

CONFERENCIAS

CONFERENCES

CONFERENCIA Dr. Francisco Sáez**ALTERACIONES CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES: NEO-SISTEMAS DE DETERMINACIÓN DEL SEXO Y ALGO MÁS**

Mola L.M.^{1,2} ¹Laboratorio de Citogenética y Evolución, Departamento de Ecología, Genética y Evolución, Facultad de Ciencias Exactas y Naturales (FCEN), UBA, Argentina; ²Instituto de Ecología, Genética y Evolución de Buenos Aires (IEGEB), CONICET-UBA, Argentina. E-mail: lilimola@yahoo.com.ar

Las alteraciones estructurales, tanto entre autosomas (A) como entre A y cromosomas sexuales (CS), son desencadenantes de la especiación cromosómica. La heterocigosis cromosómica conduce a problemas meióticos y gametos aneuploides; el establecimiento en las poblaciones de las heterocigosis A-CS son más frecuentes que las A-A, debido a que ocasionan menor frecuencia de irregularidades meióticas. A partir de un sistema de CS ancestral XX/XY o ZW/ZZ (s/u) se han originado sistemas derivados por pérdida del cromosoma Y o W. Además, fragmentaciones o fusiones cromosómicas, o translocaciones recíprocas originan sistemas de cromosomas sexuales múltiples. Las inversiones y las inserciones también han estado implicadas en la evolución de los neo-CS. El estudio del apareamiento de los neo-cromosomas sexuales en meiosis es crucial para establecer el tipo de rearrreglo cromosómico implicado en su origen. Este análisis se complementa con estudios de hibridación *in situ* fluorescente de los CS para determinar, con mayor precisión, el tipo de rearrreglo implicado. En los grupos en los que el sistema de cromosomas sexuales original es XX/XO, las fusiones con A originan neo-cromosomas sexuales que forman un bivalente sexual heteromórfico. Este sistema ha sido muy estudiado en ortópteros, aunque también se han analizado casos muy particulares en odonatos y heterópteros. Otra situación diferente se presenta en escorpiones bítidos, donde la presencia de multivalentes en machos y bivalentes en hembras estaría asociada con la existencia de CS crípticos, siendo el macho el sexo heterogamético.

CONFERENCIA Dr. Ewald A. Favret**EL LARGO Y SINUOSO CAMINO DE LOS MARCADORES EN GANADERÍA. CRONOLOGÍA EN EL INSTITUTO DE GENÉTICA "EWALD FAVRET"**

Poli M.A. Instituto de Genética "Ewald Favret", CYCVyA, INTA, Buenos Aires, Argentina. E-mail: poli.mario@inta.gob.ar

Los primeros marcadores "genéticos/moleculares" usados a nivel mundial en ganadería fueron los grupos sanguíneos y los polimorfismos proteicos, y su aplicación fue para estudios de filiación. En el Instituto de Genética, hacia fines de la década de 1980, se trabajó con las proteínas de la leche y la estructura genética en poblaciones de bovinos, y a principios de la década de 1990, se comenzó con el diagnóstico a nivel del ADN de dos defectos hereditarios en bovinos lecheros. El desarrollo de los marcadores tipo microsatélites en conjunto con la disponibilidad de ADN en estructuras familiares numerosas, permitieron a mediados de la década de 1990, la construcción de mapas genéticos y la consecuente búsqueda de QTLs asociados a rasgos productivos, en particular en bovinos, ovinos y caprinos. Hacia fines de la década de 2000 se comienzan a usar los marcadores tipo SNP en diseños de medios hermanos en bovinos lecheros, en caprinos de Angora y Criollos y en ovinos Corriedale. La disponibilidad comercial de los arreglos de SNPs y nuevas técnicas de secuenciación alentaron el estudio de nuevos rasgos fenotípicos, en particular los de resistencia/susceptibilidad a enfermedades. Los resultados de los GWAS y estudios postgenómicos conducirán hacia nuevos diseños para determinar la expresión de los genes involucrados. En rumiantes los marcadores se utilizan principalmente en las evaluaciones genéticas, en la caracterización de los recursos genéticos y en el diagnóstico de defectos hereditarios, sin embargo, su potencial utilización se ve acotada por el escaso número de rasgos fenotípicos precisos y bases de datos organizadas.

