

LIBRO DE RESÚMENES GENEVOL 2023

LVI Reunión Anual de la Sociedad de Genética de Chile (SOCHIGEN)
XV Reunión Anual de la Sociedad Chilena de Evolución (SOCEVOL)

Talca



Organizan:



Inicio | GENEVOL
www.genevol2023.com

Reunión Conjunta 2023
LVI Reunión Anual de la Sociedad de Genética de Chile (SOCHIGEN) y XV Reunión Anual de la
Sociedad Chilena de Evolución (SOCEVOL)

Charla Inaugural

Fecha: Lunes 16 de octubre 2023
Horario: 16:30 – 17:30
Lugar: Universidad de Talca – Campus Pehuenche

One Health: Una estrategia interdisciplinaria para la prevención de
enfermedades emergentes

EXPOSITOR(A): Dra. Jacqueline Sepúlveda
AFILIACIÓN: Universidad de Concepción

One Health tiene un enfoque integrador y moviliza múltiples sectores, disciplinas y comunidades en distintos niveles de la sociedad. El impacto del cambio climático en la salud genera múltiples retos sanitarios que debemos abordar, sin embargo hay algunas áreas que merecen especial atención; la seguridad alimentaria, la gripe aviar, los virus transmitidos por artrópodos, la resistencia a los antibióticos y la contaminación por residuos de medicamentos. El abordaje de estos desafíos debe ir acompañado de una visión sistémica, de una estrategia educativa y del trabajo colaborativo de profesionales de diferentes áreas del conocimiento; de la salud humana, de la salud animal, biólogos, ecólogos y expertos en vida silvestre entre otros. Un buen diseño y una exitosa implementación de políticas públicas en salud requiere de evidencia científica. En este sentido, urge aumentar la inversión pública y privada en I+D y actualizar los modelos educativos en las universidades para otorgar mayor flexibilidad en las mallas curriculares, fomentar la investigación inter y transdisciplinaria y avanzar hacia la formación interprofesional.

Financiamiento:

Proyecto N° I22-102: Formación Interprofesional: una oportunidad de innovación docente que fortalece la interdisciplina en las carreras de la salud. Universidad de Concepción.

Proyecto N° 22-092: One Health: Un abordaje interdisciplinario de las enfermedades emergentes. Universidad de Concepción.

Proyecto FOVI220067: One Health : Una estrategia interdisciplinaria para la prevención de enfermedades emergentes. Proyecto de Fomento a la Vinculación Internacional para Instituciones de Investigación de Regiones de ANID.

Simposio 1: Síndrome X Frágil: Nuevos hallazgos para una
condición conocida

Fecha: Martes 17 de octubre 2023
Horario: 9:00 – 10:30
Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Víctor Faúndes

AFILIACIÓN: Laboratorio de Citogenética y Genómica Humana, INTA-Universidad de Chile

El síndrome X frágil (SXF) es una de las principales causas de discapacidad intelectual (DI), tanto a nivel mundial como en Chile. Se debe principalmente a una expansión del triplete CGG sobre 200 repeticiones en el gen FMR1, lo que genera su silenciamiento. A pesar de los avances en genómica y las recientes recomendaciones internacionales, en Chile aún resulta fundamental descartarlo, no sólo en aquellos casos con sospecha dirigida, sino también en aquellos con DI sin causa aparente, dada su prevalencia particularmente alta en nuestro país (4-8%). Además, en Chile se han estudiado varios factores, tanto genéticos (#repetidos, metilación y expresión) como sociales (nivel educacional de padres), que modificarían su fenotipo y que han motivado la generación de un centro dedicado a su diagnóstico y manejo multidisciplinario desde 2010. Por otra parte, los resultados preliminares de ensayos clínicos recientes demostrarían que la metformina sería un tratamiento que modificaría su fisiopatología. Por último, la creación de la Corporación X frágil el año 2013 ha permitido que no sólo los pacientes y sus familias se sientan acompañados durante el proceso diagnóstico y manejo de esta condición, sino que ha dado paso a una fuerte campaña de educación y concientización a lo largo de Chile, tanto a profesionales de la salud como educadores, así como una estrecha colaboración en investigación que ha permitido diseñar estrategias que mejoran la calidad de vida de estas personas. De esta forma, este simposio pretende mostrar los últimos avances tanto en Chile como internacionales sobre este síndrome.

Charla 1: Síndrome X Frágil y Trastornos asociados a *FMR1*: ¿Por qué seguir sospechándolos?

EXPOSITOR(A): Víctor Faúndes

AFILIACIÓN: Laboratorio de Citogenética y Genómica Humana, INTA-Universidad de Chile

Tanto el síndrome X frágil (SXF) como los trastornos asociados a *FMR1* (FXTAS, FXPOI, FXAND) se deben a expansiones patogénicas de los tripletes CGG ubicados en la región 5'UTR de dicho gen. Aunque sigue considerándose como la principal causa genética de discapacidad intelectual (DI) y de trastornos del espectro autista (TEA) a nivel mundial, las nuevas recomendaciones internacionales han eliminado el SXF como la primera condición a estudiar en pacientes con dichos diagnósticos, priorizando técnicas genómicas. En Chile, se estima que la prevalencia de SXF en población con DI sería al menos 2 veces lo reportado a nivel mundial, y las familias requieren de apoyo en distintos ámbitos, motivo por el cual nació la Corporación X Frágil hace 10 años. Por otro lado, el diagnóstico molecular de este grupo de trastornos solo es posible mediante una TP-PCR y no por secuenciación masiva, el cual es un método robusto y codificado por FONASA, por lo que cuenta con cobertura económica en nuestro país. Por último, la existencia de guías clínicas de manejo específicas permiten que el SXF tenga una vigilancia anticipatoria eficaz. En esta charla introductoria al simposio, se entregarán estos argumentos epidemiológicos, clínicos, técnicos y sanitarios que revelan la importancia de seguir sospechando y estudiando de forma dirigida el SXF en pacientes con DI y/o TEA, así como la necesidad realizar el estudio en cascada en familiares y de derivar a la corporación de pacientes y familiares, de manera de entregar el apoyo requerido a toda la familia en cuanto al SXF como a sus trastornos asociados.

Charla 2: Experiencia en el estudio, diagnóstico y seguimiento del Síndrome X-frágil

EXPOSITOR(A): Lorena Santa María

AFILIACIÓN: Laboratorio de Citogenética y Genómica Humana, INTA-Universidad de Chile

El Laboratorio de Citogenética Molecular del INTA-Universidad de Chile, lleva aproximadamente 40 años en el estudio y diagnóstico del Síndrome de X-Frágil (SXF). Comenzando con metodologías citogenéticas hasta el TP-PCR, hoy reconocida adecuada para el diagnóstico molecular, y que asociada a evaluaciones neuropsicológicas permiten su estudio y caracterización clínica. Así, el 2016 se determinó que 8% de pacientes en Chile estudiados por discapacidad intelectual y/o retraso del desarrollo psicomotor global tienen mutación completa de *FMR1*, cifra mayor a lo reportado en literatura. Esta mayor prevalencia se podría explicar por: ¿prevalencia mayor de la premutación (PM) en Chile?, tema a discutir. Estos años se ha ido conformado una comunidad de pacientes con SXF y sus familias que impulsó la formación del Centro de diagnóstico, tratamiento y seguimiento de pacientes con el SXF (CDTSXF-INTA), el cual se centra no solo en el proceso diagnóstico sino también en el tratamiento de niños de manera integral (neurología, genética, fonoaudiología, terapia ocupacional, psicología), así como de otros miembros de la familia potencialmente afectados por los trastornos asociados a *FMR1*. Dicha experiencia, ha llevado a la presentación en seminarios del SXF a lo largo de Chile, para sensibilizar de estos trastornos a profesionales de la salud y de educación. Los desafíos futuros para nuestro laboratorio y centro son: estimar la incidencia real del SXF y PM en Chile, estudiar a las mujeres con PM y replicar el centro en otras ciudades, para que así más familias del país puedan acceder a un diagnóstico y manejo oportunos.

Charla 3: Clinical and Molecular features of FXTAS

EXPOSITOR(A): Paul J Hagerman

AFILIACIÓN: MIND Institute, UC Davis, USA

FXTAS is a progressive, adult-onset neurodegenerative disorder affecting carriers of premutation CGG repeat expansions (55-200 CGG repeats) in a non-coding portion of the *FMR1* gene. Clinically, FXTAS has core features of cerebellar ataxia and intention tremor, with associated features of parkinsonism, autonomic dysfunction, cognitive decline, and psychological disorders. Radiological findings include white matter disease and generalized brain atrophy. More than half of FXTAS cases presented with microbleeds in white matter of the cerebral and cerebellar cortices; these findings, coupled with the presence of intranuclear inclusions in brain capillary endothelial cells, indicate a vascular disease component of FXTAS. Although there is no targeted treatment for FXTAS, recent clinical trials suggest that the neurosteroid, allopregnanolone, a GABAA agonist, may improve neuropathy and neurocognitive measures. The greatest success in FXTAS prevention and treatment is likely to come about through targeting the molecular mechanism(s) underlying the disorder. For repeat expansions in the premutation range, the gene becomes too active, producing excess, "toxic" CGG-repeat-containing mRNA. The CGG repeat element within the *FMR1* mRNA is believed to exert its toxic effect by sequestering one or more RNA binding proteins, analogous with the sequestration mechanism in myotonic dystrophy. Advances in our understanding of the basic molecular mechanism(s) underlying FXTAS will be presented; this growing understanding points the way to better therapeutic approaches for this neurodegenerative disorder.

Charla 4: Advances in Clinical Management and Treatment for Fragile X Syndrome

EXPOSITOR(A): Randi Hagerman

AFILIACIÓN: MIND Institute, UC Davis, USA

Although there are many symptomatic treatments for Fragile X syndrome (FXS), for instance treatment of ADHD with stimulants or aggression with atypical antipsychotics, there are also targeted treatments that can help to reverse the neurobiological abnormalities associated with the lack of the FMR1 protein, FMRP. Here I will update clinicians regarding the new targeted treatments that are available now or are soon to be available with our FDA approval. The lack of FMRP upregulates the mGluR5 pathway, down regulates the GABA pathway and lowers cAMP levels. The mGluR5 pathway antagonists have not been efficacious in treatment studies, however metformin which down regulates the mTOR pathway has been helpful in FXS in both anecdotal reports and in an open label trial and results of a controlled trial will be available next year. Cannabidiol (CBD) has also demonstrated efficacy in behavioral measures in a controlled trial of the pure CBD topical ointment preparation in the CONNECT trial for those with the full mutation that is over 90% methylated. A second controlled trial, the RECONNECT study will have results available by early next year so this preparation should be FDA approved soon. The Tetra study of a phosphodiesterase 4D inhibitor (PDE4D inhibitor BPN14770) has published a phase II trial and now is carrying out a phase 3 multicenter trial and this med raises cAMP levels because it inhibits the enzyme that breaks down cAMP. We are impressed with the cognitive improvements in adults with FXS and this should be available next year for treatment.

Charla 5: Juntos no somos frágiles

EXPOSITOR(A): Paula Tapia Silva
AFILIACIÓN: Corporación X Frágil, Chile

La presentación visibiliza la importancia de la asociatividad de la sociedad civil Chilena como estrategia para facilitar espacios de participación social de las personas con Síndrome X Frágil. Se muestran la estructura de funcionamiento y logros de la Corporación X Frágil de Chile agrupación, de madres y padres, cuyo funcionamiento continuado desde el año 2013 ha permitido 1) generar una comunidad organizada en torno a un objetivo común, 2) desarrollar proyectos específicos de educación y apoyo a las actividades de vida diaria AVD orientados a mejorar la calidad de vida y autonomía de personas con síndrome x frágil, 3) difundir el síndrome, 4) instalar la temática a nivel gubernamental, 5) generar instancias de esparcimiento y encuentro, 6) conseguir financiamiento. En la presentación se exponen los resultados del trabajo de una década: Específicamente se dedicará una mención a acciones y proyectos que aseguran la permanencia e inserción de estas personas en el sistema educativo chileno potenciado sus fortalezas intelectuales para ayudar a levantar las barreras que pudieran estar afectando los procesos de inclusión. Se destaca que la implementación de estas intervenciones involucra un esfuerzo transdisciplinario que requiere de una coordinación de la triada de trabajo que vincula a la familia, la escuela y la terapia ocupacional. También se presentará el proyecto de senderismo inclusivo que permite actividades familiares en igualdad de condiciones que el resto de la población. La asociatividad, es una alternativa innovadora que está en pleno desarrollo en nuestro país y que ha mostrado a nivel internacional ser una herramienta útil para potenciar la capacidad de los gobiernos locales en materia de inversión pública local.

Simposio 2: Citogenómica y la historia que cuentan los elementos repetidos del genoma

Fecha: Martes 17 de octubre 2023
Horario: 9:00 – 10:30
Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Cristian Araya
AFILIACIÓN: Instituto Multidisciplinario de Investigación y Postgrado, Departamento de Biología-Facultad de Ciencias.
Universidad de La Serena

En los últimos años, la masificación y bajo costo de los sistemas de secuenciación de nueva generación (NGS), sumado al desarrollo de potentes herramientas bioinformáticas, le han dado a la citogenética un nuevo impulso, a través del establecimiento de estudios con enfoques citogenómicos, los cuales se centran en el análisis de la fracción repetitiva del genoma y su relación con el comportamiento cromosómico de estas secuencias. De esta manera, han surgido líneas de investigación centradas en analizar todos los elementos repetidos de un genoma (Repitoma), o en estudiar solo los DNA satélites (Satellitoma) de los genomas de las especies de interés. Estos enfoques han permitido conocer mucho más sobre la participación de estos elementos en eventos de especiación, diferenciación genética e incluso en el surgimiento, mantención y evolución de cromosomas sexuales. En este simposio abordaremos el desarrollo de la Citogenómica en América Latina, presentando datos y resultados de investigación en modelos teleósteos (marinos y dulceacuícolas) chilenos, como también de la región neotropical y discutiremos sobre cómo la interacción científica acelera y mejora nuestra manera de ver y entender la biodiversidad.

Charla 1: Primer análisis de alto rendimiento de elementos repetitivos en el genoma de *Orestias*

EXPOSITOR(A): Natalia Lam
AFILIACIÓN: Departamento de Producción Animal, Facultad de Ciencias Agronómicas, Universidad de Chile, Santiago, Chile

Orestias corresponde a uno de los géneros más especiosos de peces de aguas continentales presentes en Chile. Actualmente se han descrito 8 especies, las que se distribuyen desde el Parque Nacional Lauca, en la Región de Arica y Paríacota, hasta el salar de Ascotán en la región de Antofagasta. La diversidad de especies se ha explicado por procesos de especiación

alopátrica, consecuencia de la fragmentación de su hábitat original, proceso que habría comenzado durante el Pleistoceno. Estudios citogenéticos en el género han establecido que el número diploide de cromosomas varía desde los 48, hasta los 55 cromosomas, pudiendo reconocer a cada una de las especies chilenas de *Orestias* por sus atributos citogenéticos, conformando 3 linajes cromosómicos. La implementación de sistemas de secuenciación NGS de baja cobertura, ha permitido estudiar la fracción repetitiva del genoma de un sin número de especies, lo cual ha posibilitado comprender la participación de esta fracción en diversos procesos evolutivos. En este simposio se presentan los resultados del primer análisis para elementos repetitivos en el genoma de 4 especies de *Orestias* del altiplano chileno. Este estudio muestra, que en general las 4 especies, presentan la misma diversidad de elementos repetitivos en sus genomas, presentándose algunas familias de SatDNA con abundancias diferentes, pero el rasgo más significativo y diferenciador del genoma de *Orestias*, es la diversidad y abundancia de los elementos móviles del genoma. Toda esta evidencia permitirá trazar los caminos evolutivos que las especies de *Orestias* experimentaron durante su historia en el altiplano y como la presencia y activación de estos elementos móviles, podría explicar varios de los atributos citogenéticos relatados para estas especies.

Charla 2: Citogenética: uma abordagem para estudar elementos de transposição

EXPOSITOR(A): Natasha Avila Bertocchi

AFILIACIÓN: Escritório Técnico de Biodiversidade e Zoonoses, Fiocruz Mata Atlântica Fundação Oswaldo Cruz, RJ-Brasil

Os elementos de transposição estão ubiquamente presentes nos genomas eucarióticos. Elementos de transposição têm um papel crítico no tamanho e estrutura dos genomas, influenciando-os de diferentes maneiras, também possuem distribuição randômica nos genomas, ou seja, com sítios de inserções variados (próximos a regiões regulatórias, heterocromatina, telômeros, etc). Além disso, são muito diversos quanto ao seu tamanho ou característica estruturais, podendo ser, por exemplo, de poucas dezenas de pares de base (pb) a milhares de pares de base. Assim, a combinação de citogenética e análises moleculares tem se mostrado uma abordagem interessantíssima para estudar os elementos de transposição, visto que, utilizando técnicas como Hibridização in situ Fluorescente (FISH) pode-se visualizar onde e em que quantidade estão inseridos nos cromossomos e genomas. Quando utilizamos essa abordagem integrativa em espécies com características cromossômicas singulares podemos identificar diferenças a nível de populações de como um mesmo elemento de transposição está co-evoluindo diferencialmente nos genomas hospedeiros. Dada as características intrínsecas dos cromossomos politênicos de *Drosophila*, são um ótimo modelo para analisarmos quantidade e distribuição espacial de transposons em diferentes linhagens de *D. willistoni*, coletadas ao longo da distribuição geográfica da espécie. Além disso, em cromossomos metafásicos de espécies com grande variação cariotípica, como em *Ctenomys minutus* com $2n=42$ à 50 , é possível identificar o papel das sequências repetitivas na variação cariotípica desta espécie, mostramos que diferentes citótipos apresentam diferenças no padrão de distribuição e na quantidade de sinais para as diferentes sondas.

Charla 3: ¿Qué nos dice el ADN repetitivo sobre la estructura cromosómica y la biología evolutiva de los peces?

EXPOSITOR(A): Roberto Ferreira Artoni

AFILIACIÓN: Universidade Estadual de Ponta Grossa, Programa de Pós-Graduação em Biologia Evolutiva, Paraná, Brazil

En los peces, el ADN repetitivo es muy variable y puede clasificarse como secuencias moderadamente repetitivas, satélites y elementos transponibles (TE). Estas repeticiones desempeñan funciones importantes en la evolución del genoma, la regulación genética y la estabilidad cromosómica. El estudio del ADN repetitivo en los peces ayuda a comprender la dinámica evolutiva y la diversidad genética dentro y entre especies. Los marcadores repetitivos de ADN genómico se han utilizado ampliamente en estudios cromosómicos con la ayuda de FISH (hibridación in situ por fluorescencia). Se han logrado avances significativos en la comprensión de los mecanismos de determinación del sexo, en la caracterización de alteraciones cromosómicas polimórficas y en una caracterización cariotípica más precisa, también en apoyo de la taxonomía y en la resolución de relaciones filogenéticas. Una de las fronteras que se abren en esta área es la comprensión de los mecanismos y entornos endógenos que pueden interferir con la dinámica y función de los ADN repetitivos, especialmente en epigenética.

Simposio 3: Integrando genómica con otras disciplinas en el estudio de procesos evolutivos

Fecha: Martes 17 de octubre 2023

Horario: 9:00 – 10:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Raúl Araya

AFILIACIÓN: Arizona State University

El avance de la secuenciación de ADN y los métodos numérico-computacionales han permitido explorar preguntas antiguas con nuevas metodologías que entregan mejor soporte. Algunos de estos análisis han permitido estudiar tanto adaptación a nivel local como resolver grandes filogenias. Sin embargo, para lograr un entendimiento comprensivo de los procesos micro y macroevolutivos se requiere la integración con otras disciplinas, pudiendo resolver antiguas y nuevas preguntas que anteriormente no podrían haber sido abordadas. En este simposio mostraremos algunos avances en la integración de diferentes aproximaciones para estudiar preguntas evolutivas en diferentes escalas de análisis, cada una aportando desde su

conocimiento. Se discutirá cómo la combinación entre análisis morfológicos, ecológicos y genómica comparativa permite ampliar la perspectiva en estudios de radiación adaptativa. También, cómo la integración entre genómica y morfometría geométrica es utilizada para caracterizar procesos de introgresión en el pasado. Se mostrará la interacción entre la química ambiental y genómica, utilizada para entender cómo las especies responden y se adaptan a sistemas altamente perturbados en la actualidad. Finalmente, discutiremos cómo la interacción entre la variabilidad genética y la modelación geofísica permiten estudiar los patrones de conectividad entre poblaciones. Con este simposio pretendemos aportar mostrando algunos avances que se han logrado en esta integración, así como también, invitar y motivar la interacción entre laboratorios con intereses en común, pero que se aproximan de formas diferentes a las mismas preguntas.

Charla 1: Especies crípticas del género *Trichomycterus* en la cuenca del Río Maipo: datos genómicos y morfológicos dan cuenta de procesos de introgresión e hibridación en dos tiempos diferentes

EXPOSITOR(A): Pablo Lamilla Maulén

AFILIACIÓN: (1) Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile, Santiago, Chile. (2) Facultad de Ciencias Agronómicas, Universidad de Tarapacá, Arica, Chile. (3) Centro de Investigación de Estudios Avanzados del Maule, Universidad Católica del Maule, Talca, Chile

Resulta intrigante que las nuevas filogenias realizadas en la Familia Trichomycteridae muestran una mezcla de especies pertenecientes a géneros diferentes. En esta filogenia, las especies de bagres endémicas de Chile: *Trichomycterus areolatus* y *Trichomycterus maculatus*; aparecen en diferentes clados, siendo morfológicamente similares y disimiles respecto a otras especies más cercanas de la tribu Trichomycterinae. Es por esta razón que llevamos a cabo un estudio integrativo con información morfológica de la forma, patrones de coloración y datos genéticos nucleares y mitocondriales (mtDNA y SNPs) para evaluar la delimitación de ambas especies y su diferenciación espacial dentro del hábitat común en la cuenca del Río Maipo. Los resultados revelan una diferenciación morfológica controversial por su grado de variabilidad, separándose levemente en sus caracteres craneales y solapándose en la amplitud de variedades (colores y manchas), aunque con una mayor variación de estos patrones en una de las especies. Los datos genéticos muestran que existió una introgresión antigua (con fecha indeterminada hasta ahora) y que en la actualidad existe evidencia mínima para indicar la presencia de híbridos entre estas dos especies. Es posible que estos eventos pasados de hibridación influyeran la similitud morfológica entre estas dos especies y su distanciamiento morfológico con otras especies de la tribu Trichomycterinae

Charla 2: Propiedades fisicoquímicas y Genómica: La contaminación crónica y *Basilichthys microlepidotus* en la cuenca del Río Maipo

EXPOSITOR(A): Jorge Cortés Miranda

AFILIACIÓN: Universidad de Chile

La contaminación es un problema a nivel global que se encuentra listado dentro de las grandes amenazas a la biodiversidad. Sus efectos son de gran interés, no sólo para las poblaciones humanas, sino que también en poblaciones de otros organismos. En particular las aguas continentales han sido gravemente afectadas por la contaminación, tanto por eventos crónicos como agudos, los cuales afectan a la biota que habita estos sistemas. La cuenca del Río Maipo es un ejemplo de esta problemática en Chile y en ella habita el pejerrey *Basilichthys microlepidotus*. Tras una década de monitoreo, no sólo se ha registrado el cambio en las condiciones físicas y químicas de la cuenca, sino también cambios a nivel genético en *B. microlepidotus* posiblemente asociados a la contaminación. Se han caracterizado cuatro puntos en la cuenca con diferente nivel de contaminación, identificando contaminación crónica en alguno de los sitios, además gracias a marcadores moleculares se ha detectado signos de selección (AFLP y SNPs), estructuración (microsatélites y SNPs) y efectos a otros niveles, como cambios en la expresión génica y variaciones en el número de copias de loci (CNVs) en *B. microlepidotus*. La asociación entre estas disciplinas abre la puerta a nuevos enfoques con respecto a los estudios en genómica, donde el monitoreo físico y químico constante del ambiente da un contexto temporal a las explicaciones que pueden ofrecer los estudios genómicos.

Charla 3: Características genómicas asociadas con fenotipos extremos en dos especies de Anolis Genomic features associated with extreme phenotypes in two Anolis species

EXPOSITOR(A): Raúl Araya-Donoso

AFILIACIÓN: School of Life Sciences, Arizona State University, Tempe, Arizona.

Las características genómicas pueden ser importantes para determinar la tasa de especiación de un linaje. Por ejemplo, las mutaciones estructurales pueden generar rápidamente aislamiento reproductivo entre poblaciones, o las dinámicas de los elementos transponibles (TE) pueden impactar los patrones de regulación génica. Un grupo altamente especioso es el género de lagartos *Anolis*, descrito como una radiación adaptativa a múltiples ambientes. Extensa variación morfológica, fisiológica y ecológica se ha descrito para *Anolis*. Algunas características genómicas podrían contribuir a su alta tasa de especiación, tales como altas tasas de mutación y selección natural sobre los genes del desarrollo. En este estudio, se generaron genomas de referencia para dos especies de *Anolis* con fenotipos únicos: *A. frenatus*, uno de los *Anolis* gigantes; y *A. aeneus*, una especie con una cola 3 veces más larga que su cuerpo. Se evaluó si las variaciones estructurales, la densidad de TEs y la presencia de

genes bajo selección natural se asocian con estos fenotipos. Se detectaron variaciones estructurales mayores, tales como fusiones y translocaciones, consistentes con la reducción en el número cromosómico en el subclado Norops. Además, se detectó una alta densidad de TEs en la vecindad de los genes Hox, Fgf y Notch. Finalmente, se identificaron genes asociados al sistema inmune y al desarrollo bajo selección natural positiva entre estas especies. Estos resultados destacan cómo dinámicas genómicas complejas se podrían asociar con la evolución de fenotipos extremos en Anolis.

Charla 4: Uso de datos genéticos y modelación biofísica para estudiar la conectividad de poblaciones de organismos marinos bentónicos

EXPOSITOR(A): David Veliz

AFILIACIÓN: Departamento de Ciencias Ecológicas, Universidad de Chile

Estudiar la conectividad de especies habitando islas oceánicas nos permite realizar mejores estimaciones acerca de la conectividad entre poblaciones. Por un lado, estas especies habitan pocas islas, por lo que se puede estudiar todas sus poblaciones reduciendo el efecto de las poblaciones fantasmas no estudiadas en el cálculo de migrantes. Por otro lado, la modelación biofísica se vuelve más simple al reducir el número de variables oceanográficas difíciles de resolver como la turbulencia producida por la topografía. En esta presentación mostraremos algunos patrones encontrados al utilizar especies con diferente tiempo de desarrollo larvario en dos sistemas de islas: Rapa Nui – Salas y Gómez y Juan Fernández – Desventuradas. Algunos resultados muestran una concordancia en la simetría del movimiento de alelos/partículas entre las islas y en otros una gran discordancia. Se discute acerca de los alcances del uso de ambas metodologías en el estudio de la conectividad de especies marinas con fines de conservación y manejo.

Resúmenes Comunicaciones Libres - SOCHIGEN

Fecha: Martes 17 de octubre 2023

Horario: 11:00 – 12:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 1 (Aula Magna, Facultad de Ciencias Sociales)

CL1. Intervenciones mediante telemedicina y su impacto a nivel de estrés parental y conductas desafiantes en niños con Síndrome X Frágil

María Francisca Miranda Brandt¹, Angélica Alliende¹, Lorena Santa María¹, Víctor Faúndes¹

(1) Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA) de la Universidad de Chile, Laboratorio de Citogenética y Genómica Humana, El Líbano 5524, Macul, Santiago, Chile

Introducción. El Síndrome X Frágil (SXF) es la causa más común de discapacidad intelectual (DI) heredada, con alta comorbilidad con trastorno espectro autista (TEA) y múltiples requerimientos de apoyo. Existe escasa evidencia relacionada con intervenciones vía telemática mediadas por padres (IMP), representando un nuevo ámbito de interés. **Objetivo.** Determinar el impacto de IMP vía telemática en familias de individuos con SXF. **Metodología.** Se desarrolló proceso de IMP, aprobado por el comité de ética institucional, mediante 4 sesiones telemáticas por familia. Cada cuidador fue evaluado y consultado al inicio y final con índice de estrés parental (PSI-SF), escala de conductas anómalas (ABC-C_{FX}) y la escala de evaluación de la motivación (MAS). Se realizó comparación entre los puntajes finales e iniciales de cada una de las evaluaciones con pruebas pareadas paramétricas y no paramétricas. **Resultados.** Trece cuidadores a cargo de once varones con SXF fueron evaluados. Al terminar la IMP vía telemática, disminuyó significativamente el índice total de PSI-SF ($TS_{inicial}=85(52.5-97)$ v/s $TS_{final}=55(27.5-90)$, $p=0.0117$), junto con la frecuencia de ocurrencia de conductas de escape ($Escape_{inicial}=10(4-12.5)$ v/s $Escape_{final}=3(0.5-8.5)$, $p=0.0146$) y para obtener un objeto tangible ($Tangible_{inicial}=11.69 \pm 8.27$ v/s $Tangible_{final}=7.154 \pm 6.56$, $p=0.0146$). ABC-C_{FX} no evidenció diferencias estadísticamente significativas. **Conclusiones.** IMP a través de sesiones telemáticas disminuyeron el estrés parental y la percepción de conductas difíciles, e incrementaron la sensación de competencia parental. El desarrollo de IMP sería crucial en procesos de acompañamiento diagnóstico e intervención, sobre todo en situaciones de difícil traslado hacia centros terapéuticos, acceso a profesionales especializados, o en situaciones de emergencia sanitaria.

Keywords: Síndrome X Frágil, Intervenciones mediadas por padres, Intervenciones telemáticas, Estrés parental, Comportamiento.

Financing: Laboratorio Citogenética y Genómica Humana.

CL2. Análisis de microsatélites para la determinación del mecanismo de enfermedad en Síndrome de Temple

Macarena Tobar Tobar¹, Fernanda Martín², Víctor Faúndes¹, Paulina Morales¹, Angela Peña¹, Lorena Santa María¹

(1) INTA, Universidad de Chile, Laboratorio de Citogenética y Genómica Humana, El Líbano 5524, Macul, Santiago, Chile

(2) Fundación Arturo López Pérez, Unidad de Asesoramiento Genético Oncológico, José Manuel Infante 805, Providencia, Santiago, Chile

El síndrome de Temple (ST) es un trastorno de la impronta poco frecuente que afecta la región 14q32.2 y se caracteriza por diversas anomalías congénitas que se explican por la expresión alterada de los genes de dicha región. En un paciente con retraso global del desarrollo psicomotor, talla baja e hipotiroidismo subclínico, diagnosticado previamente con ST por MS-MLPA, se analizó junto a sus progenitores mediante amplificación de un conjunto de 10 marcadores microsatélites polimórficos ubicados a lo largo del cromosoma 14, para discernir el origen molecular del síndrome, ya sea por epimutación o disomía uniparental

materna (DUP(14)mat). El resultado del estudio en trío demostró que la herencia de los dos cromosomas homólogos proviene solo de la madre y ninguno del padre, precisando por tanto, que la causa del ST en el probando fue por heterodisomía DUP(14)mat. Identificar el origen molecular subyacente al ST es relevante para conocer el riesgo de recurrencia de los casos diagnosticados, establecer un mecanismo de asesoramiento genético temprano y específico, para enfocar el tratamiento en la rehabilitación del neurodesarrollo, la pubertad precoz y talla baja asociadas al síndrome, de manera de optimizar su pronóstico a largo plazo.

Keywords: Síndrome de Temple, DUP(14)materna, Análisis de microsatélites, Heterodisomía.

CL3. Efecto de la pandemia por COVID-19 en el Diagnóstico Citogenético (DCG) postnatal

Paulina Morales¹, Angela Peña¹, Víctor Faundes¹, Bianca Curotto¹, Lorena Santa María¹, Angélica Alliende¹
(1) INTA, U de Chile, Laboratorio Citogenética Molecular, El Libano 5524 Macul, Santiago, Chile.

Introducción: La pandemia por COVID-19, entre marzo-2020 y diciembre-2021, prioriza las prestaciones sanitarias relacionadas al diagnóstico y manejo de dicha patología, impactando negativamente en el estudio y manejo de otras enfermedades, tales como cáncer y enfermedades cardiovasculares. El objetivo del presente trabajo fue analizar el impacto de la pandemia en el DCG, con relación a la solicitud y resultados de cariogramas postnatales. Métodos: Se comparó la cantidad de exámenes, tipo de resultados y otras variables entre el período más crítico de la pandemia (marzo 2020-diciembre 2021), con el período previo (enero 2019-febrero 2020) y posterior antedicho período crítico (enero 2022-junio 2023), con el fin de determinar si existió una disminución en el número de pacientes estudiados y/o un cambio en el tipo de alteraciones detectadas. Resultados: De un total de 2556 cariogramas, se solicitaron en promedio 30 cariogramas/mes durante la pandemia vs 29 y 55 cariogramas /mes durante el período pre- y postpandemia, respectivamente ($p=0,046$). Con relación a las alteraciones detectadas, el porcentaje de alteraciones numéricas y estructurales se mantuvo sin variaciones significativas entre los tres períodos analizados. Conclusiones: Durante el período más crítico de la pandemia por COVID-19 hubo una disminución significativa de la solicitud de cariogramas a nuestro laboratorio, aunque el tipo de alteraciones cromosómicas detectadas no cambió. De esta forma, el DCG también se vio afectado negativamente por la pandemia, lo que plantea la necesidad de mitigar estos efectos en el presente y el desafío de seguir mejorando la asistencia ante el requerimiento sostenido que estamos observando.

Keywords: cariogramas, pandemia, COVID-19.

CL15. LncRNA AC099314.1 regula la tasa de expresión relativa del transcrito normal de CDH1 con relación al transcrito CDH1a en líneas de cáncer gástrico

Graciela Molina Fuentes^{1,2,5}, Nicole Hamai², Luis Carvajal-Carmona^{2,3}, Alejandro Corvalán^{4,5}

(1) Universidad Católica de la Santísima Concepción, Concepción, Chile, Ciencias Clínicas y Preclínicas, facultad de Medicina, Alonso de Ribera 2850, Concepción 4090541, Chile
(2) University of California Davis., UC Davis Genome Center., 51 Health Sciences Drive, Davis, CA 95616, USA
(3) University of California, Davis., USA, Department of Biochemistry and Molecular Medicine, School of Medicine, 2700 Stockton Blvd, Suite 2102, Sacramento, CA 95817, USA
(4) Pontificia Universidad Católica de Chile, Departamento de Hematología y Oncología, Facultad de Medicina, Portugal 61, Santiago, Santiago 8330034, Chile
(5) Advanced Center for Chronic Disease (ACCDiS), Portugal 61, Santiago, Santiago 8330034, Chile

Mutaciones en el gen de E-Cadherina (*CDH1*) están relacionadas al cáncer gástrico (CG). En antisense a los exones 10 y 13 de *CDH1*, se encuentra el LncRNA *AC099314.1*. LncRNA antisentido de genes supresores de tumores regulan su expresión y se subexpresan en cáncer. Nuestro objetivo es estudiar la función de LncRNA *AC099314.1* en la expresión de *CDH1*. En el intrón 2 de *CDH1* encontramos una secuencia complementaria a LncRNA *AC099314.1*. Se ha descrito un transcrito alternativo de *CDH1* (*CDH1a*) que comienza en este intrón, y que estimula invasión y angiogénesis en células de CG. LncRNA *AC099314.1* se expresa en varias líneas celulares de CG observándose una correlación lineal entre la expresión de LncRNA *AC099314.1* y la tasa de expresión *CDH1/CDH1a* ($r^2=0.9858$, $p=0.0071$). La sobreexpresión de LncRNA *AC099314.1* en la línea AGS produce un aumento de la expresión de *CDH1* sin alcanzar significancia estadística ($p=0,055$). Sin embargo, la sobreexpresión de LncRNA *AC099314.1* aumenta significativamente la tasa de expresión *CDH1/CDH1a* ($p=0.0148$). La sobreexpresión de LncRNA *AC099314.1* también produce un aumento de la expresión de *CTNNB1* y *CND1* ($p < 0,0001$ y $p = 0,0617$). Este aumento de la expresión de *CTNNB1* muestra una correlación lineal con la tasa de expresión *CDH1/CH1a* ($r^2=0,5187$, $p=0,0286$). Estas observaciones parecen indicar que el LncRNA *AC099314.1* regula la tasa de expresión relativa del transcrito normal de *CDH1* con relación al transcrito *CDH1a*. La sobreexpresión del LncRNA *AC099314.1* produce una sobreexpresión del gen *CTNNB1* que se correlaciona a la tasa de expresión relativa de *CDH1* versus *CDH1a*.

