

(Formerly MENDELIANA)



October 2023  
Volume XXXIV  
Issue 1 (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](http://www.sag.org.ar/jbag)  
Buenos Aires, Argentina





# BAG

## Journal of Basic & Applied Genetics

V. XXXIV - No. 1 (suppl.)

October 2023

Included in:



Cited by:



BAG - Journal of Basic and Applied Genetics

Not yet assigned quartile





# Editorial Board

## Comité Editorial

### Editor General:

#### Dra. Elsa L. Camadro

Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Nacional de Mar del Plata. Balcarce, Argentina  
bag.editor@sag.org.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  
juliordavina@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.gov.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 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

#### 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

# Comité Científico

## 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

### **Lic. Mauro Salerno**

maurosalerno92@gmail.com

## Corrección de estilo

### **Dra. Gabriela Leofanti**

gabrielaleofanti@gmail.com

## Comité de colaboradores

### **Dra. María Mercedes Ibañez**

Facultad de Agronomía y Veterinaria,  
Universidad Nacional de Río Cuarto. Río  
Cuarto, Córdoba, Argentina  
mibanez@ayv.unrc.edu

### **Dr. Daniel Maizon**

Estación Experimental Agropecuaria  
"Guillermo Covas", Instituto Nacional de  
Tecnología Agropecuaria, y Universidad  
Nacional de La Pampa. Anguil, La  
Pampa, Argentina  
maizon.daniel@inta.gob.ar

### **Dra. María Andrea Tomas**

Estación Experimental Agropecuaria  
Rafaela, Instituto Nacional de  
Tecnología Agropecuaria; Consejo  
Nacional de Investigaciones Científicas  
y Técnicas; Universidad Nacional de  
Rafaela. Rafaela, Santa Fe, Argentina  
tomas.maria@inta.gob.ar

## Imágen de tapa:

Planta de maní, *Arachis hypogaea L.*,  
arrancada e invertida para el secado  
de los frutos.

DRS-MANIAGRO

### **Dra. Silvia Ávila**

Hospital Provincial de Neuquén, Facultad de  
Ciencias Médicas, Universidad Nacional del  
Comahue.

### **Dr. Ezequiel Bossio**

INTA. Instituto de Genética-IGEAF, Hurlingham.

### **Dra. Gabriela Breccia**

Instituto de Investigaciones en Ciencias  
Agrarias de Rosario (IICAR-CONICET-UNR),  
Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad  
Nacional de Rosario.

### **Dr. Vladimir Cambiasso**

Instituto de Investigaciones en Ciencias  
Agrarias de Rosario (IICAR-CONICET-UNR),  
Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad  
Nacional de Rosario.

### **Dr. Nicolás Cara**

Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad  
Nacional de Cuyo, Mendoza.

### **Dra. Graciela del Rey**

Centro de Investigaciones Endocrinológicas  
"Dr César Bergadá" (CEDIE), CONICET, FEI, Div  
Endocrinología, Hospital de Niños "Ricardo  
Gutiérrez".

### **Dra. Marina Díaz**

Departamento de Biología, Bioquímica y  
Farmacia, Universidad Nacional del Sur.  
CERZOS-CONICET, Bahía Blanca, Buenos Aires.

### **Dra. Valeria Etchart**

Instituto de Genética - CYCVyA - INTA, Buenos  
Aires.

### **Dra. María Victoria García**

Laboratorio de Genética de Poblaciones  
y del Paisaje, Departamento de Genética,  
Universidad Nacional de Misiones. Instituto de  
Biología Subtropical-Nodo Posadas, CONICET.

### **Dra. Florencia Giliberto**

Facultad de Farmacia y Bioquímica,  
Universidad de Buenos Aires.

### **Ing. Agr. MSc. Ezequiel Grassi**

Facultad de Agronomía y Veterinaria,  
Universidad Nacional de Río Cuarto, INIAB  
(CONICET-UNRC), Córdoba.

### **Dra. Silvina Juchniuk**

Centro Materno Infantil, Hospital Zonal Trelew,  
Chubut.

### **Dr. Daniel Maizón**

EEA Anguil - INTA, La Pampa.

