares maternos con fenotipo progeroide. El estudio molecular identificó la variante heterocigota c.1016C>T en LMNA, clasificada como VUS. El fenotipo es compatible con laminopatía progeroide y comparte características con el síndrome de Werner atípico asociado a LMNA. La variante identificada se localiza en el dominio a-helicoidal del filamento intermedio de lamin A/C, región relevante para el ensamblaje de lámina nuclear. Aunque actualmente se clasifica como VUS, la concordancia clínica y los antecedentes familiares sugieren un posible rol etiológico. Estudios de segregación familiar y caracterización funcional serán necesarios para esclarecer su relevancia clínica.

GMED 17

CARACTERIZACIÓN CLÍNICA Y MOLECULAR DE UN PACIENTE CON DUPLICACIÓN DE 14.9MB EN 1P34.3: UN REPORTE DE CASO

Zaragoza Fernández A.¹, Jiménez Trejo M.V.¹, Rivera Flores L.G.¹, Medina Rojo A.C.A.². ¹ Centro de Rehabilitación e Inclusión Infantil Teletón Hidalgo, México, ² Escuela de Medicina Intermédica, México. aldo.zaragoza@teleton.org.mx

Antecedentes: La duplicación del brazo corto del cromosoma 1 es un trastorno sumamente infrecuente, con una amplia variabilidad fenotípica que va desde retraso del desarrollo acompañado de dismorfias faciales sutiles, hasta cardiopatías congénitas complejas, genitales atípicos, incluso simulando los rasgos de otras enfermedades como el síndrome de Kabuki. Hasta 2024 se habían descrito 16 casos. **Objetivo:** Reporte de caso de una CNV ultra rara. **Material y métodos:** Se hizo la revisión documental del caso clínico, se solicitó exoma y posteriormente microarreglo. Con el resultado del microarreglo se solicitó cariotipo a los papás. **Resultados:** Paciente masculino de 3 años, sin antecedentes pre o perinatales de riesgo, nacido pretérmino con peso y talla baja, hipoacusia, retraso del desarrollo, dismorfias inespecíficas, microcefalia relativa e hipotonía. Se solicitó exoma completo el cual reporta una duplicación heterocigota de 14.9MB en la región 1p34.3-p32.3. Se confirmó por microarreglo y el cariotipo de los padres se reportó normal. **Discusión:** Se reporta un paciente con una duplicación ultra rara el cual presenta datos fenotípicos no reportados previamente. También se enfatiza el abordaje y el manejo integral con foco en su proceso de rehabilitación. **Conclusión:** Se reporta un caso de duplicación 1p34.3p32.3 *de novo* con expansión del fenotipo reportado.

GMED 18

DETECCIÓN DE VARIANTES NOVELES POR NGS ASOCIADAS A INMUNODEFICIENCIAS EN GENES *NBEAL2* Y *NFKB1* EN PACIENTES DE ENTRE RÍOS, ARGENTINA

Riera L.A.¹, Sposito L.², Gosso M.F.¹, Deu A.³, Negri Aranguren P.³. ¹ NANNI laboratorios, Paraná, Entre Ríos. Argentina, ² Centro Especializado en Vías Respiratorias y Alergias, Paraná, Entre Ríos, Argentina, ³ Instituto Privado de Hematología y Hemoterapia, Paraná, Entre Ríos, Argentina. lriera@labnanni.com.ar

El diagnóstico de inmunodeficiencias es complejo por el solapamiento fenotípico que presentan las diversas entidades clínicas. La Inmunodeficiencia Común Variable (IDCV) causada por mutaciones en el gen *NFKB1* y el Síndrome de Plaquetas Grises (SPG) asociado a variantes en el gen *NBEAL2*, comparten rasgos como esplenomegalia y trombocitopenia. La IDCV, de herencia autosómica dominante, se caracteriza por hipogamaglobulinemia e infecciones recurrentes; mientras que el SPG, de herencia autosómica recesiva, genera tendencia hemorrágica y mielofibrosis por alteraciones en los gránulos α de los megacariocitos. El objetivo de este estudio fue identificar variantes genéticas en dos pacientes, uno con sospecha de IDCV y otro con sospecha de SPG, para optimizar la precisión terapéutica y el asesoramiento familiar. Se realizó secuenciación de exoma clínico dirigido, se evaluó la patogenicidad bajo criterios ACMG y se empleó secuenciación Sanger para el estudio de segregación familiar. Como resultados, se identificaron dos variantes novedales. En el caso de IDCV, la transversión c.160-2A>T en heterocigosis en el intrón 4 de *NFKB1* (clasificada Patogénica); y en el caso de SPG, la variante *nonsense* c.3532C>T en homocigosis en el exón 24 de *NBEAL2*, (clasificada Probablemente Patogénica). La secuenciación Sanger de los progenitores de este caso confirmó que son portadores asintomáticos de la misma variante. En conclusión, estos hallazgos ratifican la importancia del diagnóstico molecular para resolver el solapamiento fenotípico y ofrecer medicina de precisión a cada paciente y su familia.

GMED 19

SÍNDROME PURA: DESCRIPCIÓN FENOTÍPICA Y GENOTÍPICA DE TRES PACIENTES CHILENOS

Quezada S.¹, Alarcón P.², Vergara D.¹, Troncoso M.¹. ¹ Facultad de Medicina Universidad de Chile, Chile, ² Hospital Clínico Universidad de Chile, Chile. sophie.quezada@ug.uchile.cl

Variantes patogénicas en el gen PURA se asocian al Trastorno del neurodesarrollo con insuficiencia respiratoria neonatal, hipotonía y dificultades de alimentación [OMIM#616158] o síndrome PURA, con una prevalencia menor a 1 por millón de nacidos vivos. Es de herencia autosómica dominante y se caracteriza por hipotonía, apnea, hipoventilación, trastornos de la alimentación, retraso global del desarrollo, epilepsia mioclónicas, talla baja y dismorfias. El objetivo es describir y comparar el fenotipo y genotipo de tres pacientes chilenos con síndrome PURA. Se realizó secuenciación de exoma completo con plataforma Illumina, con fines diagnósticos en pacientes cuyo motivo de consulta fue discapacidad intelectual y epilepsia. Se recopilieron datos clínicos y genéticos de los pacientes. Finalmente, se realizó una tabla comparativa con casos previamente reportados. Informamos tres variantes en el gen PURA: c.469del p.(Met157TrpfsTer68), c.515_533del p.(Gln172LeufsTer47) y c.3G>A p.(Met1?). Todos los casos presentaron hipotonía, apneas, antecedente de retraso del desarrollo psicomotor con ausencia de la marcha y lenguaje expresivo, discapacidad intelectual moderada a grave, epilepsia con crisis mioclónicas y dismorfias faciales, concordante con los pacientes previamente descritos en la literatura. La evaluación de los datos clínicos reveló una gran similitud fenotípica tanto entre los tres casos, como con los reportados previamente, reforzando el fenotipo descrito para esta condición poco frecuente.

GMED 20

SECUENCIACIÓN CON NANOPOROS DE PANELES GÉNICOS COMO ESTRATEGIA DIAGNÓSTICA RÁPIDA DE HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR

Tejera E.¹, Domínguez F.¹, Cuesta A.², Garré L.², Pereyra S.¹, Fontenla S.¹, Raggio V.¹, Reyes X.², Tort J.¹, Dell'Oca N.¹. ¹ Facultad de Medicina, Uruguay, ² Sociedad Uruguaya de Cardiología, Uruguay. eliana.stejera@gmail.com

En Uruguay la Enfermedad Arterial Coronaria (EAC) es una de las principales causas de muerte debida a enfermedades cardiovasculares, con repercusiones sociales y económicas. La Hipercolesterolemia Familiar (HF) es la principal causa genética de EAC. La HF es un trastorno genético de alta prevalencia caracterizado por niveles elevados de colesterol desde el nacimiento causado principalmente por mutaciones en los genes *LDLR*, *ApoB* y *PCSK9* y en menor medida por variantes en genes llamados secundarios (*LDLRAP1*, *APOE*, *LIPA*, *ABCG5*, y *ABCG8*). A pesar de su impacto clínico, la enfermedad sigue siendo subdiagnosticada en parte por altos costos del diagnóstico genético. En este trabajo, proponemos optimizar una estrategia diagnóstica rápida y de bajo costo, basada en la secuenciación de lecturas largas usando tecnología Oxford Nanopore (ONT). Diseñamos primers para generar amplicones de 8000 y de 4000 pares de bases (pb) para evaluar el rendimiento de distintos protocolos de secuenciación disponibles para ONT para todos los genes causantes. Logramos amplificar del 80% de los fragmentos de 4000 pb y el 86% de los de 8000 pb. Como primera aproximación, la secuenciación permitió identificar variantes en genes *LDLR*, *PCSK9* y *LDLRAP1*. Como perspectiva, estamos diseñando nuevas estrategias para secuenciar en forma completa todos los genes. Una vez finalizada la optimización extenderemos el análisis a pacientes seleccionados.

GMED 21

DESARROLLO Y VALIDACIÓN DE UN PANEL MULTIGÉNICO PARA DIAGNÓSTICO DE PREDISPOSICIÓN HEREDITARIA AL CÁNCER MEDIANTE NGS EN URUGUAY

Planinich M.P.¹, Chávez S.¹, Gelabert M.¹, Mathó C.¹, Oliveira-Rizzo C.^{1,2}, Sotelo-Silveira J.R.^{2,3}, Duhagon M.A.^{1,2}. Facultad de Medicina, UdeLaR, Uruguay, ² Facultad de Ciencias, UdeLaR, Uruguay, ³ Instituto Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Uruguay. planinichpilar@gmail.com

La predisposición hereditaria al cáncer (PHC) debe sospecharse ante tumores de aparición temprana, múltiples primarios o antecedentes familiares sugestivos. Debido al importante solapamiento entre síndromes de PHC, los paneles multigénicos pan-cáncer no solo ofrecen mayor rendimiento diagnóstico que los focalizados, sino que facilitan la implementación del diagnóstico molecular en poblaciones de baja casuística como la de Uruguay al reducir el número de ensayos. En este estudio se diseñó de un panel dirigido de 45 genes de alta y moderada penetrancia en PHC utilizando AmpliSeq™. La secuenciación se realizó en un Ion GeneStudio™ S5 con ADNs de referencia. Las variantes se detectaron y anotaron con Torrent Suite, GATK, SAMtools y wANNOVAR. El panel se validó comparando las variantes detectadas con las variantes de referencia de la muestra germinal CEPH 1347-02 y la línea celular tumoral DU145, obteniendo una sensibilidad de 97,3% a 100%, y especificidad y exactitud del 100%. El análisis de repetibilidad y reproducibilidad evidenció una alta concordancia en el llamado de variantes entre corridas independientes y réplicas técnicas (>97%). Se obtuvieron una profundidad y uniformidad de 1000× y 96% respectivamente. Seis regiones de alto contenido de GC y baja cobertura requirieron un rediseño de amplicones, mejorando su representación. Así, más del 99% de las regiones alcanzaron una profundidad mínima de 30×. Estos resultados demuestran que el panel satisface los criterios analíticos para pasar la fase de validación clínica. Financiamiento: Fondo Sectorial de Salud (ANII).

GMED 22

RESULTADOS PRELIMINARES DEL ANÁLISIS DE EXOMA EN PACIENTES URUGUAYOS CON SOSPECHA DE NEFROPATÍAS HEREDITARIAS

Gonzales Magallanes S.I.¹, Frade M.P.², Raggio V.², Ferreira A.³, Cárdenas-Rodríguez M.¹, Spangenberg L.¹. Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay, ² Facultad de Medicina, UdeLaR, Uruguay, ³ Hospital de Clínicas, UdeLaR, Uruguay. sgonzales@pasteur.edu.uy

Las nefropatías hereditarias constituyen un grupo clínica y genéticamente heterogéneo de enfermedades renales, cuyo diagnóstico molecular puede verse dificultado por la variabilidad fenotípica y la limitada implementación de herramientas genómicas en la práctica clínica. El objetivo de este estudio fue describir los hallazgos preliminares del análisis de exoma completo en una cohorte inicial de pacientes uruguayos con sospecha de nefropatías hereditarias, en el marco de un proyecto que prevé el análisis de 200 pacientes. Hasta el momento, se analizaron a 16 pacientes con sospecha clínica de nefropatía hereditaria mediante secuenciación de exoma completo. Las variantes fueron priorizadas según tipo, asociación previa con enfermedad renal, frecuencia poblacional, patrón de herencia y correlación fenotipo-genotipo. Se identificaron hallazgos genéticos de alta relevancia clínica en 6 de 16 pacientes (37,5%), incluyendo variantes en genes relevantes como *COL4A3*, *COL4A4*, *UMOD*, *PKHD1* y *SLC3A1*. En un grupo adicional de pacientes, se detectaron variantes de significado incierto o hallazgos parciales en genes de interés, entre ellos *MKS1*, *FN1* y *TP63*, que requieren revisión adicional. Seis casos no presentaron hallazgos moleculares concluyentes. Estos resultados muestran tanto el potencial diagnóstico del exoma como los desafíos de interpretación en el contexto de las nefropatías hereditarias. El análisis de exoma completo mostró utilidad diagnóstica preliminar en esta cohorte inicial de pacientes uruguayos con sospecha de nefropatía hereditaria. La incorporación de nuevos casos, prevista tanto durante la continuación del proyecto como hacia la instancia de presentación del póster, permitirá refinar la caracterización genética de estas enfermedades y, en etapas posteriores, explorar el posible papel de la ancestralidad en su distribución. Financiamiento: Proyecto ART_X_2023_1_176702 (ANII).

GMED 23

ODISEA DIAGNÓSTICA POR CONSTELACIÓN DE CINCO FENOTIPOS: HIPERMOVILIDAD, GLAUCOMA, AGENESIA DENTAL, SUSCEPTIBILIDAD A CÁNCER DE MAMA Y OSTEOPOROSIS IDIOPÁTICA

Pérez López J.E.¹, Beltrán Casas O.I.², Contento Meléndez D.³.

¹ Universidad Militar Nueva Granada, Colombia, ² Facultad de Medicina Universidad Militar Nueva Granada, Colombia,

³ Programa de Especialización en Genética Médica, Universidad FUCS, Colombia. juanestebanp101@gmail.com

La coexistencia de múltiples enfermedades raras en algunos pacientes es inusual, generando una constelación fenotípica que dificulta la delineación diagnóstica. Se presenta un paciente masculino de 30 años, sin consanguinidad parental, con manifestación de hiperlaxitud articular desde la infancia, luxaciones recurrentes en articulaciones, mialgias, artralgias y recurrencia de dolor por fascitis plantar, con antecedentes familiares similares por línea materna, compatible con Ehlers-Danlos hipermovil. Adicionalmente, con glaucoma de ángulo abierto, agenesia molar y antecedentes familiares de cáncer de mama. Se realizó secuenciación de exoma completo en trío, reportando tres variantes patogénicas en heterocigosis de los genes: *OPA1* c.1899G>A, *ATM* c.3510dupA y *WNT10A* c.682T>A, con correlación clínica a la susceptibilidad a glaucoma, cáncer de mama y agenesia dental selectiva 4, respectivamente. En seguimiento por endocrinología se evidenció densitometría ósea en rango de osteoporosis, telopéptido-c elevado, y niveles de calcio, potasio, fósforo, fosfatasa alcalina, TSH y vitamina D-25 hidroxí normales en plasma. No se encontraron causas claras para la osteoporosis en los ámbitos bioquímico y molecular, por lo que se destaca la necesidad de considerar diagnósticos adicionales. El caso desafía el principio de la navaja de Ockham al momento de interpretar las manifestaciones por el solapamiento de múltiples enfermedades, al igual que evidencia las limitaciones de los estudios moleculares no siempre son concluyentes a la hora de establecer correlación genotipo-fenotipo.

GMED 24

INTEGRACIÓN CLÍNICA Y GENÓMICA EN LA RECLASIFICACIÓN DE UNA VARIANTE EN CREBBP ASOCIADO A SÍNDROME DE MENKE-HENNEKAM

Dipierri D.¹, Abbate S.¹, Huckstadt V.¹. ¹ Hospital Garrahan, Argentina. dalidipierri@gmail.com

En los síndromes asociados a CREBBP/EP300, como Rubinstein-Taybi y Menke-Hennekam (MKHK), este último con correlación genotipo-fenotipo aún en estudio, la interpretación de variantes de significado incierto (VUS) constituye un desafío diagnóstico. El objetivo de este trabajo fue evaluar la relevancia clínica de una VUS en CREBBP en un paciente con fenotipo sugestivo de MKHK, quien inicia seguimiento en nuestro centro a los 7 meses por retraso del crecimiento pre y postnatal, microcefalia y dismorfias. Los estudios de órganos internos, cariotipo y ArrayCGH fueron normales; considerando estos resultados y la posible etiología heterogénea de este fenotipo complejo, se realizó secuenciación masiva del exoma que identificó cinco VUS. Se priorizó una variante missense en CREBBP, localizada en la región asociada a MKHK (exones 30/31). El fenotipo clínico resultó consistente con lo reportado para este síndrome. La segregación familiar confirmó variante de novo, permitiendo su reclasificación como probablemente patogénica (ACMG). El MKHK se vincula a variantes que afectan dominios funcionales específicos de CBP/p300 con patrones distintivos de metilación e impacto en la regulación de procesos transcripcionales; lo que contribuye a la heterogeneidad fenotípica. Este caso destaca la importancia de la integración de datos clínicos, moleculares y familiares para la reinterpretación de una VUS. El diagnóstico de precisión permitió optimizar el asesoramiento genético, orientar el seguimiento clínico y aportar evidencia a un síndrome poco frecuente y recientemente caracterizado.

GMED 25

RASOPATÍAS EN LATINOAMÉRICA: EXPANSIÓN DEL ESPECTRO CLÍNICO Y MOLECULAR EN UN COHORTE ARGENTINA

Chinton J.¹, Huckstadt V.¹, Gomez A.¹, Obregon M.G.¹, Gravina L.P.¹. ¹ Hospital Juan P. Garrahan, Argentina. josechinton@gmail.com

Las RASopatías son desórdenes causados por la disregulación de la vía RAS/MAPK, caracterizados por superposición fenotípica, expresividad variable y heterogeneidad genética. En América Latina, aún son limitados los estudios clínico-moleculares en grandes cohortes. El objetivo de este trabajo fue describir el perfil clínico y molecular de pacientes con RASopatías y analizar asociaciones genotipo-fenotipo. Se evaluaron 352 pacientes con sospecha clínica de RASopatía mediante secuenciación Sanger y NGS. El diagnóstico molecular se confirmó en el 92% de los casos. En el síndrome de Noonan (SN), los genes más frecuentemente involucrados fueron PTPN11 y SOS1. El 78% de los pacientes con SN presentó cardiopatía congénita; las neoplasias se observaron en el 4%, principalmente asociadas a PTPN11. La baja talla estuvo presente en el 59% de los casos y fue menos frecuente en pacientes con variantes en SOS1. Las manifestaciones neurológicas se registraron en el 6% de los pacientes con SN y en el 32% de aquellos con síndrome cardiorcucutáneo, mientras que las inmunológicas se observaron en el 2% y 19%, respectivamente. Las variantes en RAF1 mostraron una fuerte asociación con miocardiopatía hipertrófica. Este estudio, uno de los más extensos de la región, amplía el espectro fenotípico y contribuye a la correlación genotipo-fenotipo en RASopatías. Los hallazgos respaldan la importancia de un abordaje multidisciplinario y destacan el valor del diagnóstico molecular no solo para la precisión diagnóstica sino también para estratificación de riesgo, seguimiento clínico y asesoramiento genético.

GMED 26

PANELES DE EXPRESIÓN DE MIRNAS CIRCULANTES COMO POTENCIALES DIAGNÓSTICOS NO INVASIVOS DE ENDOMETRIOSIS Y CÁNCER DE MAMA

Alday-Montañez F.D.¹, Carrasco-Urrutia V.J.², Dickens-Terrazas D.³, Bencomo-Álvarez A.E.⁴, Lobo-Galo N.¹, Díaz-Sánchez A.G.¹, Robles-Escajeda E.⁵, Martínez-Martínez A.¹. ¹ Instituto de Ciencias Biomédicas, Universidad Autónoma de Ciudad Juárez, México, ² Endofem, México, ³ Instituto Mexicano del Seguro Social, México, ⁴ Department of Host-Microbe Interactions, St. Jude Children's Research Hospital, Estados Unidos, ⁵ Border Biomedical Research Center, University of Texas at El Paso, Estados Unidos. flor.alday@uacj.mx

Los miRNAs circulantes, pueden mostrar una expresión diferencial específica a cada condición fisiológica, son potenciales biomarcadores no invasivos para la detección de patologías de difícil diagnóstico como la endometriosis (EM) y el cáncer de mama (BC) en latinoamericanas. El objetivo de este estudio fue contrastar el rendimiento diagnóstico de dos firmas de expresión de miRNAs en EM y BC frente a sus estándares de oro correspondientes (laparoscopia y mamografía + inmunohistoquímica). Se analizó la expresión relativa de 6 miRNAs en una cohorte de EM (n=15 casos y 7 testigos) y 5 miRNAs en una de BC (n=11 casos y 23 testigos), evaluándose el potencial predictivo mediante curvas ROC y modelos de aprendizaje automático. Los resultados revelaron que la firma para BC presentó una discriminación moderada (AUC=0,69), destacando el miR-222-3p (AUC=0,65), con un rendimiento competitivo frente a marcadores clínicos actuales como CA15-3 (AUC=0,784). Por su parte, el panel para EM exhibió una capacidad excepcional (AUC=0,99), resaltando el miR-451a (AUC=0,79), con una precisión comparable con la de métodos invasivos de referencia como la laparoscopia (AUC=0,92). Estos datos sugieren que los perfiles de miRNAs evaluados podrían constituir una estrategia diagnóstica altamente específica y sensible. Aunque aún debe validarse en cohortes más grandes, el rendimiento de estos paneles tiene potencial traslacional para mejorar el diagnóstico temprano de EM y BC, afecciones que impactan la salud femenina que es el núcleo de las sociedades. Financiamiento: Este proyecto fue financiado por la Secretaría de Ciencia, Humanidades, Tecnología e Innovación (CBF-2023-2024-4026) y University of Texas at El Paso (U.S.-Mexico Collaboration Fellowship 2025).