Keywords: *CDH1*, Long non-coding RNA, gastric cancer, Wnt pathway.

Financing: Beca Chile Postdoctorado 74190063, NIH 1R01CA223978-01, Fondecyt 1231773 y CONICYT FONDAP 15130011.

CL5. Caracterización genética y funcional de una variante estructura del gen felilalanina hidroxilasa (PAH) encontrada en pacientes chilenos con fenilcetonuria (PKU)

Viviana Gallardo Santana¹, Lorena Santa María¹, Víctor Faundes¹, Alexis Gaete¹, Jonathan Maldonado¹

(1) INTA, Laboratorio de Citogenética y Genética Molecular, Universidad de Chile, El Libano 5524, Santiago, Chile.

La fenilcetonuria (PKU) es una enfermedad metabólica causada por variantes bi-alélicas en el gen *PAH*. La acumulación de fenilalanina ocasiona un daño neuronal progresivo, cuya magnitud depende de varios factores. Se han reportado >2200 variantes a nivel mundial, y en Chile, se encontró una duplicación no descrita en la literatura, cuyas características no fue posible

determinar. Este estudio tuvo por objetivo caracterizar genética y funcionalmente dicha variante. Se estudió 1 paciente portador de la duplicación mediante secuenciación dirigida por nanoporos acoplada a CRISPR/Cas9 (nCATS) para determinar la ubicación, tamaño y orientación de la variante. Posteriormente, en muestras provenientes de éste y otros 7 pacientes se realizó una amplificación de fragmentos (PCR) y secuenciación Sanger para confirmar presencia de la variante estructural. Finalmente, se realizó modelamiento estructural de la PAH resultante y se predijo la consecuencia funcional. La técnica nCATS determinó la presencia de una duplicación de ~18Kb ubicada en tándem entre el exón 1 y el exón 3 del gen *PAH*, la cual fue confirmada por PCR y secuenciación Sanger en los 8 pacientes. Además, se detectó una inserción de una adenina en la zona de acople de la duplicación y el modelamiento estructural mostró una porción N-terminal sobreagregada que interferiría con la tetramerización de PAH. La técnica nCATS y posterior modelamiento estructural permitirían establecer una correlación genotipo-fenotipo en casos con variantes genéticas complejas, lo que contribuiría a enriquecer la base de datos mundial y establecer un panorama genético nacional, además de guiar el tratamiento de la PKU.

Keywords: Fenilcetonuria, CRISPR/Cas9, Secuenciación por nanoporos, Duplicación, Modelamiento

Financing: Laboratorio de citogenética Molecular, INTA de la universidad de Chile. Proyecto semilla FIDA.

Fecha: **Martes 17 de octubre 2023**

Horario: **11:00 – 12:30**

Lugar: **Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 3 (Auditorio de la Facultad de Medicina)**

CL6. Comparative tissue identification and characterization of long non-coding RNAs in the globally distributed blue shark, *Prionace glauca*

Scarleth Bravo¹, Patricia Zarate², Ilija Cari², Ljubitzta Clavijo², **Rodrigo Vidal**¹

(1) Laboratory of Genomics, Molecular Ecology and Evolutionary Studies, Department of Biology, Universidad de Santiago de Chile, Santiago, Chile.

(2) Departamento de Oceanografía y Medio Ambiente, División de Investigación Pesquera, Instituto de Fomento Pesquero, Valparaíso, Chile.

The sharks are a group of cartilaginous fish belonging to the superorder Selachii, with a long evolutionary history. Due to their evolutionary history, sharks may be considered a resilient group with potential significant genomic characteristic that have allowed it to overcome different challenges throughout its history. The blue shark (*Prionace glauca*) constitute one the most abundant pelagic sharks, being considered valuable biological sentinel of environmental changes and marine contamination. Despite the numerous available transcriptomic datasets, the annotation of shark lncRNAs remains almost null. Long non-coding RNAs (lncRNAs) are a prominent class of eukaryotic regulatory genes. In this study, we present the discovery of 21,567 novel lncRNAs blue shark, together with their specific tissue expression and co-expression network patterns with protein coding genes. Our findings could pave the way for a better understanding of the functions of lncRNAs and its interactions with mRNAs in ancient genomes.

Keywords: blue shark, transcriptome, non coding RNA, lncRNA, DEG.

CL7. Estudio de asociación de genoma completo y predicción genómica del color de filete en salmón Atlántico

José Gallardo Matus¹, María Rueda Calderon¹, Patricia Rivera¹, Nicol Delgado¹, Alfonso Romero², Carlos Soto²

(1) Pontificia Universidad Católica de Valparaíso, Laboratorio de Genética y Genómica Aplicada, Facultad de Ciencias del Mar y Geografía, Avenida Universidad 330, Valparaíso, Chile.

(2) Salmones Camanchaca, Diego Portales 2000, Puerto Montt, Chile.

Este estudio presenta los resultados de un GWAS y de la predicción genómica del color del filete en una población domesticada de salmón del Atlántico denominada cepa Lochy. 1194 peces (589 hembras y 605 machos) de 200 familias pertenecientes al programa de mejora genética de Salmones Camanchaca fueron utilizados. El color del filete se midió digitalmente en el vientre utilizando el software QMCOLOR y se expresó como una variable cuantitativa que oscilaba entre 20 (color bajo) y 34 (color alto). Todos los peces fueron genotipados con un array de SNP de 62 K. El GWAS y los valores genéticos se estimaron utilizando los paquetes de R GMMAT y BGLR respectivamente, mientras que la capacidad predictiva se evaluó a partir de una validación cruzada (5 k fold). El color del filete fue de $24,4 \pm 0,94$ (hembras) y de $24,0 \pm 0,98$ (machos). La heredabilidad fue de 0,29 y la varianza genética de los marcadores SNP significativamente asociados al rasgo varió entre 8,6% y 26,4% (Ssa26) y entre 6,8% y 7,0% (Ssa29). Como se ha descrito previamente, Ssa 26 alberga dos genes que participan en el metabolismo (oxidación) de los carotenoides (*bco1* y *bco1l*). La capacidad predictiva varió entre 0,72 y 0,79 en las poblaciones de entrenamiento, pero solo entre 0,32 y 0,44 en las poblaciones de prueba. Otros algoritmos de predicción usando machine learning están siendo evaluados para mejorar la capacidad predictiva del color del filete en esta especie.

Keywords: GWAS, salmón, color del filete, Predicción genómica

CL8. Transcriptome analyses reveal key roles of alternative splicing regulation in Atlantic salmon during the infectious process of Piscirickettsiosis diseases

Scarleth Bravo¹, Osiel Guzman², Javier Moya³, **Rodrigo Vidal**¹

(1) Laboratory of Genomics, Molecular Ecology and Evolutionary Studies, Department of Biology, Universidad de Santiago de Chile, Santiago, Chile.

(2) IDEVAC SpA, Francisco Bilbao 1129 Of. 306, Osorno, Chile.

(3) Benchmark Animal Health Chile, Santa Rosa 560 Of.26, Puerto Varas, Chile.

In the Chilean salmon farming industry, infection by *Piscirickettsia salmonis* is the primary cause of the main bacterial disease known as Piscirickettsiosis, which has an overwhelming economic impact. Although it has been demonstrated that Piscirickettsiosis modifies the expression of numerous salmonids genes, it is yet unknown how alternative splicing (AS) contributes to salmonids bacterial infection. AS, has the potential to create heterogeneity at the protein and RNA levels and has been associated as a relevant molecular mechanism in the immune response of eukaryotes to several diseases. In this study, we used RNA data to survey *P. salmonis*-induced modifications in the AS of Atlantic salmon and found that *P. salmonis* infection promoted a substantial number (158,668) of AS events. Differentially spliced genes (DSG) sensitive to Piscirickettsiosis were predominantly enriched in genes involved in RNA processing, splicing and spliceosome processes (e.g., hnRNPm, hnRNPc, SRSF7, SRSF45), whereas among the DSG of resistant and susceptible to Piscirickettsiosis, several metabolic and immune processes were found, most notably associated to the regulation of GTPase, lysosome and telomere organization-maintenance. Furthermore, we found that DSG were mostly not differentially expressed (5-7 %) and were implicated in distinct biological pathways. Therefore, our results underpin AS achieving a significant regulatory performance in the response of salmonids to Piscirickettsiosis.

Keywords: Piscirickettsiosis, RNA-seq, Atlantic salmon, alternative splicing

CL9. Dual RNAseq identifica genes expresados diferencialmente en individuos de *Gracilaria chilensis* resistente y sensible a la infección del epifito *Acrochaetium* sp.

Álvaro Alejandro Figueroa Calderón^{1,2}, Jessica Beltrán^{4,5}, Sara Usandizaga^{3,5}, Sylvain Faugeron^{4,5}, Marie-Laure Guillemain^{2,4}

(1) Australomic, Universidad Austral de Chile, Vicerrectoría de Investigación, Desarrollo y Creación Artística, Valdivia, Chile

(2) Núcleo Milenio MASH, Universidad Austral de Chile, Facultad de Ciencias, Valdivia, Chile

(3) Centro Imar and CeBiB, Universidad de Los Lagos, Puerto Montt, Chile

(4) IRL 3614 Evolutionary Biology and Ecology of Algae, Sorbonne Université, Pontificia Universidad Católica de Chile, Universidad Austral de Chile, Station Biologique, Roscoff, Francia

(5) Núcleo Milenio MASH, Facultad de Ciencias Biológicas, Pontificia Universidad Católica de Chile, Casilla 114-D, Santiago, Chile

El Pelillo, un alga roja (*Gracilaria chilensis*), es la principal fuente para la producción de agar en Chile. Su cultivo enfrenta importantes desafíos como las infecciones por algas epifitas que reduce su tasa de crecimiento afectando negativamente el valor económico de su producto. Tras un experimento de siete días en jardín común, usando la estrategia del Dual RNAseq, se obtuvieron perfiles de expresión génica de *G. chilensis* con fenotipos sensibles y resistentes a la infección del epifito *Acrochaetium* sp. Los análisis de componentes principales muestran una respuesta distinta entre individuos sensibles y resistentes que se separan en dos grupos a lo largo del componente principal 1 (69% de la varianza). Los fenotipos sensibles y resistentes presentan 140 genes expresados diferencialmente (DEG) (17 up-regulados en sensibles y 123 up-regulados en resistentes). Un total de siete términos GO se enriquecieron en el grupo sensible en procesos biológicos y 34 en el grupo resistente. Estos términos incluyen procesos de biosíntesis de productos aromáticos en el grupo sensible y procesos de respuesta a estímulos externos y procesos dependientes de ubiquitinación en el grupo resistente. Ambos procesos tienen un importante rol como agentes de señalización y mecanismo de defensa en plantas. Mientras, el análisis de expresión diferencial del *Acrochaetium* sp. permitió identificar 44 DEG (8 up-regulados en resistentes y 36 up-regulados en sensibles). Varios de estos genes presentan función de oxidoreductasa, antioxidantes y reductores de radicales libres. Esto sugiere que la resistencia del Pelillo a epifitos sería determinada por la regulación del estrés oxidativo.

Keywords: Macroalgas, Pelillo, Epifito, RNAseq, Expresión genética

Financing: Este trabajo fue financiado por ANID- Núcleo Milenio Agronomía Marina de Holobiontes Algales (MASH) - Código NCN2021_033.

Resúmenes Comunicaciones Libres - SOCEVOL

Fecha: Martes 17 de octubre 2023

Horario: 11:00 – 12:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 2 (Auditorio F-100 de la Facultad de Ingeniería)

CL10. Conservación del crecimiento diferencial durante el proceso de morfogénesis dactilar en *G. gallus domesticus* y su relación con la acumulación de especies reactivas de oxígeno

Ignacio J. Casanova Maldonado^{1,2}, Joao Botelho², Verónica Palma¹

(1) Universidad de Chile, Biología, Ciencias, Las Palmeras 3425, Ñuñoa, Santiago, Chile

(2) Pontificia Universidad Católica, Escuela de Medicina Veterinaria, Vicuña Mackenna 4860, Macul, Santiago, Chile

La obtención de dígitos individualizados en tetrápodos basales es resultado de un crecimiento diferencial entre la zona digital (ZD) con la zona interdigital (ZID), de forma tal que esta última disminuye su crecimiento a medida que la ZD continúa con el suyo hasta dejarla atrás, mientras que en amniotas se ha propuesto que la individualización de los dígitos se alcanza mediante la eliminación orquestada de la ZID a través del proceso apoptótico. Por medio del estudio de la morfogénesis digital en embriones de *G. gallus domesticus*, hemos observado que el carácter plesiomórfico se encuentra conservado en este modelo y que la apoptosis surge en consecuencia al aumento de las especies reactivas de oxígeno durante la morfogénesis digital,

desencadenando repercusiones que se extienden a la reestructuración vascular dentro de la ZID, induciendo así una disminución en la tasa de crecimiento de esta región distintiva.

Keywords: Morfogénesis, Apoptosis, Especies reactivas de oxígeno, Crecimiento diferencial

Financing: Beca ANID 21190688

CL11. Análisis comparativo de plastomas y mitogenomas de la rodófito *Mazzaella laminarioides* revela nuevos antecedentes sobre su filogenia

Francisco Sepúlveda Espinoza¹, Angela Cofré-Serrano¹, Tomás Veloso-Valeria¹, Suany Qusada-Calderon^{1,2}, Marie-Laure Guillemain^{3,4,5}

(1) Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Facultad de Ciencias, Universidad Austral de Chile, Valdivia, Chile

(2) AUSTRAL-omics, Vicerrectoría de Investigación, desarrollo y creación artística (VIDCA), Universidad Austral de Chile, Valdivia, Chile

(3) Núcleo Milenio MASH, Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Facultad de Ciencias, Universidad Austral de Chile, Valdivia, Chile

(4) IRL 3614 Evolutionary Biology and Ecology of Algae, CNRS, Sorbonne Université, Pontificia Universidad Católica de Chile, Universidad Austral de Chile, Station Biologique, Roscoff, France

(5) Centro FONDAP de Investigación en Dinámica de Ecosistemas Marinos de Altas Latitudes (IDEAL), Valdivia, Chile

Mazzaella laminarioides es un alga roja que se extiende por 3700Km en la zona intermareal de las costas rocosas de Chile. Reconocida por su gran importancia en la producción de carragenina, esta especie también desempeña un papel significativo en términos ecológicos. Secuencias parciales de los genes COI y *rbcl* han permitido detectar tres grupos genéticos muy diferenciados en *M. laminarioides* y se ha propuesto que la divergencia empezó con un proceso de especiación en ciernes (budding speciation) asociada a un evento de colonización desde las poblaciones del norte hacia el sur. Sin embargo, los pocos datos genómicos disponibles hasta la fecha en *M. laminarioides* ha limitado nuestro entendimiento de su historia evolutiva. En este estudio, utilizamos secuenciación de alto rendimiento a través de DNBseq para obtener y ensamblar genomas completos de cloroplastos y mitocondrias de los tres grupos genéticos de *M. laminarioides*, desentrañando su historia evolutiva y los tiempos de divergencia entre ellos. Nuestros resultados revelan que tanto los plastomas como los mitogenomas de los tres grupos genéticos de *M. laminarioides* presentan diferencias en tamaños y arquitectura, lo que apoya la idea de que podrían ser especies incipientes. Además, el estudio filogenómico muestra que estas tres especies crípticas putativas tendrían una divergencia reciente, donde la intensa actividad geológica y drásticas transformaciones geomorfológicas de la costa chilena durante el Cuaternario habrían sido los posibles impulsores del aislamiento y posterior especiación en este grupo de algas.

Keywords: Rodófito, Mitogenomas, Plastomas, Filogenia, Tiempos de divergencia

CL12. Impacto de barreras históricas estables al flujo de genes y eventos catastróficos sobre la estructuración genética de cuatro algas rojas a través de la costa chilena

Oscar Huanel^{1,2}, Marie-Laure Guillemain^{2,3}, Alejandro Montecinos⁴

(1) Millennium Nucleus Marine Agronomy of Seaweed Holobionts (MASH), Facultad de Ciencias Biológicas, Pontificia Universidad Católica de Chile, Casilla 114-D, Santiago, Chile

(2) IRL 3614 Evolutionary Biology and Ecology of Algae, CNRS, Sorbonne Université, Pontificia Universidad Católica de Chile, Universidad Austral de Chile, Station Biologique, Roscoff, France

(3) Millennium Nucleus Marine Agronomy of Seaweed Holobionts (MASH), Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Facultad de Ciencias, Universidad Austral de Chile, Casilla 567, Valdivia, Chile

(4) Universidad Austral de Chile, Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Facultad de Ciencias, Valdivia, Chile

Eventos históricos de vicarianza asociados a barreras físicas estables al flujo de genes generan quiebres genéticos concordantes entre especies co-distribuidas, mientras procesos estocásticos podrían provocar quiebres genéticos especie específicos como resultado de cuellos de botella demográficos o extinciones locales. En Chile, estudios previos muestran que el área de 30°S-33°S podría corresponder a una barrera estable para el flujo de genes, afectando la estructuración genética de un amplio número de especies de algas e invertebrados marinos. En este estudio secuenciamos parcialmente dos genes organelares (COI y *rbcl*) en cuatro morfoespecies de algas rojas co-distribuidas caracterizadas por una dispersión limitada: *Mazzaella laminarioides*, *M. membranacea*, *Ahnfeltiopsis vermicularis*, y *Asterfilopsis disciplinalis*. Nuestros resultados revelaron la existencia de diez linajes fuertemente diferenciados en las morfoespecies estudiadas. Se observaron fuertes quiebres genéticos, concordantes en espacio y tiempo (con un tiempo de divergencia estimado entre hace 6.2 y 19 millones de años para el COI y *rbcl*, respectivamente), en todas las especies a los 33°S. Por otro lado, en la costa centro-sur de Chile, la localización de los quiebres genéticos/sub-estructuraciones observadas varió ampliamente entre las morfoespecies (36°S, 38°S, 39°S y 40°S). Estos resultados sugieren que un importante evento histórico de vicarianza ha modelado la estructura genética de varios organismos marinos chilenos en el norte de la costa chilena durante el Mioceno medio, mientras que eventos estocásticos más recientes y la deriva genética podrían ser las fuerzas impulsoras de la divergencia/estructuración genética de la costa centro-sur de Chile.

Keywords: Filogeografía comparada, algas rojas, levantamiento costero, barreras históricas y contemporáneas al flujo de genes

CL13. Historia evolutiva de familia SLC17 y su especificación para el transporte de glutamato en animales

Nicolás Zúñiga-Soto¹, Claudio Quevedo¹, Felipe Aguilera¹

(1) Universidad de Concepción, Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Biológicas, Concepción, Chile

En vertebrados, las proteínas VGLUTs poseen un rol esencial en la transmisión sináptica al concentrar glutamato en vesículas, y son altamente homólogas (VGLUT1-3). Estas proteínas son miembros de la familia de transportadores SCL17 y su modo de acción está regulado por residuos de interacción y motivos estructurales. Mientras que los VGLUTs están altamente conservados en vertebrados, su historia evolutiva y cómo ocurrió la especificación de transportadores SCL17 a VGLUTs permanece no elucidado. Este trabajo presenta un estudio evolutivo y análisis estructural de la familia de SCL17 para entender su especificación a transporte glutamatérgico. El transporte de fosfatos es la función ancestral de la familia SCL17, mientras que los residuos fundamentales para el transporte de glutamato (R88 y R322 en humanos) están presentes solamente en proteínas de animales bilaterados. Además, encontramos que el motivo di-leucina-like, encargado de regular el reciclaje de las vesículas cargadas con glutamato, se encuentra ubicado en los transportadores de glutamato en animales bilaterados. Adicionalmente, realizamos una prueba de interacción de estos motivos con los complejos proteicos encargados del reclutamiento de proteínas de reciclaje vesicular, y determinamos que estos motivos interactúan activamente formando uniones hidrófobas con los mismos residuos descritos para motivos di-leucina en humanos. En conclusión, la historia evolutiva de la familia SCL17 apunta a un origen en el ancestro común de los animales eucariontes, y que la ganancia de residuos y motivos dieron origen a un transporte glutamatérgico que se puede correlacionar con la aparición de sistemas nerviosos centralizados.

Keywords: Familia SCL17, señalización de glutamato, evolución de animales, reciclaje vesicular

Financing: Financiamiento: PAI79170033, FONDECYT 11180084, FONDECYT 1220708.

CL14. Alto flujo génico y nula evidencia de estructuración poblacional dentro de la distribución geográfica de la jaiba comercial *Romaleon setosum* en Chile

Branco Tubin Arenas¹, Noemi Rojas-Hernández¹, Caren Vega-Retter¹, Luis M Pardo^{2,3}, David Veliz^{1,4}

(1) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Santiago, Chile

(2) Universidad Austral de Chile, Instituto de Ciencias Marinas y Limnológicas (ICML), Laboratorio Costero de Recursos Acuáticos de Calfuco (LCRAC), Facultad de Ciencias, Valdivia, Chile

(3) Centro FONDAP de Investigación de Dinámica de Ecosistemas Marinos de Altas Latitudes (IDEAL), Valdivia, Chile

(4) Centro de Ecología y Manejo Sustentable (ESMOI), Coquimbo, Chile

Conocer acerca de la estructura genético-poblacional de especies marinas comerciales es de gran importancia en la pesquería. Esta estructura genético-poblacional permite definir stocks pesqueros, conocer la conectividad entre poblaciones locales e inferir acerca de posibles patrones de adaptación local, información clave para el manejo pesquero. Entre las especies bentónicas pesqueras se encuentran los crustáceos braquiuros, destacando la jaiba *Romaleon setosum* que se extrae en toda la costa de Chile. Con el objetivo de analizar la estructura genético poblacional de *R. setosum*, se utilizó la variabilidad de miles de SNPs en individuos de 10 localidades cubriendo 2700 km de distancia. Después de realizar los filtros de limpieza correspondientes a la calidad de los datos SNPs y de individuos, se retuvieron 256 individuos y 2.383 SNPs. Los resultados no mostraron evidencias de una estructura genético-poblacional de *R. setosum* en el área estudiada, sugiriendo además la presencia de migrantes entre todos los sitios estudiados. Esta evidencia sugiere que en Chile existe solo una población genética de *R. setosum*, siendo una de las especies de crustáceo Cancridae que posee el más amplio rango de distribución de una población genéticamente uniforme en el mundo.

Keywords: Genética poblacional, Brachyura, SNPs, Flujo génico

Financing: Fondecyt 1230556, Anillo ATE220044

Conversatorio de Género

Fecha: Martes 17 de octubre 2023

Horario: 12:30 – 13:30

Lugar: Universidad Católica del Maule - Campus San Miguel

Política de género en convocatorias concursables

EXPOSITOR(A): Susana Celis

AFILIACIÓN: Asesora de Género ANID-MINCYT

Simposio 4: Cáncer hereditario en Chile: perspectiva desde las diferencias ancestrías

Fecha: Martes 17 de octubre 2023

Horario: 14:30 – 16:00

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Ricardo Fernández-Ramírez
AFILIACIÓN: Universidad Mayor

Los tumores hereditarios y familiares representan hasta un 30% de todas las neoplasias diagnosticadas. En Chile no existe un control epidemiológico molecular de la frecuencia de casos con alteraciones germinales. Muchos estudios han identificado variantes patogénicas fundadoras en la población chilena abarcando, sobre todo, neoplasias de mama y colon. Sin embargo, estos estudios han sido desarrollados con plataformas genómicas limitadas, basados en información europea y norte-americana, impidiendo la caracterización global e intrínseca de la población chilena. En este simposio, presentaremos una vinculación temática entre las dos secciones de la SOCHIGEN, direccionado a genetistas, consejeros genéticos, genomistas, bioinformáticos y biólogos moleculares. Detallaremos la conformación de una red nacional descentralizada en tumores hereditarios, los aspectos genómicos de las poblaciones subrepresentadas genéticamente tanto de tumores sólidos como hematológicos y la aplicabilidad de un biobanco de muestras germinales nacional con sede en una región extrema del país. Este simposio cuenta con participantes de las ciencias básicas y clínicas, de Universidades públicas y privadas, y es de interés tanto de estudiantes de pre, postgrado e investigadores.

Charla 1: El Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH): Una red nacional, horizontal y descentralizada en cáncer hereditario

EXPOSITOR(A): Ricardo Fernández-Ramírez
AFILIACIÓN: (1) Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH), Chile; (2) Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad Mayor, Santiago de Chile, Chile.

El GRUPO CHILENO DE CÁNCER HEREDITARIO (GCCH) nace a raíz de la necesidad de que el asesoramiento genético oncológico y el diagnóstico molecular sea realidad en los hospitales públicos del país. Sumado a la necesidad de caracterizar la variación genómica de la población chilena, el GCCH impulsa iniciativas fomentando y fortaleciendo la traslación del conocimiento básico hacia la clínica. Somos una red descentralizada, horizontal, conformada por médicos, biólogos, psicólogos, asesores genéticos vinculados a importantes Universidades, clínicas y hospitales de Chile y del extranjero. Somos un grupo espejo de la Unidad de cáncer hereditario y diagnóstico molecular del INSTITUTO CATALÁN DE ONCOLOGÍA, Barcelona, aplicando la misma tecnología, criterios clínicos y de calidad para la selección de las familias de alto riesgo, análisis genómicos y emisión de informes diagnósticos. Buscamos que más profesionales se involucren en nuestra misión de visibilizar la necesidad del asesoramiento genético vinculado al diagnóstico molecular en Chile, de amplio acceso y con altos estándares.

Charla 2: El Rol del Consejo Genético en el Manejo del Cáncer Hereditario en Chile: Un llamado a la profesionalización

EXPOSITOR(A): Sonia Margarit
AFILIACIÓN: (1) Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH), Chile; (2) Facultad de Medicina, Universidad del Desarrollo, Santiago de Chile, Chile.

El asesoramiento genético se define como un proceso comunicativo destinado a ayudar a los pacientes y sus familias a comprender y adaptarse a las implicaciones de la genética en diversas enfermedades, abarcando sus consecuencias médicas, familiares y sociales (Adaptado de Resta R. et al., 2006). A medida que los estudios de genética molecular continúan avanzando y ofrecen mejoras para diagnosticar, prevenir y tratar cánceres hereditarios, la escasez de profesionales de la salud con experiencia en genética, genómica y asesoramiento genético se ha vuelto cada vez más notoria. Particularmente, en el campo de la oncología, con el progreso en las terapias de medicina de precisión, la identificación de pacientes de alto riesgo, la realización de evaluaciones genéticas apropiadas y la interpretación precisa de los resultados se han vuelto fundamentales para brindar atención oportuna y de alta calidad a pacientes y sus familias. Los asesores genéticos, al ser especialistas en atención médica con una capacitación integral y con experiencia en genética, genómica y asesoramiento, colaboran estrechamente con genetistas clínicos y médicos de diversas disciplinas. Sus responsabilidades son múltiples y diversas desde dilucidar información genética/genómica a los pacientes, solicitar estudios genéticos y genómicos, evaluar el riesgo genético, inferir patrones de herencia, descifrar hallazgos de variantes, ofrecer opciones a los pacientes de los exámenes de detección de enfermedades relevantes y abordar con habilidad los desafíos psicosociales y éticos asociados con los diagnósticos y predisposiciones hereditarias. En Chile como en el resto de Latinoamérica la profesión de asesoramiento genético no está reconocida como una profesión independiente o subespecialidad. Teniendo en cuenta la escasez de programas acreditados y la demanda apremiante de formar profesionales de la salud en este ámbito, es imperativo abogar por el establecimiento de un programa de maestría que certifique una educación de alto calibre para la práctica competente del asesoramiento genético. Un programa de maestría de este tipo no sólo debería validar conocimientos en genética y genómica y las habilidades fundamentales necesarias para solicitar e interpretar los resultados de estudios genéticos, sino también inculcar aptitudes de asesoramiento para gestionar los problemas psicosociales, éticos y familiares que puedan surgir.

Charla 3: Tumores hereditarios en Chile: más allá de los paneles germinales internacionales

EXPOSITOR(A): Sebastián Morales

AFILIACIÓN: (1) Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH), Chile; (2) Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Universidad Mayor, Santiago de Chile, Chile.

El cáncer es la primera causa de muerte en Chile sobrepasando a la mortalidad por enfermedades cardiovasculares. Uno de los factores de riesgo más importante en algunos tipos de cáncer es la predisposición genética. Este factor corresponde a variantes genéticas o mutaciones germinales en genes que pueden aumentar hasta en un 90% el riesgo de desarrollar cáncer por sobre la población general. Estos tipos de cáncer denominados como hereditarios (CH) representan un desafío y oportunidad, ya que la estrategia más costo efectiva en CH es la identificación de personas portadores de predisposición genética y la posterior evaluación genética de sus familiares en riesgo. Los paneles multigenes generados internacionalmente han demostrado tener cerca de un 20% de rendimiento dejando muchas de las familias con resultados negativos pero que claramente cumplen criterios de síndrome de CH. En este contexto, dentro de los problemas más distinguibles son la fuga de datos genómicos de pacientes chilenos a empresas extranjeras y la subrepresentación genética de nuestra población en bases de datos genómicas. Por lo tanto, un enfoque hacia la generación de datos *in house* y ampliar los estudios de paneles a secuenciación del exoma completo (WES), podría permitir observar desde nuestro país los datos genómicos de pacientes chilenos y en un futuro generar suficiente evidencia para construir nuestra propia base de datos hacia una adecuada prevención para pacientes con cáncer hereditario..

Charla 4: Constitución de una Colección de Cáncer Hereditario asociada al Grupo Chileno de Cáncer Hereditario – GCCH

EXPOSITOR(A): Yolanda Espinosa-Parrilla

AFILIACIÓN: (1) Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH), Chile; (2) GEMMa- Genómica Evolutiva y Médica de Magallanes (CADI-UMAG) y Escuela de Medicina, Universidad de Magallanes, Punta Arenas, Chile

Algunos tipos de cánceres, cómo el cáncer de mama o el cáncer de estómago, tienden a agruparse en la misma familia. Pese a que dicha co-agrupación se debe tanto a la genética como al entorno compartidos, se estima que aproximadamente un 10% de los cánceres son originados por un componente hereditario de alta penetrancia. El diagnóstico y asesoramiento genético sirven para diagnosticar una predisposición hereditaria al cáncer, incluso antes de que aparezca, e intervenir evitando la aparición de dicho cáncer o guiando terapias para un mejor manejo clínico de la enfermedad. Como base para el diagnóstico molecular y la investigación fundamental estamos trabajando en la constitución de una colección de muestras biológicas humanas de alta calidad, e información asociada a las mismas, constituida tanto para casos índice con sospecha de cáncer hereditario como sus familiares. Se incluyen tanto muestras de sangre para estudios de predisposición al cáncer a partir de DNA genómico germinal, como muestras de tejido tumoral y tejido sano adyacente. Se planea la aplicación de enfoques “ómicos” en DNA, RNA y proteínas a partir de dichas muestras, con el objetivo de identificar factores genéticos de riesgo para múltiples tipos de cáncer, además de estudiar los efectos conjuntos de biomarcadores, factores ambientales y genéticos sobre el riesgo y la mortalidad por cáncer para lograr construir modelos de predicción aplicables al manejo clínico y asesoramiento genético.

Charla 5: Neoplasias hematológicas con predisposición germinal en Chile

EXPOSITOR(A):Alejandro Berkovits

AFILIACIÓN: (1) Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH), Chile; (2) Clínica Inmunocel, Santiago de Chile, Chile; (3) Hospital Sótero del Río, Santiago de Chile, Chile.

Se estima que alrededor de un 10% de las personas que tienen un cáncer hematológico es portador de variantes genéticas patogénicas heredadas predisponentes además a tumores sólidos. Entre los tumores hematológicos, la leucemia mieloblástica aguda suele ser la más frecuente. El asesoramiento genético asociado al diagnóstico molecular es de fundamental importancia ya que logra identificar las familias de alto riesgo. Pese a que los genes responsables por estos tumores hematológicos hereditarios no sean ampliamente conocidos, se cree que un porcentaje importante de casos se explique por genes conocidos por aumentar el riesgo a padecer tumores sólidos como es *BRCA1* y *TP53*. Ciertas condiciones hereditarias que pueden incrementar el riesgo de desarrollar leucemia están relacionadas con genes que se transmiten de forma autosómica dominante. Los pacientes portadores de esta mutación pueden manifestar uno o varios tipos de cáncer, o incluso no desarrollar ninguno. Es importante destacar que tanto hombres como mujeres pueden ser portadores de una mutación genética relacionada con la leucemia hereditaria y transmitirla a sus descendientes. En Chile, el GRUPO CHILENO DE CÁNCER HEREDITARIO (GCCH) impulsa fuertemente el análisis genómico de estas familias buscando correlacionar genotipos analizados con los fenotipos familiares, loque impacta directamente en la prevención, pronóstico y tratamiento de estos pacientes.

Resúmenes Comunicaciones Libres - SOCEVOL

Fecha: Martes 17 de octubre 2023

Horario: 14:30 – 16:00

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 2 (Auditorio F-100 de la Facultad de Ingeniería)

CL15. Consanguinidad y distancia de dispersión en peces payaso

Javiera Sánchez López¹, Ricardo Beldade¹

(1) Pontificia Universidad Católica de Chile, Ciencias Biológicas, Ciencias Biológicas, Avda. Libertador Bernardo O'Higgins 340, Santiago, Chile

La dispersión comúnmente se ve dirigida por factores tanto a nivel de individuo como a nivel del entorno. Uno de esos factores es la consanguinidad que causa una disminución del fitness. Se utiliza una meta-población de peces payaso *Amphiprion chrysopterus* de la Isla Moorea (en Polinesia Francesa) para estudiar cómo la consanguinidad afecta la dispersión de los individuos. Para tal, se compara el grado de parentesco en función de la distancia mínima de dispersión recorrida por la descendencia. Los individuos fueron genotipados siguiendo un enfoque RADseq; se secuenció a través de Miseq (Illumina); y se utilizó el pipeline bioinformático STACKS para identificar ~ 30.000 SNPs. El grado de parentesco entre pares de individuos fue calculado con el paquete RELATED en R. Las correlaciones entre distancia y grado de parentesco fueron calculadas en R. El grado de parentesco y la distancia mínima de dispersión recorrida no se correlacionaron de forma significativa. Sin embargo, no se encontraron individuos que se hayan instalado en anémonas con otros individuos emparentados. Tampoco se encontró una correlación positiva entre el grado de parentesco con las poblaciones vecinas. Estos resultados permiten entender por qué incluso una distancia de dispersión corta logra disminuir la consanguinidad. El padrón usualmente observado en los dispersal kernels de peces de arrecife de coral se entiende a luz de lo descrito. Una distancia corta de dispersión evita los potenciales costos de la consanguinidad como también disminuye los costos de la dispersión en sí misma.