DIVERSIDAD DEL GENOMA HUMANO: EN LA SALUD Y LA ENFERMEDAD

Comas D. Universitat Pompeu Fabra, Barcelona, España. E-mail: david.comas@upf.edu

La disponibilidad de datos genómicos de distintos grupos poblacionales humanos nos está permitiendo la reconstrucción de nuestra historia demográfica, de los retos adaptativos que hemos sufrido los humanos y de los factores genéticos de susceptibilidad actuales a ciertas enfermedades. De todos modos, a pesar del incremento exponencial de genomas completos disponibles en la última década, existe un sesgo poblacional que condiciona la representatividad de la diversidad genética humana. Más del 80% de los datos genómicos actuales provienen de poblaciones de origen europeo, siendo el resto de los grupos humanos ignorados en la mayoría de estudios. Este hecho dificulta la construcción completa de un mapa de variantes a nivel humano, incluidas aquellas que son responsables de caracteres complejos y de riesgo a enfermedades. En este sentido, nuestra comprensión de la enfermedad genética en nuestra especie no será completa hasta que no entendamos la diversidad poblacional en distintos grupos humanos.

DESARROLLO DE HABILIDADES BLANDAS EN LA FORMACIÓN DEL GENETISTA: ¿CÓMO FOMENTAR LA EMPLEABILIDAD?

Larangeira A. Universidad Argentina de la Empresa (UADE), Buenos Aires, Argentina. E-mail: andrealarangeira@gmail.com

En un mundo cada vez más influenciado por el desarrollo de la tecnología y la inteligencia artificial, empiezan a cobrar relevancia ciertos conocimientos y habilidades que en las formaciones académicas científicas solían quedar relegadas. Hoy la tecnología permite la automatización de tareas y el análisis de datos a gran escala, sin embargo, son las habilidades blandas las que permiten a los profesionales aprovechar al máximo las herramientas y agregar valor. Estas habilidades, también conocidas como “habilidades interpersonales”, son aquellas que se centran en la comunicación efectiva, el trabajo en equipo, la adaptabilidad y el liderazgo; fundamentales para que los profesionales puedan colaborar eficazmente con sus colegas, comunicar de manera clara y liderar equipos. En el campo de la genética, el desarrollo de las habilidades blandas se vuelve cada vez más relevante para asegurar una formación completa y una sólida empleabilidad, es decir, su capacidad para encontrar y conservar un trabajo, crecer y adaptarse a lo largo de la vida profesional. Por lo tanto, en un contexto en el que la ciencia está avanzando a un ritmo acelerado, los genetistas deben ser capaces de adaptarse a los cambios y desarrollar ventajas que les permitan destacarse y, para ello, resulta necesario que las instituciones académicas y los formadores promuevan activamente el desarrollo de estas habilidades y conocimientos.

LA HIBRIDACIÓN COMO MECANISMO DE EVOLUCIÓN DE LAS MALEZAS

Presotto A. Centro de Recursos Naturales Renovables de la Zona Semiárida (CERZOS), Departamento de Agronomía, Universidad Nacional del Sur (UNS) – CONICET, Buenos Aires, Argentina. E-mail: apresotto@uns.edu.ar

Las malezas agrícolas han evolucionado a través del tiempo mediante diferentes mecanismos como: selección sobre la variabilidad de la especie, hibridación con especies domesticadas (exo-feralidad) y de-domesticación de cultivos (endo-feralidad). Nuestro grupo de investigación trabaja en estos dos últimos mecanismos desde hace más de 20 años utilizando como modelos, el complejo girasol-girasol silvestre, el complejo colza-nabo, el complejo rabano-nabón y, recientemente, el complejo arroz-arroz maleza. En esta conferencia se presentan los

avances más recientes del equipo de trabajo sobre cómo la hibridación contemporánea entre especies silvestres o malezas y el cultivo, sumado a condiciones favorables del agro-ecosistema (e.g., amplia utilización de un mismo agente de selección, movimiento de semillas por maquinarias agrícolas), ha mediado la evolución de nuevos biotipos maleza en Argentina.