GMED 27

CHALLENGING DOMINANCE: EVIDENCE FOR BIALLELIC DISEASE IN TRADITIONALLY AUTOSOMAL DOMINANT GENES

Tardivo A.¹, Zonic E.¹, Duranovic I.¹, Reyes A.¹, Rocha M.E.¹, Martini J.¹, Milan Zamora F.¹, Aanicai R.¹, Bevilacqua F.¹, Masotto B.¹, Delalic L.¹, Othman M.¹, Ferreira M.¹, Almeida L.¹, Al-Kawlani B.¹, Chawich N.¹, Pereira S.¹, Abbasi Moheb L.¹, Rincon A.¹, Nayla C.L.¹, Hladnik U.¹, Pinto Baston J.¹, Bauer P.¹, Bertoli-Avella A.M.¹.¹ CENTOGENE GmbH, Alemania. agostina.tardivo@centogene.com

Of the 4551 autosomal disease genes listed in OMIM, 13% are already associated with both autosomal dominant (AD) and autosomal recessive (AR) conditions, highlighting the importance of moving from discrete categories toward an inheritance continuum. This study examines the growing recognition of dual modes of inheritance. This study was conducted in a diagnostic setting. Biallelic variants relevant to the patients' phenotype, located on genes known to have an AD mode of inheritance according to the OMIM database, were selected. As a second step, our Biodatabank (which contains data from over one million individuals, from over 120 countries) was queried to identify other individuals with biallelic variants in the same gene(s). The ClinGen Clinical Validity Framework for the evaluation of the gene-disease relationship (GDR) was applied. We identified 31 genes primarily known for AD inheritance that also harbor biallelic variants, affecting a broad range of organ systems, in over 150 patients. Clinical experts' review found that 68% of monoallelic and biallelic phenotypes affect similar organ systems, but biallelic cases tend to show earlier onset (68%) and higher severity (61%). GDR curation showed that 20 genes have Moderate or stronger evidence for both AD and AR inheritance. Several genes also exhibit semi-dominant inheritance, with heterozygote and homozygote individuals presenting related but distinct phenotypes. These findings underscore the diagnostic and curation challenges posed by dual-inheritance genes. Awareness of allelic complexity is essential for accurate variant interpretation, optimized filtering strategies, improved diagnostic yield, and informed genetic counselling. Funding: This study was funded in part by CENTOGENE S.L. / CENTOGENE GmbH. Conflict of interest: All authors are employees of CENTOGENE S.L. / CENTOGENE GmbH.

GMED 28

DIAGNÓSTICO CLÍNICO-MOLECULAR DE PACIENTES COLOMBIANOS COMPATIBLES CON NEUROFIBROMATOSIS I

Suarez Olaya J.J.¹, Castro-Valencia F.L.¹, Benavides-Cerquera J.D.¹, Forero Castro N.E.¹, Molina-Campos D.F.¹.¹ CIMASTEC – Centro de Investigación Multidisciplinario Avanzado en Salud y Nuevas Tecnologías del Eje Cafetero, CLINALTEC, Colombia. jjsuarezolaya@gmail.com

La Neurofibromatosis tipo I (NF1, OMIM 162200) es un trastorno genético multisistémico que afecta a 1:3000 individuos en el mundo. Clínicamente, se diagnostica por manifestar dos o más criterios fenotípicos definidos por el National Institute of Health (NIH), presentando expresividad variable, con variantes patogénicas (P) y posiblemente patogénicas (LP) en el gen NF1, el cual presenta una penetrancia incompleta; dificultando su diagnóstico a nivel clínico. En ese contexto, se planteó evaluar la correlación entre las características clínicas y genéticas en casos compatibles con NF1. Para ello, se realizó la secuenciación del gen NF1 en 27 hombres y 21 mujeres con cuadros sugestivos de la enfermedad, atendidos en Clinaltec entre 2022–2025. Se observó que los individuos mayores de 10 años presentan una mayor tendencia a desarrollar neurofibromas/hamartomas en comparación con los menores de 10 años ($p < 0,004$), evidenciando las limitaciones diagnósticas en edades tempranas. Por otra parte, se identificó que el 52% de los pacientes son portadores de variantes P/LP en el gen NF1, siendo más frecuentes las de tipo nonsense; destacándose 2 variantes nuevas que no han sido reportadas. 33% de los casos evaluados presentan antecedentes familiares con rasgos sugestivos de neurofibromatosis, rango inferior al reportado a nivel mundial (50%). Estos hallazgos resaltan la importancia del análisis molecular en el diagnóstico y caracterización clínica de pacientes con NF1, especialmente en poblaciones pediátricas y en contextos latinoamericanos donde la información genética aún es limitada.

GMED 29

IDENTIFICACIÓN DE VARIANTES EN CYBB, CD55 Y WAS EN PACIENTES CON INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA MEDIANTE SECUENCIACIÓN DE EXOMA COMPLETO

Martínez Toledo J.E., Ortiz Butrón M.R.E., Méndez Catalá C.F.², Méndez Cruz A.R.² Glustein Pozo Molina J.². ¹ Escuela Nacional de Ciencias Biológicas – Instituto Politécnico Nacional, México, ² Facultad de Estudios Superiores Iztacala, UNAM, México. ehecat10martinez@gmail.com

Las inmunodeficiencias primarias (IDP) o errores innatos de la inmunidad (EII) son trastornos genéticos heterogéneos que predisponen a infecciones, autoinmunidad y neoplasias. CYBB y WAS, asociados a la Enfermedad Granulomatosa Crónica ligada al X y al síndrome de Wiskott–Aldrich, respectivamente, son ejemplos clásicos de EII con prevalencia de ~1:100 mil nacidos vivos. La deficiencia de CD55 (síndrome CHAPLE), descrita por primera vez en 2017, es una EII ultrarrara con escasa caracterización molecular en México. El objetivo fue identificar variantes en tres pacientes (dos masculinos, uno femenino) con sospecha de IDP mediante secuenciación de exoma completo (WES). Se extrajo gDNA de sangre periférica. Las lecturas fueron evaluadas con FastQC, alineadas al genoma GRCh38 con BWA-MEM; llamadas y anotadas con GATK (HaplotypeCaller/Funcotator) y filtradas con un panel de 548 genes asociados a EII. La clasificación siguió criterios ACMG/AMP. Se empleó AlphaFold2 para modelado de las proteínas afectadas. El paciente 1 fue hemicigoto para CYBB: c.388C>T (nonsense, exón 5), clasificada como patogénica. El paciente 2 fue hemicigoto para WAS: c.134C>T (missense, exón 2), clasificada como patogénica. La paciente 3 fue homocigota para CD55: c.381T>G (nonsense, exón 3), clasificada como probablemente patogénica y ausente en ClinVar. La WES permitió identificar variantes causales en CYBB, CD55 y WAS en pacientes mexicanos con EII, resaltando el papel de la WES como herramienta clave en el diagnóstico molecular de enfermedades raras y en la orientación del manejo clínico personalizado. Financiamiento: UNAM-PAPIIT IN-223224.

GMED 30

EVIDENCIA OBTENIDA EN AREQUIPA, PERÚ, FAVORECE LA RECLASIFICACIÓN PATOGENICA DE RS5030802 EN SÍNDROME DE VON HIPPEL--LINDAU

Ita-Balta Y.¹, Chavez-Valdivia L.¹, Rodríguez-Roncal B.², Inga-Quispe G.², Murillo Carrasco A.³, Villanueva-Salas J.¹, Sosa-Jara C.¹. ¹ Escuela de Postgrado, Universidad Católica de Santa María, Perú, ² Immunology and Cancer Research Group, Perú, ³ Instituto do Câncer do Estado de São Paulo, Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, Brasil. yita@ucsm.edu.pe

El síndrome de Von Hippel-Lindau (svHL) es una enfermedad genética autosómica dominante asociada a mutaciones germinales en el gen *VHL* y caracterizada por el desarrollo de neoplasias y quistes en múltiples órganos. El objetivo del estudio fue identificar variantes genéticas asociadas a svHL mediante secuenciación de exoma completo en una paciente con sospecha clínica. Se obtuvo ADN genómico a partir de sangre periférica y se realizó secuenciación de exoma completo utilizando plataforma Illumina. Los archivos FASTQ fueron sometidos a control de calidad con FastQC, alineamiento al genoma de referencia GRCh38 mediante BWA-MEM y detección de variantes con GATK HaplotypeCaller. Las variantes fueron anotadas utilizando SnpEh, ClinVar, dbSNP y ESP6500. El análisis identificó nueve variantes en el gen *VHL*, incluyendo la variante missense NM_000551.4:c.208G>A p.(Glu70Lys), clasificada como probablemente patogénica y previamente asociada a svHL tipo 2, policitemia de Chuvash y predisposición hereditaria al cáncer. Estos hallazgos respaldan la utilidad del exoma completo como herramienta diagnóstica en enfermedades hereditarias raras y permitirán complementar el estudio mediante evaluación genética familiar.

GMED 31

ALTERNATIVA ROBUSTA, COSTO-EFECTIVA Y RÁPIDA PARA EL ANÁLISIS DE REPETICIONES (GCN)_N DEL GEN *PABPN1*

Vital M.¹, Salazar E.², Acordagoitia C.², Vazquez C.², Esperón P.¹. ¹ Facultad de Química, Uruguay, ² Policlínica de Enfermedades Neuromusculares, Hospital de Clínicas, Uruguay. mvital@fq.edu.uy

La Distrofia Muscular Oculofaríngea (OPMD) es una enfermedad autosómica dominante de inicio tardío causado por una expansión anormal de repeticiones (GCN)_n en el exón 1 del gen de la proteína nuclear de unión a poliadenilato 1 (*PABPN1*). Esta expansión produce un aumento el tramo de polialaninas desde un valor normal de 10 a 11–18 repeticiones. Evaluamos las ventajas del análisis de fragmentos mediante un sistema de electroforesis capilar con detección no fluorescente, como una alternativa a la secuenciación Sanger para la determinación del número de repeticiones (GCN)_n. Un total de 90 muestras, previamente analizadas por Sanger, fueron sometidas a electroforesis capilar. Para ello, se utilizaron fragmentos amplificados con los mismos cebadores empleados en la secuenciación, seguido de la separación por electroforesis capilar en un equipo que presente una resolución de 2–3 pb. El resultado reveló una concordancia completa, con una sensibilidad y especificidad diagnóstica del 100% para la detección de alelos expandidos. Entre las principales ventajas de realizar este abordaje se destacan un menor tiempo, la simplificación en manipulación, así como una interpretación de resultados más fácil. Además, el análisis no requiere de equipamiento costoso ni el uso de cebadores marcados, reduciendo significativamente los costos de implementación. En conclusión, el análisis de fragmentos basado en electroforesis capilar con detección no fluorescente representa una alternativa diagnóstica práctica para la OPMD, permitiendo reducir los costos y agilizar los tiempos de diagnóstico.

GMED 32

APPLICATION OF CLINGEN DICER1 EXPERT PANEL SPECIFICATIONS FOR GERMLINE VARIANT CLASSIFICATION: INSIGHTS FROM A SINGLE-CENTER COHORT

Lugones A.C.¹, Swathi A.¹, Fernandes I.¹, Otero Rodríguez T.², Nayla L.C.¹, Abbasi-Moheb L.¹, Bevilacqua F.², Tardivo A.¹, Bertoli-Avella A.¹, Bauer P.¹, Rincón A.², Othman M.¹, Jalkh N.¹. ¹ CENTOGENE GmbH, Germany, ² CENTOGENE SL, Valencia, España. ana.lugones@centogene.com

Background: Pathogenic heterozygous germline variants in *DICER1* cause *DICER1*-related tumor predisposition. Accurate variant interpretation is essential for clinical management, but it remains challenging. **Methods:** We retrospectively evaluated 40 germline *DICER1* variants identified in 52 individuals from 44 unrelated families, tested at our laboratory between September 2019 and May 2026. All variants were systematically reclassified using the ClinGen *DICER1* Guidelines Version 1.4.0. **Results:** Of the 15 variants initially classified as uncertain significance (VUS), 12 (80,0%) remained unchanged, while 1 (6,67%) was reclassified as Likely Benign (LB) and 2 (13,33%) as Benign (B); none were upgraded to Pathogenic/Likely Pathogenic (P/LP). Among 15 variants originally classified as LP, 6 (40,0%) retained their classification, 8 (53,33%) were upgraded to P, and 1 (6,67%) was downgraded to VUS. Of the 10 P variants, all of them remained with the same classification. Overall, 32 individuals from 25 families carried P/LP variants; 2 were unaffected at the time of analysis. P/LP *DICER1* variants were predominantly loss-of-function, with manifestations including pleuropulmonary blastoma, pneumothorax representing the most frequent phenotype, as well as renal, thyroid, ovarian, and rhabdomyosarcoma-related phenotypes. **Conclusion:** Implementation of the updated ClinGen *DICER1* specifications leads to a reduction in VUS (20% reclassified to B/LB), reducing uncertainty in diagnosis and enhancing precision for improved patient management and cancer risk stratification. **Funding:** This study was funded in part by CENTOGENE S.L. / CENTOGENE GmbH. Ana Clara Lugones and all co-authors are employees of CENTOGENE S.L. / CENTOGENE GmbH.

GMED 33

CITOGÉNÉTICA DE CROMOSOMAS DERIVADOS ORIGINADOS POR UN REORDENAMIENTO CROMOSÓMICO COMPLEJO MATERNO EN UN LACTANTE CON DISMORFIAS Y MALFORMACIONES CONGÉNITAS

Montes C.C.¹, Chaves A.¹, Perotti R.¹, Claps A.², Castro T.², Laiseca J.², Taboas M.², Asinari M.¹. ¹ Hospital de Niños de la Santísima Trinidad, Argentina, ² Centro Nacional de Genética Médica, Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS) Dr. Carlos G Malbrán, Argentina. montesceciliadelcarmen@gmail.com

Los reordenamientos cromosómicos complejos (RCC) son aberraciones estructurales constitutivas que implican tres o más roturas en tres o más cromosomas. Se asocian a fallo reproductivo y mayor riesgo de descendencia con anomalías cromosómicas. El objetivo es presentar un paciente con cromosomas derivados de un RCC, involucrando los cromosomas 1, 3 y 13. Niño de 11 meses de edad asistido por cardiopatía congénita; dismorfias: hipertelorismo ocular, hendiduras palpebrales estrechas y descendentes, boca pequeña, microretrognatia, aplasia de cutis vertex; retraso del neurodesarrollo; y fallo de crecimiento pondoestatural. Parto a término; vigoroso, peso adecuado. Único hijo de una pareja no consanguínea, padres jóvenes, antecedentes de 2 abortos del primer trimestre y 2 tías maternas fallecidas por cardiopatía congénita. Citogenética: Propósito: 47,XY,der(1)t(1;3)(3pter→3p26.3::1p13→1qter),der(13)t(1;13)(13pter→13q12.11::1p13→1pter)mat. Materna: 46,XX,t(1;13;3) (3pter→3p26.3::1p13→1qter; 13pter→13q12.11::1p13→1pter; 13qter→13q12.11::3p26.3→3qter) Hibridación Genómica Comparada y MLPA del propósito: arr[GRCh37]2q12.3q13(108947421_110424053)x3, 2q13(111452573_113045889)x1, 3p26.3(105526_527355)x3 y 13q11q14.11(19167953_44317415)x3. MLPA centromérico: rsa 13q12.11(MPHOSPH8,ZMYM2)x3. La integración de las técnicas de citogenética clásica y molecular permitieron caracterizar los cromosomas derivados. Determinar que el cromosoma 1 esta balanceado aun si los brazos p y q hacen parte de los cromosomas derivados 1 y 13 y diagnosticar anomalías cromosómicas adicionales en el cromosoma 2.

GMED 34

FENOTIPADO DE UNO DE LOS TRASTORNOS DEL NEURODESARROLLO MÁS PREVALENTES: SÍNDROME RENU ASOCIADO A VARIANTE RECURRENTE EN EL GEN RNU4-2

Masotto B.¹, Radefeldt M.¹, Bertoli-Avella A.¹. ¹ CENTOGENE GMBH, Alemania. barbara.masotto@centogene.com

En 2024, se reportaron que variantes monoalélicas *de novo* en el gen no codificante RNU4-2 causan hasta el 0,4% de los trastornos del neurodesarrollo. Estudios posteriores delinearon el síndrome ReNU (OMIM 620851), caracterizado por retraso global del desarrollo (RGD), discapacidad intelectual (DI), hipotonía, anomalías estructurales del sistema nervioso, epilepsia y dismorfias. Analizamos retrospectivamente una cohorte con trastornos del neurodesarrollo mediante secuenciación del genoma completo (GS) y determinamos las características clínicas asociadas a la variante recurrente RNU4-2 NR_003137.2:n.64_65insT. Se analizaron datos de GS de 31065 individuos de nuestro biobanco para detectar dicha variante. La información clínica se evaluó mediante términos HPO. Se identificaron 28 individuos con la variante (15 mujeres, 13 varones). Las características clínicas más frecuentes fueron: RGD (18/28, 64,3%), hipotonía (14/28, 50,0%), retraso del lenguaje (15/28, 53,6%), microcefalia (14/28, 50,0%), convulsiones (10/28, 35,7%), forma facial anormal (9/28, 32,1%), comportamiento autista (8/28, 28,6%), estrabismo (8/28, 28,6%), ventriculomegalia (7/28, 25,0%) y DI (8/28, 28,6%). El espectro clínico observado es concordante con el síndrome ReNU y refuerza su reconocimiento como entidad definida. La recurrencia de la variante es consistente con la literatura; nuestros resultados subrayan la importancia de considerar RNU4-2 en el diagnóstico y la utilidad del GS en este contexto. Financiamiento: no se recibió financiamiento específico para la realización de este estudio. La investigación se llevó a cabo utilizando datos existentes del biobanco y recursos institucionales disponibles.

GMED 35

ASOCIACIÓN DE POLIMORFISMOS CON SOBREVIDA GLOBAL EN PACIENTES CON CÁNCER GÁSTRICO EN CHILE

González-Hormazábal P.¹, Musleh M.², Canals A.³, Stambuk J.⁴. Núcleo Interdisciplinario de Biología y Genética, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile, ² Hospital Clínico de la Universidad de Chile, Chile, ³ Fundación Arturo López Pérez, Chile, ⁴ Hospital San Juan de Dios, Chile. patriciogonzalez@uchile.cl

La mortalidad por cáncer gástrico (CG) en Chile es de 14,2/100.000 habitantes, ocupando el duodécimo lugar a nivel mundial. Varios estudios en diferentes cánceres han relacionado polimorfismos de nucleótido único (SNPs) germinales con sobrevida. Sin embargo, las evidencias de SNPs y sobrevida en CG son escasas. El objetivo fue asociar SNPs germinales con sobrevida global en un grupo de pacientes con diagnóstico de CG de Santiago, Chile. Se incluyeron 211 pacientes sometidos a gastrectomía entre los años 2010 y 2018, con seguimiento hasta febrero de 2024. El DNA se genotipó en micromatriz para 238.021 SNPs autosómicos con frecuencia del alelo menor (MAF) > 0,1. Los genotipos se analizaron con GWASTools (Rcran) para aplicar un modelo de Cox de sobrevida global (OS) ajustado por edad, sexo, TNM y tipo histológico del tumor, asumiendo un efecto aditivo de cada alelo. Ningún SNP logró un nivel de significancia sugerentes de asociación ($< 1 \times 10^{-5}$), correspondientes a 3p24.3 (SGO1-AS1, $p = 1,38 \times 10^{-6}$), 2q32.2 (SLC40A1, $p = 2,27 \times 10^{-6}$), 3p22.3 (GLB1, $p = 2,47 \times 10^{-6}$), 6q22.31 (intergénico, $p = 6,28 \times 10^{-6}$), 13q14.11 (intergénico, $p = 6,72 \times 10^{-6}$), y 16q22.3 (ZHFX3, $p = 8,55 \times 10^{-6}$). Interesantemente, SGO1-AS1 codifica un RNA largo (lncRNA) que suprime la metástasis en CG. Estos resultados proponen que existen SNPs relacionados con sobrevida en cCG, abriendo la posibilidad de nuevos biomarcadores para precisar el pronóstico. Financiamiento: FONDECYT-ANID 1250691

GMED 36

¿PUEDE LA VARIANTE PREDECIR EL FENOTIPO? ANÁLISIS GENOTIPO-FENOTIPO EN PORTADORAS DE *BRCA1/2* CON CÁNCER DE MAMA

Bestetti E.¹, Mansilla Figueroa M.D.², Lluibaroff L.S.¹, Bequelman D.², Cavallero J.², Mercado P.², Berman G.², Armanasco E.², Ipiña M.², Aguilar A.², Cáceres V.², Azar M.E.². ¹ Centro Nacional de Genética Médica, Eduardo E. Castilla, Buenos Aires, Argentina, ² Instituto de Oncología Ángel H. Roffo, UBA, Buenos Aires, Argentina. emiliabestetti@gmail.com

Las guías actuales estratifican el riesgo en portadoras *BRCA1/2* según el gen afectado, sin considerar las características específicas de cada variante. Una caracterización más detallada podría permitir identificar distintos perfiles de riesgo. El objetivo fue analizar la clínica personal y familiar en base a la variante detectada. Serie retrospectiva, consultorio AGO, Instituto Ángel H. Roffo (2015–2026). Se incluyeron portadoras de VP/VPP en *BRCA1/2* con cáncer de mama ($n=67$; *BRCA1*=36, *BRCA2*=31). Variables: tipo de variante, consecuencia molecular, localización exónica, dominio afectado, truncamiento proteico, subtipo molecular, grado, Ki-67, edad, bilateralidad y antecedentes familiares. Tests: Fisher exacto y MannWhitney U ($\alpha=0,05$). Los hallazgos en *BRCA1* (subtipo, grado, edad) fueron consistentes con la literatura. El análisis de la localización de la variante no arrojó diferencias significativas, siendo la asociación *BRCA1*-triple negativo independiente del dominio afectado. Las variantes nonsense se asociaron al subtipo triple negativo en el 83,3% de los casos y las missense al subtipo Luminal en el 100%. Variantes truncantes mostraron tendencia a mayor bilateralidad (22,2% vs. 0%) y antecedente familiar de ovario (21,7% vs. 0%). Estos hallazgos sugieren que la consecuencia molecular de la variante podría influir en el perfil clínico. La localización exónica y el dominio afectado no permitieron subestratificar en esta cohorte, aunque estudios en series de mayor tamaño podrían definir si estas características permiten una estratificación del riesgo más personalizada. Financiamiento: sin financiamiento externo.