Keywords: RADseq, Consanguinidad, Dispersión, Auto reclutamiento, Análisis de parentesco

Financing: ANR Stay or Go; Proyecto Puente (PUC)

CL16. La importancia de la investigación en la formación inicial docente para comprender la pérdida de la Biodiversidad dulceacuícola

Jéssica Bórquez¹, Luis Pinto², Eduardo Ravanal³

(1) Universidad Católica del Maule, Facultad de Ciencias de la Educación, Talca, Chile

(2) Universidad Católica de la Santísima Concepción, Programa ICEC, Concepción, Chile

(3) Universidad Santo Tomás, Facultad de Educación, Santiago, Chile

La alarmante crisis global que representa la pérdida de la biodiversidad en los ecosistemas dulceacuícolas, obliga una mayor discusión desde el punto de vista investigativo y educativo. Como problema epistemológico, la biodiversidad es un problema de conocimiento, que por su naturaleza abstracta, compleja y difícil de abordar y definir, resulta un desafío profesional para el profesorado de ciencias. La biodiversidad, presenta múltiples dimensiones, biológica (genes, especies, ecosistemas), económica-política, filosófica y sociocultural, relevantes para promover la construcción de ciudadanía desde el aula. Sin embargo, una investigación al currículum Nacional revela que los actuales planes de estudio en la formación inicial de profesores carecen de una visión holística y mantienen una didáctica tradicional de cómo enseñar las Ciencias Naturales. Desde la formación inicial docente se observa un incipiente acercamiento de los futuros docentes a la investigación científica utilizando datos reales en análisis de componentes genéticos y evolutivos que permitan la construcción de modelos explicativos acerca de la biodiversidad y sus territorios. Se discute la relevancia de que los futuros profesores cuenten con un conocimiento sólido de los avances científicos en diferentes áreas de las Ciencias Naturales, como también del conocimiento didáctico del contenido de Biodiversidad. Para lograr esto, las instituciones de formación docente deben incorporar en el currículo la investigación científica como una forma de comprender la naturaleza de las Ciencias y la importancia de construir modelos científicos escolares que promuevan la participación ciudadana desde situaciones paradigmáticas, que permitan hacer de un ecosistema dulceacuícola un modelo teórico mental en el estudiantado.

FONDECYT-1230711

Keywords: Biodiversidad, Formación Inicial, ecosistemas dulceacuícolas, Modelización

CL17. Estructura genética de *Athyonidium chilensis* a lo largo de la costa sur este del Pacífico

Francisco Javier Silva Ramírez^{1,2}, Antonio Brante Ramírez²

(1) Programa de Doctorado en Ciencias Mención en Biodiversidad y Biorecursos, Universidad Católica de la Santísima Concepción, Departamento de Ecología, Facultad de Ciencias, Alonso ribera 2850, Concepción, Chile

(2) Centro de Investigación en Biodiversidad y Ambientes Sustentables (CIBAS), Universidad Católica de la Santísima Concepción, Departamento de Medio Ambiente y Energía, Facultad de Ingeniería, Alonso ribera 2850, Concepción, Chile

La especie *Athyonidium chilensis* es un holoturio que habita tanto en la zona intermareal como en la zona submareal frente a la costa sureste del Pacífico. Esta especie constituye un recurso pesquero explotado comercialmente en Perú y Chile, y se exporta como producto seco a países asiáticos para consumo humano. A pesar de su relevancia comercial, no existen estudios que describan la distribución espacial de la variabilidad genética de *A. chilensis*. Esta información es clave para identificar los stocks poblacionales y establecer medidas de manejo y conservación de la especie. Con este fin, seleccionamos individuos adultos de seis bancos naturales de *A. chilensis* ubicados entre los 18 y 42° S, con el objetivo de caracterizar su estructura y diversidad genética. En nuestro estudio, analizamos un total de 364 secuencias: 241 correspondientes al gen COI-e y 123 al gen nuclear ATPS-b. La red de haplotipos y los análisis genéticos detectaron una alta diversidad genética en *A. chilensis*. Además, se observó estructuración genética a lo largo de la costa sureste del Pacífico. La variabilidad genética total observada se explica en un 68,92% por la variación genética entre poblaciones. Nuestros análisis también detectaron flujo génico entre las poblaciones de *A. chilensis*, el cual disminuye en poblaciones distantes. Estos resultados demuestran la existencia de diferentes stocks poblacionales a lo largo de la costa sureste del Pacífico, información que debe considerarse en la implementación de planes de manejo destinados a preservar la diversidad genética de *A. chilensis*.

Keywords: Filogeografía, *Athyonidium chilensis*, Citocromo c oxidasa subunidad 1, ATP sintetasa subunidad b

Financing: Beca de doctorado nacional ANID N°21201984

CL18. Mortalidad masiva de ballenas sei en Golfo de Penas, sur de Chile: caracterización genética de diferentes periodos de mortalidad entre los años 2015 y 2019

Francisca Michelle Rodríguez Opazo^{1,2}, Carlos Olavarría^{3,4}, Sebastián Kraft⁵, Mauricio Ulloa^{6,7}, Vreni Häussermann⁸, Elie Poulin^{1,2}, María José Pérez Álvarez^{1,2,3,9}

(1) Universidad de Chile, Laboratorio de Ecología Molecular, Instituto de Ecología y Biodiversidad (IEB), Facultad de Ciencias, Santiago, Chile

(2) Instituto Milenio Biodiversidad de Ecosistemas Antárticos y Subantárticos (BASE), Santiago, Chile

(3) Centro de Investigación EUTROPIA, Santiago, Chile

(4) Centro de Estudios Avanzados en Zonas Áridas (CEAZA), La Serena, Chile

(5) Centro de Ciências do Mar (CCMAR), Universidade do Algarve, 8005-139 Faro, Portugal

(6) Servicio Nacional de Pesca y Acuicultura, Valparaíso, Chile

(7) University of Las Palmas de Gran Canaria, Veterinary Histology and Pathology, Institute of Animal Health and Food Safety, Veterinary School, Las Palmas de Gran Canaria, Spain

(8) Universidad San Sebastián, Escuela de Ingeniería en Gestión de Expediciones y Ecoturismo, Facultad de Ciencias de la Naturaleza, Puerto Montt, Chile

(9) Universidad Mayor, Escuela de Medicina Veterinaria, Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Santiago, Chile

Mortalidades masivas (MM) en cetáceos han sido estudiadas en odontocetos, especies altamente sociales, mientras que en misticetos son escasamente registradas y su monitoreo es inexistente. El 2015 en Chile en el Golfo de Penas, ocurrió la MM más grande a nivel mundial de al menos 340 ballenas, donde la única especie identificada fue ballena sei. Esta zona fue propuesta como área de alimentación para la especie. Nuevas mortalidades de menor magnitud se registraron durante los años 2016, 2017 y 2019. Mediante genética forense identificamos 107 individuos como ballena sei, 97 del Periodo-1(P1):2015-16 y 10 del Periodo-2(P2):2019) y determinamos el sexo de 60 ballenas, siendo 41 machos-19 hembras. La diversidad genética en ambos periodos fue alta, $h=0,966$ y $0,978$ y $\pi=0,913$ y $0,793$ para ADNmt (Dloop). P1 presentó 34 haplotipos, con 21 compartidos entre dos y siete individuos. P2 presentó nueve haplotipos con uno compartido entre dos individuos. Al considerar ambos periodos se presentan 37 haplotipos y siete haplotipos de P2 fueron compartidos con P1 con una frecuencia 3-8 individuos. Si bien, en misticetos se propone que los individuos de una agrupación de alimentación no estarían relacionados, la caracterización genética de esta MM en diferentes periodos permite investigar por primera vez aspectos de estructura social de ballena sei en grandes agregaciones de alimentación, información desconocida para la especie. Este estudio reporta la multiciticidad de MM de ballenas sei en el Golfo de Penas, profundiza su caracterización genética y explora aspectos de la estructura social de esta especie.

Keywords: *Balaenoptera borealis*, genética forense, estructura social, ADN mitocondrial

Financing: Agencia Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID) Programa FONDECYT Iniciación 11170182; Instituto Milenio BASE Programa ICM-ANID, ICN2021_002.

CL19. Efecto de la pleiotropía sobre la tasa evolutiva: teoría y datos empíricos en pingüinos

Felipe Avello Duarte¹, Pablo Razeto Barry², Juliana Vianna^{3,4}, Elie Poulin^{1,4}

(1) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Las Palmeras 3425, Ñuñoa, Santiago, Chile

(2) Instituto de Filosofía y Ciencias de la Complejidad (IFICC), Los Alerces 3024, Ñuñoa, Santiago, Chile

(3) Pontificia Universidad Católica de Chile, Facultad de Ciencias Biológicas, Marcoleta 49, Santiago, Santiago, Chile

(4) Instituto Milenio Biodiversidad de Ecosistemas Antárticos y Subantárticos (BASE)

La capacidad de una secuencia nucleotídica de participar en múltiples procesos biológicos, conocida como pleiotropía, es una de varias propiedades asociadas a la relevancia funcional de un gen, las cuales imponen restricciones a los procesos evolutivos causando una disminución sobre su tasa de acumulación de sustituciones mutacionales. Simulaciones basadas en el modelo geométrico de Fisher indican que la relación negativa esperada entre pleiotropía y tasa evolutiva tiene un carácter transitorio, donde otras relaciones se pueden encontrar en distintos momentos del proceso de acumulación de sustituciones. En el presente estudio se investiga la relación entre ambas variables en las secuencias codificantes de 18 linajes de pingüinos aproximando la pleiotropía al número corregido de procesos biológicos asociados obtenidos de Gene Ontology, mientras que la tasa evolutiva se calcula por métodos convencionales de sustituciones por sitio. Los análisis se realizan en dos escalas temporales que capturan el detalle de las distintas etapas de la relación, análisis asociados a la edad de las secuencias codificantes y a los tiempos de divergencia de los linajes por medio de técnicas de filo estratificación y comparación por pares, respectivamente. Se encuentra que la relación varía en función del tiempo, donde la relación negativa esperada se encuentra acotada a la etapa más temprana del proceso evolutivo. Conforme a las predicciones teóricas, esta etapa es rápidamente reemplazada por una relación positiva de mayor duración y esta, a su vez, es sucedida por una etapa donde la pleiotropía no tiene efecto aparente sobre la tasa evolutiva.

Keywords: Pleiotropía, Pingüinos, Evolución Molecular, Tasa Evolutiva, Modelo Geométrico de Fisher

Charla Plenaria

Fecha: Martes 17 de octubre 2023

Horario: 16:30 – 17:30

Lugar: Universidad Católica del Maule - Campus San Miguel

Why demographic history matters for GWAS and polygenic prediction

EXPOSITOR(A): Dr. Arslan Zaidi

AFILIACIÓN: (1) University of Minnesota, Department of Genetics, Cell Biology, and Development. (2) University of Minnesota, Institute of Health Informatics

Genome-Wide Association Studies (GWAS) have revolutionized our understanding of the genetic basis of complex traits and diseases. There is a lot of interest in translating these findings to estimate an individual's genetic risk for disease (so-called polygenic risk) to be used in the clinic for early prevention and intervention. Unfortunately, the predictive ability of polygenic risk prediction is at present limited and varies as a function of ancestry. This is because both variant discovery and prediction accuracy depend on the genetic variation underlying complex traits, which in turn is shaped by population history. I will discuss why the genetic structure and demographic history of a population matters for the design and interpretation of GWAS and polygenic prediction. In particular, I will focus on how population structure can lead to false positive associations and/or inflated effect sizes of GWAS variants, even in relatively 'homogeneous' populations. I will illustrate how this can lead to inaccurate predictions of polygenic risk and discuss potential strategies to overcome this bias. I will discuss the implications of this work on the analysis of diverse, admixed cohorts, which are highly complex in terms of their genetic structure.

Keywords: GWAS, PopGen, Admixture, PRS

Resúmenes Pósters - SOCHIGEN

Fecha: Martes 17 de octubre 2023

Horario: 17:30 – 19:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Síndrome de Noonan: reporte de caso de variante en el número de copia en el gen LZTR1 asociado a cáncer de mama

Dante Palma Ruiz¹

(1) Sin AFILIACIÓN

Los genes más conocidos asociados al síndrome de cáncer de mama hereditario (CM) son los genes *BRCA1* y *BRCA2*. Alrededor del 30% de las pacientes con CM son portadoras de mutaciones puntuales en la línea germinal, o de reordenamientos estructurales genómicos que dan lugar a variaciones en el número de copias (CNV) en los genes *BRCA1* y *BRCA2*. El objetivo de este estudio fue identificar CNVs en 50 pacientes del Hospital Regional de Talca con antecedentes de alto riesgo para cáncer hereditario. De las pacientes analizadas, se identificó una paciente con antecedentes de alto riesgo para cáncer de mama hereditario (edad de diagnóstico a los 20 años y una hermana con CM), la cual presentó una variante en el número de copia clasificada como probablemente patogénica en heterocigosis que afecta al menos al gen *LZTR1* (NM_006767.4) (chr22:20979402-20999091), 22q11.21 con un tamaño de 19,69 Kb. Esta CNV fue confirmada por MLPA (multiplex ligation-dependent probe amplification), este hallazgo podría ser compatible con un diagnóstico genético de #616564 Síndrome de Noonan tipo 10 en la paciente, con patrón de herencia autosómico dominante.

Caracterización del microbioma estomacal asociado a la progresión del cáncer gástrico en la cohorte MAGIC de Magallanes

Daniela Zapata-Contreras^{1,2}, Diego Altamirano Pinela¹, Alejandro Altamirano Mansilla³, Claudio Urrea Robin³, Carlos Delgado San Martín³, María José Iriarte Castro³, Marcela Puente Leiva³, Lissette Leiva Sánchez³, Yolanda Espinosa-Parrilla^{1,2,4}

(1) Medical and Evolutionary Genomics in Magallanes (GEMMa), Center for Education Healthcare and Investigation (CADI-UMAG), Punta Arenas, Chile

(2) School of Medicine, University of Magallanes, Chile, Punta Arenas, Chile

(3) Regional Clinical Hospital of Magallanes, Punta Arenas, Chile

(4) Interuniversity Center for Healthy Aging (CIES), Chile

El cáncer gástrico es la segunda causa de muerte por cáncer en Chile, cuya incidencia y mortalidad dependen de factores de riesgo tanto genéticos como ambientales. Entre estos últimos, la infección por *Helicobacter pylori* (HP) es el principal debido a los cambios que la inflamación crónica puede provocar en la mucosa gástrica. Aproximadamente, 50% de los pacientes con cáncer gástrico presentan infección por HP, sin embargo, sólo alrededor del 2-3% de las personas infectadas desarrollan cáncer. Estudios recientes han planteado el papel que otras bacterias no-HP en el estómago pueden tener en la patogénesis gástrica. Para caracterizar el microbioma asociado a la progresión del cáncer gástrico, se realizó secuenciación del gen de RNA ribosómico 16S mediante la tecnología Illumina a partir del ADN de 20 muestras de gastrectomía, tanto de tejido tumoral como adyacente, de 3 casos de cáncer gástrico incipiente y 7 avanzado de la cohorte MAGIC de la región de Magallanes. El análisis de la diversidad beta mostró que los tejidos tumorales de cáncer avanzado se agrupan en un clúster diferente respecto al cáncer incipiente. Adicionalmente, el análisis de la riqueza de variantes de secuencia en los amplicones (ASVs) mostró una mayor diversidad para el cáncer avanzado respecto al incipiente, identificando los filos Proteobacteria y Firmicutes como los más abundantes, para cáncer incipiente y avanzado, respectivamente. Comprender el rol de estas bacterias no-HP en la progresión

del cáncer gástrico permitirá un mayor entendimiento de la fisiopatología de esta enfermedad ayudando al diseño de estrategias preventivas y terapéuticas.

Keywords: Cáncer gástrico, Microbioma, Estómago, 16S, *Helicobacter pylori*

Financing: FONDECYT 1170446, MAG1995

Aporte de linajes mitocondriales indígenas a la población actual de Curicó

Patricia Silva Morales¹, Michael Orellana-Soto¹, Mauricio Moraga Vergara¹

(1) Universidad de Chile, Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina

La población chilena actual es mayoritariamente el resultado de la mezcla cultural y genética entre indígenas y españoles. El ADN mitocondrial es un marcador de herencia uniparental materna que ha sido utilizado ampliamente en el estudio de poblaciones humanas. En Chile se ha determinado que tanto en poblaciones urbanas como rurales los linajes mitocondriales son mayoritariamente amerindios. Las frecuencias observadas y la distribución geográfica de estas variantes aportan información respecto a los patrones de migración y orígenes de las poblaciones. La población de Curicó, ubicada en la región del Maule, no estuvo exenta de estos procesos y constituye la población de interés en esta investigación. Para evaluar el aporte de la mujer indígena en la conformación inicial de la población de Curicó se determinaron los haplogrupos mitocondriales mediante el análisis de secuencias de la región D-Loop. Se extrajo ADN a partir de muestras de saliva de voluntarias y voluntarios originarios de Curicó. Se amplificó y secuenció la región D-Loop para determinar las variantes del ADNmt encontrándose altas frecuencias de los haplogrupos B2i2, C1b13 y D1g propios del sur de Sudamérica. Se comparó el perfil de haplogrupos encontrados con el de poblaciones urbanas y rurales chilenas, con el fin de estimar la diferenciación genética entre Curicó y estas. Se determinó que Curicó presenta mayor cercanía genética con poblaciones originarias del sur de Chile. Estos resultados evidencian el aporte mayoritario de mujeres indígenas del centro-sur de Chile a la conformación de la población de Curicó.

Keywords: Población chilena, Curicó, ADN mitocondrial, D-Loop, Haplogrupos mitocondriales

Financing: FONDECYT 1181889 "Del poblamiento inicial del continente a la diferenciación geográfica regional: un estudio diacrónico de linajes maternos en poblaciones humanas de Chile"

Predicción computacional de variantes patogénicas de genes responsables de la evasión inmunitaria en cáncer de pulmón

Camila Gonzalez¹, Vivian D'Afonseca²

(1) Universidad Católica del Maule, Ingeniería en biotecnología, Ciencias agrarias y forestales, Campus San Miguel, Avenida San Miguel 3605, Talca, Chile

(2) Universidad Católica del Maule, Ciencias Preclínicas, Medicina, Campus San Miguel, Avenida San Miguel 3605, Talca, Chile

Casi una cuarta parte de todas las muertes por cáncer se deben al cáncer de pulmón. En este tipo de tumor, varios genes están relacionados con la evasión inmunitaria, que incide directamente en el diseño de estrategias terapéuticas efectivas. Se destacan en este proceso, los genes *CD274*, *MCL1*, *B3GNT2* y *JUNB*. Mediante análisis computacionales se realizó la predicción de la patogenicidad y efecto biológico de las variantes genéticas reportadas en un banco de datos público. Fue posible obtener el grado de patogenicidad de distintas variantes, además de predecir la estabilidad proteica de los productos de estos genes portadores de variaciones. Como resultado, las variantes clasificadas como patogénicas disminuyen la estabilidad de las proteínas codificadas por *CD274*, *MCL1* y *JUNB*. Para el gen *B3GNT2*, las variantes clasificadas con menor grado de patogenicidad no influyeron en la estabilidad de la proteína y las con mayor grado de patogenicidad, hicieron que la estabilidad decaiga. Las variantes patogénicas identificadas fueron p.Glu164Lys, p.Arg187Trp, p.Glu123Lys, p.Leu348Val, p.Glu225Gln, p.Arg126His, p.Leu123Phe, p.Thr336Ala, p.Ala55Asp, p.Asp12His y p.Gln229His. Se pudo observar que el protocolo computacional del estudio permitió la identificación de variantes patogénicas según los niveles de patogenicidad en los genes *CD274*, *MCL1*, *B3GNT2* y *JUNB*, además de predecir su efecto sobre la estabilidad de sus productos, evidenciando algunas posibles causas del fracaso de estrategias terapéuticas contra el cáncer. Por ello, es de gran relevancia continuar realizando análisis computacionales que permiten la predicción de procesos biológicos mediante la recolección de datos disponibles en repositorios públicos.

Keywords: Cáncer, Evasión inmunitaria, Variantes patogénicas

Estandarización del método de diagnóstico molecular para la detección de *Mycobacterium* spp. a partir de muestras de biopsia para finadas del Hospital Regional de Talca (HRT)

Elizabeth Valdés², Vivian D'Afonseca Da Silva Ferreira¹

(1) Departamento de Ciencias Preclínicas, Facultad de Medicina, Universidad Católica del Maule, Talca, Chile

(2) Doctorado en Biotecnología Traslacional, Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, Escuela de Ingeniería en Biotecnología, Universidad Católica del Maule, Talca, Chile

Las microbacterias son un grupo de microorganismos que se ocasionan uno de los problemas de salud más graves a nivel mundial pero siguen siendo una de las principales causas de muerte en adultos, según datos de la Organización Mundial de la Salud. Además, cabe señalar que la prevalencia y gravedad de la infección es más importante en pacientes coinfectados por el Virus de la Inmunodeficiencia Humana (VIH). Por ello, en el presente estudio se estandarizó un protocolo tanto para la extracción de ADN total de biopsias parafinadas de pacientes con síntomas de tuberculosis, como PCR convencional, con el objetivo final

de implementar esta técnica como método de diagnóstico molecular dirigido a detectar *Mycobacterium Spp* en el Hospital Regional de Talca (HRT). Se utilizaron cinco cebadores diferentes (IS6110, Rv0577, MRL41/MRL42, KatG, oxyR y Rv3877/8) y el gen de la β -globina (housekeeping) como control interno de las reacciones de PCR para determinar la eficiencia de detección de *Mycobacterium Spp*. A partir de muestras de tejido de pacientes con síntomas de tuberculosis se obtuvieron resultados de amplificación para el caso del gen Rv0577, evidenciando la presencia del amplicón de peso molecular esperado de 125 pb.

Keywords: *Mycobacterium tuberculosis*, Prevalencia, PCR convencional

Relación entre la localización de SKI e inestabilidad genómica en células con niveles disminuidos de expresión del gen

Christopher Lavalle Chavez¹, Evelin Gonzalez-Feliu^{1,2}, Victor Pola¹, Evelyn Zambrano¹, Alejandro Blanco², Ricardo Armisen², Katherine Marcelain¹

(1) Universidad de Chile, Departamento de Oncología Básico Clínico, Medicina, Santiago, Chile.

(2) Universidad del Desarrollo, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina, Centro Genética y Genómica, Santiago, Chile.

La proteína SKI ("Sloan-Kettering Institute") es parte de complejos co represores transcripcionales que contienen actividad desacetilasa de histonas (HDACs), entre otros. Recientemente se ha mostrado que la ausencia de esta proteína se relaciona con defectos en la segregación cromosómica y subsecuente aneuploidía. En este trabajo se evaluó si esta proteína es necesaria para la mantención de la integridad genómica en distintas regiones del genoma. Se evidenció la presencia de fracturas bicatenarias y de alteraciones pre-mitóticas (puentes de cromatina) en células de epitelio mamario MCF10A knockdown para SKI (MCF10A-shSKI), comparado con controles (MCF10A-shC). Mediante ChIP-Seq se analizó la ocupación de SKI en regiones peri centroméricas, encontrándose principalmente en el cr.22 en células HepG2. Además se encontró una distribución heterogénea en los distintos cromosomas. A través de análisis de exomas completos se relaciona la presencia de mutaciones puntuales con la localización de SKI en las regiones genómicas y alteraciones en el número de copias (CNV) en células mamarias. Las células MCF10A-shSKI presentaron regiones con pérdida de copias significativamente mayores, comparado con células controles. Estos resultados reafirman la evidencia que indica que SKI es necesaria para la mantención de la integridad genómica, ampliando su papel no sólo a la segregación cromosómica, sino también en la generación y/o reparación de las fracturas bicatenarias.

Keywords: Heterocromatina pericentromérica, Ski, Double Strand Break, mutaciones

Financing: FONDECYT 1221162, ACT210079

Síndrome de Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Snijders Blok, a propósito de un caso

Rosemarie Menke Zurita¹, Rafael Lobos Urbina¹, Valentina Castillo Jorquera¹

(1) Hospital Clínico Universidad de Chile, Sección Genética, Dr. Carlos Lorca Tobar 999, Santiago, Chile

Introducción: El Síndrome de Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X tipo Snijders Blok, es una enfermedad de carácter dominante ligada al cromosoma X, en su mayoría de novo. Se caracteriza por presentar retraso del desarrollo psicomotor y discapacidad intelectual de grado variable, con ausencia de lenguaje en algunos casos o dispraxia verbal. Dentro de los rasgos faciales distintivos se encuentran cara larga e hipotónica, frente amplia, puente nasal ancho con punta nasal amplia. Otras manifestaciones incluyen hipotonía alternada con episodios de hipertonia, lo que se asocia a dificultades para la alimentación en la infancia, alteraciones del comportamiento, cardiopatías congénitas, problemas respiratorios, epilepsia focal que pueden asociarse a alteraciones cerebrales como hipoplasia de cuerpo caloso, ventriculomegalia, hipoacusia, problemas oculares, hiperlaxitud, escoliosis, pubertad precoz. Afecta principalmente a mujeres y presenta expresividad variable. **Caso clínico:** Se presenta el caso de una paciente de 2 años, derivada por síndrome hipotónico central con episodios de hipertonia episódica, retraso del desarrollo psicomotor global y trastorno de deglución. Dado el fenotipo de la paciente, se decide realizar una secuenciación completa de exoma, que reporta una variante en heterocigosis, probablemente patogénica en el gen *DDX3X* c.543+2T>C. Se estudió dirigidamente otras posibles manifestaciones, pesquizando en el ecocardiograma un drenaje venoso anómalo de una vena pulmonar y forman oval permeable con 2 orificios, que requerirá seguimiento por cardiología. **Conclusiones:** Queda de manifiesto la importancia del diagnóstico molecular de este síndrome, en el pronóstico y seguimiento de estos pacientes, así como el asesoramiento genético de éstos.

Keywords: Snijders Blok, discapacidad intelectual, hipotonía

Financing: Este trabajo no requirió financiamiento

Revisión sistemática sobre marcadores genéticos de riesgo para cardiotoxicidad inducida por antraciclinas

Pamela Lopez Contreras¹

(1) Universidad Bernardo O'Higgins, Escuela de Tecnología Médica, Facultad de Ciencias de la Salud, General Gana 1702, Santiago, Chile

Introducción: Dentro de los principales medicamentos de quimioterapia utilizados se encuentran las antraciclinas, además de los efectos secundarios asociados a los fármacos de quimioterapia, las antraciclinas pueden producir cardiotoxicidad, la cual puede ocurrir de forma aguda, subaguda o crónica y se relaciona directamente con la dosis recibida y acumulada del fármaco. Se ha reportado en la literatura que la presencia de ciertas variantes genéticas se asocia con mayor o menor riesgo de desarrollo de cardiotoxicidad frente al tratamiento con antraciclinas. **Objetivo:** Determinar cuáles son los marcadores genéticos de riesgo

que se han reportado en la literatura asociados con el desarrollo de cardiotoxicidad por el uso de antraciclinas. **Materiales y métodos:** Revisión sistemática, basada en la declaración PRISMA, de artículos de las bases de datos PubMed, Scopus y ScienceDirect, utilizando los conceptos claves: antraciclinas, cardiotoxicidad y marcadores genéticos, considerando también conceptos sinónimos. **Resultados:** Los artículos científicos encontrados que se vinculaban con el tema de interés, permitieron establecer que a la fecha se han reportado marcadores genéticos de riesgo en los genes: CBR1, CBR3, CBR4, AKR, CQO1, AKT1, MAPK14, MAPK8, STAT3, CAS3, TP53, MRP2, RAC2 y RARG. **Conclusiones:** Dado el impacto negativo que la cardiotoxicidad puede tener en la expectativa y calidad de vida de los pacientes tratados con antraciclinas, resulta de gran importancia contar con información farmacogenómica, que permita conocer que pacientes tienen un mayor riesgo de desarrollar cardiotoxicidad, para tomar precauciones adicionales con ellos y asegurar el uso de fármacos cardioprotectores como prevención primaria.

Keywords: Cardiotoxicidad, antraciclinas, marcadores genéticos

Clasificación molecular del cáncer colorrectal avanzado para un tratamiento personalizado

Jessica Toro¹, Alejandra Salas^{1,5}, Evelin González², Guillermo Valenzuela¹, Jaime González⁴, Olga Barajas^{1,3}, Mónica Ahumada^{1,3}, Katherine Marcelain^{1,6}

(1) Universidad de Chile, Departamento de Oncología Básico Clínico, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

(2) Universidad del Desarrollo, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina, Centro Genética y Genómica, Santiago, Chile

(3) Hospital Clínico Universidad de Chile, Santiago, Chile

(4) Centro de Investigación Clínica Bradford Hill, Santiago, Chile

(5) Hospital Militar de Santiago, Anatomía Patológica, Santiago, Chile

(6) Centro para la Prevención y Control del Cáncer (CECAN), Chile

La clasificación molecular del cáncer colorrectal es una herramienta importante para comprender la heterogeneidad del cáncer colorrectal y así, predecir el pronóstico del paciente y guiar el tratamiento. En este estudio se caracterizaron los perfiles moleculares de 30 muestras tumorales de pacientes con CCR en etapa avanzada (CCR-IV), de acuerdo con el modelo de clasificación basado en los subtipos moleculares de consenso (CMS), mediante la determinación de la expresión de β -catenina, TGF - β y c -myc, secuenciación masiva (NGS), además se utilizó Inmunohistoquímica (IHQ), para la determinación de marcadores de infiltración linfocitaria e inestabilidad microsatelital (MSI). En la mayoría de los pacientes se encontró una disminución de la expresión de β -catenina (93%) y de TGF - β (60%); y un aumento de c -myc (60%). Se encontraron diferencias en la densidad celular de linfocitos CD3(+) y una alta frecuencia de tumores con MSI-bajo. La distribución de mutaciones según las características clínico-patológicas mostró una mayor frecuencia de mutaciones en colon izquierdo (79%) en comparación a las identificadas en colon derecho (21%), tanto en hombres (62%) como en mujeres (38%). Siendo los genes más mutados $TP53$ (63%), $KRAS$ (47%), $ARID1A$ (20%) y $PIK3CA$ (13%). El 80% de los pacientes fueron clasificados en alguno de los CMS (20% CMS1, 40% CMS2, 3% CMS3 Y 17% CMS4). Por lo tanto, un número reducido de marcadores moleculares permitió agrupar a los pacientes en subgrupos. Esto podría ayudar a guiar el tratamiento y optimizar el manejo clínico.

Keywords: Cáncer colorrectal, Genómica del cáncer, NGS, KRAS

Financing: Proyecto FONIS SA20I0059, FONDEF ID21I10355, FONDAP 152220002 (CECAN)

Programa de cáncer hereditario de la región del Maule: Implementación de Asesoramiento genético oncológico y test genético-molecular para identificación y seguimiento de población de alto riesgo

Natalia Landeros^{1,2,3}, Laura Vargas^{4,5}, Alejandra Mampel^{4,5}, Silvana Denita⁶, Hernán Araya⁷, Jacqueline Romero³, Rafael Hasbún⁷, Ramón Pérez^{1,2,3}.

(1) Unidad de Innovación en Prevención y Oncología de Precisión, Centro Oncológico, Facultad de Medicina, Universidad Católica del Maule, Talca 3480094, Chile.

(2) In Vivo Tumor Biology Research Facility, Centro Oncológico, Facultad de Medicina, Universidad Católica del Maule, Talca 3480094, Chile.

(3) Biomedical Research Labs, Facultad de Medicina, Universidad Católica del Maule, Talca 3480094, Chile.

(4) University Hospital, Mendoza, Argentina.

(5) Medical School, National University of Cuyo, Mendoza, Argentina.

(6) HEMA SAS, Mendoza, Argentina.

(7) Hospital Regional de Talca (HRT), Talca 3480094, Chile

Se estima que un 10% de los casos de cáncer de mama (CM) corresponde a CM hereditario, cuya génesis está asociada a variantes patogénicas germinales que ocurren en genes de susceptibilidad al CM. Se estima que el 20% adicional de los casos de CM tienen un componente genético familiar; por lo tanto, la predisposición al CM no se atribuye a un solo gen heredado de alta penetrancia, sino a variantes en genes de penetrancia moderada a baja con herencia poligénica. Estándares internacionales sugieren que, para esta población de alto riesgo, se debe realizar secuenciación de paneles de múltiples genes en el contexto de un asesoramiento genético oncológico pre/post secuenciación. La identificación de individuos con variantes patogénicas o probablemente patogénicas en un gen asociado con el cáncer de mama hereditario ofrece la oportunidad de control y seguimiento específico a los pacientes, además sugerir medidas quirúrgicas de reducción de riesgo. Sin embargo, este tipo de análisis no cuenta con acceso y financiamiento disponible para pacientes del sistema público nacional. Mediante el financiamiento del Gobierno Regional del Maule, y en colaboración con instituciones regionales e internacionales del ámbito de la oncología, el Centro Oncológico de la Universidad Católica del Maule, implementó un programa gratuito e integral de Cáncer Hereditario el cual hasta la fecha ha incorporado a 100 pacientes de la región y sus familias, los cuales se han beneficiado de este programa en coordinación con el Hospital Regional de Talca.

Método bioinformático para el cálculo de discordancia mitonuclear (DMN) en individuos mestizos

Mauricio Ruiz¹, Boris Rebolledo-Jaramillo¹

(1) Universidad del Desarrollo, Centro de Genética y Genómica, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

La coevolución de los genomas nucleares y mitocondriales ha garantizado por millones de años la función mitocondrial. En Latinoamérica, la introducción de genomas europeos (EUR) y africanos (AFR), durante la colonización trajo consigo una oportunidad para probar naturalmente diferentes combinaciones de genomas nucleares y mitocondriales. Sin embargo, el impacto de la potencial "discordancia mitonuclear" (DMN, diferencias en ancestrías), no ha sido evaluada en personas mestizas americanas (AMR), a pesar de que se ha observado que en otros organismos DMN altera la función mitocondrial y reduce viabilidad. Este trabajo describe un pipeline bioinformático para el cálculo de DMN a partir de variantes genéticas en formato VCF. Se utilizaron los datos del proyecto 1000 Genomas versión de alta profundidad (N = 3202 individuos). Los datos se dividieron en referencia y análisis. Para el grupo referencia se seleccionaron todos los individuos con ancestría EUR, AFR y AMR con estimación de mestizaje menor al 10%, de acuerdo a los resultados de ADMIXTURE (k = 5). Para el grupo de análisis se seleccionaron todos los individuos AMR restantes. Luego se calculó la ancestría local del grupo de análisis usando RFMix. Los segmentos de ancestría local fueron intersectados con cada gen en el genoma de un individuo para asignarle su correspondiente ancestría (o ancestrías en caso de intersectar con varios segmentos). Luego se calculó DMN, por gen, como el porcentaje de ancestría nuclear no explicada por la ancestría del haplogrupo mitocondrial. El pipeline fue ejecutado con 50 procesadores, 88 GB de RAM y demoró 1.5 días.

Keywords: Discordancia mitonuclear, 1000 Genomas, Ancestría, Pipeline, ADNmt

Financing: FONDECYT iniciación 11220642. FONDEQUIP EQM150093.

