



Journal of Basic & Applied Genetics

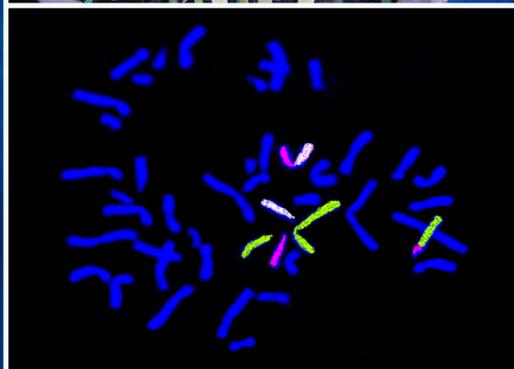
(Formerly MENDELIANA)

**JOURNAL OF THE ARGENTINE SOCIETY OF GENETICS
REVISTA DE LA SOCIEDAD ARGENTINA DE GENÉTICA**



Proceedings
**XLIII ARGENTINE CONGRESS OF GENETICS
IV REGIONAL SAG-LA PAMPA PATAGONIA MEETING**

Actas
**XLIII CONGRESO ARGENTINO DE GENÉTICA
IV REUNIÓN REGIONAL SAG-LA PAMPA PATAGONIA**



Cited by
**BIOLOGICAL ABSTRACTS
GENETICS ABSTRACTS
SISTEMA LATINDEX
THOMSON REUTERS
SCOPUS**



Included in **SciELO**



ACTAS



XLIII CONGRESO ARGENTINO DE GENÉTICA IV REUNIÓN REGIONAL SAG-LA PAMPA PATAGONIA

19 al 22 de octubre de 2014
Hotel Panamericano Bariloche
SAN CARLOS DE BARILOCHE - ARGENTINA

COMISIÓN DIRECTIVA

PRESIDENTE

Dra. Mónica Poverene
Dpto. Agronomía. CONICET
Universidad Nacional del Sur, Buenos Aires

VICEPRESIDENTE 1º

Dr. Ricardo W. Masuelli
Instituto Nacional de Tecnología Agropecuaria
CONICET-Universidad Nacional de Cuyo

VICEPRESIDENTE 2º

Dra. Beatriz Saidman
Facultad de Ciencias Exactas y Naturales
Universidad de Buenos Aires y CONICET
(Presidente de la Subcomisión de Docencia)

SECRETARIO

Ing. Agr. Ezequiel Grassi
Facultad de Agronomía y Veterinaria
Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba

TESORERA

Dra. Graciela del Rey
Centro de Investigaciones Endocrinológicas “Dr. César Bergadá”
(CEDIE) CONICET – FEI – División de Endocrinología
Hospital de Niños Ricardo Gutiérrez
Buenos Aires

VOCAL 1ro (Prosecretario)

Dr. Gustavo Rodríguez
Facultad de Ciencias Agrarias
Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba

VOCAL 2do (Protesorera)

Ing. Agr. Lilia M. Melucci
EEA Balcarce INTA y Facultad de Ciencias Agrarias,
UNMdP

VOCAL 3ro

Dr. Ezequiel Bossio
IGEAF INTA Castelar
(Presidente de la Subcomisión de Prensa)

VOCAL SUPLENTE 1ro

Dra. Viviana Solís Neffa
IBONE-CONICET
Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes

VOCAL SUPLENTE 2do

Ing. Agr. María Silvia Tacaliti
Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales
Universidad Nacional de La Plata

REVISOR DE CUENTAS

Dra. Marina Gutiérrez
Secc. Genética Hospital Pedro Elizalde

CONSEJO ASESOR

REGIÓN CIUDAD AUTÓNOMA DE BUENOS AIRES Y PROVINCIA DE BUENOS AIRES

Ing. Prod. Agrop. M.Sc. Carlos Mezzadra
EEA Balcarce INTA y Facultad de Ciencias Agrarias,
UNMdP

Dra. Cristina Barreiro
Hospital de Pediatría Prof. Dr. J P Garrahan, Buenos Aires

Dr. Nestor Bianchi
IMBICE, CONICET, Buenos Aires

Dr. Enrique Gadow
CEMIC, Buenos Aires

Dr. Martín Roubicek
Universidad Nacional de Mar del Plata, Buenos Aires

REGIÓN CENTRO

Dra. Noemí Gardenal
Facultad de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales
Universidad Nacional de Córdoba

Dr. Iván Tiranti
Facultad de Ciencias Exactas, Físico-Químicas y Naturales
Universidad Nacional de Río Cuarto, Córdoba

REGIÓN CUYO

Dra. Norma Magnelli
Facultad de Ciencias Médicas
Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza

REGIÓN NOROESTE

Dr. José Dipierri
Instituto Biología de la Altura
Universidad Nacional de Jujuy, Jujuy

REGIÓN NORESTE

Dr. Camilo Quarin
Facultad de Ciencias Agrarias
Universidad Nacional del Nordeste, Corrientes

REGIÓN LITORAL

Dra. Liliana A. Picardi
Facultad de Ciencias Agrarias
Universidad Nacional de Rosario, Santa Fé

Dra. María Inés Oyarzábal
Facultad de Ciencias Veterinarias
Universidad Nacional de Rosario, Santa Fé

REGIÓN LA PAMPA Y PATAGONIA

Dr. Leonardo Gallo
Unidad de Genética Forestal
EEA INTA Bariloche, Río Negro

COMISIÓN ORGANIZADORA LOCAL

Presidenta:

Dra. María Rosa Lanari
EEA Bariloche INTA, Río Negro

Secretaria:

Dra Paula Marchelli
CONICET –EEA Bariloche INTA, Río Negro

MsCs. Nicolás Giovannini
EEA Bariloche INTA, Río Negro

Dra María Marta Azpillicueta
EEA Bariloche INTA, Río Negro

Dr Leonardo Gallo
EEA Bariloche INTA, Río Negro

Dra Carolina Soliani
EEA Bariloche INTA, Río Negro

Dra María Silvina Juchniuk
Hospital Trelew, Chubut

Dra Silvia Avila
Hospital Neuquén, Neuquén

Ms Cs Paula Calvo
EEA Alto Valle INTA, Río Negro

Vet. Med. Sebastián Debenedetti
SSDRAF Río Negro

Lic. Gen. Martín Moronta
IPAF INTA Patagonia

Dr. Alejandro Vozzi
EEA Chubut INTA

Dra Silvia Vanelli Rey
Lab. Genética Forense, Bariloche
Río Negro

también para proveer sistemas que permitan el desarrollo y estudio de nuevas terapias. Los modelos mamíferos, como el ratón, se han establecido como modelos de preferencia para el estudio de patologías humanas debido a la alta homología genómica y las similitudes que van desde la anatomía hasta la biología celular y la fisiología. Sin embargo, este modelo tiene ciertas desventajas que dificultan algunos estudios. El pez cebra, *Danio rerio*, también un vertebrado, posee características que lo hacen un modelo ideal para el estudio del desarrollo. Su desarrollo es externo, rápido y al ser transparente permite la visualización *in vivo* de procesos observables con un microscopio óptico o mediante el uso de trazadores fluorescentes. Además, se obtienen entre 200-300 embriones por apareo, lo cual permite utilizar a este modelo para realizar grandes estudios de rastreo y analizar un gran número de mutantes en estudios genéticos. Finalmente, el pez cebra permite estudiar fenotipos embriológicos letales que no pueden ser estudiados en modelos animales con un desarrollo dentro del útero como el ratón. Debido a que su genoma se encuentra secuenciado y al contar con un amplio rango de técnicas y herramientas para su manipulación genética, se hace cada vez más interesante la utilización del pez cebra como modelo para el estudio de patologías genéticas humanas.

GENÉTICA DE LAS MALFORMACIONES DEL DESARROLLO CORTICAL

González Morón D. Consultorio y Laboratorio de Neurogenética, División Neurología, Hospital General de Agudos "J.M. Ramos Mejía".
e-mail: consultorio@neurogenetica.info

Las malformaciones del desarrollo cortical cerebral (MDC) constituyen un grupo extenso de patologías generadas por una disrupción en el proceso de formación de la corteza cerebral. La identificación del mecanismo molecular involucrado en cada paciente individual ha sido tradicionalmente dificultosa por su presentación compleja, heterogeneidad fenotípica y genética, baja prevalencia y ocurrencia frecuentemente esporádica, entre otros. Estudiamos un grupo de sujetos portadores de alguna de las siguientes MDC: Heterotopía Nodular Periventricular, Heterotopía en Banda Subcortical, Lisencefalia o Polimicrogiria. Luego de la caracterización clínico-radiológica de los mismos, desarrollamos un algoritmo de estudio considerando genes candidatos para cada grupo

de patología en el que se combinó secuenciación por Sanger, Pirosecuenciación de alto rendimiento y MLPA. Con esta aproximación identificamos mutaciones en los genes FLNA, DCX, ARX y una delección involucrando PFAFH1B1. Además exploramos la utilidad de la secuenciación de exoma completo para el reconocimiento de nuevos genes involucrados en la etiopatogenia de las MDC.

RECEPTOR NICOTÍNICO: DESDE EL MECANISMO MOLECULAR DE FUNCIONAMIENTO A LA GENERACIÓN DE ORGANISMOS MODELOS PARA EL ESTUDIO DE PATOLOGÍAS

Bouzat C. Instituto de Investigaciones Bioquímicas de Bahía Blanca, UNS/CONICET, Bahía Blanca, Argentina.
e-mail: inbouzat@criba.edu.ar

El receptor nicotínico (AChR) es un canal iónico activado por el neurotransmisor acetilcolina que interviene en una gran variedad de funciones fisiológicas y en desórdenes neurológicos. El AChR muscular inicia la contracción muscular y el $\alpha 7$ interviene en cognición, memoria y atención. Para conocer el mecanismo molecular de activación del AChR y su modulación por fármacos combinamos mutagénesis, construcción de quimeras y expresión en células con registros electrofisiológicos de *patch-clamp*. Con este enfoque experimental identificamos regiones del receptor que son esenciales para acoplar la unión del neurotransmisor a la apertura del poro iónico. La precisión de este mecanismo de activación es fundamental para asegurar el funcionamiento celular apropiado, y demostramos que cambios en la cinética de activación del AChR muscular desencadenan síndromes miasténicos congénitos (SMCs). Además, identificamos mecanismos y sitios de unión de fármacos potenciadores de $\alpha 7$ que emergen como nuevas herramientas terapéuticas para ciertos desórdenes neurológicos. Los AChRs están conservados en nematodos, donde son blancos de fármacos antihelmínticos. Desciframos la composición del AChR muscular del organismo modelo *Caenorhabditis elegans*, y generamos cepas transgénicas conteniendo AChR mutados que imitan los encontrados en pacientes con SMCs. Dado que los cambios funcionales en *C. elegans* son semejantes a los de los pacientes, postulamos que *C. elegans* es un modelo válido para el estudio de estas enfermedades musculares.