GMED 37

MUTACIONES GERMINALES ASOCIADAS A SÍNDROME DE LYNCH EN FAMILIAS COLOMBIANAS CON CÁNCER COLORRECTAL

Bohorquez-Lozano M.¹, Suarez-Olaya J.J.², Moncada-Jiménez J.F.^{1,3}, Diaz-Carmona D.¹, Rubio-Vargas A.C.¹, Castro-Valencia F.¹, Criollo-Rayó A.¹, Benavides-Cerquera J.¹, Castro J.M.⁴, Mateus G.^{4,5}, Echeverry M.¹, Carvajal L.⁶.¹ Universidad del Tolima, Colombia, ² Centro de Investigación Multidisciplinario Avanzado en Salud y Nuevas Tecnologías del Ej, Colombia, ³ Synlab, Colombia, ⁴ Hospital Federico Lleras Acosta, Colombia, ⁵ CHIBCHA Consortium 7^o marco común europeo, España, ⁶ University of California Davis, United States of America. mebohorquez@ut.edu.co

El síndrome de Lynch (SL) es un trastorno autosómico dominante asociado ~4% de los casos cáncer colorrectal (CCR) y representa un reto diagnóstico en poblaciones latinoamericanas debido a la limitada caracterización molecular. El objetivo de este estudio fue determinar alteraciones genéticas en familias colombianas con sospecha clínica de SL. A partir de 1278 pacientes con CCR del proyecto CHIBCHA, y 845 casos con historia personal o familiar de cáncer provenientes de los laboratorios diagnósticos Previamente, se seleccionaron y analizaron a través de paneles de cáncer hereditario (NGS) y secuenciación Sanger, 66 casos clasificados como SL según los criterios de Ámsterdam, Bethesda y/o NCCN. En 26 pacientes se identificaron 17 variantes patogénicas y posiblemente patogénicas en los genes MSH2, MLH1 y PMS2, entre las cuales, diez no se han reportado en Colombia previamente, donde MSH2 tiene la mayor representatividad, hallazgo que difiere de lo reportado en otras series latinoamericana y europea. En 40 casos no se estableció la base genética de la enfermedad, posiblemente clasificándose como pacientes con SL familiar tipo X. Finalmente, se realizó un análisis exploratorio de haplotipos en los portadores, aportando la caracterización de la herencia haplotípica asociada a la enfermedad. Estos hallazgos amplían el espectro mutacional del SL en población andina colombiana y resaltan la importancia de implementar estrategias de tamizaje molecular y asesoramiento genético en familias con cáncer colorrectal. FINANCIAMIENTO: Universidad del Tolima proyecto 10110. FP7 - Grant Agreement 223678 -CHIBCHA - COLLABORATIVE PROJECT. 16459/CRUK_/Cancer Research UK/ United Kingdom.

GMED 38

VARIANTE DE NOVO EN BMP2 IDENTIFICADA POR PANEL MULTIGÉNICO EN NIÑA CON BAJA TALLA Y HALLAZGO CARDÍACO: REPORTE DE CASO

Ercoli G.¹, Boitzen N.¹, Aguirre N.M.¹. ¹ Gempre Genómica, Argentina. gabrielercoli@gempre.com.ar

Una niña de 3 años fue derivada por Endocrinología Pediátrica por baja talla sin etiología definida. La talla de ambos progenitores estaba entre los percentiles 25 y 50, sin orientar a baja talla familiar como explicación principal. Presentaba talla al nacer de 43,5 cm, dificultades en la succión neonatal e hipofisis levemente disminuida en resonancia cerebral. El examen físico inicial no evidenció dismorfias faciales ni anomalías esqueléticas manifiestas, aunque se constató soplo sistólico leve. El objetivo fue definir la etiología genética de la baja talla y orientar el seguimiento. El cariotipo fue normal. Se realizó un panel multigénico para baja talla (*Comprehensive Short Stature Syndrome Panel Plus, Blueprint Genetics, 2024*), que identificó una variante probablemente patogénica en heterocigosis en *BMP2*: c.949dupC, p.(Tyr320Valfs*16). El hallazgo es compatible con un trastorno relacionado con *BMP2*, dentro del espectro de baja talla, dismorfismo facial y anomalías esqueléticas con o sin alteraciones cardíacas (OMIM # 617877), de herencia autosómica dominante. El estudio dirigido en ambos progenitores fue negativo, compatible con origen de novo. La evaluación cardiológica mostró apertura en domo de la válvula pulmonar, sin repercusión hemodinámica significativa. Se indicó seguimiento por Genética, Crecimiento y Desarrollo, Cardiología y Traumatología. Tras evaluar el perfil de riesgo-beneficio, no se inició hormona de crecimiento. El caso ilustra el valor de los paneles multigénicos en baja talla no explicada y del estudio parental para confirmar variantes *de novo*. Financiamiento: Los autores declaran no haber recibido financiamiento externo para la realización de este trabajo.

GMED 39

HETEROGENEIDAD DEL COMPARTIMENTO MIELOIDE EN EL MICROAMBIENTE TUMORAL DE CÁNCER DE CÉRVIX LOCALMENTE AVANZADO

Figuerola Avila D.M.¹, Gutiérrez Castañeda L.D.¹, Carvajal Veloza J.¹, Escobar M.², Palacios T.^{1,3}, Gil R.², Hoyos J.^{1,3}. ¹ Universidad FUCS, Colombia. ² Unidad de Terapias Avanzadas, IDCBS, Colombia, ³ Sociedad de Cirugía de Bogotá, Hospital de San José, Colombia. dmfiguerola@fucsalud.edu.co

Las células mieloides del microambiente tumoral (TME) ejercen funciones inmunomoduladoras duales, cuya caracterización en cáncer de cérvix (CC) localmente avanzado es escasa. En este estudio se analizó la composición del compartimento mieloide en el TME de pacientes con CC localmente avanzado mediante citometría espectral multicolor. Se incluyeron 10 pacientes con diagnóstico histopatológico confirmado de CC, atendidas en dos centros de Bogotá. El tejido tumoral fue disgregado mecánica y enzimáticamente y analizado con un panel de 29 anticuerpos en un citómetro CytelNorthern Lights con FlowJo®. Se procesaron ocho muestras con tejido viable. Los granulocitos presentaron una media de 13,2 % (rango: 4,96–18,5 %). Las células CD11bCD14 (probables neutrófilos asociados al tumor) mostraron la mayor variabilidad interindividual, con proporciones extremas en tres pacientes (59,5 %, 89,4 % y 83,9 %). Los monocitos clásicos CD11b CD14 alcanzaron hasta 31,3 %, con presencia casi nula en el resto de las muestras. Las células dendríticas mieloides (CD3 HLA-DR CD11c) fueron detectables en múltiples muestras (hasta 20,8 %) y las plasmocitoides (CD3 HLA-DR CD11c) mostraron amplia variabilidad (hasta 38,6 %). La marcada heterogeneidad del compartimento mieloide sugiere la coexistencia de fenotipos inmunoestimuladores e inmunosupresores en el TME del CC localmente avanzado, con potencial impacto diferencial sobre la eficacia de las inmunoterapias. Estos hallazgos subrayan la necesidad de integrar la caracterización mieloide en el perfil inmune individual antes de establecer estrategias terapéuticas dirigidas.

GMH

GENÉTICA MICROBIANA Y DE HONGOS

MICROBIAL AND FUNGAL GENETICS

GMH 1

SINGLE-STRANDED RNA MYCOVIRUSES MODULATE MULTITROPHIC INTERACTIONS IN THE SUGARCANE BORER-ROT COMPLEX

Gonçalves Soares I.F.¹, de Oliveira Henrique M.¹, Irigoin Becerra E.¹, Martins Magalhães D.², Simões Bento J.M.², de Castro Silva-Filho M.¹. ¹ Departamento de Genética, ESALQ-USP, Brasil, ² Departamento de Entomologia e Acarologia, ESALQ-USP, Brasil. filipeisraelgoncalves@gmail.com

The single-stranded RNA (ssRNA) mitovirus *Fusarium andiyazi* mitovirus 1 was isolated from *Colletotrichum falcatum*, the causal agent of red rot disease in sugarcane (*Saccharum officinarum* L.). The viral genome was identified through RNA extraction, endonuclease treatment, RNA sequencing, ORF prediction, and phylogenetic analysis based on the RNA-dependent RNA polymerase (RdRp) region, confirming its affiliation with the family Mitoviridae. This study evaluated the effects of the mycovirus on fungal physiology, volatile organic compound (VOC) emission, and fungus–insect interactions. Virus-free strains were obtained using cycloheximide treatment. Experiments were conducted in a completely randomized design with five to ten replicates to assess mycelial growth, sporulation, colony morphology, VOC emission, and the preference behavior of *Diatraea saccharalis* in dual-choice assays. Fungal isolates were cultivated on Potato Dextrose Agar and Czapek–Dox media supplemented with glucose or glycerol. The virus-infected isolate showed halo-shaped mycelial growth, stronger pink pigmentation, and increased growth after 48 h. Viral infection reduced sporulation in all treatments. In behavioral assays, *D. saccharalis* showed 80% preference for the virus-infected fungus. Additionally, the infected isolate produced higher levels of 6,10,14-Trimethyl-2-pentadecanone, Heptadecane, alpha-Acorenol, and 1-Octen-3-ol. Overall, infection by *Fusarium andiyazi* mitovirus 1 promotes physiological and VOC-emission changes in *C. falcatum*, influencing fungus–insect interactions in the sugarcane complex. Financing: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP).

GMH 2

EFEITO DE INTERAÇÃO MULTITRÓFICAS NA MICROBIOTA INTESTINAL DA BROCA DA CANA-DE-AÇÚCAR

dos Santos Silva Salgado G.H.¹, de Oliveira Henrique M.¹, Auler P.A.¹, Sierra Martinez J.D.², da Silva F.H.², de Castro Silva-Filho M.¹. ¹ Escola Superior de Agricultura Luiz de Queiroz – Universidade de São Paulo (ESALQ – USP), Brasil, ² Universidade Federal de São Carlos (UFSCar), Brasil. gabriel_salgado01@hotmail.com

A interação entre insetos herbívoros, fungos fitopatogênicos e micovírus pode alterar a microbiota intestinal e influenciar as relações ecológicas em sistemas agrícolas. Este estudo avaliou o efeito de *Colletotrichum falcatum*, *Fusarium verticillioides* e *F. verticillioides* + micovírus na microbiota intestinal de *Diatraea saccharalis* alimentada com cana-de-açúcar ou dieta artificial. Após sete dias, o microbioma intestinal foi caracterizado por sequenciamento Illumina utilizando marcadores de 16S rRNA e ITS. O tipo de alimentação influencia fortemente as comunidades microbianas, sendo a cana-de-açúcar associada a maior diversidade e estabilidade estrutural em comparação à dieta artificial. Na comunidade bacteriana, observou-se predominância de gêneros como *Pseudomonas*, *Roseomonas*, *Paenibacillus*, *Enterococcus*, *Pantoea* e *Bacillus*. A associação entre *F. verticillioides* + micovírus reduziu *Pseudomonas* e *Roseomonas* em insetos alimentados com cana e aumentou *Paenibacillus* em dieta artificial. Na microbiota fúngica, *Ilyonectria* apresentou alta abundância, enquanto *F. verticillioides* promoveu redução na diversidade e maior dominância de poucos táxons. As análises PERMANOVA indicaram diferenças significativas entre os tratamentos. Além disso, plantas inoculadas com *F. verticillioides* + micovírus apresentaram menor severidade das lesões em comparação com o tratamento sem micovírus. Os resultados demonstram que o micovírus modula as interações entre planta, fungo e inseto, influenciando a microbiota intestinal de *D. saccharalis* e a severidade da doença. Financiamento: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES) e a Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo (FAPESP).

GMH 3

EMORPHOLOGY AND EDNA METABARCODING REVEAL COMPLEMENTARY PHYTOPLANKTON PATTERNS IN TROPICAL FLOODPLAIN LAKES

Nabout J.¹, Pelegrineti Targueta C.¹, Tavares de Andrade A.¹, Fernandes de Almeida M.¹, Cardoso Galli Vieira L.², Santos de Jesus J.², Pires de Campos Telles M.³, Felizola Diniz-Filho J.A.³, Nascimento Soares Soares T.³. ¹ Universidade Estadual de Goiás, Brasil, ² Universidade de Brasília, Brasil, ³ Universidade Federal de Goiás, Brasil, joao.nabout@ueg.br

Monitoring tropical freshwater biodiversity remains challenging due to the remoteness of floodplain systems and the shortage of trained taxonomists. We compared phytoplankton communities assessed by microscopy and environmental DNA metabarcoding in floodplain lakes of the Araguaia River basin (Central Brazil) to evaluate the performance of molecular and traditional approaches for biodiversity assessment. Water samples were analyzed using morphology-based identification and high-throughput sequencing of the 18S rRNA V4 region, with sequences clustered into Operational Taxonomic Units (OTUs). Morphological analyses identified 199 taxa, whereas metabarcoding recovered 2,275 OTUs and substantially expanded taxonomic detection. However, overlap between approaches at species and genus levels was low, and ordination analyses revealed limited spatial congruence between molecular and microscopy datasets (Procrustes = 0.39). Despite these discrepancies, environmental and spatial predictors significantly explained community variation detected by both methods, indicating that metabarcoding captured ecologically meaningful patterns comparable to traditional monitoring. Greater disagreement between methods occurred mainly in warmer lakes, suggesting environmental effects on DNA detectability or taxonomic resolution. Our results demonstrate that eDNA metabarcoding provides complementary information to morphology-based identification and represents a promising tool for large-scale biomonitoring of tropical freshwater biodiversity. Funding: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq); Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de Goiás (FAPEG); Araguaia Vivo; PPBIO Araguaia; PELD Araguaia; Cehidra Cerrado; Universidade Estadual de Goiás (UEG).

GMH 4

MEJORAMIENTO GENÉTICO DE SACCHAROMYCES CEREVISIAE PARA MAYOR EFICIENCIA FERMENTATIVA: ANÁLISIS DE PARÁMETROS GENÉTICOS CUANTITATIVOS EN DOS GENERACIONES

Martinez C.¹, Farías W.², Espinosa S.¹. ¹ Centro de Estudios en Ciencia y Tecnología en Alimentos, Universidad de Santiago de Chile (USACH), Santiago, Chile, ² Centro de Estudios Avanzados en Zonas Áridas (CEAZA), Coquimbo, Chile. claudio.martinez@usach.cl

La eficiencia de conversión de azúcares en etanol por *Saccharomyces cerevisiae* es relevante en industrias de destilados y producción de vinos a granel, donde maximizar el rendimiento impacta la productividad. Sus determinantes genéticos, de carácter poligénico, están poco caracterizados en cepas silvestres. Nosotros evaluamos la eficiencia en dos generaciones de un programa de mejoramiento intraespecífico, estimando parámetros cuantitativos. Se realizaron cruces de cepas silvestres diploides euploides por micromanipulación de ascosporas verificando molecularmente los híbridos resultantes en dos generaciones (F1 y F2). Estos híbridos y sus parentales fueron fermentados en mosto sintético (200 g/L, glucosa:fructosa 1:1, 25°C). Azúcares residuales y producción de etanol, glicerol y otros metabolitos se cuantificaron por HPLC. Cambios en rendimientos promedio entre generaciones fueron obtenidos, con cepas transgresivas positivas alcanzando un 91% de eficiencia. La heredabilidad (h^2) fue 0,51, inferior a glicerol ($h^2=0,85$) y ácido succínico ($h^2=0,97$). El consumo de fructosa mejoró en F2 (98,0% vs 95,8%; $p<0,001$), con 49% de cepas con fructosa residual ≈ 1 g/L (25% en F1). La tasa máxima fermentativa aumentó 20% en F2 ($p=0,002$). El programa logró avances en rendimiento, consumo de fructosa y cinética fermentativa, rasgos de alto valor para fermentaciones industriales. Interacciones genotipo-ambiente emergieron como relevantes para la selección de cepas con aplicación industrial. Financiado por Beca Doctorado ANID (21231455), Fondecyt 1250815 y Anillo Tecnológico ACT250038.

GMH 5

DETECCIÓN Y CARACTERIZACIÓN DEL VIRUS TURNIP YELLOWS (TUYV) DE LA COLZA EN URUGUAY

Delfino J.¹, Silva H.², Altieri A.¹, Cibils X.³, Ponce de León I.¹, Hoffman E.⁴, Francia C.³, Simón D.⁵, Agorio A.¹. ¹ Departamento de Biología Molecular, Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Uruguay, ² Facultad de Agronomía, UdelaR, Estación Experimental Mario A. Cassinoni, Uruguay, ³ Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, La Estanzuela, Uruguay, ⁴ Unicampo Uruguay, Uruguay, ⁵ Facultad de Ciencias, UdelaR, Uruguay. jimeedelfino@gmail.com

El Turnip Yellows Virus (TuYV) es uno de los principales patógenos del cultivo de colza (*Brassica napus*) a nivel mundial, una oleaginosa de gran importancia económica a nivel global y clave en la rotación invernal en Uruguay. La infección por TuYV afecta todos los componentes del rendimiento, pero suele pasar desapercibida ya que sus síntomas (amarillamiento, enanismo, enrojecimiento foliar y clorosis intervenal) son indistinguibles del estrés abiótico, lo que hace necesario el uso de herramientas de diagnóstico molecular para su detección. En 2023, nuestro grupo reportó por primera vez su presencia en Uruguay. Desde entonces, seguimos con el monitoreo del TuYV en el territorio utilizando RT-PCR y DAS-ELISA. Mediante un análisis filogenético de secuencias de fragmentos genómicos de TuYV identificados en Uruguay, en comparación con secuencias de TuYV de otras partes del mundo pudimos evidenciar una alta variabilidad genética del TuYV en Uruguay. Recientemente obtuvimos el primer genoma completo de un aislamiento uruguayo de TuYV mediante NGS, constituyendo un punto de partida para estudios genómicos más profundos. Actualmente, se trabaja en la obtención y análisis de genomas completos adicionales, con el objetivo de estudiar la diversidad genómica, la evolución viral y la dinámica poblacional del TuYV en Uruguay. Los resultados de este trabajo son relevantes para obtener información que ayude a establecer estrategias de manejo para evitar la propagación del virus y las pérdidas económicas que esto significaría para el país.