Raoultella planticola: secuenciación de la bacteria multirresistente a los antibióticos de última generación

Alex Sepulveda Bobadilla¹, Diego Verdugo Igor¹, Gloria Gonzalez Silva¹

(1) Universidad Católica del Maule, Ciencias agrarias, Ciencias agrarias y forestales, Avenida San Miguel 3605, Talca, Chile

La resistencia a los antimicrobianos por parte de las bacterias se ha convertido en un problema de salud alarmante a nivel mundial, registrándose un aumento exponencial en los últimos años. Se estima que el 50% de las infecciones humanas pueden ser resistentes a los antibióticos comunes, con un registro de mortalidad que llega a las 700.000 muertes anuales a nivel mundial. La presente investigación comienza con un paciente que presentó, según diagnóstico médico un cuadro respiratorio agudo (bronquitis) provocado por estreptococos. Con la finalidad de controlar la infección se realizó un tratamiento, en el cual se administraron múltiples agentes antimicrobianos de manera secuencial debido al error en el diagnóstico. Posteriormente, se aislaron colonias bacterianas en los medios Luria Bertani y Mueller Hinton. Seguidamente, fueron cultivados y extraídos sus ácidos nucleicos por triplicado para secuenciación completa de su genoma, a través de Illumina. El ensamblaje del microorganismo presentó una secuencia de 5.489.919 pb. Se determinó una identidad del 100% de la región 16S con la secuencia de referencia CP026047.1, siendo clasificada de *Raoultella planticola*. Se encontraron 5.583 marcos de lectura abierto, de los cuales se identificaron que al menos tres se relacionan a resistencia bacteriana en otras bacterias como *Klebsiella* spp y *Escherichia coli*. Destacándose ORF1 Efflux RND transporter periplasmic, ORF2 FosA family fosfomicin resistance y ORF3 class A beta-lactamase. Este estudio destaca al ser la primera secuenciación completa de la bacteria en el país. Comprenderla ayudará a prevenir diagnósticos equivocados y mejorar la selección de tratamientos en pacientes.

Keywords: Secuenciación, Genoma completo, Raoultella planticola

Financing: Financiamiento: proyecto FIC Innovación para el testeo con un nuevo dispositivo en el monitoreo del virus respiratorio COVID-19 en materiales particulados de la Región del Maule. BIP:40.027.608-0

Análisis de enriquecimiento funcional de genes en 19 tipos de cáncer utilizando herramientas bioinformáticas

Constanza Valenzuela Araya¹, Samuel Molina Bustos², Felipe Mardones Guerrero³, David Medina Ortiz⁴, Ricardo Armisen⁵, Sebastián Contreras González⁶, Karen Oróstica¹

(1) Instituto de Investigación Interdisciplinaria, Vicerrectoría Académica, Universidad de Talca, 3460000, Talca, Chile.

(2) Departamento de Ingeniería Eléctrica, Universidad de Chile, Santiago, Chile.

(3) Facultad de ciencias agrarias y forestales, Universidad Católica del Maule, Talca, Chile.

(4) Departamento de Ingeniería en Computación, Universidad de Magallanes, Punta Arenas, Chile.

(5) Facultad de Medicina Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo, 7590943, Santiago, Chile.

(6) Max Planck Institute for Dynamics and Self-Organization, Göttingen, Germany.

En este trabajo se presenta un enfoque bioinformático integral para el enriquecimiento funcional de un listado de genes de interés para 19 tipos tumorales, identificados mediante modelos de machine learning. Estos modelos están basados en patrones mutacionales somáticos de genomas completos del consorcio Pan-Cancer Analysis of Whole Genomes (PCAWG). Este trabajo consta de tres etapas principales: limpieza y selección de datos, análisis de enriquecimiento de genes y generación de redes funcionales. En la fase de depuración, procesamos el listado de genes utilizando *g:Convert* para obtener nombres y descripciones funcionales en formato *Ensembl*. Identificamos 742 entradas, incluyendo tanto genes codificadores de proteínas (PCG) como microARNs (miRNAs), y excluimos pseudogenes, genes de RNA, transcritos, ORFs, etc. Completamos datos faltantes con búsquedas en *Ensembl* y validación en *GeneCards*. El análisis de enriquecimiento funcional se realizó con el

paquete *gprofiler2* de R, el cual abarca bases de datos como Gene Ontology, KEGG, Reactome, entre otras. Utilizamos parámetros estándar y calculamos el valor de False Discovery Rate (FDR) a un nivel de significancia de 0.05. Este análisis proporciona una comprensión más profunda de las funciones biológicas asociadas a los genes. En particular, se revela una diversa distribución de 1535 términos, resaltando la base de datos "GO" (43%) y los menos comunes como "microRNA" (1%) y "WikiPathways/Human Phenotype Ontology" (5% cada uno). Los tipos tumorales "melanoma" y "adenocarcinoma gástrico" lideran en cantidad de conceptos (323 y 239). CORUM abarca 17 cánceres, mientras "microRNA/Human Phenotype Ontology" subordina a 3 cada uno.

Keywords: Enriquecimiento funcional, gProfiler, Bioinformática, Genómica del Cáncer

Financing: Agradecimiento al proyecto InES-Género INGE210025

Variantes BRCA1/2 en cohorte hospitalaria Chilena y revisión de la literatura nacional

Fernanda Martin Merlez¹, Isabel Saffie Vega², Mabel Hurtado Martínez^{1,2}, Diana Ávila Jaque⁵, Rodrigo Lagos Chávez³, Carolina Selman Bravo⁴, Jonathan Huserman Lupu⁷, Valentina Castillo Jorquera^{6,8}, Badir Chahuán Manzur^{1,2}

(1) Fundación Arturo López Pérez, Unidad Asesoramiento Genético Oncológico, Santiago, Chile

(2) Fundación Arturo López Pérez, Cirugía de mama, Santiago, Chile

(3) Fundación Arturo López Pérez, Unidad Estadística, Santiago, Chile

(4) Fundación Arturo López Pérez, Subdirección Unidades Diagnósticas, Santiago, Chile

(5) Hospital San Juan de Dios, Departamento Genética, Santiago, Chile

(6) Hospital Clínico Universidad de Chile, Departamento Genética, Santiago, Chile

(7) Hospital Base Osorno, Departamento Genética, Santiago, Chile

(8) Hospital Dr. Sótero del Río, Departamento Genética, Santiago, Chile

Objetivo: Determinar el rendimiento diagnóstico de paneles multigen mediante secuenciación de nueva generación para cáncer de mama y ovario en un centro oncológico chileno de alta complejidad, y ampliar el espectro genotípico de variantes en *BRCA* en familias chilenas. **Métodos:** Analizamos retrospectivamente los resultados de las pruebas genéticas de 722 individuos de la unidad de asesoramiento genético de la Fundación Arturo López Pérez entre 2016 y 2021, y realizamos una búsqueda bibliográfica de artículos que analizaron la frecuencia de variantes patogénicas germinales en *BRCA1/2* en población chilena. **Resultados:** El 23,5% de los paneles tuvieron resultados positivos, siendo el 60% debido a variantes patogénicas en los genes *BRCA1/2*. Identificamos siete variantes no reportadas previamente en *BRCA1*. El 11,5% de las familias de esta cohorte presentaron variantes del número de copias en *BRCA 1/2*, y en el 31% de los resultados se identificaron una o más variantes de significado incierto. 8 estudios analizaron la frecuencia de variantes patogénicas en *BRCA1/2* en población chilena entre 2006 y 2023, con una frecuencia entre 7,1% y 17,1%. En Chile se han reportado 51 variantes en *BRCA1* en 149 familias y 38 variantes en *BRCA2* en 132 familias. Nueve variantes patogénicas identificadas como fundadoras en un estudio, estuvieron presentes en el 51,9% del total de familias chilenas reportadas. **Conclusión:** Los paneles multigen mediante NGS deberían considerarse una estrategia de primera línea para el diagnóstico de variantes puntuales y de número de copias en *BRCA1/2* y otros genes para cáncer de mama y de ovario hereditarios.

Keywords: BRCA1, BRCA2, Chile, Germinal

Financing: Este estudio no tuvo financiamiento

Comparación de perfiles selectivos en virus ADN o ARN para determinar si son mono o bi-catenarios

Carlos Valenzuela Yuraidini¹

(1) Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile.

Al estudiar dinucleótidos cuyas bases están separadas por 0, 1, 2 ... K sitios nucleotídicos encontré enormes desviaciones de la neutralidad que además resultaron periódicas. Estas desviaciones permiten generar una matriz con filas número de nucleótidos de separación y columnas orden de distancia a la neutralidad (significación) definido por el valor del χ^2 que da la no aleatoriedad de la distribución de ambas bases. El orden de significación, el coeficiente de selección y su signo (- o +) definen los perfiles selectivos. Cuando el ADN es bicatenario tanto la mutación como la selección afectarán a cuatro dinucleótidos definidos por el sentido 5'-3' y por la complementariedad de bases. Por ejemplo, si el dinucleótido índice es 5'A...G3', tendrá un dinucleótido anti-sentido 3'G...A5', uno Paralelo (Par) 3'T...C5'; y uno anti-paralelo (a-Par) 5'T...C3'. Estudiando los perfiles selectivos en diferentes ADN o ARN encontramos que los a-Par tienen perfiles similares a los índices y no ocurre lo mismo con los Par y sus índices. Examiné esta condición en los virus ADN y ARN de cadena doble y simple y encontré que este modelo general se da, pero hay variaciones de él.

Keywords: dinucleótidos, ácidos nucleicos, mono o bi-catenarios, perfiles selectivos, identificación

Financing: Sin financiamiento extraordinario

Deficiencia de asparagina sintetasa y fisura orofacial en un paciente chileno

Rosemarie Menke Zurita², Pablo Alarcón Arias^{1,2,3}, José Marin Medina^{1,3}, Valentina Castillo Jorquera^{1,2,3}, Ricardo Díaz Serani¹, Loreto Poblete^{1,3}

(1) Clínica BUPA, Av. Departamental 01455, La Florida, Santiago, Chile

(2) Hospital Clínico Universidad de Chile, Genética, Dr. Carlos Lorca Tobar 999, Independencia, Santiago, Chile

(3) Complejo Asistencial Hospital Dr. Sótero del Río, Av. Concha y Toro 3459, Puente Alto, Santiago, Chile

Introducción: La deficiencia de asparagina sintetasa (ASNSD, por sus siglas en inglés), o Síndrome de microcefalia congénita-encefalopatía grave-atrofia cerebral progresiva, es una enfermedad neurometabólica rara y letal, causada por variantes homocigotas o heterocigotas compuestas en el gen de la asparagina sintetasa (ASNS). Sus rasgos distintivos abarcan una microcefalia congénita grave, retraso profundo en el desarrollo, hipotonía axial que progresa hacia hipertensión, cuadriplejía espástica, convulsiones de difícil manejo e hiperreflexia. Además, se observan rasgos dismórficos, problemas de alimentación y ceguera cortical. **Caso clínico:** Se presenta un caso de recién nacido chileno, hijo de padres no consanguíneos, con síndrome polimalformativo, incluyendo atresia esofágica, fisura labio-palatina, microcefalia y lisencefalia. El embarazo fue controlado y ecografías mostraron polihidramnios y restricción del crecimiento intrauterino. El neonato presentó dificultades respiratorias, edema, hipertensión, fisura labio-palatina y anomalías cardíacas y pulmonares. Se observaron deformidades craneofaciales y de extremidades, así como movimientos anormales y actividad epileptiforme. Se destacan características clínicas como hipertelorismo, clinodactilia y talón prominente. Análisis genético con secuenciación de exoma completo identificó una variante de significado incierto (VUS) en homocigosis en el gen ASNS, el cual se asocia a ASNSD. La reinterpretación de esta VUS, hecha por nuestro equipo, sumando la correlación clínica concordante y predicciones de splicing nos orientó a considerarla como probablemente patogénica. **Conclusiones:** Presentamos el primer caso reportado de ASNSD asociado a fisura labio palatina. Es posible que los pacientes no presenten niveles bajos de asparagina, lo que resalta la ventaja de las pruebas moleculares sobre las bioquímicas en el estudio inicial de ASNSD.

Keywords: Asparagina sintetasa, microcefalia, fisura palatina

Financing: Este reporte de caso clínico no requirió financiamiento

Ascendencia del pueblo diaguita del Norte Chico de Chile – un abordaje genómico

Roberto Rojas Contreras¹, **Patricio Pezo**¹, **Macarena López**¹, **Javier Expósito**¹, **Eduardo Tobar-Calfucoy**¹, **Cristian Yáñez**¹, **Rocío Retamales**¹, **José Domingo Rojas**², **Constanza de la Fuente**³, **Maanasa Raghavan**³, **Graciela Bailliet**^{4,5}, **Emma Alfaro**⁶, **José Dipierri**⁶, **Claudio Bravi**^{4,5}, **Mauricio Moraga**^{1,7}, **Paola González**⁸, **Ricardo A. Verdugo**^{1,9,10}

(1) Universidad de Chile, Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Av. Independencia 1027, Santiago, Chile

(2) Comunidad Diaguita "Emma Piñones, hijos de Juan Godoi", Caldera, Chile

(3) University of Chicago, Department of Human Genetics, 920 E 58th Street, Chicago, Estados Unidos

(4) Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE), Calle 526 y Camino General Belgrano, La Plata, Argentina

(5) Universidad Nacional de La Plata, Comisión de Investigaciones Científicas PBA, Calle 526 entre 10 y 11, La Plata, Argentina

(6) Universidad Nacional de Jujuy, Instituto de Biología de la Altura, Facultad de Humanidades y Ciencias Sociales, Av. Bolivia 1239, San Salvador de Jujuy, Argentina

(7) Universidad de Chile, Departamento de Antropología, Facultad de Ciencias Sociales, Av. Capitán Ignacio Carrera Pinto 1045, Santiago, Chile

(8) Sociedad Chilena de Arqueología, Bombero Ossa 1010, Of. 316, Santiago, Chile

(9) Universidad de Talca, Instituto de Investigación Interdisciplinaria, 2 Norte 685, Talca, Chile

(10) Universidad de Chile, Departamento de Oncología Básico-Clinica, Facultad de Medicina, Av. Independencia 1027, Santiago, Chile

Antecedentes. El pueblo diaguita chileno recibió su nombre producto de coincidencias arqueológicas, dialectales y de los apellidos de nativos con los diaguitas del noroeste argentino. Sin embargo, estudios arqueológicos sugieren que ambos pueblos tendrían orígenes independientes, el Complejo Cultural Las Ánimas y la Cultura Santamariana, respectivamente. Nuestro objetivo fue establecer eventuales vínculos genéticos entre habitantes precolombinos del Norte Chico chileno, la población actual auto identificada como diaguita y habitantes del noroeste argentino. **Metodología.** 25 genomas antiguos del sitio arqueológico El Olivar fueron secuenciados y 251 chilenos autoidentificados diaguitas y 235 habitantes del noroeste argentino fueron genotipificados. Se usó smartPCA y ADMIXTURE para descomponer fuentes de variación genética. Tras enmascarar segmentos no amerindios, se estimó la coderiva con TreeMix y la cercanía con las muestras antiguas (estadístico F3) con Admixtools2. **Resultados.** De acuerdo con PCA y Treemix, las muestras de El Olivar están distribuidas latitudinalmente entre los grupos aymara y mapuche, y cercanos a los diaguitas actuales. En promedio, el 95% de los genomas antiguos según ADMIXTURE tiene un origen común con los indígenas del centro-sur de Chile. Además, la población auto identificada como diaguita en Chile tuvo la mayor coderiva genética con El Olivar. Fue menor con el noroeste argentino, quienes compartieron mayor ancestría con población colla, aymara y quechua. **Conclusiones.** El Olivar tiene afinidad genética con personas auto identificadas diaguitas de Chile. Nuestros datos no muestran evidencia de migración reciente desde el noroeste argentino al Norte Chico chileno. La cercanía es mayor con el centro-sur de Chile que con el noroeste argentino.

Keywords: Diaguitas, DNA antiguo, Genética poblacional, Migraciones, Afinidad genética

Financing: FONDECYT Regular 2019 N°1191948: Estructura genética y continuidad ancestral de poblaciones originarias del Norte Chico: estudio genómico de ADN antiguo y actual.

Un encuentro in silico: Explorando la presencia de un "Kashmir Bee Virus" en *Vasconcellea pubescens*

Jorge Faúndez Acuña¹

(1) Universidad Católica del Maule, Doctorado en Biotecnología Traslacional, Ciencias Agrarias y Forestales, Avenida San Miguel 3605, Talca, Chile

La papaya chilena *Vasconcellea pubescens*, es una especie de alto valor comercial, ya que sus frutos pueden ser utilizados tanto en la industria de alimentos como en el área de cosmética y farmacéutica, al poseer los metabolitos secundarios carpaína

y papaina. La especie es de gran importancia en la Región del Maule, debido a que sus huertos se encuentran en el cordón costero. Existen enfermedades virales que son conocidas en *Carica papaya*, pero se desconocen si afectan a *Vasconcellea pubescens*. Esta investigación se realizó mediante el estudio de transcriptomas de hojas, frutas y raíces. Todos los virus fueron identificados con las herramientas bioinformáticas Geneious Prime, Galaxy, Artemis y NCBI CDD. Finalmente se caracterizó un Kashmir bee virus con una secuencia de 9.387pb que posee una identidad de 90,4% con la referencia AY275710, dada por BLAST. La secuencia nucleotídica, posee cinco posibles marcos de lectura abierto para las proteínas: ARN helicasa, ARN polimerasa dependiente de ARN, dos proteínas de la superfamilia rhv, y una proteína de la superfamilia VP4. El virus infecta a los himenópteros del género *Apis* ssp, *Bombus* spp y *Vespa* germánica. Afecta desde la larva hasta el estado adulto causando la muerte. Detectar el virus en papaya chilena, puede ser de utilidad para la certificación de material de propagación libre de virus, obtenido desde cultivo *in vitro*. Además, este estudio se destaca por ser el primer reporte que describe dicho virus en *Vasconcellea pubescens*, siendo de importancia nacional y mundial.

Keywords: Bioinformática, Transcriptoma, Región del Maule, Virus, Vasconcellea pubescens

Unraveling Genetic Variability and Responses to Salt Stress in Rice Cultivars: A Comparative Genomic Analysis of HKT Genes

Raúl Rojas Espinoza¹, Gonzalo Riadi², Janin Riedelsberger³

(1) Universidad de Talca, Doctorado en Ciencias mención Modelado de Sistemas Químicos y Biológicos, 2 Norte 685, Talca, Chile

(2) Universidad de Talca, ANID-Millennium Science Initiative Program Millennium Nucleus of Ion Channels-Associated Diseases (MiNICAD), Simulation and Modeling, CBSM, Faculty of Engineering, 2 Norte 685, Talca, Chile

(3) Universidad de Talca, Electrical Signaling in Plants (ESP) Laboratory, Centro de Bioinformática, Simulación y Modelado (CBSM), Faculty of Engineering, 2 Norte 685, Talca, Chile

The HKT (High-Affinity Potassium) genes are fundamental in the management of salt stress in plants. The diversity in the number of HKT genes in plant genomes, such as *Oryza sativa* (rice) with up to 9 members, suggests a complexity in the salt stress response. Over time, distinct rice cultivars have been developed with focus on productivity, disease resistance, and tolerance to stress, including salinity. This diversity contributes complexity to the comprehension of the function of each HKT variant across diverse cultivars. Genetic variability is further amplified by the various subspecies of rice. This, together with the specific function of HKTs in each cultivar, represents an underexplored area of research. One question arises: What are the genetic differences in cultivars with resistance and tolerance to salt stress? It is possible that HKT members have specific implications in the stress response, depending on the resistance and genomic structure of each cultivar. For this reason, I propose a comparative genomic analysis between cultivars with different responses to salt stress. This study would involve genomic annotation and reannotation, using sequence search and annotation tools, and then genome alignment between pairs of cultivars. Additional available transcriptome experiments seek to identify key genes, such as HKT, related to salt stress in each cultivar, as well as understanding differences between these gene variants. The objective is to discover patterns that can be correlated with the response of each cultivar to salt stress, identifying similarities in sequences between resistant cultivars as well as in those sensitive ones.

Keywords: HKT, Salt stress, rice cultivars, Genetic variability, Comparative genomic analysis

La biotecnología como herramienta para la mejora genética de berries: Ensayos de campo, evaluación fitoquímica y genética de clones elite

Ricardo Hernández Castillo^{1,2}

(1) Universidad Católica del Maule, Doctorado en Biotecnología Traslacional, Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, Av San Miguel 3605, Talca, Maule, Chile, Talca, Chile

(2) Universidad Católica del Maule, Centro de Biotecnología de los Recursos Naturales (CenBio), Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, Av San Miguel 3605, Talca, Maule, Chile, Talca, Chile

Este trabajo se enmarca en el establecimiento de un programa de mejoramiento genético auxiliado por herramientas biotecnológicas en la Región del Maule aplicado a *Vaccinium corymbosum*, dirigido a la recomendación de variedades élites con características agroproductivas distintivas. Los resultados han permitido validar un protocolo para la regeneración en colchicina (diferentes tratamientos; 1, 2, 3, 5 y 30 días para organogénesis indirecta de explantes nodales de arándano (*Vaccinium corymbosum* L.) del genotipo donante "Duke". Se han estudiado poblaciones de individuos regenerados en colchicina en condiciones de invernadero y campo durante cuatro años siendo seleccionados un total de nueve clones élite con características agro morfológicas y agroproductivas distintivas. Se presentan los resultados de las evaluaciones de campo, así como la caracterización fitoquímica y genómica en las diferentes etapas del esquema de selección de clones élite de arándanos.

Keywords: berries, colchicina, mejoramiento genético

Efectos del aislamiento social sobre la fotorrespuesta larval en *Drosophila melanogaster*

Alejandra Altamirano Muñoz¹, Laura Elena Carrasco Valenzuela¹, Hui Ting Chang Li¹, Francisco del Pino¹

(1) Universidad de Chile, Programa de genética humana ICBM, Medicina, Independencia 1027, Santiago, Chile

Las larvas de *D. melanogaster* se orientan en el espacio a través del sentido de la visión, así pueden movilizarse, reconocerse con otras larvas e interactuar con otros congéneres. En esta investigación buscamos conocer si la ausencia de congéneres durante el desarrollo afecta la fotorrespuesta larval. Para ello, se depositaron huevos de una cepa iso materna de *D. melanogaster* en forma individual en cápsulas de Petri de 4 cms de diámetro tapizadas con medio de cultivo Burdick (D.I.S, 1954), mientras otro grupo de larvas se criaron en grupo (30 individuos), cuando estos preadultos alcanzaron la edad de 96

horas, se introdujeron en cápsulas Petri tapizadas con agar, las cuales fueron modificadas con cinta adhesiva negra para crear dos ambientes: una fase luminica, una fase oscura, y una zona intermedia, a la mitad de la cápsula. Cada larva fue medida individualmente, y se registró en qué fase se encontraba la larva cada 30 segundos. Los resultados obtenidos, muestran que; i) Las larvas criadas solas, presentan un alto número de individuos que no muestran preferencia por el sector oscuro y el sector iluminado, ii) La respuesta hacia la luz de las larvas criadas en grupo es más rápida que la mostrada por larvas criadas en aislamiento. De lo anterior concluimos que el aislamiento social enlentece la respuesta hacia la luz.

AGRADECIMIENTOS: Proyecto ICBM Experimentos críticos 2022

Keywords: drosophila melanogaster, aislamiento social, fotorrespuesta

Identificación genética-molecular de especies de *Sarcocystis* spp. en guanacos (*Lama guanicoe*) procedentes de la Patagonia chilena

Felipe Moraga^{1,2}, Beatriz Cancino-Faure², Alejandro Piñeiro Gonzales², Cristian A. Alvarez Rojas^{3,5,6}, Juan Francisco Alvarez⁴, Jose Luis Riveros^{3,5,6}, Cristian Bonacic^{3,5,6}

(1) Escuela de Ingeniería en Biotecnología, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad Católica del Maule, Talca, Chile.

(2) Laboratorio de Microbiología y Parasitología, Departamento de Ciencias Preclínicas, Facultad de Medicina, Universidad Católica del Maule, Talca, Chile.

(3) Escuela de Medicina Veterinaria, Facultad de Agronomía e Ingeniería Forestal, Facultad de Ciencias Biológicas y Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile

(4) Servicio Agrícola Ganadero, Punta Arenas, Chile.

(5) Departamento de Ciencias Animales, Facultad de Agronomía e Ingeniería Forestal, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.

(6) Departamento de Ecosistemas y Medio Ambiente, Pontificia Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.

El género *Sarcocystis* comprende a parásitos protozoarios intracelulares que presentan un ciclo reproductivo heteroxeno que involucra un hospedero intermediario en el cual hay invasión tisular y uno definitivo en el cual el parásito se desarrolla en el intestino. Existen más de 200 especies de *Sarcocystis* que pueden infectar a diferentes mamíferos domésticos y silvestres. Entre los hospederos intermediarios se encuentran los camélidos sudamericanos, a los que pertenecen los guanacos (*Lama guanicoe*), ungulados silvestres protegidos en América del Sur (CITES 1 y 2). En el guanaco, *Sarcocystis* puede causar diferentes síntomas, desde debilidad y pérdida de peso hasta la muerte. Actualmente la información sobre las especies que infectan animales en Chile incluyendo a los guanacos es muy escasa. Por lo tanto, esta investigación tiene como objetivo identificar, utilizando herramientas moleculares y bioinformáticas, las especies de *Sarcocystis* presentes en muestras de tejido muscular de guanaco de la Patagonia chilena. Para ello se analizaron 26 muestras de músculo de guanacos de la Región de Magallanes continental, las cuales fueron inspeccionadas visual y microscópicamente en busca de macro y micro quistes de *Sarcocystis* spp. Además, se amplificó una sección del gen *cox1* y 18S. Finalmente, el producto de PCR de ambos genes fue secuenciado y analizado filogenéticamente. Los resultados de esta investigación mostraron la presencia de *Sarcocystis aucheniae* y *Sarcocystis masoni* en macroquistes y microquistes en tejido muscular, respectivamente, siendo esta investigación el primer estudio de identificación molecular de este parásito en guanacos en Chile.

Keywords: Sarcocistosis, Protozoos, *S. aucheniae*, *S. masoni*.

Unfurling an improved method for visualizing mitotic chromosomes in ferns

Claudio Hernán Palma Rojas¹, Rosa Ramirez Castillo¹, Cristian Araya Jaime¹, Pedro Jara Seguel²

(1) Universidad de La Serena, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Raúl Bitrán 1305, La Serena, Chile

(2) Universidad Católica de Temuco, Núcleo de estudios ambientales, Facultad de recursos naturales, Manuel Montt 56, Temuco, Chile

Cytotaxonomy employs chromosome visualization to study organismal relationships and evolution. Despite the critical value of cytogenetic data, cytotype is lacking for many plant lineages. Here, we present an improved approach for visualizing mitotic chromosomes in ferns, a key lineage of land plants, using the dividing cells of unfurling croziers (fiddleheads). Our modified mitotic chromosome preparation incorporates a brief pectinase-cellulase pretreatment, as well as colchicine fixation and the Feulgen reaction to improve the staining and separation of mitotic chromosomes. To demonstrate this easy and efficient assessment, we determine sporophytic ($2n$) chromosome number for three fern species: *Cheilanthes mollis* ($2n = 120$), *Cheilanthes hypoleuca* ($2n = 60$), and *Nephrolepis cordifolia* ($2n = 82$). The new method presented here improves visualizations of mitotic chromosomes from the dividing nuclei of young fern croziers. Fiddleheads are widely accessible in living collections worldwide and this modified approach increases their suitability for fern cytotoxic studies.

Keywords: chromosomes, ferns, *Cheilanthes*, *Nephrolepis*

Vía de las Ros en *Rubus idaeus*: ensamblaje de las principales enzimas inducidas por la infección de de tomato ringspot virus (ToRSV)

Diego Verdugo Igor¹, Gloria González Silva¹

(1) Universidad Católica del Maule, Departamento de Ciencias Forestales, Facultad de Ciencias agrarias y forestales, Av San Miguel 3605, Talca, Maule, Talca, Chile

La especie *Rubus idaeus* se ve afectada por Tomato ringspot virus, disminuyendo considerablemente sus rendimientos afectando en el tiempo la utilidad del productor. Las especies reactivas de oxígeno (ROS), son uno de los mecanismos de defensa producidas básicamente como residuo del metabolismo celular. En este estudio, desde dos transcriptomas de *R. idaeus*,

a través de la herramienta bioinformática de Geneious prime, se ensamblaron las principales enzimas que regulan la vía de las ROS, tales como enzima ascorbato peroxidasa (RiAPX) con 94.4% de identidad, superóxido dismutasa (RiSOD) un 96%, catalasa (RiCAT) un 84.5%, glutatión peroxidasa (RiGPX) un 83.4%, glutatión S-transferasa (RiGSTs) un 83.8% y peroxirredoxina (RiPrxs) un 76.1% comparadas con las accesiones de referencia en NCBI. La estimación de la expresión génica, se realizó a través de un mapeo de referencia para los dos transcriptomas con las secuencias ensambladas (Planta sana y planta enferma). Gracias a los mapeos con referencia se puede decir que la enzima Catalasa aumentó su expresión en un 50% durante la infección y el resto de enzimas disminuye su expresión, ascorbato peroxidasa (-36,5%), superóxido dismutasa (-43.5%), glutatión peroxidasa (-53%), glutatión S-transferasa (-22%) y peroxirredoxina (-32%). Lo anterior mostraría que RiCAT está posiblemente relacionado a las defensas de *Rubus idaeus* frente a tomato ringspot virus (ToRSV). Este trabajo es el primero en entregar información sobre la vía de las ROS en *Rubus idaeus* lo que permite comprender mejor la interacción de esta especie con los patógenos, como el ToRSV.

Keywords: ROS, Rubus, ToRSV

Tolerancia al estrés por calor en el áfido del grano *Sitobion avenae*: rol de la bacteria endosimbionte secundaria *Regiella insecticola*

Juan Fuentes Vielma¹, Daniela Sepulveda², Christian Figueroa³

(1) Universidad de Talca, Escuela de Bioquímica, Instituto de Ciencias Biológicas, Talca, Chile

(2) Universidad de Talca, Centro de ecología molecular y funcional, Instituto de Ciencias Biológicas, Talca, Chile

(3) Universidad de Talca, Centro de ecología molecular y funcional, Instituto de Ciencias Biológicas, Talca, Chile

El calentamiento global ha promovido que varias especies de insectos herbívoros, incluyendo áfidos (Hemiptera: Aphididae), se dispersen rápidamente y se conviertan en plagas globales. Esto se ve favorecido por la rápida formación de fenotipos alados, por el particular modo de reproducción por partenogénesis obligada (OP), y por su tolerancia a altas temperaturas. El áfido de los cereales *Sitobion avenae*, es una plaga cosmopolita que puede reducir el rendimiento de cultivos de trigo en hasta un 40%. Un rasgo que definiría la invasividad de estos áfidos es su asociación con bacterias endosimbiontes, tanto obligada (*Buchnera aphidicola*) como facultativas (e.g., *Regiella insecticola*). Se ha reportado que *B. aphidicola* es altamente sensible al calor, lo cual limita la sobrevivencia de los áfidos frente a temperaturas superiores a los 30°C. Sin embargo, la infección con ciertos endosimbiontes facultativos produce una recuperación de *B. aphidicola* después de un choque térmico. En este trabajo reportamos el rol protector que tendría *R. insecticola* sobre *B. aphidicola* en poblaciones experimentales del áfido *S. avenae* sometidas a tratamientos térmicos que simulan las altas temperaturas en el campo. Para ello, individuos de diferentes genotipos de áfidos, tanto infectados como curados de *R. insecticola*, fueron llevados desde 21°C (temperatura basal) a 34°C (choque térmico) por 2 horas tres veces por semana durante 2 generaciones sucesivas. Los efectos de los tratamientos térmicos se estudiaron midiendo la tasa intrínseca de crecimiento poblacional (i.e., desempeño) y la abundancia relativa de bacterias endosimbiontes por qPCR en linajes experimentales y controles no expuestos.

Proyecto Fondecyt 1210713.

Keywords: *Sitobion avenae*, áfidos, invasiones, bacterias endosimbiontes, calentamiento global

Codon bias analysis of stress response GO terms in *Drosophila melanogaster*

Francisca Brown¹, Álvaro Glavic¹

(1) Universidad de Chile, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Las Palmeras 3425 Ñuñoa, Santiago, Chile.

The genetic code is composed of codons that determine the sequence of amino acids in a protein. Codon usage bias is the preferential use of specific codons for protein synthesis and plays a crucial role in gene expression and mRNA translation. In *Drosophila melanogaster*, an extensively studied model organism, deciphering the patterns of codon usage under oxidative stress conditions can provide valuable insights into the adaptive strategies employed by the organism during times of cellular and organismal stress. Understanding the functional annotation of genes through Gene Ontology (GO) related to the patterns of codon usage in this species is essential for unraveling the intricacies of its genetic composition and its effects on biological processes and responses. In this study, we conducted a comprehensive investigation of gene ontology annotations and codon usage bias in *Drosophila melanogaster* in oxidative stress conditions and other six GO terms of stress response. These comparisons revealed differences in codon usage patterns between them, specifically those of cold and hyperoxia responses. In addition, when comparing codon usage between the positively and negatively regulated genes during oxidative stress showed no significant difference. These results aim to shed light on the selective translation in specific tissues of the genes induced in these conditions and generate hypothesis regarding the preferential ability of the different cell types to overcome these stressful conditions.

Keywords: Codon Bias, Gene Ontology, Bioinformatics, *Drosophila melanogaster*, Stress response

Financing: Proyecto FONDECYT Regular #1231105 adjudicado por el Dr. Álvaro Glavic el año 2023 y el Instituto Milenio CRG ICN2021_44.

Genome assembly of Rubus yellow net virus isolated from *Rubus idaeus* plants in the Maule Region, Chile

Alexi Andrades Urra¹, Gloria González Silva^{1,2}

(1) Universidad Católica del Maule, Escuela de ingeniería en biotecnología, Cs. agrarias y forestales, Av San Miguel 3605, Talca, Chile

(2) Universidad católica del Maule, Centro de biotecnología de los recursos naturales, Cs. Agrarias y forestales, Av San Miguel 3605, Talca, Chile

In Chile, the red raspberry (*Rubus idaeus* L.) crop has experienced a decrease in yields, which has often been caused by viral infections. One of them is Rubus yellow net virus (RYNV), which causes yellow vein mosaic in raspberries. This virus has been reported mainly in North America and Europe, but not in Chile. From the transcriptomes of raspberry leaves collected from the Curicó area, RYNV was assembled almost entirely, forming two large contigs, with only a small section missing. The objective of this work was to completely assemble the RYNV genome through the amplification and sequencing of the missing fragment of the viral genome. For this purpose, specific partitions (*rynv1* and *rynv2*) were developed. After amplification, 300 bp fragments were obtained and sequenced in two-way sequencing. Subsequently, the fragment was aligned and assembled with the rest of the viral genome. The virus size was determined to be 7683 bp with high similarity (94.5%) to another RYNV serotype sequenced in Canada. The prediction resulted in 6 open reading frames (ORF), where ORF 3 and ORF 4 are polyproteins containing the most coding genes in the genome. ORF 3 polyprotein produces ribosomal proteins and reverse transcriptase, while ORF 4 produces the majority of ribonucleases, reverse transcriptase and retroviral proteases. The virus assembly allowed the identification of the virus for the first time in Chile, which will serve as a preliminary basis for the development and adoption of new techniques for the identification and control of this virus in *Rubus idaeus*.

