

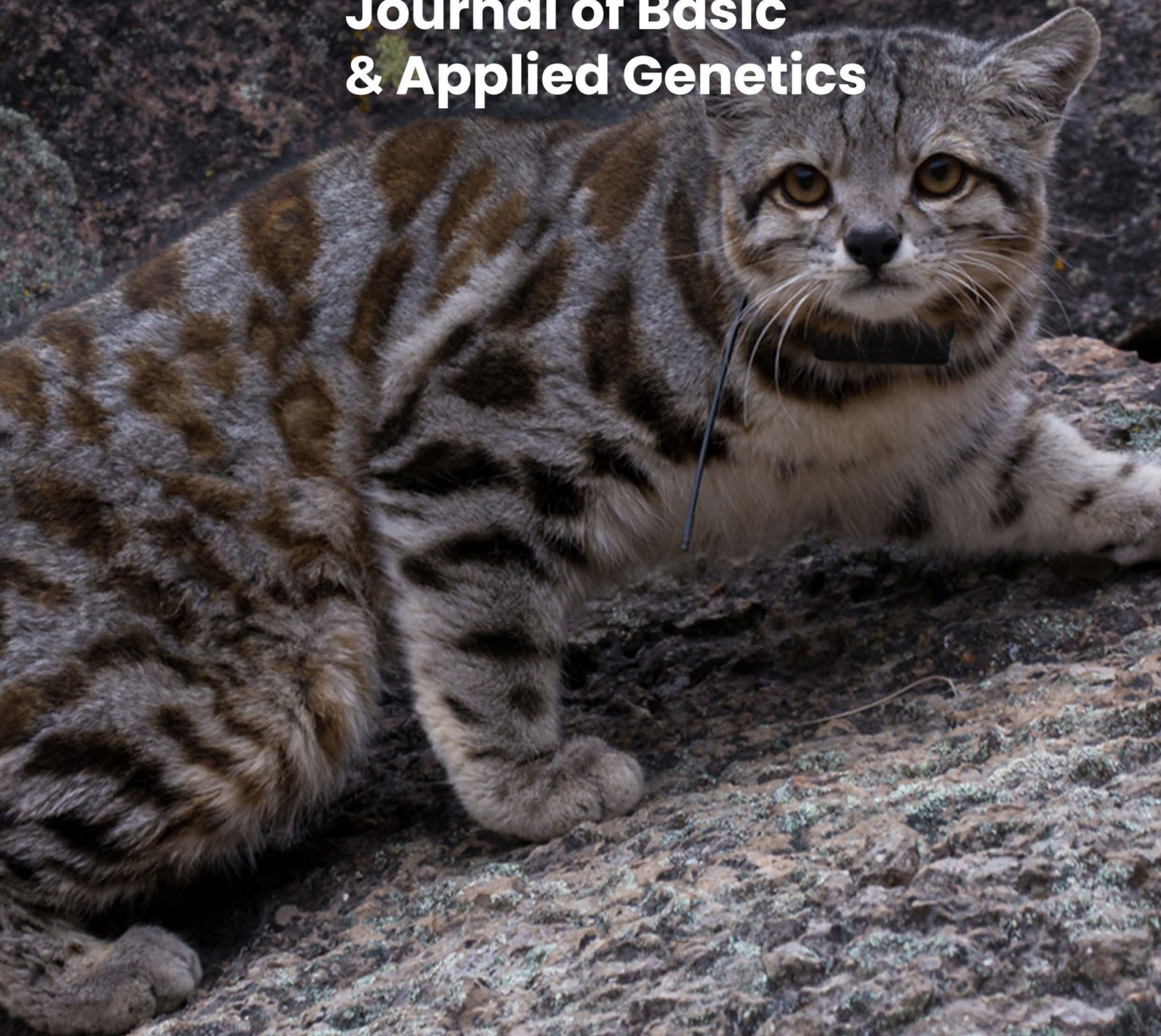
(Formerly MENDELIANA)



July 2019
Volumen XXX
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. XXX - No. 1 (suppl.)

