

(Formerly MENDELIANA)



September 2020  
Volumen XXXI  
No. 1 (suppl.)  
E-ISSN: 1852-6322

# 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](http://www.sag.org.ar/jbag)  
Buenos Aires, Argentina



XLVIII

# Congreso Argentino de Genética



Modalidad virtual

**24 al 26 de septiembre de 2020**



**SAG**

**Sociedad  
Argentina  
de Genética**

50° ANIVERSARIO

1969-2019

## RELACIÓN ENTRE ASPECTOS ESTRUCTURALES Y DINÁMICOS EN LA ARQUITECTURA DEL GENOMA DE *Sapajus cay*

Puntieri, F.<sup>1</sup>, N. Andrioli<sup>2</sup>, L. Fantini<sup>3</sup>, N. Gorla<sup>4</sup>, M. Nieves<sup>5</sup>.  
<sup>1</sup>DAAD. RG Development & Disease, Max Planck Institute for Molecular Genetics, Berlin, Alemania. <sup>2</sup>EGE, IEGEBA, FCEyN, UBA, CABA, Buenos Aires, Argentina. <sup>3</sup>Instituto de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional Arturo Jauretche, Florencio Varela, Buenos Aires, Argentina, <sup>4</sup>Laboratorio de Genética, Ambiente y Reproducción GenAR, Universidad Juan Agustín Maza, Mendoza, Argentina. <sup>5</sup>CONICET, Centro de Investigación en Reproducción Humana y Experimental (CIRHE)-CEMIC, CABA, Buenos Aires, Argentina.  
 fi.puntieri@gmail.com

El conocimiento sobre la composición de la cromatina y su vinculación con la funcionalidad cromosómica en la estructura del genoma de primates neotropicales es aún limitado. En este trabajo exploramos la arquitectura del genoma de *Sapajus cay* (Cebidae, Platyrrhini) analizando la relación entre aspectos estructurales y de dinámica cromosómica. Se utilizaron preparaciones mitóticas de cinco individuos obtenidas a partir de cultivos primarios de linfocitos y fibroblastos. Se analizó el grado de conservación genómica con Zoo-FISH, y de estabilidad genómica mediante el número de intercambios de cromátidas hermanas (ICH) por cromosoma. Se confirmó la ruptura de la sintenia 3/21 y la conservación de las sintenias 10/16 y 14/15. Se obtuvo hibridación positiva para otros cinco cromosomas humanos en las regiones eucromáticas mayoritariamente adyacentes a heterocromatina de ocho pares cromosómicos, incluido el X. Aplicando un modelo lineal generalizado y un análisis de estabilidad se propone que la proporción de bandas inestables estarían concentradas en regiones conservadas del cariotipo y en los límites entre eucromatina y heterocromatina. La baja inestabilidad en *S. cay* podría deberse a la gran proporción de heterocromatina en su genoma ( $\approx 13\%$ ) que induciría la compactación de la cromatina y la protección contra el daño endógeno. La estabilidad genómica localizada en dichas regiones se pone en evidencia a escala cromosómica, consistente con el cariotipo altamente conservado de esta especie, respecto del ancestro común más reciente de Platyrrhini.

## ANÁLISIS SIMULTÁNEO DE FILIACIÓN, CONDICIONES GENÉTICAS Y CARACTERES CUALITATIVOS MEDIANTE TARGETED-NGS EN PERROS

Arizmendi A.<sup>1</sup>, G. Rudd Garces<sup>1</sup>, J.A. Crespi<sup>1</sup>, L.H. Olivera<sup>1</sup>, P. Peral García<sup>1</sup>, G. Giovambattista<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Genética Veterinaria (IGEVET-CONICET-FCV-UNLP), LA Plata, Buenos Aires, Argentina.  
 analiaarizmendi.mv@gmail.com

La secuenciación de nueva generación (NGS) es una herramienta eficaz para analizar filiación, detectar condiciones genéticas y estudiar caracteres cualitativos. El *targeted*-NGS tiene como objetivo lograr el “enriquecimiento dirigido” a las regiones del genoma de interés (reduce cobertura y aumenta profundidad), y reducir costos en comparación con la secuenciación del genoma completo (WGS). El propósito del trabajo fue evaluar esta tecnología como una alternativa a WGS. A partir de 95 muestras caninas (76 doberman y 19 caniches toy), generamos información genotípica de 387 marcadores utilizando la versión beta del kit AgriSeqTargeted GBS (Thermo Fisher, EE.UU.). Se calculó el poder de exclusión de 228 SNPs de parentesco con el software Cervus 3.0. El análisis de paternidad de los animales con pedigrí demostró una asignación correcta del 91% ( $LOD < 4,26E+14$ ) y 100% ( $LOD < 2,87E+15$ ) de las comparaciones de pares y tríos, respectivamente. Al considerar falsos padres se asignaron erróneamente solo el 1,7% de los pares. Se detectaron 3 marcadores polimórficos de enfermedad (degeneración progresiva de conos y bastones, enfermedad de von Willebrand tipo 1 y una mutación en *PDK4* asociada con cardiomiopatía dilatada) ya reportados en estas razas, las que fueron validados por pirosecuenciación con una concordancia de entre 94 y 100%. Los 12 marcadores de caracteres cualitativos polimórficos correspondientes a genes de color y tipo de pelaje, se compararon con los fenotipos. El uso de *Targeted*-NGS es una muy buena alternativa para la evaluación genética masiva de poblaciones animales.