Keywords: Badnavirus, viral genome, assembly of genome, rubus yellow net virus, *Rubus idaeus*

Primer genoma a escala cromosómica de un erizo de mar que habita en Chile: *Tetrapygus niger* como un sistema modelo emergente para genómica comparativa y Evo-Devo

Claudio Quevedo Gallardo¹, Felipe Aguilera¹

(1) Universidad de Concepción, Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Biológicas, Chile

Los equinodermos son un clado de animales marinos que se encuentran en todas las latitudes, ocupan una posición filogenética clave para comprender la evolución de los deuteróstomos (incluyendo a los humanos) y han sido considerados como sistemas modelo clásicos para Evo-Devo. El erizo de mar chileno *Tetrapygus niger* alguna vez fue muy utilizado como modelo para el desarrollo embrionario y la ecología en Chile; sin embargo, actualmente no existen recursos genómicos para esta especie. En este estudio decodificamos el genoma de *Tetrapygus* mediante diferentes tecnologías de secuenciación (10X Genomics, Chicago, Hi-C, PacBio SEQUEL) y determinamos que *T. niger* tiene 22 cromosomas con un tamaño genómico de 708,4 Mbp. Con este ensamble a nivel cromosómico y su anotación, realizamos estudios de la conservación del orden genético a lo largo de segmentos cromosómicos en cuatro especies de erizos de mar (*T. niger*, *Strongylocentrotus purpuratus*, *Paracentrotus lividus* y *Lytechinus variegatus*) mediante análisis de sintenia. Evidenciamos conservación en la estructura cromosómica en las cuatro especies de erizos de mar, pero con una reorganización del orden de los genes dentro de los cromosomas; además de la detección de dos fusiones cromosómicas que posteriormente se disociaron en las especies más recientes. Diferentes rearrreglamiento cromosómicos ocurridos hace millones de años atrás explicaría la diferencia en el número de cromosomas observados en estas especies. Este estudio representa la punta pie inicial para establecer a *T. niger* como una nueva especie modelo en genómica comparativa y Evo-Devo "made in Chile".

Keywords: Erizo de mar chileno, *Tetrapygus niger*, sintenia, rearrreglamiento cromosómicos

Financing: PAI79170033, FONDECYT 11180084, FONDECYT 1220708, FONDEQUIP EQM200056.

Impacto de la variación genética del hospedador en la eficacia de las vacunas en ganado, aves de corral y peces cultivados: una revisión sistemática

Eduardo Martínez-Matus¹, Karla Penton¹, Débora Torrealba¹, Brian Dixon², José Gallardo-Matus¹

(1) Pontificia Universidad Católica de Valparaíso, Laboratorio de Genética y Genómica Aplicada, Escuela de Ciencias del Mar, Avenida Universidad 330, 2373223, Valparaíso, Chile

(2) University of Waterloo, Department of Biology, Faculty of Science, ESC 350 200 University Ave. W, Waterloo, Ontario, Canada

La vacunación es ampliamente reconocida como una de las estrategias más efectivas para prevenir enfermedades infecciosas en producción animal y acuicultura. Sin embargo, algunas vacunas han demostrado tener una eficacia limitada atribuible a diversas causas, siendo la variación genética del hospedero uno de los principales factores que contribuyen a esta pérdida de eficacia. El objetivo de la presente revisión, es sintetizar la información disponible sobre el impacto que tiene la variación genética del hospedero en la eficacia de las vacunas en ganado, aves y peces comerciales. En la presente revisión sistemática, se realizó la búsqueda bibliográfica en dos bases de datos obteniéndose 373 documentos, de los cuales, 74 cumplieron con los criterios de inclusión. Los resultados indican que el 90% (67/74) de los estudios analizados demostraron que la variación genética del hospedero a nivel de cepa, familia o genoma, tiene un impacto significativo sobre la eficacia a las vacunas. Los polimorfismos en estos genes de respuesta inmunitaria (p. ej. complejo mayor de histocompatibilidad, MHC; genes que codifican lectinas tipo C) podrían ser empleados como biomarcadores en los programas de selección genética para producir animales que respondan mejor a la vacunación, lo que a su vez mejoraría la supervivencia y salud de las poblaciones. El desarrollo de estrategias de manejo y salud más efectivas, considerando la genética del hospedador, tiene el potencial de contribuir al crecimiento y sustentabilidad de la industria de producción animal y de acuicultura a nivel global.

Keywords: vacunas, eficacia, variación genética, aves, peces

Financing: EMM es beneficiario de la beca ANID Doctorado Nacional 2023-21232432

Identificación microbiológica de los suelos de *Nothofagus alessandrii* utilizando herramientas moleculares

Ashley Jara Quijada¹, Gloria González Silva¹, Diego Verdugo Igor¹

(1) Universidad Católica del Maule, Departamento de Ciencias Forestales, Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, Avenida San Miguel 3605, Talca, Chile

Los bosques de *Nothofagus alessandrii* se caracterizan por ser endémicos de la región del Maule, tener relevancia ecológica y poseer madera de alta calidad. Sin embargo, a lo largo de los últimos siglos, esta especie ha sido catalogada en peligro de extinción debido a la tala e incendios forestales. Se conoce que los microorganismos producen numerosas moléculas bioactivas que afectan la calidad del suelo y nutrición radicular. En este estudio se realizó un análisis molecular de tres muestras de suelo de *Nothofagus alessandrii* obtenidas de la reserva nacional "Los Ruiles". Donde, primeramente, se compararon secuencias amplificadas de la región DNA 16s (fD1-F/rP2-R) e ITS (ITS3/ITS4), para la generación de una biblioteca de secuencias variables provenientes de 5 supergrupos de eucariotas y procariotas, identificando taxonómicamente mediante la síntesis de árboles filogenético a través del programa computacional Geneious Prime (v2023.1.1). Dentro de esta biblioteca se destacaron la presencia de la bacteria *Actinophytocol* sp, observada en suelos que experimentan sequía, la cual ayuda a la adaptación de las raíces a este ambiente; *Mesorhizobium*, una bacteria fijadora de nitrógeno y fósforo; también se destaca el género *Meloidogyne*, un nemátodo parásito, que habita de manera interna a las raíces. Además, se destacan hongos endófitos y micorrizógenos como *Cladophialophora* sp y *Cortinarius* sp. Este estudio mostró la interacción entre distintas comunidades microbiológicas que se puede usar para investigaciones futuras que vinculen con el estado de la rizosfera y la salud de la especie *Nothofagus alessandrii*.

Keywords: *Nothofagus alessandrii*, Identificación bacterias y fúngica, Análisis filogenético, DNA 16s y ITS (ITS3/ITS4)

Secuenciación genómica de una bacteria aislada de *Merluccius gayi* para la búsqueda de genes putativos con potencial resistencia antimicrobiana

Gerardo Olivares Berrios¹

(1) Universidad Católica del Maule, Laboratorio de docencia de Ing en Biotecnología, Ciencias Agrarias y Forestales, Av San Miguel 3605, Talca, Chile

La resistencia a los antimicrobianos es un problema serio en la actualidad, afectando a la producción de alimentos marinos. Se aisló de *Merluccius gayi gayi* (merluza del Pacífico sur), adquirida desde el centro de abastecimiento regional de Talca, una bacteria de tipo desconocido. Se secuenció su ADN para la identificación de la especie. El ensamblaje de *Novo* bacteriano, indicó que posee 2,761,998 pb, con una 97,1 % de identidad con la accesión de referencia CP081470, *Vagococcus fluvialis*. La bacteria es poco recurrente en los humanos, pero cuando ingresa en el torrente sanguíneo puede causar graves infecciones tales como la endocarditis, sobre todo en pacientes con sistemas inmunológicos debilitados. Existen reportes que *Vagococcus fluvialis* presenta resistencia a algunos antibióticos como clindamicina, lomefloxacin y ofloxacin. En esta investigación, se estudiaron los principales marcos de lectura abierto (ORF) relacionados a la resistencia bacteriana. Encontrándose seis ORF de importancia. Los cuales son: ORF 1, transportador SMR de eflujo múltiple de fármacos. ORF 2, transportador MFS. ORF 3, que corresponde a permeasa transportadora de aminoácidos ABC. ORF 4, proteína de respuesta a antibióticos activos en la pared celular. ORF 5, proteína asociada a la incorporación de ácido teicoico D. Ala Dltx y ORF 6, proteína de la familia Ynef. Todos de gran importancia en los tratamientos para el control de las infecciones bacterianas. Lo anterior indica que *Vagococcus fluvialis* encontrada en la Región del Maule, es potencialmente nociva como patógeno emergente, considerando la problemática mundial sobre la resistencia antimicrobiana.

Keywords: Pescado, *Vagococcus fluvialis*, Resistencia antimicrobiana, Patógeno emergente.

Resúmenes Pósters - SOCEVOL

Fecha: Martes 17 de octubre 2023

Horario: 17:30 – 19:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Presencia de *Trypanosoma cruzi* en especies de murciélagos en cuatro regiones de Chile

Daniel Martínez Marin¹, Daniela Estay Olea², Christian Hidalgo Franco³, Gemma Rojo Aravena²

(1) Universidad de O'Higgins, Escuela de Ciencias Agroalimentarias, Animales y Ambientales (ECA3), Carretera I50, km 3, San Fernando, Chile

(2) Universidad de O'Higgins, Instituto de Ciencias Agroalimentarias, Animales y Ambientales (ICA3), Carretera I50, km 3, San Fernando, Chile

(3) Universidad de las Américas, Núcleo de Investigaciones Aplicadas en Ciencias Veterinarias y Agronómicas (NIAVA), Facultad de Medicina Veterinaria y Agronomía, Echaurren 140, Santiago, Chile

La enfermedad de Chagas, causada por el protozoo *Trypanosoma cruzi*, es hiperendémica en varias regiones de Chile y otros países de América Latina, afectando a diversos vertebrados silvestres, domésticos y humanos. La información sobre el papel de los quirópteros (murciélagos) como hospederos del parásito en Chile actualmente es limitada, por lo que se determinó la presencia de ADN de *T. cruzi* en muestras de tejidos, de 30 individuos correspondientes a siete especies de quirópteros, recolectadas en cuatro regiones. Mediante qPCR, se detectaron muestras positivas correspondientes a seis especies de quirópteros no descritas en la actualidad. La frecuencia de infección fue del 24,43%, siendo riñón, bazo y corazón los órganos más afectados. Estos murciélagos son especies insectívoras por lo que se presume la transmisión oral en este caso. Este estudio

subraya la importancia de investigar la infección natural de *T. cruzi* en diversas especies silvestres en Chile, para comprender mejor la epidemiología de la enfermedad de Chagas y contribuir a estrategias de control y prevención más efectivas.

Keywords: murciélago, quiróptero, *Trypanosoma cruzi*, fauna silvestre, biología molecular

Genome sequence of two nudivirus strains isolated from the aphid *Neuquenaphis staryi*

Carlos Villarreal^{1,2}, Pablo Villarreal Villarreal^{2,4}, Francisco Cubillos^{2,4}, Claudio Ramirez³

(1) CenBio - Universidad Católica del Maule, Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, Avenida San Miguel 3605, Talca, Chile

(2) Millennium Institute for Integrative Biology (iBio), Santiago, Chile

(3) Instituto de Ciencias Biológicas - Universidad de Talca, Talca, Chile

(4) Laboratorio de Genética Molecular - Universidad de Santiago, Química y Biología, Santiago, Chile

Nudiviruses are double stranded DNA viruses that infect a broad range of invertebrates, ranging from aquatic arthropods to insect species from diverse orders. Nudiviruses have gathered agricultural interest for its effectiveness controlling insect pests but also for provoking diseases to insects reared for food. Genomic sequences of nudiviral origin have been found introgressed in the genome of several hosts including aphids (Hemiptera: Aphididae), suggesting these herbivores have an history of nudiviral infections, but a free living nudivirus infecting aphids have not been reported. Here we describe the complete genome sequences of two nudivirus strains found in the aphid *Neuquenaphis staryi*, a species that branched out early in the Aphididae family and is endemic to southern beech forests in South America. These nudiviruses (NsNV1 and NsNV2) share 99% identity, belong to the *Alphanudivirus* genus, and were found differentially infecting *N. staryi* individuals occurring in their natural habitat. NsNV1 and NsNV2 are the first free living nudiviruses reported in aphids.

Keywords: genoma pulgón áfido entomopatógeno

Evolution of ion channels in cetaceans a natural experiment in the tree of life

Cristóbal Ignacio Loyola Uribe¹, Mariana F. Nery², Kattina Zavala³, Gonzalo A. Mardones^{3,4}, Gonzalo Riadi^{5,6}, Juan C. Opazo^{3,4,6}

(1) Universidad de Talca, Departamento de Bioinformática, Doctorado en Ciencias mención Modelado de Sistemas Químicos y Biológicos, Facultad de Ingeniería, Talca, Chile

(2) Universidade Estadual de Campinas-UNICAMP, Departamento de Genética, Evolução, Microbiologia e Imunologia, Cidade Universitária, Campinas, Brazil

(3) Universidad San Sebastián, Facultad de Medicina y Ciencia, Valdivia, Chile

(4) Integrative Biology Group, Valdivia, Chile

(5) Universidad de Talca, Center for Bioinformatics, Simulation and Modeling, CBSM, Department of Bioinformatics, Facultad de Ingeniería, Talca, Chile

(6) Millennium Nucleus of Ion Channel-Associated Diseases (MiNICAD), Chile

Cetaceans could be seen as a natural experiment within the tree of life in which a mammalian lineage changed from terrestrial to aquatic habitats. This shift involved extensive phenotypic modifications representing an opportunity to explore the genetic bases of phenotypic diversity. Furthermore, the availability of whole genome sequences in representative species of all main cetacean groups means that we are in a golden age for this type of study. Ion channels are a crucial component of the cellular machinery for the proper physiological functioning of all living species. This study aims to explore the evolution of ion channels during the evolutionary history of cetaceans. To do so, we created a bioinformatic pipeline to annotate the repertoire of ion channels in the genome of the species included in our sampling. Our main results show that cetaceans have fewer ion channels than non-cetacean mammals and that the signal of positive selection was found in ion channels related to heart, locomotion, and hearing phenotypes. Interestingly the Nav1.5 ion channel of most toothed whales (odontocetes) seems to be sensitive to TTX, similar to Nav1.7, given the presence of tyrosine, instead of cysteine, in a specific position of the ion channel. Finally, the gene turnover rate of the cetacean crown group is more than two times faster than non-cetacean mammals.

Keywords: Nav1.5, SCN5A, TTX, PKD1L1, gene turnover

Financing: This work was supported by the Fondo Nacional de Desarrollo Científico y Tecnológico from Chile, FONDECYT 1210471 to JCO, 1231357 to GR and 1211481 to GAM.

Domestication of DNA transposons into gene promoters and enhancers in *Xenopus tropicalis*

Japhet Rojas¹, Héctor Castillo¹, Marco Mundaca¹, Braulio Valdebenito², Sylvain Marcellini¹

(1) Grupo de Estudio de Procesos del Desarrollo (GDeP), Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad de Concepción, Concepción, Chile.

(2) Icahn School of Medicine at Mount Sinai, New York, USA.

CONTEXT: Studies in mammals have revealed a key role for RNA transposons in generating new regulatory elements. However, it is still not clear if DNA transposons can be domesticated into promoters and enhancers. To tackle this issue, we have performed a series of ATAC-Seq in the frog *Xenopus tropicalis* (*Xt*). **METHODS:** ATAC-Seq was performed on Liver, heart, lung and bone tissues. TE presence was evaluated with RepeatMasker. **RESULTS:** ATAC-Seq allowed the identification of ubiquitous and tissue-specific regulatory elements. We find that regulatory elements are enriched in six types of DNA-transposons, which all exist in the form of MITEs and are also present in the genome of the related species *Xenopus laevis* (*Xl*) which diverged from *Xt* 48 million years ago. We find that one MITE from the hAT subfamily has evolved into ubiquitous *Xt* promoters, and that it is also present at promoters of orthologous *Xl* genes. By contrast, a MITE from the Kolobok subfamily has evolved into distal enhancers of immune genes in *Xt* but not in *Xl*. **CONCLUSIONS:** The hAT transposon was domesticated into ubiquitous promoters before

the divergence between *Xl* and *Xf*, by contrast, the Kolobok transposon was domesticated into immune enhancers only in the *Xf* lineage. This work demonstrates that DNA transposons in the form of MITEs are highly versatile and can take other crucial functions related to the expression of ubiquitous genes or even to the regulation of complex processes such as the immune response. **FUNDING:** FONDECYT 1190926.

Keywords: DNA transposons, Domestication, Promoter, Enhancer, MITEs

Method to differentiate two clones of *Vitis vinifera* cultivars

Daniela Araya-Ortega², Felipe Gainza-Cortés¹, Gonzalo Riadi³

(1) Center for Research & Innovation, Molecular Biology laboratory, Viña Concha y Toro S.A., Penciahue, Chile.

(2) Ph.D. Program in Sciences mention Modelling of Chemical and Biological Systems, Department of Bioinformatics, Faculty of Engineering, University of Talca-Campus Talca, Chile.

(3) ANID – Millennium Science Initiative Program Millennium Nucleus of Ion Channels-Associated Diseases (MiNICAD); Center for Bioinformatics, Department of Bioinformatics, Faculty of Engineering, University of Talca-Campus Talca, Chile.

Intense competition in the global wine market prompts relevant players such as Chile to improve the quality of their wine. Genetic research can help maintain and enhance desired characteristics of wine grapes. We propose a pipeline to differentiate clonal selections of cultivars. We sequenced 6 samples from two clones and discovered SNPs and InDels in them. We found 66,313 variations that differentiate the clonal selections of the Carménère cultivar by exploring the differences in genomic information between the two clonal selections. We used assembly by reference for one clone and used it as a template to align the reads from the other clone to compare the clones directly. Using this method, a reduction of variations that are polymorphic with respect to the reference but are not different between clones (false positives) was obtained. Also, we use a second variant calling as a filter that allows us to filter the positions that directly differentiate one clone from another, and reduce individual variations. Of the 66,313 variations, 2% have a consequence in genes of the genome. About these genes, we associated 13 with 8 metabolic pathways. Within these pathways, we stand out in Starch and sucrose metabolism, terpenoid biosynthesis, and flavone flavonol biosynthesis to have an important role in the vid. We expect these steps to form the foundation upon which future research can help further define and enhance the quality of these cultivars and of wine grapes more generally.

Keywords: Clonal selection, *Vitis vinifera*, Genomic variations, Carmenere

Biodiversidad de planarias dulceacuícolas (*Platyhelminthes*, *Tricladida*, *Dugesidae*) en Chile

Andrés Felipe Gustavo Lagos Basoalto¹, Miguel L. Allende^{1,2}, Constanza Vásquez-Doorman^{2,3}

(1) Universidad de Chile, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Santiago, Chile

(2) Center for Genome Regulation, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile, Santiago, Chile

(3) Universidad Bernardo O'Higgins, Departamento de Ciencias Químicas y Biológicas, Facultad de Ciencias de la Salud, Santiago, Chile

Las planarias (*Platyhelminthes*, *Tricladida*) son un grupo de organismos pertenecientes al filo platelmintos, los denominados gusanos planos, que corresponden a animales bilaterales y triblásticos, con una organización interna sencilla. Las planarias guardan un llamativo abanico de características que las proponen como un excelente grupo de estudio en diversas áreas, como la biología del desarrollo, la ecotoxicología, ecología de invasiones biológicas y evolución. Sin embargo, el conocimiento de la biodiversidad de planarias en Chile es escaso, y la información es aún más limitada al enfocarse específicamente en el grupo de las planarias dulceacuícolas (*Dugesidae*). Actualmente, la literatura reporta sólo 5 especies descritas en territorio nacional, cifra bastante baja si consideramos la gran diversidad biogeográfica presente en Chile, incluyendo ambientes extremos. En este proyecto, realizamos trabajos exploratorios de muestreo, análisis morfológicos preliminares y complementación con análisis de marcadores moleculares nucleares y mitocondriales para iniciar la sistemática del grupo en territorio nacional. Los resultados sugieren la presencia de clados no reportados, y en algunos casos podría considerarse la existencia de diversidad críptica, por lo que análisis de delimitación de especies son de mucha utilidad. Complementar y profundizar en los datos aquí presentados, será fundamental para deslumbrar la biodiversidad real del grupo en Chile.

Keywords: Planarias, Biodiversidad, Sistemática filogenética, Marcadores Moleculares

Financing: Agencia Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID)/FONDECYT Postdoctoral N3180580 a CVD y ANID/MILENIO/ICN2021_044 a MLA.

Diversidad y estructura genética de las poblaciones de *Orestias agassii* del lago Huiñaymarca (Lago Menor, Titicaca): evaluando hipótesis de refugio y recolonización

Viviana Araya Enero¹, Soraya Barrera², Jaime Sarmiento², Franco Cruz-Jofré^{1,3}, Talía del Pozo⁴, Marco A. Méndez¹

(1) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias Ecológicas, Ciencias, Las Palmeras #3425, Santiago, Chile

(2) Museo Nacional de Historia Natural, Colección Boliviana de Fauna, La Paz, Bolivia

(3) Universidad Santo Tomás, Escuela de Medicina Veterinaria, Facultad de Recursos Naturales y Medicina Veterinaria, Limonares 190, Viña del Mar

(4) Universidad de Las Américas, Facultad de Medicina Veterinaria y Agronomía, Av. Manuel Montt 948, Santiago, Chile

La historia del Altiplano ha estado marcada por numerosos ciclos de altas precipitaciones y eventos de Paleolagos en los últimos 130.000 años, conectando cuencas a diversa escala geográfica y temporal. De hecho, el Lago Titicaca ha sufrido cambios en los niveles de agua, incluyendo la desecación del Lago Menor y, por ende, la desconexión con el Lago Mayor en el holoceno temprano y medio. *Orestias agassii*, es una especie ampliamente distribuida en el Altiplano de Chile, Perú y Bolivia, con poblaciones en ambas sub-cuencas del lago Titicaca (Lago Mayor y Menor). En este trabajo, evaluamos la contribución de las

poblaciones de *Orestias agassii* de las cuencas hidrográficas y/o afluentes adyacentes en la repoblación del Lago Menor del Titicaca, determinando patrones de estructuración y de diversidad genética mediante el uso de los marcadores moleculares mitocondriales Cytb y Dloop. Nuestros resultados señalan que, a pesar de que existe un aporte de individuos de parte del Lago Mayor, la cuenca La Paz y el Desaguadero hacia el Lago Menor, se comparten solo tres de los 61 haplotipos. Se infiere que existió contacto entre las zonas geográficas estudiadas, habiendo un escaso aporte desde el Lago Mayor al Lago Menor y desde la cuenca La Paz a ambas subcuencas del Lago Titicaca. Lo cual, sumado a la alta diversidad genética existente en el Lago Menor, sugiere que la recolonización o repoblamiento se produjo a partir de poblaciones relictas remanentes del Lago Menor.

Keywords: Altiplano, Sistemática, Peces

Financing: FONDECYT 1200419, FONDECYT 1221214, Proyecto ANID PIA/BASAL FB0002.

Influence of transcription on distribution of transposable elements in eukariotic genomes

Arturo Lobos Castillo¹, Gonzalo Riadi Mahias¹

(1) School of Bioinformatics Engineering, Center for Bioinformatics, Simulation and Modeling, CBSM, University of Talca, Department of Bioinformatics, Faculty of Engineering, Av. Lircay S/N, Talca, Chile

Transposable elements (TEs) are DNA sequences that can change their position in the genome. TEs are responsible for mutations interfering on occasions with gene regulation. Although most TEs do not mobilize with a specific target in the genome, the distribution of these in the genome is not homogeneous, having a marked tendency towards genes, specifically their introns. Additionally, it is known that this bias is not caused by molecular preferences. This apparent contradiction of preferential insertion might be explained, we hypothesize, at least in part, by the opposite action of frequent molecular mechanisms such as replication and transcription in the cell. Since upon expression of a gene or replication of the genome, the DNA unpacks itself, TEs could activate and transpose to other regions of accessible DNA. If this rational is true, then due solely to transcription we should be able to observe a similar composition of TEs between genes that are expressed at the same time. Replication, on the other hand, has a noise effect in the composition similarity of TEs between genes. In this study, we will use data available in the human annotation and in databases to compare TE composition between genes belonging to the same metabolic pathway and compare these differences with genes belonging to different metabolic pathways. Our hypothesis will be disproved if the difference between groups is not statistically significant, possibly meaning that transposition in DNA replication happens more often than during transcription, improving the understanding of how TEs are mobilized in the genome.

Keywords: Transcription, Transposable elements, Introns, Chromatin accessibility, Metabolic pathway

Simposio 5: Investigación de las causas y mecanismos moleculares y celulares del COVID Persistente

Fecha: Miércoles 18 de octubre 2023

Horario: 9:00 – 10:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Ricardo Verdugo

AFILIACIÓN: (1) Instituto de Investigación Interdisciplinaria y Escuela de Medicina, Universidad de Talca. (2) Departamento de Oncología Básico-Clinica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

C19-GenoNet es una red multidisciplinaria que conecta a investigadores, laboratorios de diagnóstico, hospitales, biobancos y centros de genómica con el objetivo común de acelerar el descubrimiento de los factores genéticos tanto de huéspedes como de patógenos que modifican las consecuencias a corto y largo plazo del SARS-CoV -2 infección. Hemos establecido nueve centros de reclutamiento desde Arica hasta Punta Arenas, todos con procedimientos estandarizados a nivel de biobanco para el reclutamiento de pacientes y el procesamiento de muestras biológicas, que incluyen plasma, capas leucocitarias en ARN posterior y ADN del huésped. Los investigadores de C19-GenoNet presentará los avances en la investigación sobre el COVID Persistente en pacientes chilenos: (1) Establecimiento multicéntrico del Biorepositorio de la Red Chilena de Genómica del COVID-19 (C19-GenoNet); (2) La confusión del Neutrófilo por la desregulación de la insulina en pacientes Long-COVID; (3) Factores bioquímicos, clínicos y genéticos de la respuesta a COVID-19 en pacientes críticos: implicancias en la aparición de COVID persistente; (4) Mapeo de Variantes de COVID Persistente en la cohorte C19-GenoNet.

Charla 1: Establecimiento multicéntrico del biorepositorio de la Red Chilena de Genómica del COVID-19 (C19-GenoNet)

EXPOSITOR(A): Alicia Colombo

AFILIACIÓN: (1) Department of Anatomic Pathology, Faculty of Medicine, Universidad de Chile, Santiago, Chile. (2) Service of Anatomic Pathology, University of Chile Clinical Hospital (HCUCH), Santiago, Chile.

A pesar del creciente conocimiento sobre los factores que afectan a la susceptibilidad y gravedad del COVID-19, los mecanismos subyacentes son aún poco conocidos. Estudios recientes sugieren factores de riesgo genético asociados al origen étnico, siendo la ascendencia no europea un factor de riesgo. Sin embargo, las ascendencias no europeas siguen estando infrarrepresentadas en los estudios genómicos, y las poblaciones latinoamericanas son las menos estudiadas. Para hacer frente a esta carencia de biodiversidad, presentamos la creación del Biorepositorio de la Red Chilena de Genómica del COVID-19 constituido por muestras biológicas y datos asociados recolectados a lo largo de Chile bajo estándares de biobanco que garantizan alta calidad,

reproducibilidad e interoperabilidad. Entre octubre de 2020 y abril de 2021, se reclutaron 2262 participantes que fueron seudonimizados y categorizados según la gravedad de la enfermedad en seis categorías, desde asintomáticos hasta letales. Se registraron datos sociodemográficos, información clínica y hábitos. El control de calidad reveló un cumplimiento superior al 90% en cada ítem evaluado. Una característica destacable de este repositorio es que el 17,1% de los participantes se auto identificaron en uno de trece grupos étnicos diferentes. La ascendencia amerindia a partir de datos genéticos de todo el genoma fue del 43.5 (SD14.6)% y ascendió al 61.0 (SD19.2)% en los nativos americanos autoidentificados. El Biorepositorio C19-GenoNet es accesible a través de solicitudes de acceso a datos e investigación colaborativa y debería resultar valioso para estudios multi-ómicos y contribuir a la presencia de poblaciones latinoamericanas en el panorama global de colecciones.

Financiamiento: ANID (Grants: ANID COVID0961, ANID COVID0789, ANID COVID1005, ANID COVID0585, ACT210085, FONDECYT 1170446, FONDECYT 1211480), MINEDUC (Grant: MAG1995), Interuniversity Center for Healthy Aging (Grant: RED21193), Universidad de Concepción (Grant: VRID220.085.041-INI)

Charla 2: Biomarcadores bioquímicos, clínicos y genéticos de severidad a COVID19 e implicancias en COVID persistente

EXPOSITOR(A): Luis A. Quiñones

AFILIACIÓN: Laboratorio de Carcinogénesis Química y Farmacogenética, Departamento de Oncología Básico-Clínica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Hasta el 25 de junio de 2023, la OMS notificó más de 767 millones de casos confirmados de COVID-19 y más de 6,9 millones de muertes en todo el mundo. En Chile, el MINSAL, en junio de 2023, notificó 5.288.297 casos confirmados y 61.581 fallecidos totales). La priorización de la atención de los pacientes diagnosticados con COVID19 fue un aspecto fundamental en la buena utilización de los recursos sanitarios. A la fecha no existe una forma específica de predecir el pronóstico de un paciente dadas sus características clínicas, bioquímicas o genética. Recientemente ha tomado mucha importancia el post COVID-19 definido actualmente por la OMS como Long COVID-19 que establece la persistencia de los síntomas por más allá de 4 semanas de la infección por SARS-CoV-2. Éste comprende dos fases, la fase sintomática en curso (4-12 semanas) y el síndrome post COVID-19 (>12 semanas) basado en la duración de los síntomas, no explicados por ninguna otra enfermedad. En el presente trabajo se evaluaron los factores clínicos, bioquímicos y genéticos asociados a la severidad a COVID19. La muestra de estudio fue de 417 pacientes diagnosticados con COVID-19 desde 5 hospitales nacionales. Se lograron establecer factores que se asocian significativamente a los eventos, requerimiento de VMI, necesidad de ingresar a UCI y muerte por COVID-19. Las potenciales implicancias en el COVID persistente se evalúan con objeto de establecer herramientas de utilidad clínica, ya sea para el adecuado manejo de esta enfermedad en su curso agudo, como de sus potenciales implicancias en COVID persistente.

Financiamiento: ANID COVID0789 y ACT210085

Charla 3: La confusión del neutrófilo por la desregulación de la insulina en pacientes Long-COVID

EXPOSITOR(A): Estefanía Nova-Lamperti

AFILIACIÓN: Laboratorio de Inmunología Molecular y Traslacional, Departamento de Bioquímica Clínica e Inmunología, Universidad de Concepción.

El COVID-19 es una infección viral causada por el SARS-CoV-2, clasificada como pandemia el año 2020. Pacientes con COVID-19 de mal pronóstico presentan una alta neutrofilia y la formación de trampas extracelulares de neutrófilos (NETosis). La regulación del metabolismo glucídico es clave en la activación del neutrófilo pero no está claro si alteraciones del metabolismo glucídico post-COVID-19 pueden afectar su función a mediano plazo. El objetivo del presente trabajo fue evaluar la NETosis en pacientes que padecieron COVID-19 y presentan alteraciones en el metabolismo glucídico 4-meses post-infección. Por ello, en una cohorte de 60 pacientes de COVID-19 se identificaron aquellos que presentaron alteraciones en el metabolismo glucídico 4-meses post-COVID-19 y se evaluó la NETosis basal y el efecto del plasma de los pacientes sobre la NETosis. Los resultados revelaron que de los 36 pacientes que no poseían alteraciones del metabolismo glucídico al inicio del estudio, 24 (66,7%) desarrollaron insulinoresistencia (IR) 4-meses post-COVID-19. Se observó además, un incremento de la NETosis basal en neutrófilos de pacientes que desarrollaron IR con respecto a los pacientes sin alteraciones. Además, se observó un aumento de la NETosis de neutrófilos sanos expuestos a plasma de pacientes post-COVID-19 con IR respecto al plasma de los pacientes sin IR. En conclusión, existe un desarrollo de IR de novo post-COVID-19, además de un aumento de NETosis basal por desregulación de la insulina. Estos cambios podrían explicar la mayor predisposición a realizar trombosis en pacientes de COVID-19 con diabetes o prediabetes y su peor pronóstico de la enfermedad.

Financiamiento: ANID COVID1005 y ACT210085

Charla 4: Mapeo de variantes de COVID Persistente en la cohorte C19-GenoNet

EXPOSITOR(A): Ricardo A. Verdugo

AFILIACIÓN: (1) Programa de Genética Humana, Instituto de Ciencias Biomédicas (ICBM), Universidad de Chile. (2) Instituto de Investigación Interdisciplinaria y Escuela de Medicina, Universidad de Talca. (3) Departamento de Oncología Básico-Clínica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

La diversidad de la población humana a menudo se descuida cuando las decisiones de atención médica se generalizan basándose en el conocimiento derivado de un puñado de poblaciones. Los hispanos o latinoamericanos suponen el 0,33% de los participantes en GWAS, el grupo menos representado a nivel mundial. Nuestro objetivo fue evaluar qué tan bien las asociaciones genéticas de otras poblaciones se traducen en individuos chilenos de ascendencia mestiza. Presentaremos los resultados de la red COVID-19 Genomics Network (C19-GenoNet), que reúne participantes de 4 proyectos COVID totalizando más de 3000 participantes en Chile. Hemos probado el rendimiento predictivo de las puntuaciones de riesgo poligénico (PRS) para COVID basándose en asociaciones encontradas en otras poblaciones, principalmente europeas, y hemos probado la posible interacción con la ascendencia. Agrupamos a los participantes en clústers de síntomas de COVID persistente y realizamos estudios de asociación genómica para cada clúster. Presentaremos los primeros resultados genéticos de esta iniciativa.

Financiamiento: ANID COVID0961, COVID0789, COVID1005, FNDR 149/2020 Magallanes y ACT210085

Palabras claves: PRS, GWAS, COVID, Chilenos, Ancestría, LONG COVID, Secuelas

Simposio 6: Estrategia para implementar en Chile el plan de acción mundial para la conservación, uso sostenible y desarrollo de los recursos genéticos acuáticos

Fecha: Miércoles 18 de octubre 2023

Horario: 9:00 – 10:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Marcela Astorga

AFILIACIÓN: Universidad Austral de Chile

Charla 1: Introducción al Plan de acción Mundial de la FAO, para la conservación, utilización sostenible y desarrollo de los Recursos genéticos acuáticos y su implementación en Chile.

Marcela P. Astorga*, Sylvain Faugeron; Sandra Marín, Jose M. Yañez, Carlos Molinet, Doris Soto, Claudio Muñoz. (* Universidad Austral de Chile, Sede Puerto Montt)

El Plan de Acción Mundial, proporciona, un marco internacional acordado para el sector, la cual ha sido publicada por FAO en el 2022 y tiene como objetivo “Abordar la conservación, la utilización sostenible y el desarrollo de los Recursos genéticos acuáticos (RGA).” Este PAM fue elaborado mediante el levantamiento del estado actual de los recursos genéticos acuáticos del mundo, mediante encuestas a los representantes de los estados en el área de recursos acuáticos. En base a ese diagnóstico del estado actual, se elaboró el PAM. Este se encuentra diseñado según 4 Áreas prioritarias de acción, cada una de ellas posee un objetivo general y prioridades estratégicas dentro de este objetivo global. El área prioritaria 1 “Inventario, caracterización y monitoreo”, posee como objetivo Establecer y fortalecer la caracterización nacional y global, sistemas de seguimiento e información para los RGA. El área 2 “Conservación y uso sostenible de los recursos genéticos acuáticos (RGA)”, y posee como objetivo Promover la conservación y el uso sostenible de los bienes cultivados y parientes silvestres de los RGA. El área 3, se denomina “Desarrollo de RGA para la acuicultura” y tiene por objetivo acelerar el desarrollo y la aceptación de la mejora genética de tipos de cultivo acuícola, con un enfoque en la expansión de programas de crianza selectiva. El área 4, “Políticas, instituciones, fomento de la capacidad y cooperación”, teniendo como objetivo Promover el desarrollo de políticas relacionadas con los RGA, apoyar el desarrollo de las instituciones interesadas y crear capacidad para apoyar la gestión de los RGA.