October 2019

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.gov.ar

Editores Asociados:

Citogenética Animal

Dra. Liliana M. Molá
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; lilimola@yahoo.com.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. Jorge Cladera
Instituto de Genética "Ewald A. Favret"
Centro de Investigación en Ciencias Veterinarias y Agronómicas
Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria
Castelar, Argentina
cladera.jorge@inta.gov.ar

Dra. Noemí Gardenal
Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales
Universidad Nacional de Córdoba
Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas
Córdoba, Argentina
ngardenal@unc.edu.ar

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
Nuequén, 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

Dra. María Purificación Galindo Villardón
Facultad Medicina, Campus Miguel de

Unamuno.
Universidad de Salamanca.
Salamanca, España
pgalindo@usal.es

Dr. Santiago Lippold
Centro de Educación Médica e Investigaciones Clínicas
Buenos Aires, Argentina
sell@fibertel.com.ar

Dr. José Arturo Prada Oliveira
Facultad de Medicina. Departamento de Anatomía Humana y Embriología
Universidad de Cádiz.
Cádiz, España
arturo.prada@uca.es

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.gov.ar

Dr. Andrés Zambelli
Fac. 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@fcagr.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. José Crossa
Unidad de Biometría y Estadística
Centro Internacional de Mejoramiento de Maíz y Trigo (CIMMYT)
México, D.F., México
j.crossa@cgiar.org

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

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 R. 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.gov.ar

Consultor Estadístico:

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

Ing. Agr. Francisco J. Babinec
Estación Experimental Agropecuaria Anguil
Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria
Facultad de Agronomía
Universidad Nacional de La Pampa
Santa Rosa, Argentina
babinec.francisco@inta.gov.ar

Secretaría de Redacción:

Dra. María de las Mercedes Echeverría
Facultad de Ciencias Agrarias
Universidad Nacional de Mar del Plata
Balcarce, Argentina
echeverria.maria@inta.gov.ar

Diseño y maquetación:

Mauro Salerno
maurosalerano92@gmail.com

Corrección de estilo:

Dr. Mariano Santini
marianosantini@yahoo.com.ar

Imágen de tapa:

Gato andino (Leopardus jacobita).
© Juan Reppucci – Alianza Gato Andino.
www.gatoandino.org



ALAG

MENDOZA,
ARGENTINA 2019

La arquitectura
del genoma:
su expresión en
los fenotipos
y las poblaciones

6 AL 9 DE OCTUBRE DE 2019

XVII CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA
XLVII CONGRESO ARGENTINO DE GENÉTICA
LII REUNIÓN ANUAL DE LA SOCIEDAD DE GENÉTICA DE CHILE
VI CONGRESO DE LA SOCIEDAD URUGUAYA DE GENÉTICA
V CONGRESO LATINOAMERICANO DE GENÉTICA HUMANA
V SIMPOSIO LATINOAMERICANO DE CITOGENÉTICA Y EVOLUCIÓN

Organizadores



V SLACE

Comité Ejecutivo

Dra. María Inés Oyarzabal

Presidenta de la Asociación Latinoamericana de Genética
Facultad de Ciencias Veterinarias. Universidad Nacional de Rosario. Argentina.

Ing. Agr. Dr. Juan Carlos Salerno

Presidente Sociedad Argentina de Genética
Instituto E Favret. INTA Castelar. Argentina.

Dr. Patricio González-Hormazábal

Ex-Presidente Sociedad de Genética de Chile
Facultad de Medicina. Universidad de Chile. Chile.

Dr. Bernardo Bertoni

Ex-Presidente Sociedad Uruguaya de Genética
Facultad de Medicina. Universidad de la República. Uruguay.

Dra. Viviana Solís Neffa

Presidenta Simposio Latinoamericano de Citogenética y Evolución
IBONE – CONICET. Universidad Nacional del Nordeste. Argentina.

Dra. María Inés Echeverría

Presidenta Comisión Organizadora Local
Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional de Cuyo. Argentina.

Ing. Agr. Dr. Gustavo Rodríguez

Secretario ALAG 2019
Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Nacional de Rosario. CONICET. Argentina.

Dra. María Soledad Ureta

Tesorera ALAG 2019
Departamento de Agronomía. Universidad Nacional del Sur. Argentina.