PREDICCIÓN GENÓMICA CON DOMINANCIA Y EPISTASIS

Vitezica Z.G.¹, D. González Diéguez², L. Varona³, M.A. Toro⁴, A. Legarra⁵. ¹L'Institut National de Recherche pour l'Agriculture, l'Alimentation et l'Environnement (INRAE), INP, UMR 1388 GenPhySE, Castanet-Tolosan, Francia; ²International Maize and Wheat Improvement Center (CIMMYT), Texcoco, México; ³Universidad de Zaragoza & Instituto Agroalimentario de Aragón (IA2), Zaragoza, España; ⁴Universidad Politécnica de Madrid, ETS Ingenieros Agrónomos, Madrid, España; ⁵Council on Dairy Cattle Breeding (CDCB), Bowie, Maryland, USA. E-mail: zulma.vitezica@toulouse-inp.fr

Presentamos una revisión de los métodos para incorporar efectos genéticos no aditivos (dominancia y epistasia) en modelos genómicos, y sus posibles aplicaciones en la predicción del mérito genético en animales y plantas. Según la teoría de la genética cuantitativa, los valores genéticos aditivos de los individuos vienen definidos por los efectos de sustitución, que incluyen los efectos biológicos aditivos y (parte de) los dominantes y epistáticos de los genes. Los modelos de evaluación genómica pueden estimar explícitamente los efectos SNP aditivos, dominantes y epistáticos; o pueden utilizar matrices de relaciones genómicas entre individuos. Describimos matrices genómicas de relaciones de desviaciones dominantes y epistáticas entre individuos. Estas matrices, definidas de forma que los efectos sean mutuamente ortogonales, se utilizan en modelos mixtos para evaluaciones genómicas y para estimar varianzas en las poblaciones. En cultivos híbridos, mostraremos que con SNP, es posible particionar la aptitud combinatoria específica en desviaciones de dominancia y epistasia entre grupos; y particionar la aptitud combinatoria general en efectos aditivos y efectos epistáticos dentro de grupos. Los modelos genómicos con efectos no aditivos requieren la inclusión de la depresión por consanguinidad genómica (o, equivalentemente, heterosis genómica), como una covariable. Ignorar esta covariable sesga las evaluaciones y sobreestima la varianza de dominancia. Los distintos métodos se ilustran con datos simulados y reales en cerdos, vacas y maíz.

LAS IMPLICANCIAS MÉDICAS, ÉTICAS, LEGALES Y SOCIALES DE COMPARTIR DATOS GENÓMICOS RELACIONADOS CON LA SALUD

Moya G.^{1,2,3}. ¹Laboratorio GENOS, Buenos Aires, Argentina; ²Instituto de Bioética, Facultad de Ciencias Médicas, Pontificia Universidad Católica Argentina, Buenos Aires, Argentina; ³Instituto de Bioética, Universidad Católica Santo Toribio de Mogrovejo USAT, Perú. E-mail: graciela.moya@uca.edu.ar; moya@genos.com.ar

Los datos genómicos, especialmente los relacionados con la salud, son datos extremadamente sensibles y personalísimos, por lo que requieren una protección especial. Pero también son datos de alto valor para las personas y los profesionales de la salud en el cuidado de las personas, por lo que compartirlos tiene alto valor para los investigadores, las autoridades de salud pública, los gobiernos, los desarrolladores de fármacos y diferentes tipos de industrias. Por lo tanto, es necesario encontrar un equilibrio entre la protección y liberación de estos datos, tanto para uso primario como secundario. Este equilibrio requiere garantizar el control de los datos por el paciente, el cuidado de la privacidad y confidencialidad, la interoperabilidad de los sistemas informáticos para dar mejor uso a estos datos, la diversidad de las bases de datos con inclusión de las poblaciones minoritarias, la protección de los datos en su uso secundario, tanto para la investigación como para el diseño de políticas públicas. Todas estas situaciones requieren regulaciones locales, regionales, e internacionales centradas en el cuidado de las personas, la protección de sus derechos y bienestar.