Charla 2: Inventario, caracterización y monitoreo de los Recursos genéticos acuáticos (RGA): resultados del levantamiento desde actores en Chile.

Marcela P. Astorga*, Sylvain Faugeron, Sandra Marín, Jose Manuel Yañez, Claudio Muñoz, Angelo Romano. (* Universidad Austral de Chile, Sede Puerto Montt)

Sin resumen.

Charla 3: Conservación y uso sostenible de los recursos genéticos acuáticos (RGA): resultados del levantamiento desde actores en Chile

Sylvain Faugueron*, Marcela P. Astorga, Sandra Marín, José Manuel Yáñez, Claudio Muñoz, Angelo Romano. (* P. Universidad Católica de Chile, Santiago, Chile.)

Sin resumen.

Charla 4: Desarrollo de Recursos Genéticos Acuáticos para la acuicultura: resultados del levantamiento desde actores en Chile.

Jose Manuel Yañez, Jouseph Gallardo*, Marcela Astorga, Sandra Marín, Sylvain Faugueron, Claudio Muñoz, Angelo Romano. (* Universidad de Chile, Santiago, Chile)

Esta presentación es parte de un plan global de conservación de recursos genéticos liderado por la FAO, enfocándose en el Área Prioritaria 3: Desarrollo de Recursos Genéticos Acuáticos (RGA) para la acuicultura. Se ha identificado que la comprensión limitada y la adopción lenta de programas de mejoramiento genético han restringido su impacto en la producción acuícola del país. Se explorarán estrategias para mejorar la comprensión y promoción de metodologías genéticas, y cómo desarrollar programas que respondan a las necesidades del mercado y de la sociedad, por ejemplo, desmitificando la confusión entre modificación y mejoramiento genético, y creando material de difusión con lenguaje sencillo. También se propone incentivar alianzas público-privadas y financiamiento estatal para programas de mejora genética. En cuanto a aumentar las capacidades técnicas, se sugiere promover capacitaciones a diferentes niveles, mejorar las condiciones laborales en empresas de base tecnológica y formar extensionistas para entregar información a cada nivel. Además, se propone la creación de un repositorio nacional y sistemas mejorados de trazabilidad para registrar, proteger y preservar los RGA mejorados. La charla destaca la importancia de la colaboración entre diversos actores, incluyendo academia, industria, y sector público, para superar las barreras identificadas y potenciar la adopción de programas de mejoramiento genético en acuicultura, contribuyendo así a la sostenibilidad y eficiencia de la producción acuícola tanto en Chile como a nivel global.

Charla 5: Políticas, instituciones, fomento de la capacidad y cooperación en la estrategia nacional para la conservación, la utilización sostenible y el desarrollo de los Recursos Genéticos Acuáticos (RGA): Resultados del levantamiento de actores en Chile.

Sandra L. Marín*, Marcela P. Astorga, Sylvain Faugeron, José Manuel Yáñez, Claudio Muñoz y Angelo Romano. (* Universidad Austral de Chile, Sede Puerto Montt)

Dentro de las Áreas Prioritarias (AP) que estableció en la FAO para que los países, acordes a sus realidades, implementen el Plan de acción mundial para la conservación, la utilización sostenible y el desarrollo de los Recursos Genéticos Acuáticos (RGA) para la alimentación y la agricultura en acuicultura y pesca se encuentra el AP: "Políticas, instituciones, fomento de la capacidad y cooperación" la cual tiene como objetivo Promover el desarrollo de políticas relacionadas con los RGA, apoyar el desarrollo de las instituciones interesadas y crear capacidad para apoyar la gestión de los RGA, e incluye ocho prioridades estratégicas (PE). Para diseñar una propuesta de estrategia para implementar el plan de acción mundial a la realidad y contexto de Chile se ha levantado información sobre cada PE de cada AP a través de talleres en Puerto Montt, Valparaíso, La Serena y un taller online incluyendo a diversos actores. En estos talleres se consultó sobre las brechas, acciones, actores y plazos requeridos para abordar cada PE. La información consolidada desde los cuatro talleres indica que no existe una política nacional sobre este tema y que para comenzar se requiere analizar la normativa actual que puede aplicar a los RGA, así como la información científica disponible para constituir la línea base sobre la cual diseñar la estrategia país. Adicionalmente existe consenso en que debe existir un liderazgo institucional exclusivo para abordar la estrategia sobre RGA y debe existir una instancia formal de vinculación entre las instituciones que tengan competencia en conservación, utilización sostenible y desarrollo del RGA. La asignación de recursos humanos capacitados, recursos financieros son indispensables para el éxito de la estrategia. Se identificó la necesidad de generar un programa que evalúe el progreso de la implementación de la estrategia con indicadores que abarquen las ocho prioridades estratégicas. La difusión de la importancia de conservar, usar sosteniblemente y desarrollar los RGA también fue relevada de manera que todos los actores de la sociedad civil puedan contribuir con el objetivo del plan de acción.

Simposio 7: Insectos como modelos biológicos en estudios evolutivos

Fecha: Miércoles 18 de octubre 2023

Horario: 9:00 – 10:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Carlos Muñoz Ramírez¹ y Hugo Benitez de la Fuente^{2,3,4}

AFILIACIÓN: (1) Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación, Instituto de Entomología, Facultad de Ciencias Básicas, Avenida José Pedro Alessandri 774, Santiago, Chile.

(2) Universidad Católica del Maule, Laboratorio de Ecología y Morfometría Evolutiva, Centro de Investigación de Estudios Avanzados del Maule, Talca, Chile. (3) Millennium Institute Biodiversity of Antarctic and Subantarctic Ecosystems (BASE). (4) Cape Horn International Center (CHIC), Puerto Williams, Chile

Charla 1: Los escarabajos del género *Ceroglossus* como modelo para estudiar el Mimetismo Mülleriano

EXPOSITOR(A): **Carlos Muñoz Ramírez y Hugo Benitez de la Fuente**

AFILIACIÓN: Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación, Instituto de Entomología, Facultad de Ciencias Básicas, Avenida José Pedro Alessandri 774, Santiago, Chile.

Ceroglossus es un género que agrupa varias especies de escarabajos nativos, incluyendo algunas que se encuentran ampliamente codistribuidas. La mayoría de éstas se caracterizan por una alta diversidad cromática, de colores metálicos llamativos y defensas químicas, sugiriendo aposematismo. Es decir, especies que usan sus colores para advertir sobre sus defensas químicas. Adicionalmente, en varias localidades donde estas especies coexisten, estas especies exhiben el mismo color general, sugiriendo un grado de convergencia evolutiva. Análisis filogenéticos han demostrado que esta convergencia no se explica por herencia del color a partir de un ancestro común, por lo que la hipótesis más probable parece ser la del Mimetismo Mülleriano, en donde dos o más especies aposemáticas convergen fenotípicamente como resultado de la selección natural impuesta por sus depredadores. En esta charla se describe el género *Ceroglossus*, presentando la evidencia que sugiere el Mimetismo Mülleriano, y se discute el potencial de este taxón para el estudio del Mimetismo. Algunos de los desafíos pendientes son incrementar el conocimiento en aspectos básicos de su ecología, incluyendo el documentar los potenciales depredadores y evaluar su rol como agentes de selección sobre el color. Otros desafíos radican en entender el por qué el mimetismo parece haber evolucionado sólo en algunos lugares y no en otros, permitiendo así entender posibles mecanismos que limitan la evolución del mimetismo. Por último, se discute el potencial emergente de este mosaico de mimetismo de ser utilizado como un experimento natural para evaluar importantes preguntas en ecología y biología evolutiva.

Financiamiento: FONDECYT 11220703; DIUMCE 11-2021-PGI

Palabras clave: *Ceroglossus*, Mimetismo, Aposematismo, especiación, genómica

Charla 2: Evolución de la sociabilidad en abejas: especies nativas como sistemas de estudio

EXPOSITOR(A): Luis Flores Prado

AFILIACIÓN: Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación, Instituto de Entomología, Facultad de Ciencias Básicas, José Pedro Alessandri 774, Santiago, Chile.

Las investigaciones sobre sociabilidad en abejas se han realizado tradicionalmente en especies altamente sociales y han considerado distintos rasgos vinculados con la biología de la nidificación, capacidades de reconocimiento intraespecífico e interacciones sociales. Sin embargo, para comprender la evolución de este fenómeno, se requiere estudiar atributos precursores de sociabilidad, en especies con distintos niveles sociales y también solitarias, tal como ocurre en las familias Halictidae y Apidae. Adicionalmente, las especies con el nivel de sociabilidad más complejo habrían evolucionado a partir de especies solitarias, aunque algunos estudios proponen que en ciertos grupos taxonómicos el comportamiento solitario habría evolucionado a partir de especies sociales. En Chile, existen grupos de abejas nativas que constituyen interesantes sistemas de estudio para comprender la evolución de la sociabilidad. Por ejemplo, a partir de investigaciones realizadas en algunas especies de la familia Apidae (la más diversa del mundo), se ha planteado que ciertos rasgos conductuales característicos de especies altamente sociales, y filogenéticamente apicales en la familia, corresponden a la retención de estados ancestrales. Por otra parte, reconstrucciones filogenéticas que incluyen especies nativas de la familia Halictidae (la segunda más diversa a nivel mundial), apoyan la ocurrencia de reversiones desde un nivel social a uno solitario. Todos estos hallazgos indican que la comprensión de la evolución de la sociabilidad en abejas, requiere un profundo conocimiento sobre rasgos conductuales vinculados con factores ecológicamente y socialmente relevantes, de modo que las rutas evolutivas varían en distintos grupos taxonómicos.

Palabras clave: Abejas nativas, Nidificación, Interacciones conductuales

Charla 3: Epigenetic molecular mechanisms play a significant role in the evolutionary innovations of insects

EXPOSITOR(A): Cristian Villagra

AFILIACIÓN: Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación, Instituto de Entomología, Facultad de Ciencias Básicas, José Pedro Alessandri 774, Ñuñoa, Santiago, Chile

Insects constitute a vast and varied collection of multicellular organisms on Earth and are estimated to encompass millions of extant species. Despite their relatively lower global biomass compared to plants and microbes, insects are integral players in the processes of terrestrial and freshwater ecosystems. Throughout the planet's 450 million-year history, insects' ecological and evolutionary successes have captivated scientists, urging them to investigate the key features contributing to their unparalleled dominance. Insects' evolutionary milestones comprise developmental, physiological, immunological, and behavioral breakthroughs, including but not limited to environmentally-induced polyphenism, the response against pathogens and plant defenses, and the characteristics that have led to social and eusocial organization. Pre and post-translational epigenetic molecular mechanisms are key for maintaining organisms' fundamental housekeeping functions. These mechanisms have been proposed to regulate the phenotypic diversity of insects, ranging from extreme morphological, physiological, and behavioral specializations to the remarkable complex organization of eusocial insects, the most significant collective impact of Insecta on Earth. Here I review the roles of epigenetic regulation in shaping the characteristic phenotype diversity of insects and explore the potential involvement of epigenetic mechanisms in the development of evolutionary innovations that led to the conformation and subsequent diversification of the insect clade. Moreover, I discuss the contribution of epigenetic mechanisms in the response of native and pest insects towards human-made disturbances in the Anthropocene.

Palabras clave: Epigenetic inheritance, hormetic response, miRNA, DNA methylation, histone modifications.

Charla 4: Aislamiento geográfico en Rapa Nui: insectos como modelos de estudio

EXPOSITOR(A): Ingrid Ester Alvia Chandía

AFILIACIÓN:(1) Universidad Católica del Maule, Centro de Investigación de Estudios Avanzados del Maule, Avenida San Miguel 3605, Talca, Chile. (2) Universidad Bernardo O'Higgins, Centro de Investigación en Recursos Naturales y Sustentabilidad (CIRENYS), Avenida Viel 1497, Santiago, Chile. (3) Universidad Nacional Autónoma de México, Departamento de Ecología Evolutiva, Instituto de Ecología, Ciudad de México 04510, México. (4) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Las Palmeras 3425, Ñuñoa, Chile. (5) Centro de Ecología y Manejo Sustentable de Islas Oceánicas (ESMOI), Coquimbo, Chile. (6) Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación, Instituto de Entomología, Facultad de Ciencias Básicas, Avenida José Pedro Alessandri 774, Ñuñoa, Chile

Las islas oceánicas son excelentes laboratorios naturales para el estudio de procesos ecológicos y evolutivos. El aislamiento y los límites geográficos definidos imponen presiones selectivas que modelan los procesos microevolutivos en especies colonizadoras, que serán los cimientos para los fenómenos de filogénesis y patrones emergentes a macro-escala en teoría evolutiva de islas. Los procesos de colonización seguidos de efectos fundadores y sumados a los efectos de presiones ambientales locales conducen a una diferenciación fenotípica y genotípica que promueve la adaptación y diversificación de especies en hábitat insulares. Es por esta razón, que las poblaciones insulares a menudo presentan diferenciación genética y eco morfológica en comparación a sus contrapartes continentales. Por su lejanía del continente, y particulares condiciones ambientales, la isla de Rapa Nui es un excelente laboratorio natural para el estudio de procesos ecológicos y microevolutivos. Así, a través de la aplicación de herramientas morfométricas y moleculares, evaluamos el efecto del aislamiento geográfico sobre características fenotípicas y genotípicas en insectos de interés epidemiológico presentes en la isla de Rapa Nui. Para ello consideramos un modelo continente-isla mediante el cual se comparó información genética y morfológica entre poblaciones colectadas en el continente americano y poblaciones colectadas en la isla. Nuestros resultados evidencian, al igual que lo observado anteriormente en Odonatos, una alta diferenciación genética en poblaciones de Culicidos y características fenotípicas únicas en las poblaciones insulares donde predomina un pequeño tamaño alar y diferente configuración alar en comparación a poblaciones continentales.

Financiamiento: Proyecto FONDECYT de Postdoctorado N°3210081

Palabras clave: Morfometría geométrica, Diversidad genética, Culex pipiens, SNPs

Resúmenes Comunicaciones Libres - SOCHIGEN

Fecha: Miércoles 18 de octubre 2023

Horario: 11:00 – 12:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 1 (Aula Magna, Facultad de Ciencias Sociales)

CL4. Variantes IFT140 en paciente pediátrica con sospecha de poliquistosis renal: integración clínico-genética que resulta en reclasificación de diagnóstico

Paola Krall^{1,7}, Esperanza Bayad¹, Bárbara Poblete¹, Victor Faúndes², María Isabel González³, Jorge Maturana⁴, Jaime Tobar⁵, Jose Luis Guerrero⁶

(1) Instituto de Medicina, Facultad de Medicina, Universidad Austral de Chile, Chile

(2) Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Chile, Chile

(3) Servicio de Genética, Hospital Luis Calvo Mackenna, Chile

(4) Instituto de Informática, Facultad de Ciencias de la Ingeniería, Universidad Austral de Chile, Chile

(5) Servicio de Pediatría, Hospital de Arica, Chile

(6) Unidad de Nefrología, Hospital Luis Calvo Mackenna, Chile

(7) Departamento de Pediatría y Cirugía Infantil Oriente, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Chile

La poliquistosis renal (PKD) es una ciliopatía asociada a enfermedad renal crónica (ERC). PKD1 y PKD2 son responsables de la forma dominante (ADPKD), mientras que PKHD1 se asocia a la forma recesiva (ARPKD). Variantes monoalélicas en IFT140 están reportadas como tercera causa de ADPKD. Sin embargo, variantes bialélicas en IFT140 causan otra ciliopatía (Síndrome Mainzer–Saldino, SMS) caracterizada por ERC, anomalías oftalmológicas y esqueléticas, entre otros. **Caso:** Una niña de origen nativo-amerindio, presentó en su primer año de vida desnutrición, baja estatura, hipermetropía, RDSM, hipotonía, ERC progresiva, insuficiencia hepática, anemia y sordera unilateral. La secuenciación de exoma no reportó variantes. A los 14 meses la niña tenía macrocefalia, tórax simétrico, braquidactilia leve y sospecha ARPKD por hallazgo de quistes renales y fibrosis hepática. A los 21 meses se objetivó ERC IV. Un panel de nefropatías hereditarias identificó una variante homocigótica en IFT140 c.240G>T [p.W80C] clasificada como VUS. Dado el fenotipo dosis-sensible de IFT140 se hizo re-análisis de VUS con metapredictores bioinformáticos (Varsome, InterVar), modelado estructural (missense3d, AlphaFold) y guías actualizadas (ACGS2020). La nueva clasificación fue variante probablemente patogénica (criterios PM1, PM2, PM3 y PP3) con alta probabilidad de estar asociada a SMS. **Conclusión:** Las ciliopatías involucran diferentes genes, algunos asociados a PKD y otros a síndromes infrecuentes. El caso descrito enfatiza la importancia del re-análisis de VUS con integración clínica-genética para precisar etiología en casos complejos con ERC. En conjunto, el análisis integrado proporcionó información esencial para la consejería genética y manejo clínico en el grupo familiar.

Keywords: nefropatía, diagnóstico genético, VUS, ciliopatía

Financing: Fondo de Innovación a la Competitividad FICR22-13.

CL20. Síndrome de superposición Osteogénesis Imperfecta/Ehlers Danlos (OI/EDS): reporte de un caso familiar

Michelle Dominique Zeppelin Gómez¹, Rosa Andrea Pardo Vargas¹, Ana Luisa Herrera², Carla Cerda Muñoz²

(1) Hospital Clínico de la Universidad de Chile José Joaquín Aguirre, Sección Genética, Doctor Carlos Lorca Tobar 999, Santiago, Chile.

(2) Laboratorio de Genética de Poblaciones y evolución humana. Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina Universidad de Chile, Av. Independencia 1027, Independencia, Chile

El síndrome de superposición Osteogénesis imperfecta/Ehlers–Danlos (OI/EDS) es un trastorno generalizado del tejido conectivo, asociado los genes COL1A1 y COL1A2, que codifican las cadenas $\alpha 1$ y $\alpha 2$ del colágeno tipo 1. Las variantes asociadas a esta condición se encuentran principalmente hacia el extremo N- terminal de la molécula de procólgeno I y son muy infrecuentes. El fenotipo del cuadro se caracteriza por la combinación de características clínicas sugerentes de OI como de EDS, siendo predominante la clínica de EDS, en las series de casos reportados. Se presenta el caso de una paciente sexo femenino, de 36 años, hija de padres no consanguíneos, quien consultó derivada desde endocrinología con el diagnóstico clínico de osteogénesis imperfecta. Al examen físico se constata un aspecto longilíneo, escoliosis con curvatura a derecha, extremidades superiores con clinodactilia del quinto dedo bilateral y camptodactilia del cuarto y quinto dedo de mano derecha. Además, se constata que padre y hermana de la paciente presentan fenotipo similar. Se realiza el estudio molecular mediante la solicitud de un panel por técnica de secuenciación masiva en paralelo, de desórdenes de tejido conectivo constituido por 358 genes. Se obtuvo una variante patogénica en el gen **COL1A2 c.569G>A (p.Gly190Glu)** en estado heterocigoto, descrita para OI de herencia autosómica dominante. Se constató además que variantes de este tipo se asocian a OI/EDS, siendo un caso atípico dado la preponderancia de clínica de OI. Se realizó el estudio de la variante en el grupo familiar, siendo positivo el resultado en padre y hermana.

Keywords: Osteogénesis imperfecta, Ehlers Danlos, N- terminal

Financing: Sin financiamiento.

CL21. Secuenciación de Exoma completo para el screening de variantes genéticas de predisposición a cáncer hereditario

Sebastian Morales-Pison^{1,11}, Ricardo Ramirez-Fernandez^{1,11}, Yolanda Espinosa^{2,11}, César A. Echeverría^{3,11}, Francisco Cammarata^{6,11}, Esteban San Martín^{5,11}, Alexis Salas-Burgos^{4,11}, Claudio Benavides^{5,11}, Sonia Margarit^{7,11}, Guilherme G. Rucatti^{1,11}, Conxi Lázaro^{8,11}, Sara González^{8,11}, Yasser C. Sullcahuaman^{9,11}, Giovanni Giachetti^{10,11}

(1) Universidad Mayor, Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Santiago, Chile

(2) Universidad de Magallanes, Facultad de Medicina, Punta Arenas, Chile

(3) Universidad de Atacama, Facultad de Medicina, Copiapó, Chile

(4) Universidad de Concepción, Facultad de Ciencias Biológicas, Concepción, Chile

(5) Hospital Clínico Regional Dr. Guillermo Grant Benavente, Concepción, Chile

(6) Hospital Regional Dr. Leonardo Guzman, Antofagasta, Chile

(7) Universidad del Desarrollo, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

(8) Instituto Catalán de Oncología, Barcelona, España

(9) Instituto Nacional de Enfermedades Neoplásicas, Departamento de Genética y Biología Molecular, Lima, Perú

(10) Universidad Politécnica de Valencia, Instituto VRAIN, Valencia, España

(11) Grupo Chileno de Cáncer Hereditario (GCCH), Santiago, Chile

El cáncer es la primera causa de muerte en Chile sobrepasando a la mortalidad por enfermedades cardiovasculares. Uno de los factores de riesgo más importante en algunos tipos de cáncer es la predisposición genética. Este factor corresponde a variantes genéticas o mutaciones germinales en genes que pueden aumentar hasta en un 90% el riesgo de desarrollar cáncer por sobre

la población general. Estos tipos de cáncer denominados como hereditarios (CH) representan un desafío y oportunidad, ya que la estrategia más costo efectiva en CH es la identificación de personas portadores de predisposición genética y la posterior evaluación genética de sus familiares en riesgo. La secuenciación del exoma completo (WES) ha revolucionado nuestra capacidad para identificar nuevas variantes de predisposición genética asociadas al cáncer. Hasta la fecha, se han identificado múltiples genes candidatos para la predisposición al CH. En Chile, el acceso a tecnología de secuenciación masiva se ha vuelto cada vez más alta, lo que permite realizar estudios genómicos globales a un precio más bajo. En este trabajo, utilizando WES, se analizó el ADN genómico de 40 casos los cuales cumplían criterios para el testeo germinal de CH. De los casos analizados, solo un 30% pudo ser explicado por la identificación de variantes patogénicas conocidas, lo que indica que otros genes podrían ser responsables de la aparición hereditaria del cáncer. El análisis del exoma en estos casos sin mutaciones patogénicas conocidas permitirá profundizar en que otros genes o variantes genéticas de predisposición podrían ser responsables del CH en nuestra población.

Keywords: Cáncer hereditario, Predisposición genética, Exoma

Financing: Subvención a Instalación en la academia convocatoria año 2022 grant number 85220068

CL22. Genetic Variability in Ornithine Decarboxylase 1 Regulates its Transcription and Polyamine Synthesis

Jenaro Garcia-Huidobro¹

(1) Laboratorio Clínico Loncomilla, Talca, Chile

The activity of ornithine decarboxylase (ODC1), the first rate-limiting enzyme in polyamine synthesis, is associated with cell growth and cancer. Numerous single nucleotide polymorphisms (SNPs) have been identified within the *ODC1* gene, including the SNP +316 (rs2302615), which is associated with metachronous colorectal adenomas and response to drugs such as difluoromethylornithine (DFMO) which target the polyamine pathway. DFMO is an irreversible inhibitor ODC1 which is being investigated as a cancer preventative agent. Using data from 12 SNPs with minor allele frequency close to or above 10%, we identified 5 haplotypes near 10% or greater prevalence, which account for 93% of non-Hispanic whites in the Phase IIb/III clinical trial evaluating the efficacy of DFMO+sulindac in patients with a history of adenomas. One *ODC1* SNP in particular, SNP +263 (rs2302616), predicted the ODC1 rate-limiting product putrescine by genotype. Transfection experiments, circular dichroism and electrophoretic mobility shift assays confirmed the ability of this region to form a DNA secondary structure called a G-quadruplex. Overall, the *ODC1* SNP +263 G-quadruplex polymorphic site modulated its stability with functional transcriptional consequences. Clinically, the two SNPs located in *ODC1* intron 1, +263 and +316, were independently associated with metachronous adenoma and response to treatment in participants of the Phase IIb/III clinical trial. Overall, these results characterize the ODC1 SNP +263 and suggest that subsets of cancer patients with at specific genotype at +263 display greater dependence on polyamines and be uniquely susceptible to therapies targeting the polyamine pathway with inhibitors such as DFMO.

Keywords: Variabilidad Genética, Cáncer, Poliaminas, Medicina personalizada, Clinical Trial

CL23. Identification of an RNF43 Germline Variant in Refractory Metastatic Gastric Cancer by Liquid Biopsy

Benjamin Garcia-Bloj^{1,2}, Carolina Sánchez¹, Tomás de Mayo Glasser¹, Sebastian Morales Pison¹, Ignacio Retamal Fariña¹, Matías Muñoz-Medel¹, Marcelo Garrido Salvo¹

(1) Universidad Mayor, Centro de Oncología de Precisión, Medicina y Ciencias de la Salud, Badajoz 130, Las Condes, Chile

(2) Clínica las Condes, Centro del Cáncer, Estoril 450, Las Condes, Chile

Precision medicine techniques have revolutionized personalized approaches in aggressive and refractory malignant neoplasms such as gastrointestinal cancers. Moreover, findings in Liquid Biopsy can identify germline mutations that can inform patient management and tailor prevention plans for high-risk family members. We present a case of a 52-year-old female with a stage IV signet ring cells gastric adenocarcinoma, a family history of diverse cancers, consanguinity between parents, and no other significant comorbidities; ctDNA NGS revealed a genetic variant in the Ring Finger protein 43 (*RNF43*) gene, exon 9 (NM_017763.6, c.1948C>T; p.Arg650Ter) with VAF 49.5%. The R650* variant was confirmed by Sanger sequencing as heterozygous at the germline level. The *RNF43* gene is a known tumor suppressor in the Wnt signaling pathway and is implicated in carcinogenesis. According to Clinvar database, this variant is classified with conflicting interpretations of pathogenicity; nevertheless, the American College of Medical Genetics criteria state that this variant could be considered as likely pathogenic, and as a null variant in a gene where the loss of function is a known mechanism of disease. A family pedigree was constructed to identify potential relatives harboring the same variant. The patient was treated with chemoimmunotherapy and ceased to respond after 3 months. Our findings suggest a potential association between the germline *RNF43* variant R650* and unresponsiveness to combination therapy in gastric cancer patients, warranting further investigation. Context-dependent interpretation of mutational findings can inform patient management and carry out preventive strategies in high-risk family members through early screening and lifestyle modifications.

Keywords: Precision Medicine, Liquid Biopsy, Germline variant, Gastric cancer, Conflicting interpretations of pathogenicity

Financing: FONDECYT 1221499 (ANID)

Fecha: Miércoles 18 de octubre 2023

Horario: 11:00 – 12:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 2 (Auditorio F-100 de la Facultad de Ingeniería)

CL24. Atlas de Células Inmunes de las Poblaciones Indígenas de Sudamérica

Lucas Vicuña¹

(1) Universidad de Chicago, Medical Genetics, Biological Sciences Division, 900 E 57th St, Chicago, USA

El consorcio internacional *Human Cell Atlas* tiene como objetivo caracterizar todos los tipos de células de los humanos. Como parte de este consorcio, el *Atlas de Células Inmunes de las Poblaciones Indígenas de Sudamérica* (ACI) está generando el primer atlas integral de expresión génica y variación epigenética en células inmunes de poblaciones indígenas de América del Sur, antes y después de la infección con patógenos. En el ACI participan universidades de Chile, Perú, Brasil y Estados Unidos, así como comunidades indígenas de Sudamérica. Como Investigador Co-Principal del ACI, presentaré nuestros primeros resultados genéticos, así como también las actividades de participación comunitaria que estamos realizando con comunidades indígenas de Chile y Perú. Nuestros hallazgos ayudarán a informar futuras investigaciones biomédicas, y eventualmente ayudarán al tratamiento de enfermedades infecciosas que afectan a las poblaciones indígenas del continente americano.

Keywords: respuesta inmune, patógenos, pueblos indígenas

Financing: Chan-Zuckerberg Initiative (Estados Unidos) ANID FONDECYT (Chile)

CL25. Phenotypic and genetic characterization of traits determining bunch compactness in table grape (*Vitis vinifera* L.)

Marco Meneses¹, Renato Fuentes¹, Claudia Muñoz-Espinoza², Carolina Araya¹, Juan Pablo Iribarra¹, Erika Salazar¹, Claudio Meneses³, PATRICIO HINRICHSEN¹

(1) Instituto de Investigaciones Agropecuarias, INIA La Platina, Santa Rosa 11.610, La Pintana, Santiago, Chile

(2) Universidad de Concepción, Fac. de Agronomía, Chillán, Chile

(3) P. Universidad Católica de Chile, Fac. de Agronomía, Santiago, Chile

Bunch compactness is a complex trait of *Vitis vinifera* L. and ultimately refers to the portion of free space within the bunch which is not occupied by berries. This trait has a profound effect on the quality and sanitary status of the fruit since compact bunches are more prone to fungal diseases given their poor ventilation and humid conditions. Therefore, the selection of looser bunches for both table and wine grapes is desirable since it could significantly reduce the risk of associated diseases and diminish the need of labor to reduce compactness. However, basic knowledge about the underlying factors controlling the sub-traits that determine bunch compactness is still lacking. A collection of 90 cultivars including 24 wine, 40 table and 26 double-purpose cultivars, exhibiting variation on the compactness of bunches, was characterized through a Genotyping-by-Sequencing platform. The resulting SNPs (685,934) were filtered by minor allele frequency (0.05), maximum missing data (0.95), linkage disequilibrium (0.8), and retaining only biallelic single nucleotide polymorphisms (SNPs). In this way, 127,631 informative SNPs were identified. Then, the collection was characterized for 14 traits related to bunch compactness and genotype-phenotype association analyses were performed. Considering every locus with a strong association to each subtrait, yield a list of over 150 SNPs which were inspected for possible effects on the annotated genes within a 2,500 bp window. Further studies over consecutive seasons and transcriptional studies of affected genes by associated SNPs are currently undergoing to define which of them play a major role in this complex trait.

Keywords: Grapevine, Bunch Compactness, Cluster Architecture, GWAS

Financing: FONDECYT 1221410

CL26. Evaluación de los efectos citotóxicos y genotóxicos de *Sorocea bonplandii* (Baill.) Burg., Lanj., W. Boerj (Moraceae) en eritrocitos de *Poecilia reticulata* (Pisces: Poeciliidae)

Katherine Alejandra Fournier Aldunate^{1,2,3}, Jacqueline Diana Caffetti¹, Juan Carlos Marín Contreras³, Carlos Gustavo Altamirano²

(1) Laboratorio de Citogenética General y Monitoreo Ambiental, Instituto de Biología Subtropical (UNaM-IBS-CONICET), Universidad Nacional de Misiones, Genética, Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Félix de Azara 1552, Posadas, Argentina

(2) Laboratorio de Farmacobotánica "Dr. Anibal Amat", Farmacia, Ciencias Exactas, Químicas y Naturales, Félix de Azara 1552, Posadas, Argentina

(3) Laboratorio de Genómica y Biodiversidad, Universidad del Bío Bío, Ciencias Básicas, Av. Andrés Bello 720, Chillán, Chile

Sorocea bonplandii (Moraceae), es una especie arbórea nativa de la provincia de Misiones (Argentina) y uno de los adulterantes frecuentes de *Maytenus ilicifolia* (Celastraceae), debido principalmente a su similitud morfo-anatómica. Se la utiliza como antiulceroso y adelgazante, aunque existen escasos antecedentes de su toxicidad. Por ello se propuso como objetivo evaluar la actividad citotóxica y genotóxica de extractos acuosos de hojas de *S. bonplandii*, empleando como bioindicador a *Poecilia reticulata*. Previa detoxificación, se expusieron grupos de 10 peces a las diferentes concentraciones de los extractos que fueron preparados cada 24 horas a partir de una solución madre de 20 g de droga vegetal por litro de agua. Se probaron concentraciones (V/V) de 50; 100 y 150 ml/L, se emplearon como control negativo agua de clorinada y como control positivo Paracetamol 1000 mg/L por un periodo de 96 horas. La citotoxicidad fue evaluada mediante el ensayo de viabilidad celular con azul de tripán y la genotoxicidad estimando frecuencias de micronúcleos (MN) y anomalías de la morfología nuclear (AMN). Se obtuvo una CL_{50} =199,00 ml/L. Las concentraciones más altas (100 y 150 ml/L) mostraron daño citotóxico, además de frecuencias significativamente elevadas ($p<0,05$) de MN y AMN respecto al control negativo. Estos resultados sugieren que los extractos de *S. bonplandii* podrían causar efecto citotóxico y daño genotóxico a concentraciones superiores a 100 ml/L. Por lo que se propone la realización de bioensayos con otros modelos biológicos y la identificación de los principios activos responsables de los efectos observados.

Keywords: Medicina tradicional, Extractos vegetales, Genética toxicológica, Sorocea bonplandii, Fitomedicina

CL27. La participación de mujeres migrantes en la formación de las poblaciones mestizas de Chile: Un estudio de la diversidad mitocondrial no amerindia

Margarita Reyes Madrid¹, Michael Orellana Soto¹, Daniela Castillo Torres¹, Mauricio Moraga Vergara¹

(1) Universidad de Chile, Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Independencia 1027, Santiago, Chile

La historia migratoria en el territorio que hoy conocemos como Chile ha estado marcada por diversos procesos socioculturales y demográficos. Entre ellos destacan tres momentos históricos correspondientes a la conquista europea, el tráfico transatlántico de esclavos y las migraciones recientes de los siglos XIX y XX. Con el objetivo de visibilizar la participación de las mujeres migrantes en estos procesos, este estudio exploró la diversidad mitocondrial no amerindia en 18 poblaciones chilenas. Se analizaron 520 muestras (de un total de 5079 chilenos) y se aplicaron análisis de estructura poblacional a partir de secuencias de D-loop completo. Los resultados de F_{ST} , PCA y redes de haplotipos mostraron una estructuración genética de las poblaciones, con diferencias latitudinales en la distribución de haplogrupos. Se distinguen a las poblaciones del norte y centro norte de Chile (con una mayor representación y diversidad de linajes africanos L(xL1b)), de las demás poblaciones del centro y sur del país (con una alta frecuencia y diversidad de linajes europeos como H, K1a y T2b). Estos hallazgos responden a procesos migratorios particulares que fueron contrastados desde la historiografía. Al comparar con poblaciones europeas y africanas, se observó una combinación particular de linajes no amerindios en las poblaciones chilenas, siendo una submuestra de la diversidad que hoy se observa en esos continentes. Finalmente, los resultados obtenidos permitieron evidenciar que las mujeres que migraron voluntaria o forzosamente a territorio chileno formaron parte de las dinámicas poblacionales que dieron origen a las poblaciones mestizas de Chile.