Ing. Agr. Dra. María Silvia Tacalitti

Difusión ALAG 2019
Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales.
Universidad Nacional de La Plata. Argentina.

Comité Científico

Dra. Elsa L. Camadro

Universidad Nacional de Mar del Plata.
CONICET. Argentina.

Dr. Juan Carlos Marín Contreras

Departamento de Ciencias Básicas, Facultad de Ciencias Campus Fernando May, Universidad del Bio-Bío. Chile.

Dra. Patricia Esperón

Facultad de Química, Universidad de la República. Uruguay

Dr. Patricio Hinrichsen

Instituto de Investigaciones Agropecuarias, INIA La Platina. Chile

Dra. Liliana A. Picardi

Facultad de Ciencias Agrarias, IICAR (CONICET-UNR) – CIUNR- Universidad Nacional de Rosario. Argentina

Dra. Marcia Pinheiro Margis

Departamento de Genética, Instituto de Biociências, UFRGS, Porto Alegre. Brasil

Dr. Marcelo Guerra

Departamento de Botânica. Centro de Biociências. Universidade Federal de Pernambuco. Recife, Pernambuco, Brasil.

Dr. Pedro Rimieri

EEA INTA Pergamino. Centro Regional Buenos Aires Norte. Argentina.

Dra. Lavinia Schuler-Faccini

Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Brazil

Dr. Guillermo Seijo

Instituto de Botánica del Nordeste, UNNE- CONICET y FACENA- Universidad Nacional del Nordeste. Argentina.

Dra. Angela Solano

INBIOMED. Dto. de Bioquímica Humana, Facultad de Medicina, UBA-CONICET, CABA, Argentina.
CEMIC, DAC, Genotipificación y Cáncer Hereditario, CABA. Argentina.

Dra. Magdalena Vaio

Departamento de Biología Vegetal, Facultad de Agronomía, Universidad de la República. Uruguay

Comisión organizadora local

Méd. María Inés Echeverría

Instituto de Genética. Facultad de Ciencias Médicas.
Universidad Nacional de Cuyo

Méd. Viviana Armentano

Cátedra de Genética. Facultad de Ciencias Médicas.
Universidad de Mendoza

Mag. Sandra Fúrfuro

Laboratorio de Análisis de ADN. Facultad de Ciencias Médicas.
Universidad Nacional de Cuyo

Dr. Ricardo Masuelli

Instituto de Biología Molecular.
Facultad de Ciencias Agrarias. Universidad Nacional de Cuyo

Bioq. Abigail Moreta

Hospital Pediátrico Humberto Notti. Mendoza

Méd. Jesica Ramírez

Instituto de Genética.
Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional de Cuyo

Dra. Silvia Ratti

Área Farmacología.
Facultad de Ciencias Médicas. Universidad Nacional de Cuyo


Auspiciantes



Patrocinadores



Contenidos

11	CONFERENCIAS	
19	MESAS REDONDAS	
25	SIMPOSIOS	
79	COMUNICACIONES LIBRES	
79	CA. CITOGÉNÉTICA ANIMAL	
95	CH. CITOGÉNÉTICA HUMANA	
109	CV. CITOGÉNÉTICA VEGETAL	
123	FG. FARMACOGÉNÉTICA	
131	GMO. GENÉTICA DE MICROORGANISMOS	
143	GPE. GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN	
177	GH. GENÉTICA HUMANA	
201	GM. GENÉTICA MÉDICA	
241	GV. GENÉTICA VEGETAL	
259	GEDU. GENÉTICA Y EDUCACIÓN	
265	GGM. GENÉTICA Y GENÓMICA MOLECULAR	
293	GMA. GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL	
299	MV. MEJORAMIENTO VEGETAL	
327	MCTA. MUTAGÉNESIS, CARCINOGENÉNESIS Y TERATOGENÉNESIS AMBIENTAL	