GMH 6

DETECCIÓN Y ESTUDIO GENÉTICO DE LOS PATÓGENOS CAUSANTES DEL ACHAPARRAMIENTO DEL MAÍZ EN EL LITORAL URUGUAYO

Altieri A.¹, Simón D.², Silva H.³, Cibils X.⁴, Ponce de León I.¹, Stewart S.⁴, Hoffman E.⁵, Torrico Ramallo A.K.⁶, Agorio A.¹. ¹ Departamento de Biología Molecular, Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable, Montevideo, Uruguay, ² Facultad de Ciencias, UdelaR, Montevideo, Uruguay, ³ Facultad de Agronomía, UdelaR, Estación Experimental Mario A. Cassinoni, Paysandú, Uruguay, ⁴ Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, La Estanzuela, Colonia, ⁵ Unicampo Uruguay SRL, Paysandú, Uruguay, ⁶ Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Córdoba, Argentina. aaltieri@fcien.edu.uy

El achaparramiento del maíz es una enfermedad de alto impacto económico en América, causada por un complejo de patógenos transmitidos por la chicharrita *Dalbulus maidis* (vector): las bacterias *Spiroplasma kunkelii* y *Candidatus phytoplasma*, y los virus Maize rayado fino virus (MRFV) y Maize striate mosaic virus (MSMV); la co-infección con estos patógenos puede generar pérdidas de rendimiento en el cultivo de hasta 90%. En los últimos años, factores ambientales y de manejo habrían favorecido la expansión del vector y la enfermedad hacia el sur del continente (sur de Argentina y Brasil). En la campaña 2023-2024 se observaron por primera vez síntomas compatibles con la enfermedad en Uruguay y ese mismo año confirmamos la presencia de los cuatro patógenos en nuestro país. Analizamos muestras de nueve chacras del litoral uruguayo, detectando (mediante PCR) entre uno y cuatro patógenos por planta. *C. phytoplasma* fue el más prevalente, seguido por *S. kunkelii*, MSMV y MRFV. Análisis filogenéticos para los cuatro patógenos permitieron vincular los aislados uruguayos con aislados reportados en Brasil y Argentina. Recientemente, mediante NGS obtuvimos los primeros genomas completos de aislamientos uruguayos de MRFV. Nuestros resultados constituyen la primera evidencia del complejo y la primera caracterización genómica del MRFV en Uruguay, así como el análisis de diversidad viral intra- e inter-muestra, sentando las bases para estudios epidemiológicos y estrategias de manejo.

GMH 7

LONGITUDINAL GUT MICROBIOTA DYNAMICS AFTER ALLOGENEIC HEMATOPOIETIC STEM CELL TRANSPLANTATION IN AN ARGENTINE COHORT

Piñero T.A.¹, Odstrcil Bobillo M.S.², Osés L.L.², Yamamoto L.², Soto L.R.¹, Martínez von Scheidt M.A.², Vaccaro C.A.², Alberbide J.A.², Lohmann F.A.¹. ¹ Instituto de Medicina Traslacional e Ingeniería Biomédica (IMTIB), Argentina, ² Hospital Italiano de Buenos Aires (HIBA), Argentina. tamara.pinero@hospitalitaliano.org.ar

Allogeneic hematopoietic stem cell transplantation (allo-HSCT) is a curative strategy for hematological diseases; however, graft-versus-host disease (GVHD) and infections remain major causes of mortality. The gut microbiota plays a key role in immune homeostasis and post-transplant recovery, although its dynamics remain poorly characterized in Latin American populations. This study evaluated gut microbiota changes in Argentine allo-HSCT patients to identify microbial biomarkers with prognostic potential. A prospective cohort of 24 adult allo-HSCT recipients and healthy controls was analyzed. Fecal samples collected at days 0, +15, and +100 post-transplant underwent 16S rRNA V4 sequencing. Alpha and beta diversity analyses, PERMANOVA, and multivariate models integrating clinical and dietary variables were performed. Alpha diversity significantly decreased at day +15 post-transplant (Shannon $p=0.0057$; Simpson $p=0.017$), followed by partial recovery at day +100. Beta diversity analyses revealed significant temporal restructuring of the intestinal ecosystem (PERMANOVA $p=0.001$). Taxonomic analyses identified shifts in *Blautia*, *Roseburia*, *Faecalibacterium*, *Enterococcus*, and *Staphylococcus*. *Blautia* stability was associated with favorable prognosis, whereas *Enterococcus* expansion correlated with adverse outcomes. By day +100, patients still exhibited dysbiosis, characterized by *Enterococcus* enrichment and depletion of beneficial butyrate-producing genera. These findings identify the gut microbiota as a potential prognostic biomarker and therapeutic target after allo-HSCT.

GMH 8

ANÁLISIS DE LA MICROBIOTA BACTERIANA GASTROINTESTINAL DE LA COMADREJA OVERA *DIDELPHIS POECILOTIS* A. WAGNER, 1842 (*DIDELPHIMORPHIA*, *DIDELPHIDAE*)

Calleros L.¹, Barcellos M.¹, Grecco S.¹, Escardó J.¹, Lundberg F.¹, Casas L.², Pérez R.¹, Panzera Y.¹. ¹ Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Uruguay, ² Sociedad para la Conservación de la Biodiversidad de Maldonado (SOCOBIOMA), Uruguay. calleros@fcien.edu.uy

La comadreja overa (*Didelphis poecilotis*) es el único marsupial nativo de Uruguay. Tiene una amplia distribución en América del Sur, y gran adaptabilidad a entornos urbanos. Caracterizar la microbiota de animales silvestres es fundamental para identificar posibles disbiosis y vigilar la presencia de agentes patógenos. Se analizaron 29 muestras de hisopados cloacales de individuos sanos de Montevideo, Canelones y Maldonado (Uruguay), mediante secuenciación de la región V3–V4 del gen del ARNr 16S. Los phyla más abundantes en promedio son Bacillota, Bacteroidota, Fusobacteriota y Pseudomonadota. Los géneros más abundantes son *Fusobacterium*, *Bacteroides*, *Porphyromonas*, *Rikenellaceae* RC9 gut group y *Akkermansia*. Estos taxa son frecuentemente encontrados en la microbiota gastrointestinal de humanos y otros mamíferos. Este trabajo constituye el primer estudio de la microbiota gastrointestinal en *D. poecilotis*. Un estudio de la microbiota en las especies *Didelphis aurita* y *Didelphis albiventris* detectó la presencia de especies patógenas de bacterias y virus. En nuestro trabajo no encontramos la presencia de esas especies en la microbiota gastrointestinal de *D. poecilotis*, aunque hay algunos indicios. Por ejemplo, la detección aislada del patógeno *Campylobacter jejuni* en un individuo, junto a especies comensales del mismo género (*C. upsaliensis* y *C. ureolyticus*), refuerza la necesidad de mantener la vigilancia bajo el enfoque de Una salud, considerando el rol ecológico de este marsupial y su estrecho contacto con humanos, animales domésticos y otra fauna silvestre.

GMH 9

ANÁLISIS TAXONÓMICO Y FUNCIONAL DE LA MICROBIOTA VAGINAL BOVINA Y SU ROL EN LA PREÑEZ

Barcellos M.¹, Grecco S.¹, Cavalcante J.V.², Dalmolin R.², Pérez R.¹, Lozano J.¹, Gastal G.³, Urioste V.³, Garzón J.P.⁴, Calleros L.¹. ¹ Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Montevideo, Uruguay, ² Centro Multiusuario de Bioinformática, BioME-IMD, Universidade Federal do Rio Grande do Norte, Natal, Brasil, ³ Instituto Nacional de Investigación Agropecuaria, Estación Experimental INIA La Estanzuela, Colonia, Uruguay, ⁴ Instituto Nacional de Investigaciones Agropecuarias, Estación Experimental del Austro, INIAP-EEA, Azuay, Ecuador. mbarcellos@fcien.edu.uy

La salud reproductiva bovina está influenciada por múltiples factores, entre ellos la microbiota genital, un campo de creciente interés. En este estudio se analizó la composición taxonómica y funcional de la microbiota cérvico-vaginal en vaquillonas clínicamente sanas durante el estro, comparando casos de preñez y no preñez. Se generaron 24 bibliotecas y se secuenciaron en un equipo MiSeq (Illumina). El procesamiento se realizó con Nextflow mediante el pipeline Euryale; la asignación taxonómica se efectuó con Kraken2 y la anotación funcional con HUMAnN 3. Los análisis estadísticos se analizaron en R con vegan y lefser. Los phyla bacterianos predominantes fueron Actinomycetota, Bacillota, Pseudomonadota y Bacteroidota. Entre las especies más abundantes se identificaron *Actinoalloteichus* sp., *Vibrio furnissii*, *Staphylococcus aureus*, *Pedobacter* sp., *Rhizophagus irregularis*, *Turneriella parva*, *Trichomonas vaginalis* y *Buchnera aphidicola*. No se observaron diferencias significativas en diversidad alfa ni beta entre los grupos de animales.

GPE

GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN

POPULATION
GENETICS AND
EVOLUTION

GPE 1

DIVERSIDAD GENÉTICA MITOCONDRIAL DE COLIBRÍES ENDÉMICOS DEL GÉNERO SAUCEROTTIA PRESENTES EN EL CAÑÓN DEL CHICAMOCHA, ENDÉMICOSELÉNERO

Rondón González F., Mojica Candela D.J.¹ Universidad Industrial de Santander, Colombia. ferongon@uis.edu.co

Saucerottia castaneiventris y *S. cyanifrons* se categorizan como especies Casi Amenazada y de Preocupación Menor según IUCN, respectivamente. Estudios no genéticos evidencian que *S. castaneiventris* tiende a reducir el tamaño poblacional, mientras que en *S. cyanifrons* se considera estable. Diferentes aspectos ecológicos se han estudiado en estas especies simpátricas del cañón del río Chicamocha (noriende de Colombia); sin embargo, se desconocen los relacionados con genética poblacional, especialmente aquellos que estimen el tamaño efectivo (N_e). Con el fin de contribuir al estudio de la diversidad y estructura genética y evaluar N_e , se secuenciaron los genes mitocondriales ATP6-8 y ND2 en 31 muestras de *S. castaneiventris* y 22 de *S. cyanifrons*, recolectadas en inmediaciones del cañón del río Chicamocha. En *S. castaneiventris* se identificó 15 haplotipos ($H_d=0,863\pm0,059$ y $p=0,00102\pm0,00015$), ausencia de estructura genética y pérdida de diversidad mitocondrial desde el Pleistoceno tardío con una señal débil de expansión. Igual número de haplotipos ($H_d=0,933\pm0,122$ y $p=0,00086\pm0,00015$), moderada diferenciación genética ($\Phi_{ST}=0,127$) y evidencia de expansión poblacional desde el Pleistoceno medio se detectó en *S. cyanifrons*. En estas especies N_e está en los límites recomendables para conservación a corto y largo plazo. Se concluye que *S. castaneiventris* presenta una sola población con N_e crítico, mientras que *S. cyanifrons* presenta moderada diferenciación soportada en reciente expansión poblacional. Acciones de conservación son requeridas en el cañón del río Chicamocha.

GPE 2

PRIMER GENOMA A NIVEL CROMOSÓMICO DEL GECKO DOMESTICO *HEMIDACTYLUS MABOUIA*, UNO DE LOS REPTILES MÁS INVASORES DEL MUNDO

Martínez Villar M.¹, Villamil J.¹, Tomasco I.², Guiorello F.³, Rodríguez N.⁴, Camargo A.¹ ¹ Centro Universitario Regional Noreste, sede Rivera, Uruguay, ² Facultad de Ciencias, Udelar, Uruguay, ³ Centro Universitario Regional Noreste, sede Tacuarembó, Udelar, Uruguay, ⁴ Centro Universitario Regional Litoral Norte, sede Salto, Uruguay. maurom92@gmail.com

El gecko *Hemidactylus mabouia* (Squamata, Gekkonidae) es de los reptiles más invasores. Nativo del África subsahariana, fue introducido en las islas del Atlántico, el Caribe y América, probablemente durante el siglo 17 con el tráfico de esclavos. Aunque su hábitat original fueron bosques tropicales, logró adaptarse exitosamente a ambientes antrópicos. De hábitos nocturnos, utiliza las luces de las viviendas como sitios de caza de insectos y pequeños vertebrados. Su éxito en estos ambientes podría explicarse por la alta agresividad de los machos, la elevada densidad poblacional y mayores tamaños en rasgos vinculados a la alimentación respecto a competidores nativos. Pese a representar una amenaza para la biodiversidad, hasta ahora no existía un genoma de referencia para la especie. Aquí reportamos el primer genoma a nivel cromosómico de *H. mabouia*, obtenido mediante secuenciación PacBio HiFi y datos Hi-C. El ensamblaje tuvo un tamaño total de 1,9 Gb, con scaffold N50 de 111,98 Mb y 99,5% de las secuencias ancladas a 21 cromosomas. La completitud evaluada con BUSCO fue de 98,3% para tetrápodos, 97,5% para saurópsidos y 99,1% para escamados. Se anotaron 21.658 genes usando como referencia el genoma de *Paroedura picta*. Además, se detectaron secuencias teloméricas en 19 de los 21 cromosomas y se ensambló el genoma mitocondrial completo con los 37 genes típicos de vertebrados. Estos resultados confirman la alta contigüidad y calidad del ensamblaje, constituyendo un recurso clave para estudios genómicos comparativos, filogeográficos y de evolución genómica en espec

GPE 3

ANÁLISIS GENÉTICO DEL ZORRO ANDINO EN ECUADOR Y SU RELACIÓN CON POBLACIONES SUDAMERICANAS

Pozo M.J.¹, Carrera A.C.¹, Monar P.², Herrera N.¹, Heredia S.², Torres M.L.¹. ¹ Colegio de Ciencias Biológicas y Ambientales, Universidad San Francisco de Quito, Ecuador, ² Fundación Cónдор Andino, Ecuador. mpozo@usfq.edu.ec

El zorro andino (*Lycalopex culpaeus*), un depredador clave de los ecosistemas altoandinos, presenta una amplia distribución en Sudamérica; sin embargo, su estructura genética en Ecuador, que corresponde al límite norte de su distribución, es aún poco conocida. Este estudio tiene como objetivo caracterizar genéticamente individuos ecuatorianos y evaluar su relación con poblaciones sudamericanas mediante marcadores mitocondriales. Inicialmente, se analizaron muestras de tres individuos de Imbabura, Pichincha y Napo, amplificando las regiones COI y D-loop, seguidas de secuenciación Sanger. Las secuencias se compararon con datos de 52 individuos de Perú, Bolivia y Argentina previamente reportadas en la literatura. Los análisis filogenéticos y de haplotipos revelaron que las muestras ecuatorianas se agrupan dentro del linaje norte previamente descrito para la especie, formando un subclado cercano a poblaciones peruanas. Asimismo, se detectó variación genética local, incluyendo haplotipos exclusivos del país. Los resultados corroboran una marcada estructura poblacional y patrones consistentes con procesos de divergencia y aislamiento geográfico. Este trabajo constituye el primer reporte sobre la caracterización genética de esta especie en Ecuador y destaca la importancia de ampliar el muestreo para fortalecer las inferencias y contribuir al diseño de estrategias de conservación para este cánido andino.

GPE 4

DIVERSIDAD Y ESTRUCTURA GENÉTICA EN MAÍCES NATIVOS ARGENTINOS

Dudzien T.L.¹, Freilij D.², Defacio R.³, Paniego N.⁴, Domínguez P.G.⁴, Lia V.V.¹. ¹ Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEBA, UBA-CONICET), Buenos Aires, Argentina, ² Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires (UBA), Buenos Aires, Argentina, ³ Estación Experimental Agropecuaria Pergamino, INTA, Pergamino, Buenos Aires, Argentina, ⁴ Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular (IABIMO, INTA-CONICET), Buenos Aires, Argentina. tdudzien@gmail.com

Argentina alberga cerca de 60 razas nativas de maíz. Estudios previos en el norte argentino revelaron la existencia de grupos genéticos diferenciados. Sin embargo, aún no se dispone de información equivalente para otras regiones del país. En este trabajo se analizaron datos de repositorios públicos correspondientes a 159 entradas de razas nativas de 16 provincias tipificadas por GBS (genotyping by sequencing). Los análisis de estructura poblacional mediante PCA, DAPC y STRUCTURE mostraron agrupación por tipo de endosperma y raza. Tanto DAPC como STRUCTURE identificaron 4 grupos genéticos con un alto solapamiento en la asignación de individuos entre ambos estudios. Los análisis continuaron con aquellos individuos con 80% de pertenencia a cada grupo según STRUCTURE. El desequilibrio de ligamiento mostró valores promedios de r^2 inferiores a 0,13. La distancia promedio para alcanzar $r^2=0,1$ fue $\sim 1,5$ Mb en dos grupos, mientras que los restantes mostraron valores >10 Mb y <1 kb. La estimación del tamaño poblacional efectivo presentó valores menores a 200 en 3 grupos y mayor a 3000 en un grupo. Los análisis de diversidad genética mostraron valores promedio similares entre grupos: diversidad nucleotídica $\sim 0,25$; heterocigosis observada $\sim 0,14$; heterocigosis esperada $\sim 0,32$ e índice de endogamia $\sim 0,55$. El F_{ST} de pares mostró valores entre 0,08 y 0,21. En conclusión, se identificaron cuatro grupos genéticos con diversidad intrapoblacional moderada, cuya constitución no se asocia con la región geográfica de origen de las entradas sino con su designación racial y tipo de endosperma.

GPE 5

ESTUDIO PRELIMINAR DE LA DIVERSIDAD GENÉTICA DEL MILPIÉS *IULIDESMUS* SP. (DIPLOPODA: PARADOXOSOMATIDAE)

Carbonell A.^{1,2}, Rojas-Buffet C.^{1,2}, Aisenberg A.², Bidegaray-Batista L.². ¹ Facultad de Ciencias, Universidad de la República (UdelaR), Uruguay, ² Instituto de Investigaciones Biológicas Clemente Estable (IIBCE), Ministerio de Educación, Uruguay. acarbonell@fcien.edu.uy

La fragmentación del hábitat es un estresor de la crisis global de biodiversidad, afectando los rangos de distribución de las especies y generando cambios en su comportamiento, ecología y diversidad genética. Los milpiés son especialmente vulnerables a la fragmentación del hábitat debido a su baja vagilidad y alta especificidad de hábitat. *Iulidesmus* sp. es una especie abundante y con amplia distribución en Uruguay. El objetivo fue estudiar la diversidad genética de *Iulidesmus* sp. a lo largo de su distribución en Uruguay. Se tomaron ejemplares de la colección de la Facultad de Ciencias, se extrajo ADN, y se secuenció un fragmento del gen mitocondrial *cox1*. Se calcularon los índices de diversidad nucleotídica y haplotípica, y se generó una red de haplotipos. Se realizaron los test de neutralidad de F_s , D y R_2 . A partir de 16 secuencias de ejemplares distribuidos en 8 departamentos del país, se hallaron cinco haplotipos con diferencias de 1 a 4 pasos mutacionales y dos haplotipos frecuentes con individuos de diferentes localidades. No se observó una estructuración genética para la especie. La diversidad nucleotídica fue de 0,006 y la diversidad haplotípica fue de 0,7. Se obtuvieron valores positivos sin significancia estadística para los tests realizados. Estos resultados sugieren que *Iulidesmus* sp. mantiene una estabilidad demográfica a pesar de su baja vagilidad y la fragmentación de hábitat. Futuros estudios utilizarán datos genómicos del tipo SNPs para el estudio de la especie. Financiación: PEDECIBA, ANII POS_NAC_2024_1_182864 y Dr. Carlos Carbajal Campi, FAICE GENBIO.

GPE 6

SUSCEPTIBILIDAD GENÉTICA A LA INSULINA EN NIÑOS MAYAS SIN OBESIDAD

Peña Espinoza B.¹, Ortiz López G.², Torre-Horta E.³, Menjivar M.¹. ¹ Universidad Nacional Autónoma de México, México, ² Hospital Juárez de México, México, ³ Secretaría de Salud de Yucatán, México. bitzel@quimica.unam.mx

La resistencia a la insulina (RI) constituye una alteración metabólica temprana, vinculada al desarrollo de la diabetes tipo 2 (DT2) y al síndrome metabólico en México. En Yucatán, entidad con alta prevalencia de obesidad infantil y DT2, la población Maya presenta frecuencias elevadas de RI aun en ausencia de obesidad, lo que sugiere un componente genético relevante en su etiología. El objetivo de este estudio fue evaluar la asociación de variantes genéticas en IRS1 (rs4675095), GCKR (rs780094), KLF14 (rs972283), CDKN2A/2B (rs10965250), KCNQ1 (rs2237895), TCF7L2 (rs7903146) y ABCA1 (rs9282541) con RI y alteraciones glucémicas en niños Mayas. Se realizó un estudio transversal con 380 niños de 9 a 11 años sin obesidad. La RI se determinó mediante el índice HOMA-IR, considerando un punto de corte >3.5 . La genotipificación se efectuó mediante ensayos TaqMan por RT-PCR y el análisis de asociación mediante regresión logística ajustada por sexo, edad e índice de masa corporal. La frecuencia de RI fue de 33.8%. El análisis genotipo-fenotipo mostró asociación significativa de las variantes de ABCA1, TCF7L2 y CDKN2A/2B con concentraciones elevadas de glucosa ($P=0.005$), mientras que KLF14, KCNQ1, GCKR e IRS1 se asociaron con RI ($HOMA-IR > 3.8$; $P=0.005$). Los resultados evidencian que variantes genéticas relacionadas con el metabolismo de la glucosa y la señalización de la insulina contribuyen al desarrollo de RI en población infantil Maya, independientemente de la obesidad. (Apoyo UNAM-PAPIIT-IN213125).