Keywords: ADN mitocondrial, no amerindio, mestizaje, migraciones, poblaciones chilenas

Financing: Beca ANID Magíster Nacional 2020-22201053, FONDECYT 1181889.

Fecha: Miércoles 18 de octubre 2023

Horario: 11:00 – 12:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 3 (Auditorio de la Facultad de Medicina)

CL28. Análisis de asociación genómica (GWAS) para tres rasgos relacionados con el crecimiento en salmón del Atlántico (*Salmo salar*)

Sergio Barahona¹, Nicol Delgado¹, María Rueda-Calderón¹, Alfonso Romero², Carlos Soto², José Gallardo-Matus¹

(1) Pontificia Universidad Católica de Valparaíso, Laboratorio de Genética y Genómica Aplicada, Facultad de Ciencias del Mar y Geografía, Avenida Universidad 330, Valparaíso, Chile

(2) Salmones Camanchaca S.A., Diego Portales 2000, Puerto Montt, Chile

El crecimiento es el rasgo más importante de los programas de cría selectiva en acuicultura. En este estudio se reporta el resultado de un análisis GWAS en tres rasgos relacionados con el crecimiento en salmón del Atlántico: Peso WFE (Desangrado), tasa de crecimiento específico (SGR) y coeficiente de crecimiento térmico (TGC) de smolt a cosecha. Se analizaron 1302 salmones de la cepa Lochy pertenecientes al programa de mejora genética de Salmones Camanchaca, los cuales fueron cultivados en dos jaulas en el mar. Para el genotipado se usó un array de SNPs de 62K optimizado para esta población de estudio, mientras que la estimación de los componentes de varianza y efectos de SNP se realizó con el software GMMAT. A la cosecha, se obtuvieron los siguientes valores promedio de crecimiento: 4317.3 ± 826.3 (WFE), 2.081 ± 0.2 (TGC) y 0.797 ± 0.06 (SGR). Se encontró una alta correlación fenotípica entre estos rasgos (0.68 - 0.94). Las heredabilidades obtenidas fueron de 0.29, 0.29 y 0.33 para SGR, TGC y WFE, respectivamente. Los GWAS permitieron detectar dos SNPs significativos para WFE (Ssa17) con varianzas fenotípicas y genotípicas muy similares (VP = 8.8%, VG = 2.9%), un único SNP significativo para SGR (Ssa22, VP = 8.6%, VG = 2.5%), y ningún SNP significativo para TGC. Basado en los tres parámetros estudiados, se puede inferir que el crecimiento es un rasgo poligénico en esta población de salmón del Atlántico. Se destaca la aplicabilidad de la selección genómica de estos rasgos en futuras generaciones.

Keywords: GWAS, Salmón, Crecimiento, SNPs, Chile

Financing: Beca de Manutención - Doctorado Extranjeros 2023 – Pontificia Universidad Católica de Valparaíso

CL29. Patrones de adaptación local en la regulación génica de la respuesta a la variabilidad térmica en el alga gigante *Macrocystis pyrifera*

Alexis Bunster^{1,2}, Sylvain Faugeron^{2,3,4}, Suany Quesada⁵, Cristian Molina⁵, Marie Laure Guillemin^{1,2,3}

(1) Universidad Austral de Chile, Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas (ICAEV), Facultad de Ciencias

(2) Núcleo Milenio de Agronomía Marina de Algas (MASH)

(3) CNRS IRL-EBEA (Evolutionary Biology and Ecology of Algae)

(4) Pontificia Universidad Católica de Chile, Facultad de Ciencias Biológicas

(5) Universidad Austral de Chile, Equipo bioinformático Austral-omics

Macrocystis pyrifera es el alga más grande del océano, formando bosques submarinos a lo largo de toda la costa de Chile. Existen grupos genéticos divergentes a lo largo de su distribución, localizados en regiones caracterizadas por condiciones climáticas contrastantes, que promueven la adaptación a nichos térmicos distintos. Se estudiaron los perfiles transcriptómicos de individuos de tres regiones de Chile (Norte, Centro y Sur), expuestos a temperaturas de su región o de otras regiones después de un mes en un jardín común. Se extrajo el ARN de 3 a 4 individuos por región y por cada una de las tres temperaturas

experimentales (8, 12 y 16°C). Se obtuvieron 747.482.172 secuencias, las que se mapean contra un transcriptoma de referencia, con el objetivo de analizar los perfiles de expresión diferencial. Para detectar patrones de adaptación local en los genes expresados, se realizaron distintos tratamientos de datos basados en 1) distribución binomial negativa, DESeq2, 2) método de clusterización, y 3) análisis discriminante, LEFSe. Análisis de enriquecimiento identificaron procesos biológicos potencialmente asociados a adaptación local a nichos térmicos, como genes relacionados con la actividad antioxidante sobre-expresados en el Norte a 16°C, involucrados en la síntesis de vitaminas en el Centro a 12°C o el metabolismo de lípidos en el Sur a 8°C. El rol de cada gen en la capacidad de los individuos de adaptarse a las temperaturas de su región se discutirá junto con su papel en la respuesta ante cambios de temperatura, como las que podría producir el cambio climático futuro.

Keywords: Adaptación local; Expresión de genes; Alga parda

CL30. Identificación de especies en conservas de pescado usando DNA mini-barcoding

Yessenia Reinoso Rojas^{1,2,4}, Cynthia M Asorey¹, Felipe Jilberto¹, Cristian Araneda^{1,3}, María Angélica Larrain^{1,4}

(1) Universidad de Chile, Food Quality Research Center, Santiago, Chile

(2) Universidad de Chile, Doctorado en Nutrición y Alimentos, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Dr. Carlos Lorca Tobar 964, Santiago, Chile

(3) Universidad de Chile, Departamento de Producción Animal, Facultad de Ciencias Agronómicas, Av. Sta. Rosa 11315, 8820808 La Pintana, Región Metropolitana, Santiago, Chile

(4) Universidad de Chile, Departamento de Ciencia de los Alimentos y Tecnología Química, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Olivos 1007, Independencia, Santiago, Chile

Evaluar la veracidad de la información contenida en el etiquetado de productos marinos es un problema de creciente preocupación pública. Es necesario el desarrollo de herramientas analíticas para la identificación de especies (IE), especialmente en productos donde el proceso industrial no permite la IE basada en la morfología. Una alternativa es realizar la identificación mediante el código de barras de ADN ("DNA barcoding"), que se basa en la secuenciación de distintas regiones de genes mitocondriales estandarizados, como *citocromo c oxidasa subunidad I (COX1)* y *12S ADNr*. Sin embargo, la cercanía taxonómica entre alguna de las especies que se pretende identificar, y la fragmentación del ADN causada por el proceso térmico, pueden impedir o dificultar la IE. En este trabajo evaluamos la veracidad de la información contenida en el etiquetado y la existencia de fraude alimentario por sustitución analizando 24 muestras de conservas de atún (n=13), caballa (n=2), jurel (n=1), salmón (n=2) y sardina (n=6) y una muestra fresca de atún como referencia. La IE se realizó usando "DNA mini-barcoding". Se extrajo ADN con un kit EZNA Tissue DNA y se amplificaron regiones parciales de los genes *COX1* (~150 pb) y *12S ADNr* (~180 pb). La IE se realizó cotejando las secuencias obtenidas por Sanger contra secuencias almacenadas en NCBI usando BLAST. De las 24 muestras analizadas, solo en 12 (atún=3, salmón=2, caballa=1 y sardina=6) se logró la amplificación y secuenciación exitosa, probablemente por la alta degradación del ADN. En estas 12 muestras se comprobó, además, un 100% de etiquetado correcto.

Keywords: Conservas, Pescado, Autenticación, DNA mini-barcoding, Identificación de especies

CL31. Comparación de métodos de secuenciación utilizados para la obtención de marcadores SNPs en congrio colorado (*Genypterus chilensis*)

Gonzalo Alfredo Camus Morales^{1,2}, Carlos Vargas Manríquez^{1,2}, Cristian Manuel Araneda Tolosa^{1,2}, Natalia Lam Pastén^{1,2}, Valentina Córdova Alarcón², Pablo Dufflocq Urmeneta²

(1) Universidad de Chile, Departamento de Producción Animal, Facultad de Ciencias Agronómicas, Av. Santa Rosa #11315, Santiago, Chile

(2) Universidad de Chile, Food Quality Research Center, Santiago, Chile

El congrio colorado es un pez bentónico que habita las costas del océano Pacífico desde el Archipiélago de Chonos (Chile) hasta Paita (Perú). Es un recurso altamente demandado en el mercado chileno, sin embargo, se encuentra en condición de vulnerabilidad, principalmente se extrae por pesca artesanal y desde 2016 Colorado Chile S.A. ha desarrollado un programa de cultivo de la especie, el cual incluye la destinación de individuos para repoblamiento. Conocer la estructura genética de las poblaciones presentes en la costa chilena, permitirá proponer la mejor estrategia de repoblamiento. En este trabajo se presentan los resultados de la obtención de marcadores SNP para ocho individuos de congrio colorado provenientes de la región de Coquimbo, utilizando RAD-Seq, ddRAD-Seq y DArT-Seq. Se definieron primeramente los criterios de selección y filtrado de SNPs, obteniendo un *data set* total de: 452 SNPs para el método RAD-Seq, 3326 SNPs con ddRAD-Seq y 5346 SNPs mediante DArT-Seq. La diversidad genética estimada mediante RAD-seq varió entre 0 y 0.8750 para *Ho* y entre 0.2321 - 0.5 para *He*. Para ddRAD-Seq varió entre 0 y 1 para *HO*, y 0.125 y 0.5 para *HE*. Mientras que para DArT-seq *HO* varió entre 0 - 0.5 y 0.125 - 0.5 para *HE*. Además, se comparan las ventajas de cada estrategia de genotipado en términos de la información generada, los costos y la facilidad de análisis de cada set de datos, información importante a considerar cuando se trabaja en especies no-modelo como el congrio colorado.

Keywords: SNPs, Diversidad Genética, Secuenciación, Especie No Modelo, Genética de Poblaciones

Financing: 15PTEC-47381, PAI T7818110003, Beca ANID N° 21160532.

Resúmenes Comunicaciones Libres - SOCEVOL

Fecha: Miércoles 18 de octubre 2023

Horario: 14:30 – 16:00

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 2 (Auditorio F-100 de la Facultad de Ingeniería)

CL32. Análisis filogenéticos en lagartijas de la reserva nacional Pingüino de Humboldt revela un nuevo linaje críptico para la Isla Chañaral (Squamata: Liolaemidae)

Ricardo Campos-Soto¹, Evelyn Rodríguez-Valenzuela², Yareta Bruna², Gabriel Díaz-Campusano², Franco Cianferoni², Dusan Boric-Bargetto², Fernando Torres-Pérez²

(1) Universidad Viña del Mar, Escuela de Ciencias Agrícolas y Veterinarias, Agua Santa 7055, Viña del Mar, Chile

(2) Pontificia Universidad Católica de Valparaíso, Instituto de Biología, Facultad de Ciencias, Av Universidad 330, Valparaíso, Chile

El archipiélago de Humboldt, ubicado en las costas del centro-norte de Chile, es considerado un importante hotspot de biodiversidad. Uno de los grupos poco estudiados en este archipiélago son las lagartijas del género *Liolaemus*. Este género se divide en dos clados llamados *chiliensis* y *nigromaculatus*. Dentro del clado *nigromaculatus*, el grupo *zapallarensis* es endémico del centro-norte de Chile y las especies que lo integran se distribuyen principalmente en hábitats costeros semiáridos y áridos del Desierto de Atacama. Se ha reportado que lagartijas del grupo *zapallarensis* habitan las islas del archipiélago; sin embargo, aún se desconoce la diversidad de especies presentes en estas islas. Usando secuencias del gen mitocondrial ND2, se realizaron análisis filogenéticos y estimaciones de divergencia para identificar y datar los linajes de lagartijas que habitan las islas de la Reserva Nacional Pingüino de Humboldt. Los resultados revelaron que las lagartijas de las islas Damas, Choros y Gaviota pertenecen al clado de *Liolaemus silvai*, las cuales no presentan una estructura poblacional marcada. Por otra parte, las lagartijas de la isla Chañaral se agrupan en un nuevo clado divergente de las otras poblaciones insulares. Las estimaciones de divergencia son congruentes con las oscilaciones climáticas del Pleistoceno, que habrían provocado cambios en el nivel del mar, afectando las terrazas marinas y la formación de las islas. En conclusión, las lagartijas de las islas Damas, Choros y Gaviota pertenecen a la especie *L. silvai*, mientras que las de la isla Chañaral se proponen como una nueva especie críptica endémica de la isla.

Keywords: Lizards from Chañaral Island, New species of *Liolaemus*, *zapallarensis* group, Lizards from Humboldt Archipelago

CL33. Debilitamiento de señal filogenética en rasgos de fenología floral en comunidades de plantas altoandinas

Ítalo Francisco Tamburrino Widner¹, Valeria Robles², Paola Jara-Arancio^{2,3,4}, Pablo Guerrero⁵, Jesus López-Angulo⁶, Mary Kalin Arroyo^{1,2,3}

(1) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Las Palmeras 3425, Santiago, Chile

(2) Centro Internacional Cabo de Hornos (CHIC), Universidad de Magallanes, Av. Pdte Manuel Bulnes 1855, Punta Arenas, Chile

(3) Instituto de Ecología y Biodiversidad (IEB), Victoria 631, Concepción, Chile

(4) Universidad Andrés Bello, Departamento de Ciencias Biológicas y Departamento de Ecología y Biodiversidad, Facultad de Ciencias de la Vida, República 252, Santiago, Chile

(5) Universidad de Concepción, Departamento de Botánica, Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas, Concepción, Chile

(6) Universidad Rey Juan Carlos, Campus de Móstoles, Calle Tulipán s/n, España

En condiciones ambientales hostiles, como las comunidades altoandinas, se ha observado mayor similitud de rasgos de fenología floral entre especies, lo que podría deberse a convergencia evolutiva o la operación de filtros ambientales. Se propone que dicha similitud es causada por pérdida de inercia filogenética debido a las fuertes presiones impuestas por el entorno, por lo que en comunidades altoandinas no se debieran encontrar altos niveles de señal filogenética ni de agrupamiento filogenético. Para comparar el grado de señal filogenética para los tiempos de floración y el grado de agrupamiento filogenético en comunidades de plantas andinas se realizó un seguimiento fenológico a dos comunidades subandinas y dos comunidades altoandinas, para las cuales se estimó distintas métricas asociadas al periodo de floración y las sumas térmicas necesarias para alcanzarlo. Tras descartar posibles efectos de riqueza, se encontró que sitios a menor elevación tienden a mostrar señal filogenética significativa en mayor cantidad de rasgos que las especies a mayores elevaciones, lo que es más evidente en las sumas térmicas para la floración. Al mismo tiempo, se encontró que solo las comunidades en elevaciones más altas muestran agrupamiento filogenético significativo, asociada a nodos terminales del árbol y no con nodos basales. Esto sugiere que las comunidades alpinas altas son producto de filtros ecológicos que limitan las posibilidades de colonización a linajes específicos o especies que radiaron in situ, los cuales muestran rasgos fenológicos convergentes debido al debilitamiento de la inercia filogenética a causa de presiones ambientales.

Keywords: Ecología de comunidades, Señal filogenética, Estructura filogenética, Fenología floral

Financing: Beca Doctorado Nacional ANID 21200714; FONDECYT 1221540; IEB-ANID PIA/BASAL FB210006 CHIC-ANID PIA/BASAL PFB210018.

CL34. Trayectoria morfológica en la evolución y el desarrollo de la cintura pectoral aviana

Sebastián Jiménez-Villalón¹, Alexander O. Vargas¹, João Francisco-Botelho²

(1) Universidad de Chile, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Santiago, Chile

(2) Pontificia Universidad Católica de Chile, Escuela de Medicina Veterinaria, Santiago, Chile

La cintura pectoral de las aves está altamente modificada en torno a la evolución del vuelo. Una de las modificaciones morfológicas más notorias es el alargamiento del hueso coracoides y la formación de un proceso acro coracoides prominente y orientado medialmente que funciona como una polea para los tendones del músculo supracoracoideo durante el vuelo. Debido a que la morfología esquelética es determinada durante el desarrollo embrionario, es importante comprender este proceso para dilucidar su evolución. En este estudio, seguimos la morfología de la cintura escapular durante el desarrollo temprano de

embriones de dos especies de aves, la perdiz chilena (Paleognathae) y el pollo doméstico (Neognathae), usando microscopia confocal y marcadores moleculares específicos para distintas fases de la esquelotogénesis. Encontramos que mientras la escápula presenta una forma alargada desde fases tempranas del desarrollo, similar a su condición adulta, el coracoides comienza con una morfología acortada y aplanada, y elonga a medida que va diferenciándose como cartilago. Interesantemente, el proceso acro coracoides es notable en los primeros estadios, aunque igualmente crece y cambia de una orientación lateral a más medial. La comparación con fósiles de dinosaurios no avianos y aves mesozoicas indica un patrón del desarrollo temprano conservado para maniraptores, seguido por modificaciones posteriores en aves modernas. Esto sugiere un mecanismo de adición terminal en evolución de la morfología de la cintura pectoral, lo que ayuda a comprender los mecanismos del desarrollo que subyacen a la evolución del vuelo en las aves.

Keywords: Evolución Desarrollo Vuelo Dinosaurios Morfología

Financing: FONDECYT 1230713

CL35. Filogeografía e inferencia demográfica de cetáceos en Chile y su contribución en conservación

María José Pérez Alvarez^{1,2,3,4}, Sebastián Kraft⁵, Carlos Olavarría^{4,6}, Francisca Rodríguez^{2,3}, Nicolás Segovia^{7,8}, C.Scott Baker⁹, Elie Poulin^{2,3}

- (1) Universidad Mayor, Escuela de Medicina Veterinaria, Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Santiago, Chile
- (2) Universidad de Chile, Laboratorio de Ecología Molecular, Instituto de Ecología y Biodiversidad (IEB), Facultad de Ciencias, Santiago, Chile
- (3) Instituto Milenio Biodiversidad de Ecosistemas Antárticos y Subantárticos (BASE), Santiago, Chile
- (4) Centro de Investigación Eutropia, Santiago, Chile
- (5) Universidade do Algarve, Centro de Ciências do Mar (CCMAR), Faro, Portugal
- (6) Centro de Estudios Avanzados en Zonas Áridas (CEAZA), La Serena, Chile
- (7) Instituto en Socio-Ecología Costera (SECOS), Santiago, Chile
- (8) Universidad Católica del Norte, Departamento de Biología Marina, Facultad de Ciencias del Mar, Coquimbo, Chile
- (9) Oregon State University, Mammal Institute and Department of Fisheries and Wildlife, Hatfield Marine Science Center, Newport, USA

La integración de estudios filogeográficos y genético-poblacionales han contribuido a la inferencia de procesos demográficos, análisis de dinámica poblacional y así al diseño de estrategias de conservación en diferentes especies. Análisis filogenéticos (ADNmt) en *Balaenoptera physalus* mostraron tres linajes y patrones filogeográficos contrastantes entre hemisferios. Se encontró ausencia de flujo génico (linaje materno) entre hemisferios, y de estructura genética dentro del hemisferio sur, sugiriendo la existencia de un solo taxón (*B.p. quoyi*) en lugar de dos (*B.p. quoyi* y *B.p. patachonica*), como estaba previamente propuesto, información actualmente considerada por el "Committee on Taxonomy SMM". En *B. borealis* se sustentó un proceso de diferenciación filogeográfica entre poblaciones de diferentes cuencas oceánicas, destacando la identidad de cada una e importancia de manejo independiente. Análisis demográficos detectaron una reciente reducción en el tamaño efectivo poblacional (N_e) en hemisferio sur y Atlántico norte. Para todas las poblaciones $N_e > N$ censal, sugiriendo que se mantiene gran parte de diversidad genética de la etapa pre-ballenera. Dos unidades poblacionales (norte y sur) fueron identificadas para *C. eutropia* a lo largo de su distribución, que actualmente corresponden a unidades de manejo diferenciadas. Esta marcada estructura y diversidad genética e historia demográfica (mtDNA/microsatélites) es consistente con el modelo biogeográfico de Expansión-Constricción sugiriendo que la población sur experimentó un proceso de expansión producto de recolonización postglacial desde el norte (~ 11.000 años). Las diferentes aproximaciones genéticas, así como los esfuerzos colaborativos y transdisciplinarios han informado a tomadores de decisiones y contribuido al diseño de estrategias de manejo de especies de cetáceos en Chile

Keywords: Ballena sei, Ballena fin, Delfín chileno, dinámica poblacional, historia demográfica

Financing: Instituto Milenio Biodiversidad de Ecosistemas Antárticos y Subantárticos (BASE), Santiago, Chile ANID – Programa ICM-ANID, ICN2021_002

CL36. Metabolic rewiring as a driver of developmental divergence: the case of skull osteogenesis in pipidae frogs

Marco Mundaca¹, Héctor Castillo¹, Lefney Cumilaf¹, Renato Saavedra², Felipe Aguilera¹, Sylvain Marcellini¹

- (1) Grupo de Estudio de Procesos del Desarrollo (GDeP), Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad de Concepción, Concepción, Chile.
- (2) Centro de Óptica y Fotónica-CEFOP, Facultad de Ciencias Físicas y Matemáticas, Universidad de Concepción, Concepción, Chile.

CONTEXT: Understanding the relationship between developmental trajectories and spatiotemporal gene expression remains a daunting problem to solve in evolutionary biology. To tackle this issue, we have compared skull development and transcriptome between the *Xenopus laevis* and *Xenopus tropicalis* frogs which diverged 48 million years ago. **METHODS:** Ossification was studied using Alizarin red staining on stage NF54-60 larvae. Bone matrix composition was studied by FITIR-PAS. RNA-Seq were performed on liver (control), skull mesenchyme and differentiated osteoblasts. GeneOntology analyses were performed with the R package TopGo. **RESULTS:** In both species, skull closure proceeds in a similar fashion by progressively converting a soft mesenchymal membrane into ossified bone. Bone matrix composition is highly similar between both species, except for a peak corresponding to lipid content which is only present in *Xenopus laevis*. The major difference between both species is that *Xenopus laevis* larvae grow a much larger skull bone (15 mm²) than *Xenopus tropicalis* (7 mm²). Transcriptome comparisons uncover a common set of 2.626 genes which are enriched in GO terms related to bone development and transcription factors

and signalling pathways of known mammalian osteogenic regulators. We also identify 2.298 genes which are only expressed in *Xenopus laevis* skull and are related to anabolic processes, reticulum stress, and the Warburg effect. **CONCLUSIONS:** Core osteogenesis relies on an ancient and well-conserved set of genes. To cope with the development of a larger skull bone, *Xenopus laevis* evolved the activation of metabolic genes allowing increased bone matrix production. **FUNDING:** FONDECYT 1190926.

Keywords: Osteogenesis, Xenopus, Genome evolution, Warburg effect, RNA-Seq

Charla Plenaria

Fecha: Miércoles 18 de octubre 2023

Horario: 16:30 – 17:30

Lugar: Universidad de Talca – Campus Pehuenche

Una faceta relegada en las consideraciones sobre la biodiversidad: descubrimientos recientes en especies animales en Chile y apuntes sobre la práctica taxonómica local

EXPOSITOR(A): Dr. Guillermo D'Elia

AFILIACIÓN: Universidad Austral de Chile.

Decenas de especies nuevas para la ciencia se describen anualmente en base a organismos colectados en Chile. Lo anterior indica que nuestro conocimiento sobre el nivel y dimensión más básica de la biodiversidad de Chile, la riqueza de especies, es aún parcial. Sin embargo, más allá de algunas excepciones, en buena medida estos avances taxonómicos pasan mayormente desapercibidos y permanecen en los márgenes del cuadro de novedades biológicas de Chile. Este hecho, a su vez, impacta negativamente en el desarrollo de la práctica taxonómica local y en los estudios que usan como insumos los productos de los estudios taxonómicos. Es de mi interés en esta charla, visibilizar estos hechos como forma de contribuir a revertir esta tendencia, en particular en relación a mejorar la infraestructura taxonómica de Chile. Dentro de ésta destaco la necesidad imperiosa de que las colecciones de historia natural se consoliden y crezcan de forma continua.

Resúmenes Pósters - SOCHIGEN

Fecha: Miércoles 18 de octubre 2023

Horario: 17:30 – 19:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Detección del Virus SARS-CoV-2 en Material Particulado Atmosférico Ambiental en Zonas de Alta Exposición Viral en la Región del Maule

Gloria González Silva¹, Mabel Vásquez Oteiza¹, Diego Verdugo Igor¹, **David Vergara Leyton¹**, Vivian D'Afonseca Da Silva Ferreira²

(1) Universidad Católica del Maule, Departamento de Ciencias Forestales, Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, Avda. San Miguel #3605, Talca, Chile

(2) Universidad Católica del Maule, Departamento de Ciencias Preclínicas, Facultad de Medicina, Avda. San Miguel #3605, Talca, Chile

El *Coronavirus-2019* es causado por el virus SARS-CoV-2, el cual ha dejado altos índices de mortalidad y pobreza durante los años de pandemia. No obstante, la infección aún sigue su curso, y con ello persisten las incertezas acerca de cómo se transmite el virus, siendo lo más factible, la transmisión de persona a persona por contacto estrecho y emisión de bioaerosoles respiratorios. El material particulado atmosférico, pareciera estar relacionado al transporte de partículas virales de SARS-CoV-2, aunque no existen estudios que aún lo corroboren. En esta investigación, se ha detectado ARN viral de SARS-CoV-2 desde monitoreo ambiental que se utiliza para la detección de material particulado atmosférico desde zonas de alta afluencia pública en la Región del Maule. Para ello, se recolectaron 24 muestras ambientales (*indoor* y *outdoor*) desde el CESFAM de la comuna de San Rafael y la Universidad Católica del Maule en Talca, durante el segundo y tercer *peak* de la infección en Chile. Las muestras se analizaron mediante RT-qPCR para la detección del ARN de SARS-CoV-2 y su concentración viral en el ambiente, además de RT-PCR para la amplificación de genes estructurales (*E*, *N*, *S*) y no estructurales (*RpRd*, *ORF1ab*) y su identificación mediante secuenciación. Los resultados evidencian, la presencia de ARN de SARS-CoV-2 en las muestras captadas en ambas comunas y en diversas concentraciones, así como también la existencia de genes estructurales y no estructurales específicos de SARS-CoV-2 en las variantes nacionales, asociando por primera vez en Chile, carga viral y el material particulado atmosférico ambiental.

Keywords: SARS-CoV-2, Material Particulado, RT-qPCR, Concentración Viral, ARN

Establecimiento Multicéntrico del Biorepositorio de la Red Genómica COVID-19 de Chile: Un Recurso para Estudios Multi-Ómicos de COVID-19 y LONG-COVID en América Latina

Iskra A. Signore Ahumada¹, Gerardo Donoso², Pamela Bocchieri¹, Eduardo A. Tobar-Calfucoy³, Cristian E. Yañez³, Laura Carvajal-Silva³, Andrea X. Silva^{4,5}, Carola Otth⁶, Claudio Cappelli L.⁴, Hector Valenzuela Jorquera⁴, Daniela Zapata-Contreras^{7,8}, Yolanda Espinosa-Parrilla^{7,8,9}, Paula Zuñiga Pacheco^{7,8}, Macarena Fuentes-Guajardo¹⁰, Virginia A. Monardes-Ramírez¹¹, Pia Kochifas Velasquez¹¹, Christian A. Muñoz¹², Cristina Dorador¹³, Jonathan García-Araya¹³, Claudia P. Campillay-Véliz¹⁴, Cesar Echeverría¹⁵, Rodolfo Alejandro Santander^{16,17}, Leslie C. Cerpa^{18,19}, Matías F. Martínez^{18,19,20}, Luis Abel Quiñones^{18,19,20}, Eduardo Roberto Lamoza Galleguillos¹⁸, Juan M. Saez Hidalgo²¹, Estefanía Nova-Lamperti²², Sergio Sanhueza²³, Annesi Giacaman²³, Gerardo Acosta-Jamett^{24,26}, Cristóbal Verdugo^{24,26}, Anita Plaza²⁵, Claudio Verdugo^{25,26}, Ricardo Alejandro Verdugo^{18,27,28}, Alicia Colombo^{1,2}

(1) Universidad de Chile, Departamento de Anatomía Patológica, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

(2) Hospital Clínico de la Universidad de Chile, Servicio de Anatomía Patológica, Santiago, Chile

(3) Universidad de Chile, Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

(4) Universidad Austral de Chile, AUSTRAL-omics, Vicerrectoría de Investigación, Desarrollo y Creación Artística, Valdivia, Chile

(5) Universidad Austral de Chile, Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Facultad de Ciencias, Valdivia, Chile

(6) Universidad Austral de Chile, Instituto de Microbiología Clínica, Facultad de Medicina, Valdivia, Chile

(7) Universidad de Magallanes, Escuela de Medicina, Punta Arenas, Chile

(8) Universidad de Magallanes, Genómica Evolutiva y Médica de Magallanes (GEMMa), Centro Asistencial, Docente y de Investigación (CADI -UMAG), Punta Arenas, Chile

(9) Interuniversity Center on Healthy Aging, Chile

(10) Universidad de Tarapacá, Departamento de Tecnología Médica, Facultad de Ciencias de la Salud, Arica, Chile

(11) Hospital del Salvador, Laboratorio Clínico del Área Técnica de Biología Molecular, Santiago, Chile

(12) Universidad de Antofagasta, Departamento de Tecnología Médica, Facultad de Ciencias de la Salud, Antofagasta, Chile

(13) Universidad de Antofagasta, Laboratorio de Complejidad Microbiana y Ecología Funcional, Facultad de Ciencias del Mar y Recursos Biológicos, Antofagasta, Chile

(14) Universidad de Antofagasta, Laboratorio de Virología Molecular, Facultad de Ciencias del Mar y Recursos Biológicos, Antofagasta, Chile

(15) Universidad de Atacama, Laboratorio de Biología Molecular, Facultad de Medicina, Copiapó, Chile

(16) Hospital de Urgencia Asistencia Pública (Ex-Posta Central), Santiago, Chile

(17) Servicio de atención médica de urgencia (SAMU), Punta Arenas, Chile

(18) Universidad de Chile, Departamento de Oncología Básica Clínica, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

(19) Red Latinoamericana de Implementación y Validación de Guías Clínicas Farmacogenómicas, Madrid, España

(20) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias y Tecnología Farmacéutica, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Santiago, Chile

(21) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias de la Computación, Facultad de Ciencias Físicas y Matemáticas, Santiago, Chile

(22) Universidad de Concepción, Departamento de Bioquímica Clínica e Inmunología, Facultad de Farmacia, Concepción, Chile

(23) Universidad de La Frontera, Centro de Excelencia en Medicina Traslacional, Facultad de Medicina, Temuco, Chile

(24) Universidad Austral de Chile, Instituto de Medicina Preventiva Veterinaria, Facultad de Ciencias Veterinarias, Valdivia, Chile

(25) Universidad Austral de Chile, Instituto de Patología Animal, Facultad de Ciencias Veterinarias, Valdivia, Chile

(26) Universidad Austral de Chile, Centro de Vigilancia y Evolución de Enfermedades Infecciosas, Valdivia, Chile

(27) Universidad de Talca, Instituto de Investigación Interdisciplinaria, Talca, Chile

(28) Universidad de Talca, Escuela de Medicina, Talca, Chile

Respecto de los mecanismos moleculares subyacentes a la susceptibilidad y gravedad del COVID-19, se han sugerido factores de riesgo genético asociados al origen étnico, pero la subrepresentación de los no-europeos en estudios genómicos dificulta la investigación. Las poblaciones latinoamericanas siguen siendo particularmente poco estudiadas no obstante su heterogeneidad y ascendencia mixta. En este trabajo, presentamos al Biorepositorio Chileno de la Red Genómica COVID-19, que comprende muestras biológicas y datos clínicos asociados recogidos por nueve nodos a lo largo de Chile bajo estándares internacionales de biobanco para garantizar alta calidad, reproducibilidad e interoperabilidad de los datos. Se reclutaron 2262 participantes adultos, se seudonimizaron y categorizaron según gravedad de la enfermedad. Las muestras de sangre con EDTA recolectadas se procesaron para almacenar sangre, plasma, buffy-coat en RNA-later y DNA. El control de calidad reveló un cumplimiento superior al 90%. Se registraron datos sociodemográficos, hábitos, información clínica, uso de medicamentos y patologías preexistentes. El 12% de los participantes se auto identificó con uno de doce grupos étnicos. La ascendencia amerindia en base a datos genómicos fue del $43,46 \pm 0,34\%$ y del $61,01 \pm 1,22\%$ en quienes se auto identifican como nativos. El Biorepositorio C19-GenoNet contribuye a la presencia de poblaciones latinoamericanas en el panorama global de colecciones, permite el seguimiento de la cohorte y la investigación colaborativa. Además, el biorepositorio es parte de la segunda actualización del estudio de asociación del genoma completo (GWAS) sobre gravedad y susceptibilidad a la infección por SARS-CoV-2 publicado por la COVID-19 Host Genetic Initiative (data release 7).

Keywords: Latin American populations, Biobanking and Biobank networks, Biospecimen and associated clinical data, COVID-19 Biorepository, Ancestry and underrepresented populations

Financing: Trabajo financiado por: Agencia Nacional de Investigación y Desarrollo de Chile ANID (Grants: ANID COVID0961, ANID COVID0789, ANID COVID1005, ANID COVID0585, ACT210085, FONDECYT 1170446, FONDECYT 1211480). Ministerio de Educación (Grant: MAG1995). Interuniversity Center for Healthy Aging (Grant: RED21193). Universidad de Concepción. (Grant: VRID220.085.041-INI)

Clasificación del tipo de cáncer basado en patrones mutacionales utilizando inteligencia artificial

Samuel Molina¹, Ricardo Armisen², Sebastian Contreras³, Marcos Orchard¹, Karen Oróstica⁴

- (1) Universidad de Chile, Departamento de Ingeniería Eléctrica, Facultad de Ciencias Físicas y Matemáticas, Santiago, Chile
- (2) Universidad del Desarrollo, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Santiago, Chile
- (3) Max Planck Institute for Dynamics and Self-Organization, Göttingen, Alemania
- (4) Universidad de Talca, Vicerrectoría Académica, Instituto de Investigación Interdisciplinaria, Talca, Chile

El cáncer de origen desconocido (CUP) es un cáncer metastásico agresivo difícil de diagnosticar, ya que mediante técnicas diagnósticas tradicionales no se logra identificar el sitio de origen del tumor. Aunque CUP representa entre el 3% y 5% de los casos, esta estadística puede variar entre países y sistemas de salud. Los pacientes CUP a menudo reciben tratamientos genéricos en lugar de terapias específicas debido a la dificultad de identificar el sitio primario. La investigación médica se centra en comprender los factores genéticos y moleculares que puedan ayudar a identificar el origen del cáncer. Paralelamente, la inteligencia artificial ha ganado relevancia en este campo y se presenta como una herramienta prometedora, ya que puede procesar e integrar grandes volúmenes de datos de diversas naturalezas. En este estudio buscamos emplear inteligencia artificial para identificar el tipo de cáncer en pacientes con diagnóstico CUP. Para esto, utilizamos datos mutacionales y clínicos de pacientes con tumores primarios conocidos, a partir de datos del proyecto Pan-Cancer Analysis of Whole Genomes (PCAWG) que cuenta con 2700 pacientes con distintos tipos de cáncer. Creamos y evaluamos modelos de aprendizaje multiclasa utilizando random forest, redes neuronales y xgboost como algoritmos de base. Con esto, logramos una precisión general del 93,5% y un F1-score ponderado de 92,5% para 13 tipos de cáncer. Para cada uno de los cánceres, alcanzamos un F1-score del 80% o más. Además, empleamos el análisis SHAP para identificar las variables influyentes tanto en la predicción general como en cada tipo de cáncer analizado.