SISTEMAS REPRODUCTIVOS EN *Paspalum*: RELEVANCIA EN COLECTA Y CONSERVACIÓN DE GERMOPLASMA, MÉTODOS DE MEJORAMIENTO Y LIBERACIÓN Y ADOPCIÓN DE CULTIVARES

Acuña C.A.^{1,2}. ¹Instituto de Botánica del Nordeste (IBONE), UNNE-CONICET, Corrientes, Argentina; ²Facultad de Ciencias Agrarias, UNNE, Corrientes, Argentina. E-mail: caalac77@gmail.com

El objetivo de esta presentación es analizar y describir el impacto que tiene el modo de reproducción en el género *Paspalum* (Poaceae) sobre la conservación de germoplasma, el mejoramiento genético y la comercialización de cultivares. La colección y conservación de germoplasma debería ser repensada considerando la nueva información disponible relacionada a cómo la diversidad se encuentra distribuida en la naturaleza y cómo ésta puede ser transferida entre el germoplasma sexual y el apomítico usando métodos nuevos de mejoramiento genético. Un inventario de las especies y accesiones conservadas a nivel global es discutido en relación a los principales bancos de germoplasma. Debido a la importancia de la apomixis en *Paspalum*, diferentes técnicas de mejoramiento han sido utilizadas y probadas. El conocimiento en relación a la herencia de la apomixis, su expresividad variable y el desarrollo de métodos para su detección temprana, han ayudado a mejorar la eficiencia de los métodos de mejora. Nuevas técnicas de mejoramiento están siendo desarrolladas y serán descritas en relación a sus ventajas y limitaciones. Finalmente, el impacto del modo de reproducción sobre la adopción de cultivares será discutido.

ENFERMEDAD DE POMPE: UNA MOMIA, UN DIAGNÓSTICO, UN VENENO Y LAS VARIANTES QUE NO SON... ¿NADA ES LO QUE PARECE?

Giliberto F.^{1,2}. ¹Laboratorio de Distrofinopatías, Cátedra de Genética, Facultad de Farmacia y Bioquímica, UBA, CABA, Argentina; ²Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (INIGEM), UBA-CONICET, CABA, Argentina. E-mail: gilibertoFlor@gmail.com

Una momia con más de 700 años de historia, la muerte de un mecenas del Dante, restos de *Digitalis purpurea* y dos variantes en el gen *GAA*... Entre intrigas históricas y lo que nos cuentan los genes... ¿Un homicidio o el primer caso de Pompe tardío? La enfermedad de Pompe es un trastorno autosómico recesivo causado por alteraciones en el gen *GAA*, que codifica la enzima alfa-glucosidasa ácida. Se caracteriza por acumulación de glucógeno en múltiples tejidos, con predilección por músculo y corazón. Su prevalencia se estima en 1:40.000 individuos. Puede iniciar entre la infancia y la adultez tardía. Debido a la severidad variable, su baja frecuencia y el solapamiento de síntomas con otras enfermedades, el diagnóstico puede demorar años. La medición de la actividad de alfa-glucosidasa en gotas de sangre ha sido el método principal para detectar la enfermedad de Pompe, pero se ha observado un cambio de paradigma en los últimos años con la tecnología de NGS. La confirmación del diagnóstico exige la identificación de dos variantes patogénicas en *GAA*. Con el fin de disminuir la subjetividad en la clasificación de las variantes, se han desarrollado guías internacionales que determinan el puntaje que recibe cada una de las evidencias recolectadas. En Pompe existen variantes que hasta el día de hoy generan desafíos a la hora de su interpretación, son los conocidos alelos de pseudodeficiencia. Se utilizará un caso polémico para demostrar la importancia de la correcta clasificación de las variantes a fin de evitar diagnósticos equívocos y el sometimiento de pacientes a tratamientos inadecuados.