GPE 7

ASOCIACIÓN DE LAS VARIANTES DE LOS GENES *VEGFA* Y *SLC16A11* CON RETINOPATÍA DIABÉTICA EN POBLACIÓN MAYA DE MÉXICO

Menjívar Iraheta M.A.¹, Xacúr F.¹, León-Espinosa D.¹, de la Fuente M.², Peña Espinoza B.I.¹. ¹ Universidad Nacional Autónoma de México, México, ² Hospital Regional de Alta Especialidad de la Península de Yucatán, IMSS Bienestar, México. menjivar@unam.mx

La diabetes tipo 2 (DT2) es un problema de salud pública en México. La retinopatía diabética (RD) es la principal causa de ceguera en adultos en edad productiva y su etiología involucra un componente genético. La población Maya constituye un grupo indígena con la mayor frecuencia de DT2 y un fondo genético único, por lo que es un grupo prioritario para el estudio de factores de riesgo asociados a RD. El objetivo de este trabajo fue identificar variantes genéticas asociadas al desarrollo de RD en población Maya de México. Se realizó un estudio transversal en 350 pacientes con DT2. Se les realizó caracterización clínica, somatométrica, bioquímica, nutricional y oftalmológica mediante fotografía de fondo de ojo. Permiso del Comité de Ética e Investigación del HRAEPY-2023-030. Las variantes rs2146323 y rs13342692 de los genes *VEGFA* y *SLC16A11* respectivamente, fueron analizadas por métodos moleculares. La frecuencia de RD fue de 56%, 43% de los participantes presentaron catarata y 11% edema macular. Se encontró asociación estadísticamente significativa entre las variantes *VEGFA* y *SLC16A11* y la RD ($P < 0.05$). Los resultados sugieren que estas variantes podrían contribuir a la susceptibilidad genética para el desarrollo de RD en población Maya del sureste mexicano. Estos hallazgos podrían contribuir al desarrollo de estrategias de medicina personalizada y prevención temprana de complicaciones microvasculares en pacientes con DT2. (Apoyo UNAM-PAPIIT-IN213125).

GPE 8

ANÁLISIS APROXIMATIVO DE LA DIVERSIDAD FILOGENÉTICA DE ANGIOSPERMAS DEL PARAGUAY

Ruíz Díaz Friesen C.R.¹, Matsumoto K.¹, Gómez R.¹, Ruíz Díaz A.¹, Gayozo E.¹. ¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UNA, Paraguay. biorenerd@gmail.com

En Paraguay los patrones espaciales de distribución de diversidad filogenética de angiospermas permanecen poco estudiados. El objetivo del estudio actual fue analizar la diversidad filogenética de angiospermas del Paraguay mediante métricas filogenéticas y métodos bioinformáticos. La información de especies y su distribución se obtuvo de la base de datos de Flora del Cono Sur, los parámetros de diversidad filogenética (índice de Faith [PD], distancia media entre pares [DMP]) y la medición de efectos estandarizados (SES_PD, SES_DMP) fueron estimados del árbol filogenético propuesto por Smith y Brown (2018) generado con secuencias de los genes *rbcl*, *matK*, *atpB* e ITS. Los resultados evidenciaron a los departamentos Paraguari, Amambay y Cordillera con mayor número de linajes y especies, pero con un patrón de agrupamiento filogenético. Los departamentos Canindeyú y Caazapá presentan una sobredispersión filogenética local, sin embargo, el departamento de Boquerón presenta una menor riqueza de especies junto con una homogeneidad filogenética. Estos hallazgos sugieren un filtrado ambiental reflejado por agrupamiento filogenético generalizado, la Región Oriental presenta mayor heterogeneidad estructural con una sobredispersión en algunos departamentos, el Chaco exhibe comunidades más restringidas y homogéneas, probablemente debido a condiciones ambientales más severas. Estos resultados constituyen una aproximación inicial a la diversidad filogenética de angiospermas en el Paraguay, aportando información relevante para estudios biogeográficos evolutivos y conservación de la flora.

GPE 9

HUELLAS DE SELECCIÓN Y DIFERENCIACIÓN GENÓMICA EN MAÍCES NATIVOS DE ARGENTINA

Freilij, D.¹, Defacio R.A.², Vera P.¹, Puebla A.F.¹, Paniego N.B.¹, Domínguez P.G.¹, Lia V.V.³. ¹ Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular (IABIMO, INTA-CONICET), Buenos Aires, Argentina, ² Estación Experimental Agropecuaria INTA Pergamino, Pergamino, Buenos Aires, Argentina, ³ Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEBA, UBA-CONICET), Buenos Aires, Argentina. damianfreilij@gmail.com

El cultivo de maíz alcanza su límite austral a escala global en Argentina, con alrededor de 60 variedades nativas distribuidas en dos centros de diversidad: el andino (NOA) y la selva paranaense (NEA). Estos grupos presentan una marcada estructura geográfica, y presunta adaptación a diversas condiciones ambientales y usos tradicionales. Sin embargo, las bases genéticas de esta adaptación permanecen poco exploradas. En este trabajo se caracterizaron 18 poblaciones (9 NOA, 9 NEA) mediante ddRAD-Seq por pools (50 individuos/población). Tras el mapeo, control de calidad y filtrado, se obtuvieron 7371 SNPs independientes. La estructura poblacional, evaluada mediante PCA y FST de pares, reveló tres grupos genéticos: uno con siete poblaciones de altura del NOA, otro con seis poblaciones harinosas del NEA, y un tercero con dos poblaciones de baja altitud del NOA y tres del NEA. Las variantes halladas se anotaron con SnpEff y se empleó el software BayPass para detectar loci bajo selección. La función génica de los outliers se analizó con MaizeGDB y se realizó un análisis de enriquecimiento (ORA), complementado con redes de interacción proteica (STRING). Los resultados permitieron identificar clústeres génicos con señales de selección y redes de interacción proteica en genes previamente asociados a rasgos de arquitectura y desarrollo de la planta, fenología y características radicales, así como a resistencia a enfermedades. Estos hallazgos contribuyen a comprender la variación adaptativa de los maíces argentinos y aportan información relevante para su utilización y conservación.

GPE 10

CARACTERIZACIÓN GENÓMICA DE UNA MUESTRA DE LA POBLACIÓN INDÍGENA EMBERÁ CHAMÍ EN ANTIOQUIA, COLOMBIA

Hernández Villegas D.E.¹, Mejía García A.², Caro Gómez M.A.¹, Tejada Moreno J.A.¹, Rosique Gracia J.¹, García Pineda A.F.¹, Rojas Montoya W.¹. ¹ Universidad de Antioquia, Colombia, ² McGill University, Canadá. daniela.hernandezv@udea.edu.co

La subrepresentación de poblaciones indígenas en estudios de secuenciación de genoma completo (WGS) limita la interpretación de variantes genéticas y dificulta la medicina de precisión en Latinoamérica. Para disminuir esta brecha, analizamos una cohorte de 20 individuos de la población indígena Emberá Chamí mediante WGS, priorizando variantes exónicas no sinónimas con CADD >20 y REVEL >0,5, variantes de tipo codón de parada prematuro, pérdida de codón de parada y cambio de marco de lectura. Adicionalmente, seleccionamos variantes con una frecuencia =0,5 en nuestra cohorte y con baja frecuencia (o ausentes) en las poblaciones de GnomAD (variantes enriquecidas en nuestra población). Con este enfoque, identificamos 1.304 variantes, 116 de ellas previamente reportadas en ClinVar: 12 patogénicas/probablemente patogénicas, 37 con clasificaciones conflictivas y 67 de significado incierto. Además, 99 variantes fueron raras o no reportadas en gnomAD, principalmente no sinónimas (n=90), asociadas a genes relacionados con metabolismo, inmunidad y desarrollo. Estos resultados sugieren que el perfil genómico Emberá Chamí, posiblemente moldeado por deriva genética y eventos demográficos como cuellos de botella, contiene variantes privadas y clínicamente anotadas, pero poco representadas en catálogos globales. Este trabajo aporta una línea base para futuras investigaciones genómicas en poblaciones indígenas y resalta la necesidad de incluirlas en estrategias de medicina de precisión más equitativas y contextualizadas.

GPE 11

DISPERSIÓN ALÉLICA Y RELACIONES DE PARENTESCO EN POBLACIONES DE *PARAPIPTADENIA RIGIDA* (LEGUMINOSAE), UNA ESPECIE FORESTAL NATIVA DEL BOSQUE ATLÁNTICO

Goncalves A.L.¹, Barrandeguy M.E.¹, Navarro M.¹, García M.V.¹. ¹ FCEQyN, UnaM, Instituto de Biología Subtropical (UNaM-CONICET), Misiones, Argentina. alejandragoncalves@fceqyn.unam.edu.ar

Parapiptadenia rigida (Benth.) Brenan es una especie arbórea característica del estrato superior de la Selva Misionera, una de las mayores áreas remanentes del Bosque Atlántico. En el presente trabajo se determinó el rol de la dispersión alélica sobre los niveles de parentesco en poblaciones naturales de *P. rigida* en Misiones. Para ello, se genotipificaron 36 individuos provenientes de cuatro poblaciones naturales mediante cuatro loci microsatélites nucleares específicos. Se caracterizó la diversidad genética mediante la estimación del número promedio de alelos por locus, la riqueza alélica y la heterocigosis observada y esperada. Se estimaron coeficientes de endogamia, de parentesco de a pares Fij y el estadístico de estructura genética espacial Sp. Se detectó elevada diversidad genética que podría deberse, en parte, al sistema de fecundación de la especie, su longevidad y amplia distribución, en tanto que la endogamia detectada en dos de las cuatro poblaciones (FIS = 0,18 y 0,48) sería consecuencia de fecundación cruzada entre individuos emparentados próximos en el espacio, dado que habitan áreas con alta densidad poblacional. Las bajas tasas de dispersión alélica, como consecuencia de la dispersión de polen mediada por abejas pequeñas, con cortas distancias de vuelo, aumentan la estructura genética espacial a escala fina (Sp = $1,5 \times 10^{-3}$) caracterizada por elevados niveles de parentesco en el primer intervalo de distancias (F1 = 0,123 y 0,129), aumentando a su vez la probabilidad de que los alelos dispersados vía polen sean idénticos por descendencia.

GPE 12

INFERENCIA DE ANCESTRÍA GENÉTICA A PARTIR DEL MODELO DE LENGUAJE HYENADNA

Fariello M.I.¹, Lecumberry F.², Cameto G.². ¹ Facultad de Ingeniería, Universidad ORT Uruguay, ² Facultad de Ingeniería, Universidad de la República, Uruguay. fariello@ort.edu.uy

La inferencia de ancestría local (LAI) consiste en determinar el origen de poblaciones definidas como ancestrales localmente; es decir, un mismo genoma puede tener segmentos con ancestrías diferentes. Conocer las diferentes ancestrías y su localización tiene impacto en la salud, ya sea a nivel de prevención o prevalencia de enfermedades, así como en la efectividad de medicamentos. Actualmente, uno de los métodos más utilizados es Gnomix, que define ventanas fijas del genoma y entrena un modelo diferente para cada ventana; por lo tanto, la complejidad del modelo crece con la cantidad de SNPs a abordar al mismo tiempo y con la densidad de los SNPs muestreados, con complejidad subcuadrática, pero con tendencia al sobreajuste. Los modelos de lenguaje, basados en Transformers, han demostrado capacidad para modelar secuencias biológicas, pero su complejidad cuadrática en la longitud de secuencia limita su aplicación a genomas completos. HyenaDNA es un modelo genómico preentrenado para diferenciar especies, a partir de sus secuencias, que utiliza convoluciones implícitas para procesar secuencias de hasta 1 millón de nucleótidos con complejidad $O(N \log N)$, permitiendo capturar dependencias de largo alcance de forma eficiente. En este trabajo se presenta una modificación del modelo original de HyenaDNA para adaptarlo a LAI. El modelo fue entrenado a partir de poblaciones asiáticas, europeas y africanas alcanzando más de 99% de exactitud, mayor que la del modelo preentrenado de Gnomix para la misma tarea y de Transformers, ganando además en eficiencia de cómputo.

GPE 13

DIVERSIDAD GENÉTICA A PARTIR DE 23 STR DEL CROMOSOMA Y DE UNA POBLACIÓN MESTIZA DEL DEPARTAMENTO DE SANTANDER (COLOMBIA)

Castillo Pico A.¹, Mantilla Mora G.¹, Vargas Castellanos C.¹. ¹ Universidad Industrial de Santander (UIS), Colombia. castillo@uis.edu.co

Los marcadores genéticos ubicados en el cromosoma Y son de gran utilidad para resolver casos forenses complejos, como agresiones sexuales donde se detectan perfiles mezcla víctima-agresor usando marcadores autosómicos. Sin embargo, su uso es muy limitado al no conocerse las frecuencias haplotípicas en varias poblaciones colombianas. Adicionalmente, Colombia posee un alto porcentaje de mezcla de ascendencias nativa, europea y africana cuya proporción varía en las regiones del país, haciendo necesario establecer la diversidad genética del cromosoma Y en cada departamento. El objetivo de este estudio fue determinar la composición y diversidad genética de los haplotipos del cromosoma Y en una muestra de individuos nacidos en el departamento de Santander, ubicado al noreste del país. Se genotiparon 200 individuos no relacionados para 23 marcadores STRs del Y usando PowerPlex® Y23 system de Promega, siguiendo las instrucciones de la casa comercial. Los resultados se analizaron con el software Arlequín v3.5.2.2 para determinar las frecuencias haplotípicas y la diversidad haplotípica. Se hallaron 195 haplotipos, de ellos 190 fueron únicos. Se calcularon las frecuencias haplotípicas y se encontró una diversidad haplotípica elevada (0.9997 ± 0.015) siendo el STR DYS481 el más polimórfico con 12 alelos. El poder de discriminación fue alto (0.950). Estos resultados permiten establecer que los haplotipos del cromosoma Y pueden ser utilizados para crear una base de datos de la población del noreste de Colombia para usarla al resolver casos forenses complejos.

GPE 14

EFFECTO COMBINADO DE LA TEMPERATURA Y DEL INSECTICIDA IMIDACLOPRID SOBRE LA ACTIVIDAD DE ENZIMAS DETOXIFICANTES EN EL ÁFIDO *SITOBION AVENAE* (F.)

Castro-Becerra M.¹, Fuentes-Contreras E.², Troncoso Aravena M.¹, Figueroa C.C.³. ¹ Programa de Doctorado en Ciencias, Universidad de Talca, Chile, ² Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad de Talca, Chile, ³ Instituto de Ciencias Biológicas, Universidad de Talca, Chile. manuel.castro@utalca.cl

El áfido del grano, *Sitobion avenae* (Hemiptera: Aphididae), es una plaga cosmopolita de cereales. El éxito de esta plaga en áreas templadas se debería a su reproducción partenogenética, lo que genera poblaciones dominadas por pocos genotipos persistentes en el tiempo (superclones). En Chile, *S. avenae* es principalmente controlado por avispas parasitoides; sin embargo, el aumento sostenido de las temperaturas ha comenzado a afectar la eficacia del control biológico, alterando la dinámica entre plaga y enemigo natural. El aumento térmico también puede reducir la eficacia de los insecticidas, por degradación de sus ingredientes activos o mayor actividad metabólica de los áfidos. En este estudio evaluamos el efecto de la temperatura y del insecticida imidacloprid (LC30) sobre la actividad de las enzimas detoxificantes (GST, CbE y P450) en tres genotipos contrastantes de *S. avenae* (Sa2, Sa3 y E16). Los resultados evidenciaron diferencias entre los superclones (Sa2 y Sa3) y el genotipo menos frecuente (E16) en la respuesta detoxificadora. CbE mostró una interacción genotipo×tratamiento ($p < 0,5$). No se detectaron diferencias significativas en la actividad enzimática entre las temperaturas evaluadas. Estos resultados indican que las diferencias genotípicas podrían explicar las respuestas diferenciales en *S. avenae*, con implicancias para su manejo bajo escenarios ambientales cambiantes. Financiado por proyecto FONDECYT 1251143.

GPE 15

DIVERSIDAD GENÉTICA DE POBLACIONES INVASORAS Y NATIVAS DE *SITOBION AVENAE*, Y FRECUENCIA Y DISTRIBUCIÓN DE SUS ENDOSIMBIOTES BACTERIANOS SECUNDARIOS.

Sepúlveda Sanhueza D.A.¹, Correa M.C.G.², Figueroa Caro A.C.³. ¹ Universidad de Talca, Chile), ² Universidad Católica del Maule, Chile, ³ Instituto de Ciencias Biológicas, Universidad de Talca, Chile. dani.sepulveda.14@gmail.com

Comprender los factores implicados en el éxito de las invasiones de plagas agrícolas es fundamental para la seguridad alimentaria. *Sitobion avenae*, es originario de Eurasia y fue introducido en Chile durante la década de los 60's. Los endosimbiontes secundarios (SE) son bacterias facultativas que pueden conferir diversas ventajas al desempeño del pulgón. Se ha propuesto que los SE desempeñan un papel durante el proceso de invasión, ya que podrían proporcionar una fuente adicional de plasticidad fenotípica. Dada la importancia de estudiar cómo las fuerzas selectivas y el efecto fundador podrían afectar a poblaciones introducidas, estudiamos la diversidad genética y la composición de SE de *Sitobion avenae* en Chile (rango introducido) y en Francia (rango nativo), buscando asociaciones específicas que expliquen su invasividad. Mediante marcadores microsatélites, se evaluó la diversidad genética mediante distintos índices, tales como el número de genotipos dividido por el total de individuos (G/N), encontramos una diversidad mayor en las poblaciones francesas (729 individuos) (G/N= 0,344) comparado a las chilenas (420 individuos) (G/N= 0,138), ésta última compuesta por solo seis genotipos multilocus (MLGs) que representan más del 70% de la diversidad genética total. La diversidad de SE fue similar en el rango nativo e introducido; no se detectaron signos de diferenciación geográfica en ninguno de los países. Discutimos cómo la asexualidad y la selección clonal pueden favorecer diferencias en la frecuencia de ciertos MLGs y SE entre el rango introducido y el nativo. Financiado por Fondecyt 1251143 y 1170943 a CC Figueroa y Fondecyt 3240368 a DA Sepúlveda.

GPE 16

VALOR DEL BOSQUE NATIVO MISIONERO COMO RESERVORIO DE DIVERSIDAD GENÉTICA DE LA YERBA MATE (*ILEX PARAGUARIENSIS*)

Yías P.¹, Gauchat M.E.², Schoffer V.C.³, Gottlieb A.M.⁴. ¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad de Buenos Aires, Argentina, ² Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Estación Experimental Agropecuaria Montecarlo, Misiones, Argentina, ³ Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Estación Experimental Agropecuaria Cerro Azul, Misiones, Argentina, ⁴ Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEBA), UBA-CONICET, Argentina. pyias@ege.fcen.uba.ar

La caracterización genética de germoplasma silvestre de yerba mate es fundamental ya que involucra un acervo genético y adaptaciones locales inexploradas. Para ello, se caracterizaron 12 poblaciones (148 plantas) de un remanente de bosque nativo Misionero, con nueve loci microsatélite nucleares y cinco cloroplastidiales, determinando el tamaño alélico por análisis de fragmentos. Las matrices se analizaron con GenAlEx, realizando análisis de estructura DAPC, AMOVAs y evaluando aislamiento por distancia (IBD). Se contabilizaron 48 alelos (5,3 alelos/locus) y se identificaron 9 grupos genéticos. Solo el 6% de la variación genética reside entre las poblaciones con un IBD débil pero significativo ($r=0,078$; $p=0,007$). Se detectó alta diversidad genética ($e=0,568$; 5,3 alelos/locus; 10 alelos privados) y una diferenciación baja pero significativa ($F_{ST}=0,037$; $IC=0,017-0,057$). Las cohortes (107 adultos y 41 juveniles) no mostraron diferencias significativas en los índices de diversidad, observándose déficit de heterocigotos y baja diferenciación ($F_{ST}=0,013$; $IC=0,005-0,022$). Solo el 1% de la variabilidad se debe a diferencias entre cohortes. Con 5 loci cpSSR se detectaron 13 alelos (2,6 alelos/locus), $N_e=1,28$, 2 alelos privados y el índice de diversidad fue de 0,175. Se detectaron 15 haplotipos multilocus y el índice de diversidad haplotípica fue de 0,547. Comparando con datos previos, estos resultados revelan que el germoplasma silvestre de Misiones es genéticamente similar al del centro de distribución de la especie y más heterogéneo que el de Uruguay. Esto subraya el valor del área de estudio, y la relevancia de conservar los bosques nativos y su biodiversidad para orientar un manejo sostenible

GPE 17

¿QUÉ PASA EN EL PALMAR? DIVERSIDAD GENÉTICA Y ESTRUCTURA POBLACIONAL DE *BUTIA ODORATA* (FAMILIA ARECACEAE)

Juni F.¹, Mercedes Rivas M.¹, del Puerto L.¹, Feijoo M.¹Departamento de Sistemas Agrarios y Paisajes Culturales, CURE, UdelaR, Rocha, Uruguay. fatiju29@gmail.com

Los palmares de *Butia odorata* poseen un destacado valor paisajístico y cultural, sin embargo, aún existen aspectos poco estudiados importantes para su conservación. El objetivo de este trabajo fue evaluar la diversidad genética de *B. odorata* a escala genómica. Se colectaron hojas en 8 sitios del este de Uruguay y sur de Brasil. El ADN genómico fue procesado mediante tecnología de DarTseq en el CIMMYT (Centro Internacional para el Mejoramiento de Maíz y Trigo). Luego del filtrado de calidad se obtuvieron 5.125 SNPs para 235 individuos. Los análisis de diversidad genética mostraron una heterocigosidad observada (H_o) promedio de 6,5% (4–12%) y un índice de endogamia (F_{is}) de 11% (7–17%). La distribución de la variancia molecular (AMOVA) indicó que el 73% ($p < 0,01$) de la variación genética se distribuye dentro de las poblaciones y el 19% ($p < 0,01$) entre poblaciones. En cuanto a la diferenciación genética de las poblaciones, los resultados de componentes principales (PCA), STRUCTURE y sNMF identificaron cuatro unidades genéticas. Los índices de fijación pareados (F_{st}) revelaron una diferenciación genética significativa entre poblaciones, con un promedio de 0,27 ($p < 0,01$). En conjunto, los resultados evidencian una diversidad genética moderada, déficit de heterocigotas y una estructura poblacional significativa, aportando una línea de base para el diseño de estrategias de conservación y manejo sostenible de *B. odorata* frente a la reducción poblacional, la escasa regeneración, la fragmentación geográfica y las nuevas amenazas biológicas.

