

(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
Buenos Aires, Argentina



BAG

Journal of Basic & Applied Genetics

V. XXXI - No. 1 (suppl.)

September 2020

Included in:



Cited by:



Comité Editorial

Editor General:

Dra. Elsa L. Camadro

Facultad de Ciencias Agrarias
Universidad Nacional de Mar del Plata
Consejo Nacional de Investigaciones
Científicas y Técnicas
Balcarce, Argentina
camadro.elsa@inta.gob.ar

Editores Asociados:

Citogenética Animal

Dra. Liliana M. Mola

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

Citogenética Vegetal

Dr. Julio R. Daviña

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

Genética de Poblaciones y Evolución

Dr. Juan César Vilardi

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

Genética Humana, Médica y Citogenética

Dra. Silvia Adela Ávila

Hospital Castro Rendón. Universidad Nacional del Comahue. Neuquén, Argentina.
silvia347@gmail.com

Dra. María Inés Echeverría

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

Dr. José Arturo Prada Oliveira

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

Dr. Bernardo Bertoni Jara

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

Genética Molecular (Animal)

Dr. Guillermo Giovambattista

Instituto de Genética Veterinaria. Facultad de Ciencias Veterinarias. Universidad Nacional de La Plata. 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. Castelar, Argentina
acevedo.alberto@inta.gob.ar

Dr. Andrés Zambelli

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

Genética y Mejoramiento Animal

Dra. Liliana A. Picardi

Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Nacional de Rosario. Zavalla, Argentina
lpicardi@unr.edu.ar

Dra. María Inés Oyarzábal

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

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. Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas. Mendoza, Argentina
rmasuelli@fca.uncu.edu.ar

Dr. Rodomiro Ortiz

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

Dra. Mónica Poverene

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

Dr. Pedro Rimieri

Profesional Asociado, Asesor Científico – Técnico. Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria, Pergamino, Buenos Aires, Argentina

Mutagénesis

Dr. Alejandro D. Bolzán

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

Mutaciones Inducidas en Mejoramiento Vegetal

Ing. Agr. (M.Sc.) Alberto Raúl Prina

Instituto de Genética "Ewald A. Favret". Centro de Investigación en Ciencias Veterinarias y Agronómicas. Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria. Castelar, Argentina.
prina.albertoraul@inta.gob.ar

Consultores Estadísticos:

Dr. David Almorza

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

Dra. María Purificación Galindo Villardón

Facultad Medicina, Campus Miguel de Unamuno. Universidad de Salamanca. Salamanca, España
pgalindo@usal.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

Diseño y maquetación:

Mauro Salerno

maurosalerano92@gmail.com

Corrección de estilo:

Dr. Mariano Santini

marianosantini@yahoo.com.ar

Imagen de tapa:

Amanecer en el Iberá®

J. Federico Maune

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

XLVIII

Congreso Argentino de Genética



Modalidad virtual

24 al 26 de septiembre de 2020



SAG

**Sociedad
Argentina
de Genética**

50° ANIVERSARIO

1969-2019

BÚSQUEDA DE VARIANTES POR SECUENCIACIÓN DE EXOMA COMPLETO PARA LOGRAR UN DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL DE DISTROFIAS MUSCULARES

Mazzanti C.^{1,2}, M. Carcione^{1,2}, L.N. Luce^{1,2}, F. Giliberto^{1,2}.

¹Facultad de Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos Aires (UBA), CONICET, CABA, Argentina

²Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM), UBA, CABA, Argentina.

chiari93@gmail.com

Las distrofias musculares (DM) son un conjunto de enfermedades hereditarias poco frecuentes. Sin embargo, los síntomas clínicos de estas patologías se solapan entre sí, dificultando el diagnóstico diferencial, el cual es de suma importancia para establecer el estándar de cuidado. Las DM más frecuentes son las distrofinopatías, causadas por mutaciones en el gen *DMD*. Su algoritmo diagnóstico comienza por la técnica de MLPA, y en los casos en los que no se detectan deleciones/duplicaciones se continúa con secuenciación de exoma completo (WES). En los casos donde no se encuentra la alteración molecular en el gen *DMD* podría estar afectado otro gen asociado a DM. El objetivo fue detectar variantes en genes asociados a DM en pacientes con diagnóstico clínico presuntivo de distrofinopatía pero sin mutación hallada en el gen *DMD*. Se analizaron por WES 147 pacientes varones con diagnóstico clínico presuntivo de distrofinopatía y resultados negativos de MLPA. Se pudo detectar la variante en *DMD* en el 77,2% de los pacientes. Al incluir los genes asociados a DM en el análisis de los pacientes restantes, se hallaron alteraciones moleculares posiblemente patogénicas en 18 de ellos (13,4%). En uno de los casos se halló sólo una variante puntual en *SGCA*, pero al analizar los datos crudos del exoma mediante el software IGV pudimos hipotetizar la presencia de una deleción que luego fue confirmada por MLPA. El presente trabajo remarca la importancia de ampliar la búsqueda de variantes a todos los genes asociados a DM en los pacientes en los cuales no se encontró alteración en el gen *DMD*.

ATROFIA MUSCULAR ESPINAL: REPORTE DE UN CASO POR DELECIÓN Y UNA VARIANTE DE NOVO, DE SIGNIFICADO CLÍNICO INCIERTO EN EL GEN *SMN1*

Ercoli G.¹, L. Mesa². ¹Genesisia, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina. ²Fundación Favaloro, Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

gabrielercoli@genesia.com.ar

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una condición autosómica recesiva poco frecuente (1:10.000), progresiva discapacitante y eventualmente fatal, por alteración bialélica del gen *SMN1*. Afecta neuronas motoras de la médula espinal, provocando atrofia y debilidad muscular a predominio proximal. Se reconocen 5 subtipos de severidad creciente (0 a IV), moduladas por el número de copias del gen *SMN2*. Presentamos una niña de 5 años con diagnóstico clínico de AME tipo II. Se analizó por NGS la secuencia y deleciones/duplicaciones en genes *SMN1* y *SMN2*, que informó: 1) Deleción completa en heterocigosis del gen *SMN1*; 2) Variante c.788T>C (p.Met263Thr), de Significado Clínico Incierto (VUS) en el gen *SMN1* o *SMN2*; 3) Copia única de *SMN2*. Por razones técnicas no se pudo determinar si la VUS se encuentra en *SMN1* o en *SMN2*. Evaluación parental, Madre: Deleción completa en heterocigosis del gen *SMN1*. Padre: NEGATIVO. La variante c.788T>C (p.Met263Thr) se clasifica como VUS, aunque fue informada en 2009 en un varón con AME tipo II. Sustituye un residuo de metionina, conservado en seres vivos por treonina, con moderada diferencia fisicoquímica, que alteraría la oligomerización de la proteína SMN. Se conocen otras sustituciones patogénicas en esa localización. Se identificó el origen materno de la deleción de *SMN1*, pero no se detectó la VUS en los padres. Su origen podría ser *de novo* paterno y localizarse en el gen *SMN1* en nuestra paciente. La bibliografía y este nuevo caso sugieren que la variante c.788T>C (p.Met263Thr) del gen *SMN1* podría ser patogénica y responsable de AME.