### **Med. Alejandra Mampel**

Instituto de Genética, Hospital Universitario, UN  
de Cuyo, Mendoza.

### **Dra. Cecilia Montes**

División Genética Médica, Hospital de Niños de  
la Santísima Trinidad de Córdoba.

### **Dra. Ana Ochogavía**

Instituto de Investigaciones en Ciencias  
Agrarias de Rosario (IICAR-CONICET-UNR)

### **Dra. Gisela Padula**

IGEVET (CONICET-UNLP), Fac. Cs. Veterinarias,  
UNLP; Facultad de Ciencias Naturales y Museo,  
UNLP.

### **Dra. Francisca Perera**

Instituto de Tecnología Agroindustrial del  
Noroeste Argentino (ITANOA), Estación  
Experimental Agroindustrial Obispo Colombres  
(EEAOC), Tucumán; CONICET, CCT NOA Sur, Las  
Talitas, Tucumán.

### **Dra. Susana Pistorale**

Departamento de Ciencias Básicas,  
Universidad Nacional de Luján, Buenos  
Aires; Departamento de Ciencias Básicas  
y Experimentales, Universidad Nacional del  
Noroeste de la Provincia de Buenos Aires,  
Pergamino, Buenos Aires.

### **Dr. Mario Poli**

INTA-CYCVyA. Instituto de Genética "Ewald  
Favret", Buenos Aires.

### **Dra. Mónica Poverene**

Departamento de Agronomía, Universidad  
Nacional del Sur, Bahía Blanca.

### **Dra. María Ana Redal**

Laboratorio de Diagnóstico Molecular, División  
Genética, Facultad de Medicina, Hospital de  
Clínicas José de San Martín; Departamento de  
Farmacia y Bioquímica, Universidad de Buenos  
Aires.

### **Dra. Norma Rossi**

Fundación para el Progreso de la Medicina,  
Córdoba.

### **Dra. Viviana G. Solís Neffa**

Instituto de Botánica del Nordeste (UNNE-  
CONICET), FACENA - Universidad Nacional del  
Nordeste.

### **Dra. María Silvia Tacaliti**

Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales,  
Universidad Nacional de La Plata, CISAy,  
Buenos Aires.

## Comisión organizadora local

---

Presidente:

**Mercedes Ibañez**

Vicepresidente 1°:

**Natalia Bonamico**

Vicepresidente 2°:

**Ernesto Castillo**

Secretario General:

**Hernán di Santo**

**Lucas Aguirre**

**Ezequiel Grassi**

**María Fiamma Grossi Vanacore**

**Natalia Marcellino**

**Romina Meneguzzi**

**Claudia Mójica**

**Ezequiel Rossi**

**Matías Rovere**

**Marcos Ruiz**

**Patricia Wittouck**

## Comisión Directiva 2021-2023

---

Presidente:

**Dra. Viviana G. Solís Neffa**

Vicepresidente 1°:

**Ing. Agr. Pedro Rimieri**

Vicepresidente 2°:

**Med. Alejandra Mampel**

Secretario:

**Dr. Ezequiel Bossio**

Tesorera:

**Dra. María Silvia Tacalitti**

Vocal 1°:

**Ing. Agr. MSc. Ezequiel Grassi**

Vocal 2°:

**Dra. Gabriela Breccia**

Vocal 3°:

**Dra. Florencia Giliberto**

Vocal suplente 1°:

**Dr. Pablo G. Mele**

Vocal suplente 2°:

**Bioq. Fernanda S. Jalil**

Comisión Revisora de cuentas:

