



October 2021  
Volume XXXII  
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

## GGM 39

## SISTEMAS DE IDENTIFICACIÓN GENÉTICA DE SEXO EN MUESTRAS BIOLÓGICAS DE *Tapirus terrestris*

Ferreyra A.M.<sup>1,2</sup>, K. E. De Matteo, K.E.<sup>2,3</sup>, C. F. Argüelles C.F.<sup>1,2</sup>.

<sup>1</sup>Universidad Nacional de Misiones, Departamento de Genética, Facultad de Ciencias Exactas, Químicas y Naturales (FCEQyN), Posadas, Misiones, Argentina;

<sup>2</sup>Instituto de Biología Subtropical (IBS) – Nodo Posadas (UNaM – CONICET), Grupo de Investigación en Genética Aplicada (GIGA), Posadas, Misiones, Argentina; <sup>3</sup>Washington University in Saint Louis, Department of Biology & Environmental Studies, St. Louis, MO, USA. analiaferreyra0@gmail.com

Las pruebas genéticas más utilizadas para la identificación sexual en mamíferos se basan en la amplificación del gen *SRY*. No obstante, en ciertas muestras biológicas (*e.g.*, heces), múltiples factores pueden provocar una ausencia de amplificación del fragmento del gen conllevando a errores en la asignación del sexo (*e.g.*, presencia de ADN degradado, inhibidores de la PCR). Para eludir esta limitación, complementamos la amplificación del gen *SRY* con amplificaciones adicionales, no específicas de sexo, utilizando el gen mitocondrial de *ARNr 12s* y los genes nucleares *ZFX/ZFY*. El objetivo del trabajo fue generar un sistema genético de sexado preciso que pueda ser aplicado a muestras de ADN obtenidas a partir de heces de individuos de *Tapirus terrestris* silvestres. Los ensayos fueron realizados a partir de ADN obtenido de tejido cadavérico proveniente de un ejemplar de tapir macho, atropellado en ruta, y de saliva obtenida de un tapir hembra mantenida en cautiverio. Se realizaron reacciones de PCR múltiple, amplificando de manera simultánea las dos regiones génicas de interés (*SRY-ZFX* con *ZFY* y *SRY* con *ARNr 12s*). El rendimiento de las amplificaciones fue verificado en geles de agarosa al 2,5%. Los tres sistemas de amplificación mostraron una eficiencia del 100%, permitiendo confirmar el sexo en todas las muestras y mostrando doble banda para el macho versus simple banda (ausencia de amplificación del *SRY*) para la hembra. Estos sistemas serán utilizados en la determinación del sexo de individuos silvestres de *T. terrestris* genotipificados a partir de ADN obtenido de heces.

Conservation, Food, & Health Foundation; Eppley Foundation for Research; Little Rock Zoo Foundation; Beca de UNaM a AMF

## Plantas / Plants

## GGM 40

## A COMPLETELY PHASED DIPLOID GENOME ASSEMBLY FOR ‘MALBEC’ CULTIVAR (*Vitis vinifera* L.)

Calderón L.<sup>1</sup>, Carbonell-Bejerano P.<sup>2</sup>, Mauri N.<sup>3</sup>, Muñoz C.<sup>4</sup>, Bree L.<sup>5</sup>, Sola C.<sup>5</sup>, Bergamin D.<sup>5</sup>, Gomez-Talquenca S.<sup>6</sup>, Ibañez J.<sup>3</sup>, Martínez-Zapater J.M.<sup>3</sup>, Weigel D.<sup>2</sup>, Lijavetzky D.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Instituto de Biología Agrícola de Mendoza (CONICET-UNCuyo), Mendoza, Argentina; <sup>2</sup>Max Planck Institute for Developmental Biology, Tübingen, Alemania; <sup>3</sup>Instituto de Ciencias de la Vid y del Vino (CSIC), Logroño, La Rioja, España; <sup>4</sup>Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina; <sup>5</sup>Vivero Mercier Argentina, Mendoza, Argentina; <sup>6</sup>Plant Virology Laboratory (EEA Mendoza-INTA), Mendoza, Argentina. lucianocalderon@yahoo.com.ar

Most grapevine cultivars originated from the outcrossing of two genetically diverse parents, and are clonally propagated to preserve phenotypes of productive interest. Hence, cultivars are first filial generations (F1) with highly heterozygous diploid genomes, that turn challenging to assemble. ‘Malbec’ is the main cultivar for the Argentine wine industry and it originated in France, from the outcrossing of ‘Magdeleine Noir des Charentes’ and ‘Prunelard’ cultivars. Based on that mother-father-offspring relationship, here we followed the algorithm implemented in the software CanuTrio to produce a phased assembly of ‘Malbec’ genome. For this aim, parental cultivars’ Illumina short-reads were used to sort ‘Malbec’ PacBio long-reads into its haploid complements, to be assembled separately. Post-assembly, bioinformatic procedures were employed to reduce the number of duplicated regions and perform sequence error corrections (using ‘Malbec’ Illumina short-reads). We obtained two highly complete and contiguous haploid assemblies for ‘Malbec’, Haplotype-Prunelard (482.4 Mb size; contig N50=7.7 Mb) and Haplotype-Magdeleine (479.4 Mb size; contig N50=6.6 Mb), with 96.1 and 95.8% of BUSCO genes, respectively. We tested for the composition of both haplophases with the tool Merqury, and observed <0.13% of haplotype switches, meaning that ‘Malbec’ genomic information was correctly assigned to each haploid assembly. Finally, a variant calling analysis indicated a great diversity between ‘Malbec’ haplophases, with >15% of both assemblies affected by structural variations, along with 3.2 million SNPs and 0.6 million InDels. Our results indicate that this is a valid approach to assemble highly heterozygous and complex diploid genomes in a completely-phased way.

FONCyT - PICT 2018-0281; vWISE (MCSA-RISE), COST action CA17111, Max Planck Core funding Weigel Lab, MCSA-IF 797460.