GPE 18

IDENTIFICACIÓN DE SNPS Y CARACTERIZACIÓN POBLACIONAL EN LA MOSCA SUDAMERICANA DE LA FRUTA, *ANASTREPHA FRATERCULUS* SP. 1, MEDIANTE SECUENCIACIÓN DDRADSEQ

Lanzavecchia S.B.¹, Freilij D.², Vera P.A.², Milla F.H.¹, Conte C.A.¹, Puebla A.F.², Segura D.F.¹, Lia V.V.³, Scannapieco A.C.¹, Soria M.C.¹. ¹ Instituto de Genética (IG), Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria (INTA), Buenos Aires, Argentina, ² Instituto de Agrobiotecnología y Biología Molecular, Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Buenos Aires, Argentina ³ Instituto de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, UBA, CONICET, Buenos Aires, Argentina. lanzavecchia.silvia@inta.gob.ar

La mosca sudamericana de la fruta, *Anastrepha fraterculus*, constituye un complejo de especies distribuido en América con gran impacto económico y fitosanitario. En Argentina, el único morfotipo presente es *A. fraterculus* sp. 1, con información genómica aún limitada. En este trabajo se utilizó secuenciación ddRADseq para identificar polimorfismos de nucleótido simple (SNPs) y analizar la variabilidad genética en poblaciones silvestres y colonias de laboratorio. Se extrajo ADN genómico de cinco poblaciones naturales (CABA, Posadas, Bella Vista, Horco Molle y Concordia) y tres colonias de laboratorio (AFX1Y5W2, BP e IGEAF). Para cada población se generaron pools de ADN (30 individuos/pool, excepto BP con 28 individuos) y bibliotecas ddRADseq, secuenciadas en plataforma Illumina y alineadas contra el genoma de referencia de la hembra de *A. fraterculus* sp. 1. Se identificaron 415.068 SNPs de alta confianza y un panel filtrado de 23.428 SNPs para análisis poblacionales. Los mapas de densidad revelaron una distribución heterogénea de variantes, con menor variación en el cromosoma X. El análisis poblacional evidenció diferenciación global ($F_{ST} = 0,21$) y valores pareados entre 0,05 y >0,40. El 37% de la variación genética observada se explicó por diferencias entre poblaciones silvestres y de laboratorio (AMOVA; $\sigma^2 = 6901,6$; $p = 0,005$). Estos resultados aportan herramientas genómicas para estudios poblacionales y programas basados en la Técnica del Insecto Estéril.

GPE 19

FRECUENCIA DE VARIANTES GENÓMICAS ASOCIADAS A ENFERMEDADES GENÉTICAS EN LA POBLACIÓN URUGUAYA Y SU RELACIÓN CON LA ANCESTRÍA

Sosa L.¹, Simoes C.², Brandes M.¹, Dominguez F.², Cabrera M.², Corvo I.², Naya H.², Fariello M.I.³, Spangenberg L.². ¹ Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay, ² Facultad de Medicina, Udelar, Uruguay, ³ Facultad de Ingeniería, Universidad ORT, Uruguay. mlucia.sosal@gmail.com

Uruguay es una población con ancestría mixta cuya caracterización genómica es reciente. Aunque se conocen aspectos de su estructura poblacional y herencia indígena, el impacto del mestizaje en el riesgo genético sigue inexplorado. El objetivo fue evaluar la frecuencia de variantes asociadas a cáncer de mama, una enfermedad con prevalencia diferencial entre poblaciones, considerando la ancestría mixta de Uruguay, e investigar el efecto del mestizaje en la estimación de puntajes de riesgo poligénico (PRS) mediante métodos que incorporan información de ancestría. Se analizaron datos propios de secuenciación de genoma completo de baja cobertura de 941 individuos, generados mediante un proyecto financiado por Inter-Pasteurian Concerted Actions (ACIP). Los individuos fueron seleccionados de los 19 departamentos con representación proporcional a su población. Tras la imputación genotípica con un panel de referencia poblacional, se estimaron las frecuencias alélicas de variantes asociadas a cáncer de mama. Los PRS se calcularon utilizando conjuntos de variantes del PGS Catalog, desarrollados en poblaciones con más del 90% de ancestría europea, incorporando inferencia de ancestría global y local. Los análisis revelaron una estructura genética mixta: 74% europea, 14% indígena y 9% africana, consistente con los patrones históricos de asentamiento. Las evaluaciones preliminares de PRS mostraron inestabilidad, posiblemente vinculada a la presencia de variantes relevantes en segmentos de ancestría no europea. Actualmente se trabaja en métodos de ajuste de PRS que incorporan ancestría local. Los resultados resaltan la necesidad de recursos genómicos sensibles a la ancestría para una interpretación más precisa del riesgo genético en poblaciones con mestizaje.

GPE 20

CYTB-BASED GENETIC DIVERSITY ANALYSIS OF PUMA CONCOLOR POPULATIONS IN THE PARAGUAYAN CHACO: A NON-INVASIVE APPROACH

Mena Canata D.A.¹, Gayozo E.¹, Barrios J.¹, Weiler A.^{1,2}, Zaldivar B.^{1,2}, Chávez K.^{1,2}, Valiente E.^{1,2}, Rivarola C.^{1,2}, Ramos Y.^{1,2}, Villalba L.³, Wultsch C.⁴. ¹ Faculty of Exact and Natural Sciences, National University of Asuncion, Paraguay, ² Biodiversity Research Center, Paraguay, ³ Wildlife Conservation Society, Paraguay, ⁴ University of New York, American Museum of Natural History, Estados Unidos. menacanataadiego@gmail.com

Puma concolor is a key apex predator in the Gran Chaco, where populations face escalating threats from habitat fragmentation due to agricultural expansion, intensifying human-wildlife conflicts. Due to insufficient information and deficiency of scientific records for monitoring genetic status amid human conflicts and loss of genetic variability, the objective was to analyze the genetic diversity of *P. concolor* from the Paraguayan Chaco using fecal DNA and cytochrome B (CytB, 146–150 bp), compared with neighboring countries. In total, 162 samples were collected (May 2021–August 2024) in Alto Paraguay, including Defensores del Chaco National Park and adjacent ranches. Phylogenetic analysis confirmed all sequences belong to the Puma clade (bootstrap= 98%). Four haplotypes found in Paraguay ($H_d = 0.4023$; $\pi = 0.00362$) were lower than Argentina ($H_d = 0.671$; $\pi = 0.01252$) and Brazil ($H_d = 0.621$; $\pi = 0.01338$). Nine haplotypes detected, dominated by ancestral haplotype Hap1. Low differentiation ($F_{ST} = 0.055$) contrasted with Argentina ($F_{ST} = 0.437$) and Brazil ($F_{ST} = 0.288$). AMOVA attributed 67.41% of variation to within-population differences Bolivia vs. Argentina–Brazil. Spatial PCA indicated gene flow from Bolivia toward Paraguay. Mantel test showed a strong genetic-geographic correlation ($r = 0.832$; $R^2 = 0.692$ and $P = 0.17$). These results reveal genetic erosion and isolation, underscoring the need for conservation strategies: biological corridors, genetic monitoring, and connectivity restoration. Funding: This project (PINV 18–531) is co-funded by the Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología – CONACYT with resources from the Fondo para la Excelencia de la Educación e Investigación (FEEI).

GPE 21

IDENTIFICACIÓN MOLECULAR DE TRIATOMINOS SILVESTRES DE INTERÉS SANITARIO EN URUGUAY

Sansoni-Ruidíaz B.¹, Ríos N.¹, Díaz M.J.², Cabrera A.³, Durán F.¹, Tomasina R.³, Díaz M.³, Clavijo-Baquet S.¹, Clavijo C.⁴, Basmadján Y.¹, Parodi-Talice A.¹, Pita S.¹ ¹ Facultad de Ciencias, Universidad de la República, Uruguay, ² Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay, ³ Facultad de Medicina, Universidad de la República, Uruguay, ⁴ Vida Silvestre, Uruguay. bsansoni@fcien.edu.uy

La enfermedad de Chagas es una zoonosis relevante en Latinoamérica y el Caribe. En Uruguay se considera interrumpida la transmisión vectorial domiciliar por *Triatoma infestans*, aunque la situación eco-epidemiológica requiere actualización. Ante la ausencia de vigilancia activa, este trabajo se enfocó en identificar especies silvestres del género *Triatoma* (Hemiptera: Reduviidae) en Uruguay. Se realizaron colectas en pedregales distribuidos en todo el territorio nacional, ecotopos donde se ha descrito la presencia de *T. rubrovaria* y *T. circummaculata*. El objetivo fue caracterizar molecularmente estos triatomos y aportar información sobre su diversidad. Se secuenció un fragmento del gen mitocondrial citocromo oxidasa I (coI) en 70 individuos. Las secuencias se alinearon con registros de GenBank correspondientes a especies del subcomplejo *Rubrovaria* y se analizaron filogenéticamente. Los resultados permitieron proponer la identificación de las especies a partir de una única región génica y contrastarla con la identificación morfológica. La comparación con secuencias públicas reveló discordancias entre algunas identificaciones taxonómicas y los datos moleculares. Estos resultados destacan la utilidad del coI como aproximación al relevamiento de triatomos en Uruguay, aportando información para actualizar la situación de la enfermedad de Chagas en el país. A su vez, evidencian la necesidad de integrar marcadores nucleares y morfológicos para comprender mejor relaciones filogenéticas, patrones poblacionales e identificación de especies.

GPE 22

METABARCODING COMMUNITY PHYLOGENETICS FROM ENVIRONMENTAL DNA: CHALLENGES AND OPPORTUNITIES

Diniz-Filho J.A.¹, Bini L.M.¹, Nabout J.C.², Duarte da Silva L.³, Ortiz D.¹, Carvalho D.⁴, Oliveira H.⁴, Ready J.⁵, Micah D.⁶, Targueta C.¹, Nunes R.², Soares T.¹, Telles M.⁷, ¹ UFG, Brasil, ² UEG, Brasil, ³ UFRGS, Brasil, ⁴ PUC MG, Brasil, ⁵ UFPA, Brasil, ⁶ University of Oslo, Norway, ⁷ PUC GO, Brasil. diniz@ufg.br

Environmental DNA (eDNA) metabarcoding offers a powerful framework for overcoming major taxonomic shortfalls in community phylogenetics by simultaneously generating operational taxonomic units and their evolutionary relationships. Here, we discuss the main challenges associated with integrating these approaches, including unit delimitation, incomplete reference databases, and the reliability of phylogenetic inferences based on short marker sequences. To address incomplete reference databases, we propose a phylogenetically informed de novo strategy that retains unidentified sequences by delimiting clades based on known ancestral relationships. We also evaluated the phylogenetic signal in 12S rRNA sequences of approximately 170 bp amplified using MiFish primers, with eDNA extracted from water samples of 140 lakes visited along ca. 3200 km of the Araguaia River basin. These data allowed us to define approximately 1,400 ASVs, out of which 426 were taxonomically identified, representing 62 species. By comparing pairwise phylogenetic distances derived from ASVs with distances extracted from an established megatree of Neotropical fishes we found a strong correspondence between the two datasets (Mantel $r = 0.93$; $P = 0.001$ with 999 random permutations) after accounting for nonlinearity. Thus, the phylogenies from ASVs capture biologically meaningful structures driving autocorrelation and non-independence for comparative and community-level analyses. Overall, we reinforce the potential of integrating community phylogenetics with eDNA metabarcoding, provided that the evolutionary models associated with the marker sequences are explicitly considered when interpreting ecological and evolutionary patterns. Funding: INCT EECBio (CNPq proc. 409197/2024–6), PPBio Araguaia (CNPq proc. 441114/2023–7) e Araguaia Vivo 2030” program (TWRA/FAPEG agreement, proc. 202210267000536).

GPE 23

DESCUBRIENDO LA HISTORIA EVOLUTIVA DE *PHYSALAEMUS SANTAPECINUS*: PRIMEROS ANÁLISIS FILOGENÉTICOS Y FILOGEOGRÁFICOS

Velazco A.N.¹, Baldo J.D.^{1,2}, Camargo Bentaberry A.³, Haddad C.F.B.⁴, Schneider R.G.¹. ¹ Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, UnaM, Argentina, ² Instituto de Biología Subtropical, CONICET, UnaM, Argentina, ³ CENUR Noreste, sede Rivera, Universidad de la República, Rivera, Uruguay, ⁴ Instituto de Biociências Universidades Estadual Paulista, Brasil. agus.velazco05@gmail.com

Physalaemus santafecinus es un anuro endémico del NEA en Argentina, distribuido en las provincias de Santa Fe, Chaco, Corrientes, Formosa y Entre Ríos. Habita y se reproduce en biotopos arenosos cercanos a cuerpos de agua temporarios, y presenta una gran plasticidad para adaptarse a modificaciones del hábitat. Su información genética es escasa y se limita a algunas secuencias provenientes de estudios filogenéticos del género. El objetivo de este trabajo es analizar la diversidad y estructura genética e historia evolutiva de *P. santafecinus* a partir de 34 muestras analizadas de todo su rango de distribución, mediante el estudio del gen mitocondrial 16s. En el análisis filogenético de Máxima Parsimonia se recuperan a todos los ejemplares como un grupo monofilético con altos valores de soporte (Bootstrap $\geq 70\%$) y escasas distancias genéticas entre ellos (0.00 – 1%), acorde a lo esperado para ejemplares asignados a la misma especie. En el análisis de delimitación con Geneland se identificaron 3 grupos genéticos: Norte, Centro-Sur y Oeste; sin embargo, la red de haplotipos no evidencia una estructura geográfica marcada. Se identificaron 14 haplotipos, definidos por 14 sitios variables, y elevadas diversidades nucleotídica y haplotípica ($\pi=0.00479$, $hd=0.909$). Los test de neutralidad (Test de Fu y Tajima) mostraron valores negativos, pero no significativos ($F_s = -2,36890$, $p > 0,05$; $D = -1.40930$, $p > 0.05$), sugiriendo equilibrio demográfico a través del tiempo. Este trabajo representa una primera aproximación a los estudios genéticos de esta especie.

GPE 24

PANGENOMICS AND HIGH-THROUGHPUT PHENOTYPING REVEAL INTRASPECIFIC DIVERSITY IN *CRENICICHLA TUCA* (CICHLIDAE)

Napolitani M.¹, Santander M.D.², Henning F.¹. ¹ Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ), Brasil, ² CONICET, Argentina. napolitanima@gmail.com

Understanding how structural genomic variation contributes to adaptation and population divergence is a central question in evolutionary biology. *Crenicichla*, a Neotropical cichlid lineage endemic to the Lower Iguaçu River, is a recent adaptive radiation that provides an excellent model for investigating the genomic and phenotypic basis of diversification. Here, we combined PacBio HiFi and Oxford Nanopore long-read sequencing to generate a population-level pangenome and characterize structural genomic variation in *C. tuca* (Cichlidae). In parallel, high-throughput image phenotyping was used to quantify body coloration and assess phenotypic divergence among populations. A draft pangenome assembled with hifiasm and minigraph identified thousands of insertions and deletions across the genome, including a pronounced hotspot on chromosome 14, as well as 125 putative inversions. Automated phenotyping detected significant population differences in body coloration, particularly in the green color channel. Together, these genomic and phenotypic data reveal substantial intraspecific diversity and identify candidate genomic regions potentially associated with population divergence.

GPE 25

CARACTERIZACIÓN GENÓMICA DE LA ESTRUCTURA POBLACIONAL DEL GATUZO, *MUSTELUS SCHMITTI*, EN AGUAS URUGUAYAS

Ariosa Fontana S.¹, Mas F.², Pereyra I.³, Laporta M.³, Silveira S.³, Doño F.⁴, Bouza C.⁵, Ríos N.¹. ¹ Facultad de Ciencias, Udelar, Uruguay, ² Laboratorio de Recursos Pelágicos (LaRPe), Dirección Nacional de Recursos Acuáticos (DINARA), Uruguay, ³ Unidad de Gestión Pesquera Atlántica (UGEPA), Dirección Nacional de Recursos Acuáticos (DINARA), Uruguay, ⁴ Departamento de Biología Poblacional, Dirección Nacional de Recursos Acuáticos (DINARA), Uruguay, ⁵ Instituto iTERRA, Universidad de Santiago de Compostela, Lugo, España. sariosa@fcien.edu.uy

El gatuзо, *Mustelus schmitti* (Triakidae), es un tiburón endémico de la costa suroeste del Océano Atlántico. Esta especie es un importante recurso para la pesca artesanal e industrial, cuya explotación ha llevado a que actualmente sea catalogada como críticamente amenazada por la IUCN. Estudios previos utilizando un marcador mitocondrial y un estudio realizado por nuestro grupo de investigación donde se desarrolló un panel de marcadores microsatélite sugirieron que *M. schmitti* en la costa uruguaya se comportaría como una población panmíctica. Dados estos antecedentes y el estado de conservación de la especie nos propusimos analizar la estructura poblacional de *M. schmitti* a nivel genómico empleando miles de loci de tipo SNP, abordaje que permite una mayor resolución en comparación con los estudios previos. Se aplicó la metodología 2bRADseq para 34 muestras de individuos capturados en aguas uruguayas comprendiendo 3 localidades: Río de la Plata, costa atlántica y plataforma externa. Se genotiparon 4829 loci utilizando como referencia el genoma de *Mustelus asterias* y 1969 loci de novo. La heterocigosidad observada media fue de 0,223 con referencia y 0,371 de novo. Mediante el análisis bayesiano de la estructura poblacional no se encontraron evidencias de estructuración. El tamaño efectivo poblacional estimado fue de 1084. Si bien los resultados coinciden con la consideración actual de *M. schmitti* como un único stock pesquero en aguas uruguayas, el trabajo se complementará con un mayor número de muestras para obtener estimaciones más robustas y fortalecer las conclusiones.

GPE 26

DIVERSIDAD GENÉTICA DE CYT-B EN TRUCHA ARCOÍRIS (*ONCORHYNCHUS MYKISS*) EN POBLACIONES DE LA PROVINCIA DE SANTA CRUZ (ARGENTINA)

De Carli P.¹, Aguila F.E.^{1,2}, Fernandez L.M.¹, Corbacho V.¹. ¹ Universidad Nacional de la Patagonia Austral, Argentina, ² CIT Santa Cruz CONICET, Argentina. pdecarli@uarg.unpa.edu.ar

La trucha arcoíris (*Oncorhynchus mykiss*) es una especie exótica ampliamente distribuida en la Patagonia, presente en muchos cuerpos de agua de la provincia de Santa Cruz (Argentina), con un historial de introducciones desde principios del siglo pasado. El objetivo de este estudio es analizar la diversidad genética del marcador mitocondrial citocromo b (cyt-b) en *O. mykiss*. Se obtuvieron muestras de las poblaciones de lago del Desierto (n=2), lago Cardiel (n=4), lago Strobel (n=4) y río Santa Cruz (n=6), Centro de Salmonicultura Bariloche (n=2) y Estación de Piscicultura Isla Pavón (n=2). El lago Cardiel y el lago Strobel constituyen cuencas endorreicas. Fue amplificada y secuenciada una región de cyt-b de 656 bp. La diversidad nucleotídica y haplotípica globales para todas las poblaciones fueron de 4,59.10⁻³±7,79.10⁻⁶ y 0,761±0,003 respectivamente. Se observaron un total de 8 sitios variables, determinando 5 haplotipos. En el lago Cardiel se encontró un único haplotipo (H3), exclusivo de ese sitio. Los haplotipos restantes se encontraron compartidos entre sitios, y en todos estos se registró la presencia de más de un haplotipo. El H3 difiere del haplotipo más común en una única transición (G→A), que se traduce en la mutación Gly→Asp en el aminoácido 152 de la secuencia de cyt-b. Su naturaleza fisicoquímica y su fijación en la población sugieren que, o bien se fijó por deriva génica en un evento fundador, o por selección asociada a alguna ventaja adaptativa a las condiciones particulares del lago Cardiel.