**Titulares:** Dra. M. Soledad Ureta y Dra. Andrea Tomas

**Suplentes:** Dra. Natalia Bonamico y Dra. María Elena Fernández

## Consejo Asesor 2021-2023

---

REGIÓN CIUDAD AUTÓNOMA DE BUENOS AIRES Y  
PROVINCIA DE BUENOS AIRES

**Ing. Agr. Carlos Mezzadra**

INTA Balcarce

**Dr. Juan César Vilardi**

EGYE-UBA

**Dra. Mónica Poverene**

UNS

**Dr. Enrique Curt Gadow**

CEMIC

REGIÓN LITORAL

**Dra. Liliana A Picardi**

Fac Cs Agrarias, UNR

**Dra. María Inés Oyarzabal**

Fac. Cs. Veterinarias, UNR, Santa Fe

REGIÓN NORESTE

**Dr. Alberto Fenocchio**

UNaM

REGIÓN NOROESTE

**Dr. José Dipierri**

Inst. Biología de la Altura, UNJ

REGIÓN CENTRO

**Dra. Norma Teresa Rossi**

REGIÓN CUYO

**Dra. Norma Magnelli**

Fac. Cs. Médicas. UNCU

**Dr. Ricardo Masuelli**

Universidad Nacional de Cuyo

REGIÓN LA PAMPA Y PATAGONIA

**Dr. Leonardo Gallo**

Unidad de Genética Forestal. INTA Bariloche

# LI Congreso Argentino de Genética

1 al 4 de octubre de 2023 ★ Río Cuarto, Córdoba



“El secreto de la vida...”

La estructura del ADN, a 70 años de su publicación

Organizadores



**SAG**

Sociedad  
Argentina  
de Genética

## Subsidios otorgados:



Ministerio de  
Turismo y Deportes  
Argentina



## Patrocinios:









## Declarada de Interés por:





## Contenidos

11	<b>CONFERENCIAS</b>	
17	<b>SIMPOSIOS</b>	
53	<b>ESPACIO JOVEN</b>	
59	<b>FORO</b>	
65	<b>CURSOS PRE-CONGRESO</b>	
71	<b>COMUNICACIONES LIBRES</b>	
71	<b>CA. CITOGENÉTICA ANIMAL</b>	
77	<b>CH. CITOGENÉTICA HUMANA</b>	
83	<b>CV. CITOGENÉTICA VEGETAL</b>	
89	<b>FG. FARMACOGENÉTICA</b>	
95	<b>GMO. GENÉTICA DE MICROORGANISMOS</b>	
101	<b>GPE. GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN</b>	
117	<b>GH. GENÉTICA HUMANA</b>	
123	<b>GM. GENÉTICA MÉDICA</b>	
137	<b>GV. GENÉTICA VEGETAL</b>	
149	<b>GEDU. GENÉTICA Y EDUCACIÓN</b>	
155	<b>GMA. GENÉTICA Y MEJORAMIENTO ANIMAL</b>	
161	<b>GGM. GENÓMICA Y GENÉTICA MOLECULAR</b>	
177	<b>MV. MEJORAMIENTO VEGETAL</b>	
195	<b>MCTA. MUTAGÉNESIS, CARCINOGENÉESIS Y TERATOGENÉESIS AMBIENTAL</b>	

## GH 7

### DESAFÍOS EN EL DIAGNÓSTICO GENÉTICO DE PACIENTES CON HIPOACUSIA HEREDITARIA MEDIANTE WES: LOS SÍNDROMES OCULTOS

Buonfiglio P.<sup>1</sup>, M. Pace<sup>1</sup>, V. Lotersztein<sup>2</sup>, B. Paoli<sup>3</sup>, S. Menazzi<sup>4</sup>, A.B. Elgoyhen<sup>1,5</sup>, V. Dalamón<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Laboratorio de Fisiología y Genética de la Audición, INGEBI-CONICET, CABA, Argentina; <sup>2</sup>Servicio de Genética del Hospital Militar Central Cirujano Mayor "Dr. Cosme Argerich", CABA, Argentina; <sup>3</sup>Servicio de Otorrinolaringología Infantil del Hospital de Clínicas "José de San Martín", CABA, Argentina; <sup>4</sup>División Genética del Hospital de Clínicas "José de San Martín", CABA, Argentina; <sup>5</sup>Tercera Cátedra de Farmacología, Facultad de Medicina, Universidad de Buenos Aires, CABA, Argentina. E-mail: paulabuonfiglio@gmail.com

