

(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

SJR 2021



# 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

maurosalerano92@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. CITOGÉNÉTICA ANIMAL</b>	
77	<b>CH. CITOGÉNÉTICA HUMANA</b>	
83	<b>CV. CITOGÉNÉTICA VEGETAL</b>	
89	<b>FG. FARMACOGÉNÉTICA</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>	

## GM 15

### SÍNDROME DE SOTOS Y APENDICITIS NEONATAL; REPORTE DE UN CASO

Perotti R.<sup>1</sup>, A. Chaves<sup>1</sup>, A. Sturich<sup>1</sup>, A. Sferco<sup>2</sup>, C. Montes<sup>1</sup>.

<sup>1</sup>División Genética Médica, Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba, Córdoba, Argentina;

<sup>2</sup>Servicio de Cirugía Hospital de Niños de la Santísima Trinidad de Córdoba, Córdoba, Argentina. E-mail: montesceciliadelcarmen@gmail.com

El síndrome de Sotos (SS) es una entidad caracterizada por facie típica, sobrecrecimiento con macrocefalia y discapacidad intelectual variable. La apendicitis neonatal (AN) es muy rara con una incidencia de 0,04-0,2% no descripta en este síndrome. Se presenta el caso clínico de un varón de 11 meses sin antecedentes prenatales, parto eutócico, 36 semanas RNPT/AEG, antropometría acorde, puntaje de Apgar 8-9. Al nacer fue internado por déficit de succión e irritabilidad, al 3° día presentó mal estado general con heces sanguinolentas y abdomen agudo; se realizó laparotomía exploradora: apendicitis gangrenosa con plastrón; se descartó: enterocolitis necrotizante, enfermedad de Hirschsprung, Fibrosis Quística. Genealogía, segundo hijo de una pareja no consanguínea, padres jóvenes y sanos, hermandad un varón sano. Evoluciona con fallo de crecimiento, retraso psicomotor severo y dismorfias. Examen físico P/E: DS -4.1, T/E: DS: -3.66, PC: percentilo10; hipotonía axial, mala conducta visual, dolicocefalia, frente prominente, orejas y boca grandes, paladar ojival, manos y pies grandes con pliegues marcados, movimientos distónicos en extremidades, escoliosis. Neuroimágenes sin ventriculomegalia. Cariotipo: 46, XY; exoma clínico variante probablemente patogénica heterocigota en NSD1 (c.3231del)(p.Leu1078Ter) no descripta hasta la fecha, diagnóstico de SS. El propósito al nacimiento no mostró un fenotipo clásico. La ausencia de sobrecrecimiento y el retraso del desarrollo severo, podría atribuirse al genotipo; la AN se podría asignar a un trastorno de la motilidad intestinal; se debería evaluar patología genética ante el diagnóstico de AN.

## GM 16

### ESTUDIO GENÉTICO INTEGRAL MEDIANTE WES Y MLPA DE UNA FAMILIA CON SÍNDROME DE WAARDENBURG TIPO 2. CORRELACIÓN CON EL FENOTIPO

Lotersztein V.<sup>1</sup>, A. Izquierdo<sup>2</sup>, P. Buonfiglio<sup>3</sup>, A. Lagoia Alcayaga<sup>4</sup>, R. Valdez<sup>1</sup>, A.B. Elgoyhen<sup>3</sup>, V. Dalamón<sup>3</sup>. <sup>1</sup>Servicio de Genética, Hospital Militar Central "Cirujano Mayor Cosme Argerich", Buenos Aires, Argentina; <sup>2</sup>Unidad de Investigación Traslacional del Hospital de Niños Dr. Ricardo Gutiérrez, Buenos Aires, Argentina; <sup>3</sup>Laboratorio de Fisiología y Genética de la Audición, Instituto de Investigaciones en Ingeniería Genética y Biología Molecular (INGEBI), Buenos Aires, Argentina; <sup>4</sup>Servicio de Otorrinolaringología, Hospital Militar Central "Cirujano Mayor Cosme Argerich", Buenos Aires, Argentina. E-mail: vlotersztein@yahoo.com.ar

El síndrome de Waardenburg (1/42.000) es un grupo de enfermedades hereditarias en donde los pacientes presentan hipoacusia neurosensorial (HNS) congénita de grado variable y alteraciones pigmentarias en piel, cabello y ojos. Dicha patología corresponde al 5% de HNS sindrómica, siendo la causa más frecuente de herencia dominante. El síndrome es causado tanto por mutaciones puntuales como alteraciones en el número de copias (CNVs), por lo que su estudio justifica la combinación de varias técnicas moleculares. Se presenta una familia de tres generaciones en la que la abuela, la madre y dos de sus tres hijos presentan HNS de moderada a severa y heterocromía del iris. El objetivo del trabajo fue identificar la variante genética causal de la patología en la familia mediante secuenciación exómica masiva y MLPA. Se analizaron los genes *EDN3*, *EDNRB*, *KITLG*, *MITF*, *PAX3*, *SNAI2* y *SOX10* relacionados con las cuatro formas del síndrome (tipo I a IV) sin identificar variantes puntuales luego del proceso de filtrado y priorización. Utilizando la herramienta DECoN sobre los datos crudos, se identificó una delección heterocigota del gen *SOX10*. Dicha alteración se validó mediante MLPA en todos los afectados de la familia. El estudio de segregación no sólo permitió confirmar la delección de todo el gen *SOX10* en forma heterocigota sino correlacionar el genotipo y el fenotipo en la familia. Se destaca la importancia del trabajo multidisciplinario desde el aspecto clínico, molecular y bioinformático para arribar al diagnóstico certero que conlleva al correcto pronóstico y seguimiento de la familia.