GPE 27

DIVERSIDAD GENÉTICA EN CANNABIS SATIVA: ENTRE LA HISTORIA EVOLUTIVA Y LOS PROCESOS DE DISPERSIÓN RECIENTES MEDIADOS POR HUMANOS

Vaccarini C.¹, Gaiero P.², Sedan D.¹, Castiñeira E.², Andrinolo D.¹, Speranza P.². ¹ Centro de Investigaciones del Medioambiente (CIM-CONICET-CIC), Universidad Nacional de La Plata, Argentina, ² Facultad de Agronomía, Universidad de la República, Uruguay. cristianvaccarini670@gmail.com

Cannabis sativa L., originaria de Asia Central, posee una extensa historia de domesticación y dispersión asociada a migraciones humanas, rutas comerciales y diversos usos, lo que contribuyó a su expansión y diversificación. Recientemente, este proceso se intensificó debido al intercambio internacional de germoplasma, la hibridación y la flexibilización de los marcos regulatorios. Estudios genéticos basados en polimorfismos de nucleótido único (SNPs) y microsatélites (SSR) evidenciaron una marcada diferenciación entre materiales hemp, seleccionados para la producción de fibra y semillas, y materiales drug-type, seleccionados por su elevado contenido de cannabinoides, además de una alta mezcla genética en cultivares modernos. Sin embargo, Sudamérica (SA) permanece poco representada en estos estudios. El objetivo del presente trabajo es desarrollar un panel de SSR nucleares e incorporar información obtenida mediante el secuenciamiento de plastomas completos para caracterizar la diversidad genética de materiales SA. Como resultado se seleccionó un panel de 20 SSR nucleares distribuidos a lo largo del genoma, considerando su polimorfismo, cobertura genómica y calidad de amplificación. Actualmente se analizan muestras trazables de Argentina y Uruguay, representativas de distintos perfiles varietales y orígenes geográficos, en comparación con germoplasma internacional previamente caracterizado de Asia, Europa y Norteamérica. Los resultados permitirán evaluar la diversidad genética, la estructura poblacional y las relaciones filogenéticas de los materiales SA en un contexto global.

GPE 28

ANÁLISIS PRELIMINAR DE LA VARIABILIDAD FENOTÍPICA DE POBLACIONES NATURALES DE PASPALUM NOTATUM PROVENIENTES CUATRO DISTRITOS DE PARAGUAY

Varela Bento E.¹, Valdez Rodríguez A.¹, Rales Fernández F.¹, Arce Galeano L.¹, Lugo González N.¹, González Haluska M.¹, Páez Roa P.¹, Méndez Azucas S.¹, Cabral Díaz C.¹, Vallejos Verón R.¹, Giménez F.¹, Espinoza Vera M.¹, Sánchez Brizuela B.¹, Gayozo Melgarejo E.¹. ¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay. eliasvbento@gmail.com

Paspalum notatum es una especie nativa de pastizales sudamericanos con potencial ecológico y forrajero, a pesar de ello, los estudios fenotípicos son escasos en Paraguay. El estudio tiene por objetivo analizar la variabilidad fenotípica de las poblaciones naturales de *P. notatum* provenientes de cuatro distritos de Paraguay. Se colectaron individuos de los distritos de San Lorenzo, Luque, San Bernardino y Lambaré, se evaluaron fenotipos como largo de vaina foliar, ancho de vaina foliar, largo lágula, presencia de pelos en las hojas, largo de inflorescencia, número de espigas y largo de espiguilla. Los datos obtenidos fueron analizados con PCA, Clustering y MANOVA. Los resultados revelaron diferencias significativas ($P < 0,05$) en la población procedente de San Bernardino en comparación a la de San Lorenzo. El PCA evidenció que las poblaciones con mayor variabilidad fueron las de Lambaré y San Bernardino, y las de menor variabilidad las de San Lorenzo y Luque. Los fenotipos de mayor influencia en la varianza detectada fueron el largo de la inflorescencia, el largo de vaina foliar y el largo de espiguilla. El Clustering evidenció tres clústeres fenotípicos, el clúster principal conformada por individuos de Luque, San Bernardino y Lambaré, el segundo clúster por individuos de San Lorenzo principalmente, y el clúster más pequeño por individuos de San Bernardino y Lambaré. Estos hallazgos preliminares sugieren variabilidad fenotípica en las poblaciones evaluadas identificándose los fenotipos de mayor influencia, se recomienda seguir trabajando con otras poblaciones.

GPE 29

GENÓMICA DE POBLACIONES DE LA MOSCA DE LA BICHERA, *COCHLIOMYIA HOMINIVORAX* (DIPTERA: CALLIPHORIDAE)

Fresia P.¹, Marques L.², Iriarte M.V.², Fernández F.². ¹ Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay, ² Ministerio de Ganadería, Agricultura y Pesca, Uruguay. pfresia@pasteur.edu.uy

La mosca de la bichera (*Cochliomyia hominivorax*), en su fase larvaria es un ectoparásito obligatorio de los vertebrados de sangre caliente, incluidos los seres humanos. Las hembras oviponen en las mucosas o en heridas y las larvas se alimentan de los tejidos vivos del hospedero causando miasis, que en casos severos o por sepsis pueden provocar la muerte. Esta parasitosis genera importantes consecuencias sanitarias, veterinarias y económicas. En Uruguay, cuya economía depende en gran medida de la producción ganadera, las pérdidas anuales asociadas a la miasis se estiman entre 40 y 45 millones de dólares, lo que sustenta el marcado interés en el desarrollo de estrategias de control y en la eventual erradicación de la miasis. Con el objetivo de caracterizar la variabilidad genética y la estructura poblacional de *C. hominivorax* en la región, se analizó la diversidad genética mediante aproximadamente 20.000 SNPs bialélicos obtenidos por genotipado por secuenciación (GBS). El estudio incluyó 384 individuos provenientes de 84 sitios de muestreo distribuidos en Argentina (n = 16), Brasil (n = 5) y Uruguay (n = 63). Estos sitios fueron posteriormente agrupados en 28 localidades, considerando la capacidad de dispersión natural de la especie, estimada en aproximadamente 50 km por generación. La diversidad nucleotídica (π) estimada mediante ventanas deslizantes de 1000 kb, presentó valores comprendidos entre 0,05 y 0,3. En conjunto, los resultados evidencian la existencia de una población continua, aunque con variaciones locales en las frecuencias alélicas.

GPE 30

ANÁLISIS DE PARÁMETROS DE DIVERSIDAD GENÉTICA DE LA POBLACIÓN DE *ADDAX NASOMACULATUS* DEL PARQUE LECOCQ, URUGUAY

Crampet Pardiñas M.B.¹, Montenegro M.², Gutiérrez F.¹. ¹ Parque Lecocq, Intendencia de Montevideo, Uruguay, ² Facultad de Veterinaria, Universidad de la República, Uruguay. belucrampet05@gmail.com

La gestión de la diversidad genética es clave para la conservación *ex situ* de especies en peligro crítico de extinción. El Parque Lecocq alberga una población de *Addax nasomaculatus* (Bovidae), derivada de una única pareja fundadora, cuya última caracterización genealógica se realizó en 2008. El objetivo de este estudio fue analizar los parámetros de diversidad genética a partir de su genealogía, compararlos con los previamente reportados y evaluar la asociación de la consanguinidad (F) con la mortalidad antes del año de vida ($Mt < 1$) y con la longevidad (12 y 14 años, medianas reportadas en machos y hembras en cautiverio, respectivamente). A partir de registros institucionales (1985–2025) se construyó un pedigrí de 142 ejemplares, definiendo 53 como población de referencia. Los análisis se realizaron con ENDOG (v4.8) y las asociaciones con F se evaluaron con PAST (v5.3). Los coeficientes medios de F y parentesco (AR) aumentaron en ambas poblaciones. Si bien el tamaño efectivo (N_e) fue bajo (3,17), aumentó 40% en la población total y 49% en la de referencia, lo que sugiere una mejora asociada al manejo reproductivo. La longevidad se asoció negativamente con F ($p < 0,001$), mientras que $Mt < 1$ no se asoció significativamente ($p = 0,388$). Estos resultados destacan la importancia del manejo reproductivo para conservar la variabilidad genética y la utilidad del pedigrí actualizado para planificar futuras parejas reproductivas. Asimismo, resulta necesario continuar investigando los posibles efectos de la depresión endogámica sobre la salud y la viabilidad poblacional.

GPE 31

LINAJES PATERNOS DEL CROMOSOMA Y EN URUGUAYOS CON ASCENDENCIA VASCA

Torres G.¹, Mut P.¹, Sans M.¹. ¹ Facultad de Humanidades y Ciencias de la Educación, Universidad de la República, Uruguay. agtorresluzardo@gmail.com

Entre las poblaciones europeas que migraron a Uruguay durante el siglo XIX, una de las más importantes fue la vasca. Popularmente se considera que fueron integradas rápidamente, pero los procesos migratorios son social y culturalmente complejos. Trabajos previos sobre descendientes de vascos en Uruguay, basados en ADN mitocondrial mostraron un significativo aporte de linajes maternos indígenas (20%) y africanos (2%), reflejando procesos de mestizaje. Sin embargo, los linajes paternos no han sido estudiados. El objetivo fue analizar la variabilidad de linajes paternos mediante marcadores Y-STR en una muestra de uruguayos con ascendencia vasca de Trinidad (Flores), y compararla con poblaciones vascas de referencia. Se genotiparon 24 individuos con el sistema YfilerPlus y los haplogrupos se estimaron utilizando Haplogroup Predictor. Se calcularon índices de diversidad molecular y las relaciones genealógicas se exploraron mediante redes Median Joining que incluyeron la muestra uruguaya y tres poblaciones vascas. Todos los haplogrupos resultaron de origen europeo, destacándose uno de ellos (R1b) con una frecuencia de 71.17%, superior al promedio de este haplogrupo en Uruguay. Se observaron similitudes entre haplotipos uruguayos y aquellos de poblaciones vascas. Según la red MJ, los inmigrantes vascos en Uruguay provendrían de poblaciones vascas de diverso origen observándose muy pocos haplotipos locales derivados. Los resultados sugieren similitudes parciales entre haplotipos uruguayos y haplotipos típicamente vascos, aunque con orígenes diversos que reflejarían distintos flujos migratorios.

GPE 32

ESTRUCTURACIÓN GENÉTICA DEL GECKO *PHYLLODACTYLUS GERRHOPYGUS* (SQUAMATA: PHYLLODACTYLIDAE) EN EL DESIERTO DE ATACAMA, PERÚ

Cusi Martínez J.C.^{1,2}, Esquerré D.², Ramírez-Reyes T.⁴, Andrade S.C.S.⁵, Machado C.². ¹ Museo de Historia Natural, Lima, Perú, ² Universidad Nacional Mayor de San Marcos (UNMSM), Lima, Perú, ³ School of Science, The University of Wollongong, Australia, ⁴ Facultad de Ciencias Forestales, UANL, Nuevo León, México; Instituto de Biología, UN, México, ⁵ Instituto de Biociências, Universidade de São Paulo, São Paulo, Brazil. jcarlosusim@gmail.com

El desierto de Atacama es uno de los ecosistemas más áridos del mundo e impone fuertes restricciones ambientales a la biodiversidad. *Phyllodactylus gerrhopygus*, un reptil de la familia Phyllodactylidae ampliamente distribuido en la cordillera occidental de Perú y Chile, ha mostrado tener una enorme plasticidad ambiental ocupando playas, dunas, lomas y matorral andino. Nuestro objetivo es investigar si existe estructuración poblacional en *P. gerrhopygus* en territorio peruano. Para eso, 91 individuos de 44 localidades a lo largo de su distribución fueron secuenciadas mediante DArTseq obteniéndose 22725 SNPs. El muestreo abarcó un gradiente latitudinal y altitudinal desde Lima hasta Tacna en Perú (12–18°S, 0–3012 m.s.n.m.). Los análisis de estructuración poblacional de DAPC, ADMIXTURE y sNMF fueron congruentes entre sí y revelaron una estructura poblacional formada por seis grupos genéticos (C1–C6) de moderada a alta diferenciación genética ($F_{ST} = 0.088–0.764$, $p < 0.001$) y con un bajo nivel de mezcla genética (~18% de individuos admixed). Estos grupos genéticos resultaron organizados jerárquicamente en dos grandes grupos geográficos: norte (C1–C2) y sur (C3–C6), claramente separados en el PCA ($PC1 = 41.9\%$). El análisis de varianza molecular (AMOVA) apoyó la fuerte estructuración genética con 64.8% de variación genética entre las poblaciones y 35.2% dentro las poblaciones. La distribución geográfica de los seis grupos genéticos mostró zonas de contacto entre grupos adyacentes. Estos resultados apoyan la marcada estructuración de *P. gerrhopygus*, además, futuros estudios evaluarán la influencia de la heterogeneidad del paisaje y las variaciones climáticas sobre la distribución de la variabilidad genética.

TGMTA

**TOXICOLOGÍA GENÉTICA,
MUTAGÉNESIS Y
TERATOGENÉESIS
AMBIENTAL**

GENETIC TOXICOLOGY,
MUTAGENESIS AND
ENVIRONMENTAL
TERATOGENESIS

TGMTA 1

EFFECTOS CITOTÓXICOS Y APOPTÓTICOS DEL EXTRACTO ACUOSO DE FRUTOS DE *EUGENIA MYRCIANTHES* NIED. EN CÉLULAS MERISTEMÁTICAS DE *ALLIUM CEPA*

Grau L.¹, Gayoso E.¹, Moura-Mendes J.². ¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay, Centro Multidisciplinario de Investigaciones Tecnológicas, BioProsNat, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay. letiziagraut@gmail.com

Eugenia myrcianthes es una planta nativa de Sudamérica y de consumo tradicional, con escasa información acerca de su toxicidad. En este contexto, se evaluó el efecto del extracto acuoso de la parte comestible de frutos maduros de *E. myrcianthes* en células meristemáticas de *Allium cepa*. Las células fueron expuestas a tres concentraciones (0,1; 1,0 y 10 mg/mL) en tres tiempos (24, 48 y 72 h), como control se utilizó agua destilada. Los resultados mostraron variaciones en la distribución de las fases del ciclo celular sin un patrón dosis-respuesta lineal. Sin embargo, se detectó una reducción significativa de células en metafase en la mayoría de los tratamientos, en comparación con el control (0,29%), lo que sugiere un bloqueo en la transición profase-metafase de la fase M. También se registró un incremento significativo ($p < 0,0001$) en la frecuencia de células apoptóticas en todas las condiciones de tratamiento (6,53–11,57%) en relación al control. Las anomalías celulares (células binucleadas y C-metafásicas) detectadas fueron en una baja frecuencia (0,05–0,24%) en el tratamiento de 0,1 mg/mL y al menor tiempo de exposición (24 h). La disminución de las anomalías a mayores tiempos de exposición y el aumento de células apoptóticas, sugiere efectos citotóxicos del extracto acuoso de los frutos de *E. myrcianthes*, demostrando una interferencia en la dinámica mitótica y potencia la muerte celular programada sin acumulación de daños genéticos, posicionándolo como candidato de interés por su potencial antiproliferativo. Financiamiento: CONACYT–FEEI, Paraguay (BCAS09–274).

TGMTA 2

INTERACCIONES EN LA LETALIDAD Y EL DAÑO GENÓMICO INDUCIDAS POR LA EXPOSICIÓN A GLIFOSATO Y ARSÉNICO: POSIBLE EFECTO GENOTÓXICO.

Gabrielli A.¹, Peluffo R.D.¹, Keszenman D.J.². ¹ CENUR Litoral Norte, Sede Salto, Udelar, Uruguay, ² Bard College, Annandale-on-Hudson, NY, Estados Unidos. adriana29uy@gmail.com

La vida celular está condicionada por su capacidad de enfrentar y adaptarse a los cambios fisicoquímicos del medio ambiente circundante. El glifosato (GLY), un herbicida utilizado en la agricultura y el Arsénico (As(V)) pueden coexistir espacial y temporalmente siendo un desafío para la homeostasis de las células de la piel. A pesar de su relevancia para la salud, los efectos biológicos de la exposición a GLY+As(V) han sido poco estudiados. Se propone que la exposición a GLY+As(V) producirá un efecto aditivo en la letalidad siendo el daño genómico un posible mecanismo subyacente. Utilizando cultivos celulares de queratinocitos humanos HaCaT se estudió la viabilidad celular y el daño del ADN inducido por GLY (0–10 mM) o As(V) (0–4000 µg/L) o por la combinación de GLY 5 mM + As(V) 2000 µg/L en medio nutriente durante 48 h mediante ensayo de MTT y Ensayo Cometa. Para estudiar las interacciones en los efectos celulares se empleó la ecuación de efecto medio y el análisis de isobologramas. La letalidad inducida por GLY o As(V) fue dependiente del tiempo y la concentración siendo significativa a partir de GLY ≥ 1 mM o As(V) ≥ 2000 µg/L. El daño de ADN se detectó a partir de 5 mM GLY, no evidenciándose daño por As(V). El análisis isobolográfico mostró una interacción antagónica en la letalidad y supraaditiva en el daño del ADN. Dadas estas interacciones, si bien ambos agentes pueden compartir mecanismos que dan lugar a la muerte celular y al daño del ADN, se propone que este último no es el único mecanismo involucrado en la letalidad. Esta hipótesis merece mayor investigación.

TGMTA 3

RESPUESTAS TRANSCRIPCIONALES Y DESEMPEÑO BIOLÓGICO EN EL ÁFIDO DEL GRANO *SITOBION AVENAE* (F.) EXPUESTO AL INSECTICIDA IMIDACLOPRID A DIFERENTES TEMPERATURAS.

Troncoso Aravena M.N.¹, Fuentes-Contreras E.², González-González A.¹, Figueroa C.C.³. ¹ Programa de Doctorado en Ciencias, Universidad de Talca, Chile, ² Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad de Talca, Chile, ³ Instituto de Ciencias Biológicas, Universidad de Talca, Chile. matiastroncosohc@gmail.com

El cambio climático amenaza la seguridad alimentaria. Particularmente, el calentamiento que experimenta Chile Central no solo afecta negativamente a los cultivos, además favorecería la multiplicación acelerada de insectos plaga como los áfidos (Hemiptera: Aphididae). El áfido del grano, *Sitobion avenae*, es una plaga global de cereales que en Chile se reproduce exclusivamente por partenogénesis obligada. Sus poblaciones se mantienen por debajo del umbral de daño económico gracias al control biológico mediado por enemigos naturales introducidos. Sin embargo, su principal agente de biocontrol, una avispa parasitoide, estaría perdiendo efectividad debido a las altas temperaturas de primavera y verano, lo que eventualmente requerirá medidas de control alternativas. Estudiamos las respuestas de tres genotipos de *S. avenae* cuando los áfidos fueron expuestos al tratamiento combinado de aumento de temperatura y a la aplicación de una dosis subletal de un insecticida neonicotinoide (imidacloprid), observándose una mayor mortalidad en áfidos expuestos a temperaturas más altas. Evaluamos el desempeño biológico de los áfidos y sus respuestas moleculares usando genes candidatos involucrados en la resistencia metabólica a insecticidas (carboxilesterasas y monoxigenasas del citocromo P450) y en la tolerancia a la temperatura (proteínas de estrés térmico). Esperamos que este estudio permita identificar posibles blancos moleculares para el desarrollo de nuevos métodos de control que limiten el uso de insecticidas. Financiado por Proyecto ANID-Anillo ATE-230025 y Proyecto FONDECYT N° 1251143.

TGMTA 4

ACTIVIDAD GASTROTÓXICA DEL EXTRACTO ETANÓLICO DE CORTEZA DE *ARISTOLOCHIA TRIANGULARIS* CHAM. EMPLEANDO COMO ORGANISMO MODELO A *DROSOPHILA MELANOGASTER*

Vera Curtido R.A.¹, Ferreira F.¹, Torres Fernández E.¹, Gayozo E.¹. ¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, San Lorenzo, Paraguay. robertoveracurtido@gmail.com

Aristolochia triangularis es una planta medicinal nativa del Paraguay, utilizada por sus propiedades terapéuticas; sin embargo, sus efectos tóxicos son poco conocidos. En este estudio se evaluaron *in vivo* e *in silico* los efectos tóxicos intestinales del extracto etanólico de la corteza de *A. triangularis*, empleando como organismo modelo a *Drosophila melanogaster*. Se obtuvo el extracto etanólico y se realizaron ensayos de toxicidad aguda y de daño en el tejido intestinal de larvas de *D. melanogaster*. Los resultados revelaron una CL₅₀ de 14,46 mg/mL. En cuanto al daño intestinal, el tratamiento con 1 mg/mL produjo un aumento significativo ($p < 0,05$) tanto de la intensidad como del área afectada. También se reveló un aumento en el pH del intestino medio en las larvas tratadas con el extracto a una concentración de 1 mg/mL (de 2,5 a 8,0). Los análisis computacionales mostraron que, entre los fitoconstituyentes descritos para la especie, el ácido aristolóquico fue el compuesto con mayor afinidad de unión a la proteína DIAP1, asociada al daño celular del tejido intestinal, y a la anhidrasa carbónica, involucrada en la homeostasis del pH intestinal. En conjunto, los hallazgos indican que el extracto etanólico de *A. triangularis* presenta una CL₅₀ de 14,46 mg/mL y ocasiona daño tisular y alteraciones del pH intestinal a una concentración de 1 mg/mL. Los estudios computacionales sugieren que el ácido aristolóquico podría estar asociado con los efectos observados.