La hipoacusia es el desorden sensorial más común que afecta a 1:500 nacidos. A la fecha, más de 100 genes se relacionan con las formas no sindrómicas. La técnica Whole Exome Sequencing (WES) es una alternativa beneficiosa para analizarlos y permite ampliar el estudio a otros genes y revelar un síndrome en pacientes que no han desarrollado aún los signos extra cocleares. El objetivo del trabajo es identificar las causas genéticas en 50 pacientes argentinos. La técnica de WES fue realizada luego de excluir las variantes frecuentes en los genes *GJB2-GJB6*. Se diagnosticó a 21/50 pacientes (44%). Cabe destacar, que en cuatro casos que presentaban hipoacusia no sindrómica al momento de la consulta resultaron con variantes patogénicas en genes relacionados con distintos síndromes: dos Usher, uno Perrault y uno Waardenburg. Por ejemplo, en un caso se detectaron variantes patogénicas en *USH2A* en un paciente que sólo presentaba hipoacusia, lo cual permitió la redefinición clínica y la toma de medidas médicas inmediatas. En otro caso, un paciente con retinitis incipiente e hipoacusia, había resultado negativo para los genes de Usher. Sin embargo, la detección de una amelogénesis imperfecta en su hermana llevó a re-analizar el exoma y detectar dos variantes en *PEX6*, relacionado con Heimler. Estos resultados demuestran las ventajas del seguimiento clínico del paciente, así como también el re-análisis periódico de los datos del exoma en pacientes sin diagnóstico. De esta manera, se arriba a una mayor tasa diagnóstica y un adecuado asesoramiento genético mejorando la calidad de vida del paciente.

## GH 8

### GENOMAS DE REFERENCIA DE LA POBLACIÓN ARGENTINA. AVANCES DEL ENSAYO PILOTO DEL PROGRAMA POBLAR

Luisi P.<sup>1</sup>, M. Figueroa<sup>1</sup>, C. Bravi<sup>1</sup>, G. Bailliet<sup>1</sup>, C. Argüelles<sup>2</sup>, M. Miretti<sup>1</sup>, J. Dipierri<sup>1</sup>, E. Alfaro<sup>1</sup>, V. Ramallo<sup>1</sup>, R. Gonzales-josé<sup>1</sup>, E. Fernández<sup>3</sup>, I. Chiesa<sup>3</sup>, J. Sánchez-loria<sup>4</sup>, T. Poklepovich<sup>4</sup>, J. Campos<sup>4</sup>, H. Dopazo<sup>1</sup>. <sup>1</sup>CONICET, Argentina; <sup>2</sup>Universidad Nacional de Misiones (UNaM), Misiones, Argentina; <sup>3</sup>Biocódices SA, CABA, Argentina; <sup>4</sup>Administración Nacional de Laboratorios e Institutos de Salud (ANLIS), Buenos Aires, Argentina. E-mail: dopazoh@gmail.com

La construcción de una referencia genómica diversa es un tema de discusión recurrente en los estudios de genómica humana con aplicaciones en biomedicina. PoblAr es el Programa de Referencia y Biobanco Genómico de la Población Argentina, dependiente de la Secretaría de Planeamiento y Políticas en Ciencia, Tecnología e Innovación del MINCyT. En febrero de 2023 nos propusimos avanzar en un ensayo piloto con el objetivo de poner a punto las herramientas de análisis genómico y bioinformático que permitirán caracterizar un mínimo de 300 genomas completos de alta profundidad (30X) que representen la diversidad de haplotipos humanos de nuestras poblaciones. Los métodos de análisis utilizados están basados en *scripts* optimizados de software libre y secuenciación en plataforma Illumina Novaseq6000. En este trabajo se muestran los resultados logrados utilizando 100 genomas seleccionados por presentar indicios de un alto porcentaje de ancestría genética amerindia. Nos enfocaremos en los resultados de secuenciación de alta profundidad y en las ventajas de utilizar genomas completamente secuenciados de baja cobertura (1-2X) para imputar la ancestría genética amerindia, escasamente representada en las bases de datos de diversidad del mundo. Los métodos y herramientas ensayados en institutos de salud e investigación de nuestro país conformarán el estándar de producción y análisis de datos que se utilizará en la Fase I del Programa, la cual sumará más de 1.800 muestras humanas en el biobanco PoblAr.