CH 1

**ESTUDIO DE RADIOSENSIBILIDAD
EN PACIENTES PEDIÁTRICOS CON
INMUNODEFICIENCIA PRIMARIA**

Fernández Rearte J.¹, M.M. Deminge¹, A. Radll¹, M. Cabitto¹, P. Carabajal², A. Gómez Raccio², D. Di Giovanni², S. Rotondo², M. Di Giorgio¹. ¹Laboratorio de Dosimetría Biológica de la Autoridad Regulatoria Nuclear, Argentina; ²Servicio de Inmunología del Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez, Argentina.
jrearte@arn.gob.ar

La radiosensibilidad individual (RS) es una característica inherente al sujeto asociada con una reacción aumentada a radiaciones ionizantes (RI), influenciada por susceptibilidad genética. Las inmunodeficiencias primarias (IDP) son enfermedades genéticas con defectos en el desarrollo, función y/o regulación de uno o más componentes del sistema inmune. Un grupo de IDP se caracteriza por presentar defectos en los sistemas de reparación del ADN con aumentada RS. El ensayo de micronúcleos (MN) con bloqueo de la citocinesis (CBMN) y el ensayo de cometa permitirían evaluar dicha RS. Se describen dos casos clínicos de pacientes pediátricos con IDP: 1) Niña de un año con enfermedad inflamatoria intestinal, inmunodeficiencia combinada sin variantes patogénicas en panel de biología molecular para IDP. Evaluada en 2018 mediante CBMN; 2) Niña de 9 años, antecedente de infecciones respiratorias recurrentes y síndrome de HiperIgM, que puede asociar alteraciones en la reparación del ADN. Evaluada en 2012 mediante ensayo de cometa. En 2018 con síndrome de PI3K α activado se repite estudio de RS mediante CBMN. La frecuencia de MN muestra valores compatibles con RS normal. Los estudios de RS realizados en 2012 y 2018 evidenciaron hipersensibilidad a las RI. Estos resultados permitirían la aplicabilidad de los ensayos predictivos para la evaluación de pacientes con sospecha/diagnóstico de IDP que puedan requerir procedimientos radiantes o drogas radiomiméticas para las complicaciones (autoinmunidad, inflamación, malignidad) o el trasplante de precursores hematopoyéticos.

CH 2

**DIAGNÓSTICO PRENATAL DE TRISOMÍA
PARCIAL, MONOSOMIA PARCIAL
Y DELECIÓN INTERSTICIAL POR
CITOGENÉTICA Y MICROARRAY**

Marsa S.¹, M.C. Della Vedova^{1,2}, S. Siewert¹, N.F. Barrascl^{1,2}, R. Bravo¹, D. Lozada¹, P. Igarreta². ¹Maternidad Provincial Dra. Teresita Baigorria, San Luis, Argentina; ²Galos, Argentina.
smarsa@gmail.com

Se realizó un diagnóstico prenatal. Por ecografía se observó: onfalocele, mano en garra, pie bot, cabeza en fresa, en una gestación de una paciente de 19 años. Se realizó el cariotipo fetal a partir de líquido amniótico donde se halló la siguiente aberración cromosómica estructural 46,XX,der(11)t(3,11)(q22.2,q24.3). Se observaron dos cromosomas 3 normales, un cromosoma 11 normal y un derivado del cromosoma 11 con la traslocación, generando una trisomía parcial del 3q (3q22.2->3qter) y una monosomía parcial del 11q (11q24.3->11qter). Se realizó cariotipo a ambos padres los cuales fueron normales. Se realizó Microarray con la plataforma Agilent 180K CGH + SNP a partir de una muestra de líquido amniótico que dio como resultado arr[GRCh37]3q22.2q29(134701427_197771082)x3,10q25.1q25.2(107936097_113596588)x1,11q25(130850244_134928849)x1. Se encontró una trisomía de 63,07 Mb desde la región 3q22.2 hasta 3q29, una monosomía de 4,08 Mb desde 11q25 hasta la región terminal que concuerda con el resultado del cariotipo fetal pero además se encontró una monosomía de 5,66 Mb desde 10q25.1 hasta 10q25.2. Se concluye que el resultado del microarrays detectó la translocación diagnosticada en el cariotipo fetal con el hallazgo de una microdelección del cromosoma 10, con lo cual se confirma que la técnica de microarray prenatal es mucho más informativa debido a su mayor resolución.