TGMTA 5

EVALUACIÓN *IN VIVO* E *IN SILICO* DE LA INMUNOTOXICIDAD DEL ACEITE ESENCIAL DE *ROSMARINUS OFFICINALIS* (ROMERO) EN *DROSOPHILA MELANOGASTER*

Olortegui Benitez M.J.¹, Ferreira F.¹, Torres Fernández E.¹, Gayozo E.¹. ¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales Universidad Nacional de Asunción, San Lorenzo, Paraguay. majoseolortegui@gmail.com

A pesar de las propiedades beneficiosas descritas del aceite esencial de *Rosmarinus officinalis*, el dosaje y sus actividades toxicológicas, son escasamente investigadas. En este estudio se evaluaron *in vivo* e *in silico* los efectos inmunotóxicos del aceite esencial de *R. officinalis* en *Drosophila melanogaster*. Se utilizaron larvas L3 de la cepa Samarkand, se expusieron a concentraciones del aceite *R. officinalis* de 0,62 mg/mL, 3,11 mg/mL y 6,91 mg/mL. Se llevaron a cabo la cuantificación y análisis morfológico celular de hemocitos (plasmotocitos, cristalocitos y lamelocitos) de individuos tratados. Los fitoconstituyentes fueron identificados por GC/MS, destacándose la presencia de (-)-alcanfor, eucaliptol, antranilato de linalilo y acetato de isobornilo. También se llevaron a cabo simulaciones de acoplamiento molecular con proteínas involucradas en la diferenciación hemocítica (Gcm, Pnt, STAT, Aop, Notch y Lz). Los resultados indicaron alteraciones significativas ($p < 0,05$) en la proporción y tamaño de las células hemocíticas a las concentraciones de 0,62 y 6,91 mg/mL. Las aproximaciones computacionales evidenciaron que los compuestos de mayor afinidad de unión a las dianas moleculares empleadas en este estudio fueron el (-)-alcanfor y el antranilato de linalilo. Los hallazgos obtenidos sugieren actividades inmunotóxicas bajo las condiciones ensayadas, los fitoconstituyentes de potencial unión a dianas moleculares implicadas en la diferenciación hemocítica, fueron el (-)-alcanfor y el antranilato de linalilo, sin embargo, se requiere de validación experimental.

TGMTA 6

MODULACIÓN DE INESTABILIDAD GENÓMICA MEDIANTE CHAYA Y FRUTAS EN CÁNCER DE MAMA BAJO QUIMIOTERAPIA NEOADYUVANTE: ESTUDIO PILOTO EXPLORATORIO

Pacheco-Pantoja E.L.¹, Berroterán-Reyes G.¹, Ramírez-Toscano F.¹, Estrada-Buenfil R.¹, Lora-Castro J.¹, Che-Correa E.¹. ¹ Escuela de Medicina, Universidad Anáhuac Mérida, México. elda.pacheco@anahuac.mx

La quimioterapia neoadyuvante (QNA) en cáncer de mama induce estrés oxidativo e inestabilidad genómica (IG) sistémica. La IG evaluada mediante ensayo cometa constituye un biomarcador sensible para cuantificar daño al ADN asociado al tratamiento; sin embargo, la evidencia clínica sobre intervenciones nutricionales antioxidantes sigue siendo limitada. El objetivo fue evaluar el efecto de una intervención basada en frutas e infusión de *Cnidioscolus chayamansa* (chaya) sobre IG y marcadores bioquímicos en mujeres con cáncer de mama sometidas a QNA. Se realizó un estudio piloto prospectivo, exploratorio y no aleatorizado con asignación alternada en 13 mujeres con cáncer de mama localmente avanzado (control n=5; intervención n=8). El grupo intervención recibió una dieta enriquecida con frutas, vegetales e infusión diaria de chaya durante la QNA. Se obtuvieron muestras sanguíneas al inicio, después del segundo ciclo y al finalizar el tratamiento. La IG se evaluó mediante ensayo cometa alcalino y análisis automatizado con OpenComet; los 16 parámetros fueron reducidos mediante análisis de componentes principales, donde mayores scores indicaron mayor daño genómico. En ambos grupos se observaron correlaciones positivas entre daño genómico y glucosa ($r=0,667-0,816$; $p=0,035-0,007$). El grupo intervención mostró un predominio de correlaciones inversas entre daño genómico y AST, ALT, DHL y fosfatasa alcalina, sugiriendo un potencial efecto modulador hepatometabólico del patrón dietario. Estos hallazgos justifican estudios controlados con mayor tamaño muestral. ClinicalTrials.gov: NCT07015294.

TGMTA 7

EFFECTOS TÓXICOS NEUROCONDUCTUALES DE LOS ACEITES ESENCIALES DE *MENTHA* × *PIPERITA* Y *CITRUS* × *AURANTIUM* SOBRE LA HIPERACTIVIDAD EN *DROSOPHILA* *MELANOGASTER* EBONY

Ortega Díaz F.D.¹, Álvarez F.², Grau L.², Galeano–Chena R.²,
Rojas–Aguadé L.³, Marín L.², Gayoso E.². ¹ Universidad Nacional
de Asunción, Paraguay, ² Facultad de Ciencias Exactas y
Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay, ³
Facultad de Ciencias Químicas, Universidad Nacional de
Asunción, Paraguay. fabrizioortega90210@gmail.com

Drosophila melanogaster ebony demostró ser modelo para estudios de hiperactividad y es ampliamente utilizada para estudios neuroconductuales. El objetivo fue evaluar in vivo e in silico el efecto de aceites esenciales de *Mentha x piperita* y *Citrus x aurantium* sobre parámetros neuroconductuales de *D. melanogaster* (ebony). Imagos machos fueron tratados vía oral con 0,1 y 0,5 µg/mL de los aceites esenciales de *M. piperita* y *C. aurantium*, respectivamente. La inhalación se realizó con 20 µL por 30 minutos, usando como controles metilfenidato 5 µg/mL y agua destilada. Los mismos fueron estimulados y grabados mediante un equipo de filmación. Se analizó el perfil fitoquímico de los aceites mediante GC/MS y se realizó el modelado del interactoma asociado a la hiperactividad utilizando información de UniProt y STRING. Los resultados demuestran una disminución en la movilidad y velocidad de desplazamiento de los individuos tratados con el aceite de *M. piperita* (dieta e inhalación) y con *C. aurantium* (inhalación). El interactoma evidenció 05 clústeres asociados al metabolismo mitocondrial, expresión de genes y conducta larval. Se identificaron como potenciales blancos moleculares las proteínas Nca, waw, Sky y JHDM2, los compuestos con potencial afinidad de unión a estos fueron el γ-Muuroleno, β-Bourboneno, α-Cariofileno y el Isoledeno. Los hallazgos sugieren un cambio conductual significativo en los individuos tratados con el aceite esencial de *M. piperita*, siendo los compuestos γ-Muuroleno, β-Bourboneno, αCariofileno e Isoledeno potenciales efectores de los eventos registrados.

TGMTA 8

EVALUACIÓN ANTIGENOTÓXICA DEL EXTRACTO ETANÓLICO DE HOJAS DE *CECROPIA PACHYSTACHYA* (AMBA'Y) MEDIANTE LA TÉCNICA DE MUTACIÓN Y RECOMBINACIÓN SOMÁTICA

Marín Insfrán L.F.¹, Gayoso Melgarejo E.¹, López Baranda A.S.¹.
¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad
Nacional de Asunción, Paraguay. luis.marinsfran@gmail.com

El uso de plantas medicinales es una tradición que se remonta al origen mismo del ser humano, formando parte de la tradición ancestral de los pueblos que transmiten estos conocimientos por generaciones fundamentados en sus experiencias. *Cecropia pachystachya* ha sido utilizado tradicionalmente en la medicina popular de los indígenas guaraníes debido a las propiedades contra la tos y el catarro mediante el empleo de infusiones hechas con la corteza y las hojas de la planta. Diversos estudios han demostrado que es rico en compuestos como flavonoides y polifenoles con alto potencial antioxidante. El objetivo de este trabajo fue evaluar la acción antigenotóxica del extracto etanólico de *Cecropia pachystachya* mediante la técnica de mutación y recombinación somática en *Drosophila melanogaster*. Para esto, primeramente se evaluó la concentración letal media (CL₅₀) del extracto etanólico evidenciándose una CL₅₀ de 1,25 mg.mL⁻¹. Para la evaluación antigenotóxica, se emplearon larvas de tercer estadio (mwh⁺ /flr³) en diferentes tratamientos (simple, combinado (mutágeno+extracto), pretratamiento con mutágeno y pretratamiento con el extracto), como mutágeno se empleó clorhidrato de hidroxilamina 8,34 mg.mL⁻¹ y la concentración empleada del extracto fue 1,25 mg.mL⁻¹ y se evaluaron las alas de imagos. Los hallazgos demostraron reducciones de más del 80% en la inducción a mutaciones, sugiriendo su potencial antimutagénico. Se recomienda realizar más estudios del perfil fitoquímico de la planta y ensayos con el extracto acuoso según consumo popular, a modo de reconfirmar estos resultados.

TGMTA 9

RESPOSTA A DANOS NO DNA E REGULAÇÃO DE VIAS MOLECULARES NA EXPOSIÇÃO AGUDA AO ARSÊNIO

Benitez de Leon A.J.¹, Teixeira Pinto V.¹, Mendes Rocha L.C.¹, Vidal Santos H.¹, Dos Anjos Oliveira E.¹, Cruz de Matos C.¹, Alves A.V.¹, Carrião Machado Garcia C.¹. ¹ Núcleo de Pesquisas em Ciências Biológicas, Universidade Federal de Ouro Preto (UFOP), Brasil. alvaro.leon@aluno.ufop.edu.br

O arsênio inorgânico é um poluente ambiental encontrado como arsenito (As^{3+}) ou arsenato (As^{5+}). Este elemento é um carcinógeno (IARC) que inibe vias de reparo do DNA, gerando instabilidade celular. Contudo, os danos no DNA induzidos pelo As^{3+} , seu reparo e a consequente mutagênese ainda precisam ser investigados. Assim, por meio da exposição aguda (6 horas) ao arsenito em células MRC-5, pretendemos elucidar os mecanismos de resposta a danos no DNA e a modulação das vias associadas após exposição ao arsenito. Análises de viabilidade celular (MTT e cristal violeta) mostraram que o arsenito é altamente citotóxico, resultado corroborado por citometria de fluxo, que também revelou que o As^{3+} induz bloqueio do ciclo celular e morte celular dose-dependente. O ensaio cometa mostrou que o As^{3+} induz altos índices de dano no DNA, incluindo por oxidação, os quais diminuem após 24 horas. Esse perfil de recuperação foi validado pela análise de fosforilação da H2AX. Além disso, observou-se diminuição nos níveis de proteínas carboniladas após exposição. Por fim, a análise proteômica mostrou que o As^{3+} modula proteínas de ligação ao RNA e processos redox, como a tioredoxina redutase. Esses resultados detalham os efeitos da exposição aguda ao arsenito no DNA e proteínas, aprofundando o conhecimento sobre seus mecanismos mutagênicos e carcinogênicos. Financiamento: Agradecemos à CAPES, FAPEMIG, UFOP, PPG_CBIOL/NUPEB, CNPq e FINEP pela bolsa de estudos, infraestrutura e apoio financeiro.

TGMTA 10

EFECTO GENOTÓXICO DE LA ATRAZINA EN *DROSOPHILA MELANOGASTER* MEDIANTE LA TÉCNICA DE MUTACIÓN Y RECOMBINACIÓN SOMÁTICA

Ramírez Centurión V.S.¹, Marecos Torres J.D.¹, Gayoso Melgarejo E.¹, Marín Insfrán L.F.¹. ¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, Paraguay. vanramcen@gmail.com

El uso de pesticidas como la atrazina ha generado preocupación por sus riesgos al medio ambiente y a la salud. La atrazina, un herbicida selectivo del grupo de las triazinas, conocida por prevenir la emergencia de malezas de hojas anchas y ha sido vinculada a problemas de salud reproductiva. Este estudio evaluó la genotoxicidad de la atrazina en *Drosophila melanogaster* mediante la técnica de mutación y recombinación somática alas. Se cruzaron 80 hembras flr3 con 40 machos mwh y las larvas de tercer estadio se expusieron a concentraciones de atrazina de 1, 3 y 5 $\mu\text{g/mL}$ durante 72 horas, como control se emplearon agua destilada y ciclofosfamida 10 mM como agente mutágeno. Los resultados demostraron que a la concentración de 1 $\mu\text{g/mL}$ produjo una mancha simple y pequeña (MSP) y una mancha simple y grande (MSG), a la concentración de 3 $\mu\text{g/mL}$ no produjeron manchas y a 5 $\mu\text{g/mL}$ produjo una MSP, mientras que el agente mutágeno generó 44 MSP, 13 MSG y 5 manchas gemelas (MG). Estos resultados indican que la atrazina no presenta actividades genotóxicas significativa en las condiciones analizadas ajustándose a otros estudios, sin embargo, otras investigaciones sugieren efectos citotóxicos a altas concentraciones. Estos hallazgos resaltan la necesidad de más investigaciones para comprender plenamente los efectos de la atrazina en los sistemas animales.

TGMTA 11

ANÁLISIS TOXICOLÓGICO DEL EXTRACTO ETANÓLICO Y FRACCIÓN BUTANÓLICA DE *HETEROSTACHYS RITTERIANA* EN *EISENIA FOETIDA*, *DROSOPHILA MELANOGASTER*, Y CÉLULAS EUCARIOTAS

Gayozo E.¹, Maidana L.², Alvarenga N.³. ¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, San Lorenzo, Paraguay, ² Facultad de Ciencias Veterinarias, Universidad Nacional de Asunción, San Lorenzo, Paraguay, ³ Facultad de Ciencias Químicas, Universidad Nacional de Asunción, San Lorenzo, Paraguay. elviologo@gmail.com

Heterostachys ritteriana es una planta nativa del Chaco de uso alimenticio sin conocimientos de su potencial tóxico. El objetivo fue analizar el potencial toxicológico del extracto etanólico y fracción butanólica de *H. ritteriana* empleando *Eisenia foetida*, *Drosophila melanogaster* y células eucariotas. Fueron expuestos individuos de *E. foetida* a 40, 20 y 10 mg/mL del extracto etanólico y 10 mg/mL de la fracción butanólica, se evaluaron tiempos de parálisis, muerte, daño tisular, y como controles se emplearon el vehículo (DMSO+Agua destilada) y albendazol 10 mg/mL. Se evaluó la genocitotoxicidad de la fracción empleando células de MDCK y de A. cepa, empleando como controles el vehículo, agua destilada y 8- hidroxiquinoleína 0,726 mg/mL. Se evaluó la toxicidad aguda e inmunológica de la fracción en *D. melanogaster* utilizando como controles agua destilada y nitrato de plomo 0,60 mg/mL. Los resultados revelaron toxicidad en helmintos con el extracto crudo (parálisis: 2,88-8,32 min, muerte: 7,42-11,19 min) y la fracción (parálisis: 4,47±0,43 min, muerte: 7,51±0,33 min), evidenciándose daños en miocitos y aumento del grosor de la epidermis. No se evidenciaron actividades citotóxicas en células MDCK, sin embargo, a pesar de no detectarse genotoxicidad se registró citotoxicidad en células de A. cepa con retención en InterfaseProfase. Se determinó la CL50 a 100,7±0,01 mg/mL, y alteraciones en plasmátocitos, lamelocitos y cristalocitos. Estos hallazgos revelan actividades tóxicas, citotóxicas e inmunotóxicas de *H. ritteriana* en los modelos empleados bajo las condiciones ensayadas.

TGMTA 12

ANÁLISIS BIOINFORMÁTICO DEL POTENCIAL TOXICOLÓGICO Y TOXINOLÓGICO DE LA ARACHISINA DE *ARACHIS HYPOGAEA* (MANÍ) EN HUMANOS

Rojas Aguadé L.¹, Gayozo Melgarejo E.². ¹ Facultad de Ciencias Químicas, Universidad Nacional de Asunción, San Lorenzo, Paraguay, ² Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, San Lorenzo, Paraguay. mlrojasaguade@gmail.com

La arachisina es una proteína presente en legumbres, estudios anteriores han reportado la capacidad inhibitoria de enzimas serina-proteasas humanas, sin embargo, se desconoce el mecanismo de acción y su potencial toxico/toxinológico. El objetivo de este estudio fue analizar el potencial toxicológico y toxinológico de la arachisina en humanos mediante herramientas bioinformática. Se obtuvo la secuencia del gen de la conglutina de NCBI, se modeló ab initio la estructura de la proteína mediante métodos de Deep Learning. Se llevó a cabo el análisis toxicológico/toxinológico mediante métodos de Machine Learning y QSAR, junto simulaciones de digestión gástrica. Se realizaron simulaciones de acoplamiento molecular entre las estructuras de la conglutina, la tripsina y quimiotripsina, utilizando el algoritmo Katchalski-Katzir. Los resultados revelan el potencial toxinológico de las secuencias "LQRANLRPCEEHIR", "SDEDQEQRCCNELNRFQN" y "RCMCQALQQI" de la arachisina, detectados también en simulaciones de digestión gástrica. El análisis predictivo demostró potenciales actividades genotóxicas, nefrotóxicas, neurotóxicas, activador de p53, daño hepático, toxicidad pulmonar y generador de estrés celular. Las simulaciones de acoplamiento molecular evidenciaron una mayor afinidad de unión de la arachisina a la quimiotripsina (ΔG : -15,2 kcal/mol, Kd: 0,02 nM) que con la tripsina (ΔG : -12,6 kcal/mol, Kd: 1,2 nM). Estos hallazgos predictivos sugieren el potencial toxicológico y toxinológico de péptidos de la arachisina, teniendo como blanco molecular a proteínas como la quimiotripsina y tripsina.

TGMTA 13

EVALUACIÓN DE LA TOXICIDAD DEL EXTRACTO ACUOSO DE *HETEROPTERYS GLABRA* MEDIANTE EL *ALLIUM* TEST

Rodriguez R.¹, Gayozo E.¹, Paredes Branda K.¹. ¹ Facultad de Ciencias Exactas y Naturales, Universidad Nacional de Asunción, San Lorenzo, Paraguay. ruthybelen@gmail.com

En Paraguay el uso de plantas medicinales forma parte fundamental de la cultura, se adquiere de conocimientos ancestrales, pero en general no existe un control sobre la consumición de estas plantas con atributos curativos. *Heteropterys glabra*, una planta medicinal comúnmente conocida como falso tilo o en guaraní, Tilo rã, es utilizada tradicionalmente por sus propiedades sedantes o ansiolíticas. No existen muchos estudios sobre efectos toxicológicos sobre esta especie que puedan respaldar el consumo seguro en la dosis correcta del ansiolítico natural, por ese motivo el objetivo de la investigación fue evaluar la toxicidad del extracto acuoso de la planta. Para la determinación de la toxicidad se utilizó la metodología del *Allium* test a concentraciones de 30 mg/ml, 20 mg/ml y 10 mg/ml. Se observó una reducción significativa de células mitóticas, obteniendo un índice mitótico de células en interfase 97,8 y el 2,75 registrándose únicamente algunas células en profase en la T1(30 mg/ml), en cuanto al T2 (20 mg/ml) se obtuvo un resultado similar a la T1, 97,25 en interfase y 2,75 en profase y en la T3 (10 mg/ml), interfase 96,95 y profase un 3,05. Los resultados sugieren un posible efecto citotóxico del extracto vegetal sobre células meristemáticas de *Allium cepa*. Se recomienda realizar estudios complementarios de genotoxicidad y teratogénesis con otros modelos para profundizar la evaluación de su seguridad biológica.

TGMTA 14

GENOTOXICIDAD E IDENTIFICACIÓN DE PESTICIDAS EN EXTRACTO DE PAPA (*SOLANUM TUBEROSUM*) CULTIVADA EN NORTE DE SANTANDER- COLOMBIA

Meléndez Gélvez I.¹, Soledad Maldonado J.C.². ¹ Universidad de Pamplona, Colombia, ² Facultad de Ciencias Básicas, Universidad de Pamplona, Colombia. imgelvez@unipamplona.edu.co

La agricultura es un pilar fundamental para el bienestar humano, ya que asegura el suministro de alimentos y genera empleo e ingresos a nivel global. El uso intensivo de agroquímicos, en particular pesticidas y fertilizantes genera acumulación de residuos en los alimentos, con posibles consecuencias adversas para la salud humana. La papa constituye uno de los principales alimentos de la dieta colombiana, por eso planteamos como objetivo identificar residuos de pesticidas en extractos de papa (*Solanum tuberosum* L.) y evaluar sus efectos citotóxicos y genotóxicos. Las muestras fueron recolectadas en campo y procesadas mediante el método QuEChERS, seguido de análisis por cromatografía de gases acoplada a detector μ ECD. La evaluación biológica se realizó mediante los ensayos de *Allium cepa* y Cometa en células CHO-K1. Se identificaron residuos de pesticidas, entre ellos α -clordano, δ -BHC y 2,4-D, evidenciando la persistencia de compuestos bioacumulativos en el ecosistema agrícola. Aunque las concentraciones detectadas fueron inferiores a los límites máximos permitidos, su presencia indica exposición continua y potencial riesgo para la salud pública. En *Allium cepa* se observó una disminución significativa del índice mitótico y la aparición de aberraciones cromosómicas, evidenciando efectos citotóxicos, clastogénicos y aneugénicos. En el ensayo Cometa mostró un aumento de la longitud de la cola y una reducción del ADN nuclear, confirmando daño genético. Los resultados demuestran el potencial genotóxico de los residuos detectados y resaltan la necesidad de fortalecer el monitoreo ambiental, promover prácticas agroecológicas y mejorar el control del uso de plaguicidas bajo el enfoque de Una Sola Salud. Palabras clave: *Allium cepa*, daño genotóxico, pesticidas, ensayo cometa, Colombia.

BAG

**Journal of Basic
& Applied Genetics**