Keywords: cáncer, inteligencia artificial, data science, mutaciones, genética del cáncer

Financing: Agradecimiento al proyecto InES-Género INGE210025.

Relación entre ancestría y morbimortalidad por enfermedades pulmonares crónicas en Chile

Vicente Silva Arroyo³, Lucia Cifuentes Ovalle¹, María Andrea Canals Cifuentes²

- (1) Universidad de Chile, Programa de genética humana, ICBM, Facultad de Medicina, Independencia 1027, Santiago, Chile
- (2) Universidad de Chile, Programa de Bioestadística, Escuela de Salud Pública, Facultad de Medicina, Independencia 1027, Santiago, Chile
- (3) Universidad de Chile, Facultad de Medicina, Independencia 1027, Santiago, Chile

La ancestría es aquella parte contenida en nuestro genoma que nos vincula a nuestros antepasados, brindándonos información acerca del origen geográfico de éstos. Esta se estima en base al estudio de marcadores genéticos informativos de ancestría. El presente trabajo analizó la relación entre el porcentaje de ancestrales amerindias de chilenos con la morbilidad y mortalidad de enfermedades pulmonares crónicas: Enfermedad Pulmonar Obstructiva Crónica (EPOC), Neoplasia Pulmonar Maligna (NPM) y Asma. Consideramos además variables socioeconómicas y ambientales. Para este propósito nos basamos en las estimaciones de porcentajes de ancestría genómica obtenidas en el proyecto Chilegenómico, en chilenos urbanos de 40 comunas a lo largo de 8 regiones del país de norte a sur. A partir de las bases de datos públicas del DEIS del Ministerio de Salud de Chile obtuvimos las tasas de mortalidad y las tasas de egresos hospitalarios, como aproximación a las prevalencias, de las 3 patologías mencionadas en las distintas comunas. Incorporamos variables de ajuste (datos comunales) obtenidas de otras bases de datos públicas. Hicimos estudios de correlación lineal simple y múltiple entre ancestría amerindia, aymara y mapuche con las estadísticas de salud como variable respuesta. Encontramos una correlación positiva y estadísticamente significativa entre porcentaje de ancestría mapuche y tasas de egresos hospitalarios por EPOC, aun corrigiendo por variables de ajuste sociales y ambientales. La ancestría aymara presenta una tendencia opuesta aunque no significativa. Las estadísticas de asma y NPM no mostraron asociación con la ancestría.

Keywords: Ancestría, Enfermedades Respiratorias, EPOC

Financing: Sin financiamiento.

Identificación y caracterización de variantes y su relación con la ancestría en pacientes con cáncer de mama en Chile

Felipe Osorio-Seguel¹, Evelin Gonzalez Feliu^{1,2}, Solange Rivas Vera², Jessica Toro^{1,8}, Alejandro Blanco², Olga Barajas^{1,3,4}, Mónica Ahumada^{1,3}, Iván Gallegos^{1,5}, Eva Bustamante¹, Ricardo A. Verdugo^{1,7}, Mara Cuevas⁶, Cristian Yañez⁶, Eduardo Tobar-Calfucuy⁶, Rocio Retamales⁶, Stefania Rosso⁶, Ricardo Armisen², Katherine Marcelain^{1,8}

- (1) Universidad de Chile, Departamento de Oncología Básico Clínico, Medicina, Santiago, Chile
- (2) Universidad del Desarrollo, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina, Centro Genética y Genómica, Santiago, Chile
- (3) Hospital Clínico de la Universidad de Chile, Departamento de Medicina Interna, Santiago, Chile
- (4) Fundación Arturo López Pérez, Santiago, Chile
- (5) Hospital Clínico de la Universidad de Chile, Departamento de Anatomía Patológica, Santiago, Chile
- (6) Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile
- (7) Institute of Interdisciplinary Research and School of Medicine, University of Talca, Talca, Chile
- (8) Centro para la Prevención y Control del Cáncer (CECAN), Chile.

El cáncer de mama (CM) es el tipo de cáncer más común en mujeres en Chile y el mundo. Estudios han demostrado que las frecuencias de mutaciones en genes importantes para la respuesta a terapia varían entre poblaciones. Estas diferencias podrían deberse a los distintos componentes de la ancestría genética. En este trabajo, se secuenciaron muestras tumorales de 56 pacientes con CM, usando un panel de 161 genes conductores de cáncer. Además, a 44 de estas pacientes, se les practicó una genotipificación de 147 SNPs, para la caracterización de su ancestría. Los genes con mayor mutación corresponden a TP53 (46%), PI3KCA (33%) y ATR (11%). Respecto de las mutaciones conductoras detectadas, la mayoría se concentran en TP53 (29.7%) y PIK3CA (25.7%). La ancestría de las pacientes es más europea (Media: 65,6%. DE: 8,9%) que amerindia (Media:

30,2%. DE: 9,7%), ésta última compuesta de un mayor componente amerindio sur (Media: 21,7%. DE: 10,0%) que aymará (Media: 8,4%. DE: 10,1%). Sobre el vínculo entre ancestría y variantes, se encontró relación entre los genes RAD50 y SETD2 con el segundo y cuarto cuartil de pacientes según su componente europeo, respectivamente. El estudio individual de pacientes permite la identificación de variantes conductoras de CM, lo que permite mejorar el abordaje de la enfermedad y su pronóstico. Es necesaria una muestra más representativa de la diversidad genética del país para establecer relación entre ancestría y las variantes conductoras en CM. Correspondencia a: raverdugo@utalca.cl & kmarcelain@uchile.cl.

Keywords: Cáncer de mama, Ancestría, NGS

Financing: Proy. ANID FONDEF21110355, ACT210079, FONDAP 152220002 (CECAN)

Distancia genética de distintos genes virales de SARS-CoV-2

Jose Ibarra Díaz¹, Diego Verdugo¹, David Vergara¹, Gloria Gonzalez¹
(1) Universidad Católica del Maule, Avda. San Miguel 3605, Talca, Chile

La evolución constante del Síndrome Respiratorio Agudo Severo 2 (SARS-CoV-2) ha permitido generar una amplia base de datos del virus desde la investigación de su transmisión, hasta el desarrollo de vacunas, así como el estudio de cadenas evolutivas del virus. SARS-CoV-2 está conformado principalmente por los genes codificantes para las proteínas espiga (S), nucleocápside (N), envoltura (E) y los genes *ORF 1ab* y *RpRd*. Por ende, en este estudio se estableció la distancia genética a través del análisis de los genes de *N* y *RpRd* de SARS-CoV-2 identificados en la cepa original (Wuhan-Hu-1) con la finalidad de observar las posibles mutaciones del virus en Chile y similitud con las secuencias de los genomas virales presentes en el banco de genes mundial (NCBI).

Keywords: SARS-CoV-2, Base de datos, Distancia genética, genes virales

Análisis de variantes de un solo nucleótido en genes de predisposición a síndrome de cáncer de mama hereditario en pacientes de la Región del Maule

Katherin Vasquez¹
(1) Sin AFILIACIÓN

El cáncer de mama es el más diagnosticado y la principal causa de muerte por cáncer en mujeres de todo el mundo. El cáncer de mama es considerado una enfermedad compleja, heterogénea y multifactorial, que surge por la acumulación de múltiples alteraciones genéticas. Del total de casos diagnosticados, el 10% corresponde a cáncer de mama de tipo hereditario, con un fuerte componente genético, cuya génesis se asocia a variantes germinales patogénicas que ocurren en genes de susceptibilidad. Por otro lado, se prevé que el 20% adicional de los casos de cáncer de mama tengan un componente genético familiar; por tanto, la predisposición a cáncer de mama no es atribuible a variantes genéticas de un único gen de alto riesgo, sino a variantes en genes de moderado riesgo y herencia poligénica. El objetivo de este estudio fue identificar variantes de un solo nucleótido prevalentes en 50 pacientes del Hospital Regional de Talca con antecedentes de alto riesgo para cáncer hereditario, a través de un panel de secuenciación que incluía 162 genes de predisposición a cáncer. Se identificaron 18 variantes de un solo nucleótido presentes en 12 genes asociados a cáncer hereditario. Los genes *BRCA1* y *BRCA2* presentaron un mayor número de variantes identificadas, en comparación a los demás genes analizados. Este es el primer estudio realizado en la Región del Maule, lo cual genera un importante avance al conocer las variantes que pueden estar predisponiendo al riesgo de desarrollar cáncer de mama en la región.

Asociación de 13 SNPs localizados en genes driver con riesgo de cáncer de mama familiar y no-familiar de inicio temprano en población chilena

Sarai Morales González¹, Sebastián Morales Pison², Lilian Jara Sosa¹
(1) Universidad de Chile, Programa de Genética Humana, Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina, Av. Independencia 1027, Independencia, Santiago, Chile
(2) Universidad Mayor, Centro de Oncología de Precisión, Facultad de Medicina y Ciencias de la Salud, Badajoz 130, Las Condes, Santiago, Chile

El cáncer de mama (CM) es el cáncer más común entre las mujeres en todo el mundo. En Chile, CM tiene la tasa de mortalidad más alta entre los cánceres y su incidencia está aumentando. Mutaciones en los llamados "genes driver" impactan fuertemente en el desarrollo de tumores. Recientemente, se ha propuesto que las variantes hereditarias en los genes drivers podrían influir en el riesgo de CM. Los SNPs son la forma de variación más común presente en el genoma humano. En este estudio, evaluamos la asociación de 13 SNPs ubicados en genes driver con riesgo de CM en población chilena en 492 casos de CM *BRCA1/2*-negativo y 1285 controles. No se observó asociación estadísticamente significativa con riesgo de CM para los rs75704921:C>T (*ARID2*), rs2229032:A>C (*ATR*), rs3735156:C>G (*KMT2C*), rs2276738:G>C (*MAP3K13*), rs2293906:C>T (*MAP3K13*), rs4075943:T>A (*MAP3K13*), rs13091808:C>T (*MAP3K13*), rs178831:G>A (*NCOR1*) y rs3759173:C>A (*TBX3*). Nuestros resultados indican asociaciones significativas entre los SNPs rs832583:C>A (*MAP3K1*), rs16865677:G>T (*SF3B1*), rs3819122:A>C (*SMAD4*) y rs12456284:A>G (*SMAD4*) y riesgo de CM. Se observó que el SNP rs832583:C>A tiene un efecto protector contra CM. Respecto al rs16865677:G>T, se halló que el alelo T de este SNP aumenta el riesgo de CM no familiar de aparición temprana (≤ 50 años). Para los SNPs del gen *SMAD4*, observamos que el alelo C del rs3819122 y el alelo G del rs12456284 aumentan el riesgo de CM familiar y CM no familiar de aparición temprana (≤ 50 años). Son necesarios estudios funcionales para confirmar la influencia de estos polimorfismos en el riesgo de cáncer de mama.

Keywords: Cáncer de mama, Genes driver, SNPs, Estudios de asociación

Financing: Proyecto FONDECYT N° 1200049

Secuencia didáctica de innovación en farmacogenética aplicada a la medicina personalizada en estudiantes de primer año de Química y Farmacia

Alejandra Valentina Palavecino Jiménez¹, Marcela Paz Muñoz Contreras¹, Andres Felipe Peña Monroy¹, Nelson Zicavo Martínez¹, Edith Herrera San Martín¹, Juan Carlos Marín Contreras¹

(1) Universidad del Bío-Bío, Departamento de Ciencias Básicas, Facultad de Ciencias, Av. Andrés Bello 720, Chillán, Chile

Pruebas estandarizadas como TIMSS y PISA indican que solo 1/3 de los estudiantes chilenos poseen competencias científicas en la secundaria, siendo genética una de las disciplinas más difíciles de aprender. Esta brecha de conocimientos tiene directa consecuencia en el ingreso a la educación superior en carreras científicas y de salud. Para favorecer la alfabetización genómica en estudiantes de Educación Superior, se diseñó una secuencia de enseñanza-aprendizaje en la que estudian y aplican la genómica en la medicina personalizada. El presente estudio caracterizó el aprendizaje de los estudiantes al aplicar una secuencia didáctica con datos genómicos reales de los casos de estudios que corresponden a integrantes del curso. La investigación se realizó bajo el paradigma interpretativo, con un enfoque metodológico cualitativo, de tipo exploratorio y descriptivo con un diseño metodológico de estudio de caso múltiple, en una muestra de 10 grupos colaborativos de 6 estudiantes cada uno. Cada grupo resolvió un caso clínico real, bajo resguardo ético y con consentimiento informado. La innovación didáctica incluye 4 fases: compartir saberes, probar los saberes, estructurar el saber y aplicar el saber, siguiendo una hipótesis de progresión del aprendizaje. Los resultados identificaron las ventajas y desventajas del aprendizaje de la genética mediante la progresión de los saberes en casos hipotéticos que relacionan la herencia y la farmacogenómica en la medicina personalizada, abriendo la posibilidad de utilizar el estudio y uso integral de la farmacogenómica en enfermedades y tratamientos farmacológicos adecuados como herramienta en su futuro desempeño profesional.

Keywords: Farmacogenómica, Estudio de casos, Genoma UBB

Síndrome de Nijmegen: clúster geográfico y clínica de 12 pacientes en la Región del Maule

Daniel Amato Silva¹, Mariana Aracena¹, Carolina Cares², Sílvia Arredondo³, Katherine Marcelain⁴, Patricio Gonzalez⁵, Gloria Duran¹, Cecilia Mellado¹, Guillermo Lay-Son¹

(1) Pontificia Universidad Católica de Chile, Sección de Genética Clínica y Errores Congénitos del Metabolismo, División de Pediatría, Medicina, Santiago, Chile

(2) Hospital Dr. Luis Calvo Mackenna, Santiago, Chile

(3) Hospital Regional Talca, Talca, Chile

(4) Universidad de Chile, Departamento de Oncología Básico Clínico, Centro para la Prevención y Control del Cáncer (CECAN), Santiago, Chile

(5) Universidad de Chile, Programa de Genética Humana, Instituto de Ciencias Biomédicas (ICBM), Santiago, Chile

Introducción: El Síndrome de Nijmegen (NBS) caracterizado por microcefalia progresiva, inmunodeficiencia, inestabilidad cromosómica y riesgo de malignidad de los afectados y portadores, prevalencia de 1:100.000 nacimientos, asociado con variantes bialélicas patogénicas en el gen NBN, que codifica la nibrina, involucrada en la reparación de daños del ADN y la integridad cromosómica. La variante patogénica Eslava, una deleción en el exón 6 c.657_661del5 se observa en el 70-100% de los casos, la mayoría reportados en Europa del Este. **Metodología:** Se recopiló datos de pacientes con NBS para construir una tabla comparativa. Las metodologías de identificación del gen NBN fueron: Amplificación por PCR del exón 6 o secuenciación del gen y análisis de duplicación/deleción. **Resultados:** Doce pacientes tenían la variante Eslava, 10 provenían de la Región del Maule, Chile, 1 era descendiente de padres de la misma región. Todos con microcefalia y dismorfias características, 9 cursaron con retraso psicomotor o del lenguaje, 7 con retraso en el crecimiento, 9 con inmunodeficiencias, y 5 presentaron malignidad. Ocho de los pacientes tenían cariograma, 5 con rearrreglos cromosómicos (involucrando cromosomas 7 y/o 14), 2 sin lograr mitosis, y 1 con bajo índice mitótico. **Conclusión:** Siendo el NBS una enfermedad muy poco frecuente destaca este clúster geográfico descrito, lo que hace plausible un posible efecto fundador. El riesgo de neoplasias asociado a portadores hace necesario aumentar el índice de sospecha. Se resalta la importancia de la confirmación molecular para una adecuada asesoría genética.

Keywords: Síndrome de Nijmegen (NBS), NBN, Microcefalia, Inmunodeficiencia, Efecto fundador

Detección de mutaciones predictivas de respuesta a terapia en biopsia líquida de pacientes oncológicos

Ma Alejandra Lonis Alvarez¹, Jessica Toro^{1,4}, Evelin Gonzalez-Feliú², Mariela Araya¹, Mayra Morales¹, Arnaldo Marín¹, Olga Barajas^{1,3}, Monica Ahumada¹, Ricardo Armisen^{1,2}, Katherine Marcelain^{1,4}

(1) Universidad de Chile, Departamento de Oncología Básico-clínico, Laboratorio de Genómica del Cáncer, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

(2) Universidad del Desarrollo, Clínica Alemana, Instituto de Ciencias e Innovación de Medicina, Centro de Genética y Genómica, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

(3) Universidad de Chile, Departamento de Medicina Interna, Servicio de Oncología Hospital Clínico, Santiago, Chile

(4) Centro para la Prevención y Control del Cáncer (CECAN), Chile.

Antecedentes: El análisis del ADN libre circulante (cfDNA) en biopsias líquidas de pacientes con cáncer, es un método poco invasivo que captura la heterogeneidad genética tumoral y que permite identificar mutaciones indicadoras de terapia.

Lamentablemente, la implementación de esta metodología enfrenta una serie de desafíos técnicos y económicos que limitan su aplicabilidad en países con recursos limitados, como los de la región. **Objetivo:** Desarrollar un ensayo NGS para identificar mutaciones en cfDNA de plasma sanguíneo de pacientes con cáncer, adaptado a las condiciones y necesidades locales para facilitar su implementación. **Métodos:** Se extrajo cfDNA de 60 muestras de plasma de pacientes con cáncer, usando 3 kits comerciales. Se diseñaron paneles que captan sólo regiones génicas informativas de respuesta a terapias dirigidas en uso, o prontamente disponibles en Chile. Las librerías se prepararon usando el kit KAPA HyperPETE Somatic Plasma cfDNA (Roche). Se secuenció en un equipo Illumina MiSeq. Se evaluó la sensibilidad, especificidad y precisión del ensayo usando muestras controladas. **Resultados:** En el 80% de las muestras se obtuvo cfDNA suficiente para secuenciar ($\geq 10\text{ng}$). Sin embargo, fue necesario eliminar el DNAG contaminante en el 37% de las muestras. Las sondas diseñadas capturan con una alta cobertura y uniformidad las regiones de interés. Se detectaron SNVs e Indels con una sensibilidad $>70\%$ y VAFs $\geq 0,001$. **Conclusión:** Es posible implementar un método NGS para detectar mutaciones de respuesta a terapias dirigidas en biopsia líquida de pacientes oncológicos, adaptado a las necesidades reales de Chile.

Keywords: Oncología de precisión, Biosia líquida, ADN libre circulante (cfDNA), ADN tumoral circulante (ctDNA), NGS

Financing: Financiamiento: ANID FONDEF ID21110355; ACT210079; FONDAP 152220002 (CECAN)

Diplomado de Asesoramiento Genético: Cerrando la brecha de conocimientos básicos de asesoramiento de genética y genómica para la atención multidisciplinaria de pacientes y sus familias

Sonia Beatriz Margarit¹, Guillermo Lay Son², María José Mullins³, Luz María Martín¹, Gabriela Repetto¹, Gonzalo Encina¹, Ricardo Armisen¹, María Eugenia Bravo³, Yanireth Jimenez¹, Giselle Riquelme Hernández¹

(1) Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, Centro de Genética y Genómica, Medicina, Av Plaza 680, Las Condes, Santiago, Chile

(2) Pontificia Universidad Católica de Chile, Unidad de Genética y Errores congénitos del metabolismo, División de Pediatría, Medicina, Av. Libertador Bernardo O'Higgins 340, Santiago, Chile

(3) Clínica Alemana de Santiago Chile, Centro de la Mama, Av. Vitacura 5951, Vitacura, Santiago, Chile

Ante el desarrollo y la mayor disponibilidad de estudios genéticos moleculares para el diagnóstico, prevención y tratamiento de enfermedades con predisposición hereditaria, es cada vez más notorio la escasez de profesionales de la salud con capacitación en asesoramiento genético y genómico. Más aún, con los avances de medicina de precisión, identificar pacientes que poseen un mayor riesgo, ofrecer un estudio genético adecuado, e interpretar correctamente los resultados, es crucial para ofrecer una atención clínica de calidad para los pacientes y las familias. El diplomado en asesoramiento genético de la Universidad del Desarrollo es el primer diplomado en proporcionar los conocimientos de genética y genómica y las habilidades básicas y necesarias de asesoramiento, en todas las áreas de la salud (preconcepción, prenatal, pediatría, cáncer y condiciones del adulto). Orientado a profesionales de distintas especialidades se desarrolla en modalidad e-learning de manera asincrónica y sincrónica. Las metodologías de aprendizaje incluye; video-clases, entrevistas de asesoramiento simuladas (videos), resolución de casos y foro interactivo. Los estudiantes aprenden a recolectar información mediante genealogías, a educar a los pacientes en cuanto a patrones de herencia y riesgos, y a realizar el proceso de consentimiento informado teniendo en cuenta los problemas psicosociales, éticos y familiares que puedan surgir. Hasta la fecha, con dos versiones impartidas, 41 profesionales de la salud obtuvieron su certificación para integrar el proceso de asesoramiento genético y genómico como una práctica esencial dentro del equipo multidisciplinario de las diversas áreas de la salud, siendo el primer escalón de capacitación en asesoramiento genético.

Keywords: Genético, Genómico, Riesgos, Herencia, Asesoramiento

Síndrome de Faundes-Banka, Reporte de Caso

Rafael Lobos Urbina¹, José Arroyo Henríquez¹, Rosa Pardo Vargas¹

(1) Hospital Clínico Universidad de Chile, Sección Genética Clínica, Dr. Carlos Lorca Tobar 999, Santiago, Chile

Introducción: El síndrome de Faundes-Banka es una enfermedad de herencia autosómica dominante descrita por primera vez el año 2021, existiendo sólo 7 casos reportados. Esta entidad se asocia al gen *EIF5A*, el cual codifica una proteína esencial para la viabilidad celular, siendo fundamental para la síntesis de enlaces peptídicos entre residuos de prolina consecutivos, evitando de esta forma las pausas ribosómicas. **Objetivos:** Describir el primer paciente chileno con síndrome Faundes-Banka. **Caso clínico:** paciente masculino de 13 años, derivado al servicio de genética clínica para estudio por dilatación de anillo aórtico. Paciente con antecedentes de adopción, sin datos familiares, ni perinatales. Destacan en él déficit intelectual límite, trastorno del lenguaje, trastorno de déficit atencional con hiperactividad, tics inducidos por ansiedad. Al examen físico se evidencian pestañas largas, labio superior delgado, paladar ojival. Dentro de sus exámenes destaca ecocardiograma con dilatación leve de aorta ascendente, insuficiencia aórtica mínima, foramen oval permeable. Tiene tomografía axial computarizada cerebral y electroencefalograma dentro de límites normales. Dado antecedentes y hallazgos al examen físico se decidió estudio molecular con exoma completo (WES) que reporta una variante de significado incierto en el gen *EIF5A* (NM_001143760.1:c.145C>G) la cual no ha sido descrita previamente en la literatura, si bien estudios en levaduras evidencian una inactivación total de la proteína EIF5A en relación a esta variante. Se está gestionando un posible estudio funcional de la variante. **Conclusiones:** Describir casos de síndromes nuevos contribuye a delimitar el fenotipo y a ampliar la identificación de variantes patogénicas asociadas a ellos.

Keywords: Faundes-Banka, EIF5A, déficit intelectual, tics

Variación inter-host de SARS-CoV-2 en diferentes muestras respiratorias y su implicación en salud

Victor Rojas Pérez¹, Eduardo Parra Villegas²

(1) Universidad Católica del Maule, Facultad de Ciencias Agrarias y Forestales, Avenida San Miguel 3605, Talca, Chile

(2) Universidad de Tarapacá-Arica, Facultad de Medicina, Avenida Luis Valente Rossi 2223, Arica, Chile

Los datos de secuenciación genómica del SARS-CoV-2 (Síndrome agudo respiratorio severo por coronavirus 2) han proporcionado información importante sobre la aparición de variantes de interés. Algunas investigaciones se han centrado en determinar la variabilidad y evolución intra-hospedador, y otras en la variabilidad genética viral en distintos tejidos. Sin embargo, aún no se ha explicado la variabilidad inter-hospedador (inter-host) del SARS-CoV-2 en compartimentos respiratorios, ni sus implicaciones. El objetivo de este estudio es determinar un posible patrón de variabilidad inter-host específico de tejido a diferentes niveles del sistema respiratorio, asociando esta información con características clínicas importantes. Se analizó la variabilidad inter-host del SARS-CoV-2 utilizando el método de entropía de Shannon con datos genómicos de individuos positivos a COVID-19 (Enfermedad por Coronavirus) de Chile y Brasil, en tres tipos de muestras respiratorias. Se incluyeron un total de 398 muestras con COVID-19 positivo, de las cuales 369 muestras oro-nasofaríngeas, 20 de aspirado traqueal, 9 de esputo y se analizaron mediante métodos bioinformáticos para determinar variabilidad. Se observaron diferentes patrones de variabilidad del SARS-CoV-2 en muestras respiratorias, lo que puede indicar fenómenos de compartimentación tisular. Los cambios genéticos encontrados en el gen N y ORF1ab podrían afectar a la detección y propagación del virus. Además la diversidad viral encontrada en las diferentes muestras fué elevada y se distribuyó uniformemente por todo el genoma. El seguimiento de las variaciones inter-host en SARS-CoV-2 podría ayudar a comprender los efectos de la evolución viral y proporcionar información para el diagnóstico y el diseño de fármacos y vacunas.

Keywords: Variación genética, SARS-CoV-2, Genoma viral, Salud

Ensamblaje y anotación del genoma completo de *Enterobacter cloacae* ST114

Hellen Urrea Vásquez¹, Beatriz Cancino-Faure², Cristobal Parra Cid², Patricio Suazo Soto², Felipe Aguilera³, Ignacio Torres³, Claudio Quevedo³, Vivian D'Afonseca²

(1) Universidad Católica del Maule, Ciencias Agrarias y Forestales, Av San Miguel #3605, Talca, Chile

(2) Universidad Católica del Maule, Ciencias Preclínicas, Medicina, Avenida San Miguel #3605, Talca, Chile

(3) Universidad de Concepción, Bioquímica y Biología Molecular, Ciencias Biológicas, Víctor Lamas #1290, Concepción, Chile

Enterobacter cloacae es un patógeno Gram-negativo, especie que ha adquirido importancia clínica como bacteria oportunista y productora de infecciones asociadas a atención en salud. *E. cloacae* se asocia frecuentemente con un fenotipo de resistencia a múltiples fármacos (MDR), debido a la sobreproducción inducible de β -lactamasas y a la adquisición de numerosos elementos genéticos móviles que contienen resistencia. Por lo tanto, es de gran relevancia los estudios relacionados a identificar los factores de virulencia y resistencia de esta bacteria como medida de control y vigilancia. Para obtener información genética y genómica del patógeno mencionado, se realizó la secuenciación, ensamblaje *de novo* y anotación del genoma de *E. cloacae*. Como resultado, se obtuvo la secuencia completa representativa del genoma de *E. cloacae* correspondiente a secuencia tipo 114, representada en 5.14 Mb, 4.880 genes y contenido GC de 54.75%. Además, se encontraron 202 genes asociados a la virulencia de *E. cloacae* y 61 genes asociados a la resistencia de antibióticos, presentando un genotipo de resistencia *fosA*, *oqxA*, *oqxB*, *aac(6)-II*, *aadA1*, *aadA2*, *ant(2'')-Ia*, *blaACT-16*, *blaCTX-M-9*, *blaTEM-1B*, *blaVIM-1*, *dfrA1*, *sul1* y probable fenotipo de resistencia a ciprofloxacino, ácido nalidixico, fosfomicina, gentamicina, estreptomina, kanamicina, ampicilina, amoxicilina/ácido clavulánico, cefoxitina, ceftriaxona, meropenem, trimetoprima y sulfisoxazole. Finalmente, se pudo identificar factores clásicos de virulencia como genes de ensamblaje de flagelos, fimbrias y adquisición de iones de hierro (sideróforos). Estos hallazgos son de gran utilidad ya que proveen información genómica novedosa sobre el perfil de resistencia y virulencia de *E. cloacae* presente en Chile, importante para mejor manejo y control.

Keywords: *Enterobacter cloacae*, virulencia, resistencia a antibióticos

Análisis de IDH1 e IDH2 mediante PCR en tiempo real en muestras de gliomas del Hospital Regional de Concepción

Katherine Oporto Palma¹, Susana Pineda Contreras^{1,2}, Cristian Reyes Vergara¹, Eliu Elgorriaga Islas^{1,2}, Rodolfo Rojas Tapia¹, Aracelly Quiroz Lagos²

(1) Hospital Regional Guillermo Grant Benavente, San Martín #1436, Concepción, Chile

(2) Universidad de Concepción, Medicina, Janequeo esquina Avda. Chacabuco, Concepción, Chile

Los gliomas representan 30% de tumores primarios en el sistema nervioso. En Chile la tasa general de incidencia ajustada por edad es 1,8-2 por 100.000 habitantes y la mortalidad de 485 casos anuales en 2016. La OMS estableció algoritmos de clasificación de gliomas basados en características histológicas y genéticas. En 2016 se incorporó la utilización de marcadores moleculares para diagnóstico preciso. Uno de estos marcadores moleculares corresponde al Isocitrato Deshidrogenasa (IDH). Esta proteína posee tres isoformas (IDH1, IDH2, IDH3) que participan en el ciclo de Krebs, metabolismo lipídico y regulan el daño oxidativo. En Gliomas se han determinado mutaciones en los genes que codifican a estas proteínas siendo las más comunes la mutación R132 para IDH1 y las R140 y R172 para IDH2. La detección de mutaciones se realiza mediante Inmunohistoquímica, método poco sensible, por lo que la OMS recomienda secuenciación. En el laboratorio de Patología Molecular del HGGB se implementó PCR tiempo real para el diagnóstico de IDH. En 20 muestras de parafinas de pacientes con Gliomas, se realizó extracción ADN mediante Kit Qiagen, luego PCR en tiempo real con el Kit *Therascreen de Qiagen*. Los resultados permitieron determinar mutaciones en muestras donde la IHQ era negativa, confirmando la mayor sensibilidad de técnicas moleculares. Este trabajo permite comprobar, que al no tener secuenciación para análisis de IDH, el PCR en tiempo real constituye una gran herramienta diagnóstica.

Keywords: GLIOMAS, ANÁLISIS DIAGNÓSTICO, PCR EN TIEMPO REAL

Asociación entre el grupo sanguíneo ABO y la susceptibilidad a Covid-19 en población chilena

Laura Carvajal Silva¹, Ricardo Verdugo², Alicia Colombo³, Yolanda Espinosa⁴, Macarena Fuentes⁵, Luis Quiñones¹, Andrea Silva⁶, Cristina Dorador⁷, Carolina Selman⁹, Cesar Echeverría⁸, Cristian Yañez¹, Rocio Retamales¹, Estefanía Nova¹⁰

(1) Universidad de Chile, Oncología Básico Clínico, Medicina, Independencia 1027

(2) Instituto de Investigación Interdisciplinaria y Escuela de Medicina, Universidad de Talca

(3) Departamento de Anatomía Patológica/Oncología Básico-Clínico, Facultad de Medicina, Universidad de Chile

(4) Laboratorio de Medicina Molecular - CADI, Escuela de Medicina, Universidad de Magallanes

(5) Laboratorio de Biomedicina, Universidad de Tarapacá

(6) AUSTRAL-omics, Universidad Austral de Chile

(7) Departamento de Biotecnología, Universidad de Antofagasta

(8) Unidad de Microbiología - FACSA, Universidad de Antofagasta

(9) Unidad de Diagnóstico Molecular, Fundación Arturo López Pérez

(10) Bioquímica Clínica e Inmunología, Universidad de Concepción

Introducción. Estudios en China, Europa y USA reportan una relación entre el grupo sanguíneo ABO e infección, gravedad y muerte por COVID-19, donde el grupo sanguíneo A otorga mayor susceptibilidad a infección mientras que el grupo O tendrían un efecto protector. Recientes investigaciones demuestran que los grupos ABO participan en la adhesión entre la proteína S viral y el receptor ACE-2. Nuestro objetivo fue investigar la asociación de marcadores genéticos ubicados en el gen ABO (chr9:132250401 a 133275201) y la susceptibilidad a la infección por SARS-Cov-2 en pacientes chilenos y su relación con la ancestría de los individuos. **Metodología.** Se reclutaron chilenos mayores de 18 años, de los cuales 2559 son confirmados por laboratorio o diagnóstico clínico o autorreporte de COVID-19. Los controles fueron 682 individuos de la población sin infección conocida. Se genotipificaron con el array GSA v3 de Illumina (~700.000 variantes), seguido de imputación con TopMed. Se modelaron asociaciones entre la susceptibilidad a COVID-19 y los SNPs rs657152, rs505922 y rs529565, el grupo ABO y la ancestría local del locus ABO. Además se calcularon Puntajes de Riesgo Poligénico para susceptibilidad. **Resultados.** No se observaron asociaciones entre variantes genéticas ni grupo sanguíneo y el riesgo de contagio, independiente de la ancestría local en el locus ABO. Sin embargo, detectamos evidencia de una interacción epigenética con el genotipo de un locus en el cromosoma 19 que contiene el lncRNA(LOC124904682, $p=2.3e-06$). **Conclusiones.** Las asociaciones para susceptibilidad de COVID no replican en población Chilena producto de diferencias en el trasfondo genético.

Keywords: ABO, COVID-19, Genotipos, Ancestría, PRS

Financing: ANID Rapid-Covid COVID0961, ANID Anillo ACT210085

Ensamblaje y anotación del genoma completo de Pseudomonas aeruginosa ST386

Felipe Mardones Guerrero¹, Vivian D'Afonseca Ferreira², Beatriz Cancino-Faure², Patricio Suazo Soto², Cristóbal Parra Cid², Felipe Aguilera³, Ignacio Torres³, Claudio Quevedo³

(1) Escuela de Ingeniería en Biotecnología, Universidad Católica del Maule, Talca, Avenida San Miguel 3605, Talca, Chile

(2) Laboratorio de Microbiología y Parasitología, Departamento de Ciencias Preclínicas, Facultad de Medicina, Universidad Católica del Maule, Talca, Chile.

(3) Facultad de Ciencias Biológicas, Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, Universidad de Concepción, Concepción, Chile.

Pseudomonas aeruginosa es una bacteria Gramnegativa, bacilo, oportunista que puede provocar infecciones graves en el ámbito hospitalario. Este patógeno está asociado con un perfil multirresistente frente a distintos agentes antimicrobianos, siendo una prioridad crítica descrita por la OMS. Por ello, es de relevancia médica y científica estudiar los factores genéticos que llevan a la multirresistencia y a la virulencia en dicho patógeno, para proponer medidas de control y vigilancia genómica relacionados a *P. aeruginosa*. Para ello, se realizó la secuenciación del genoma completo de *P. aeruginosa* con un perfil fenotípico de múltiple resistencia, además de la anotación de los factores de virulencia que componen su genoma. Como resultado, se obtuvo una secuencia genómica de 6,33 Mb, con un contenido GC de 66.36% y 5.693 genes identificados, cuyas las categorías funcionales biológicas más representativas estaban en genes vinculados a metabolismo de aminoácidos, carbohidratos y síntesis de proteínas. Este aislado se clasificó en la secuencia tipo 386. Entre los genes identificados, se encontraron 378 involucrados en procesos de virulencia y 60 genes de resistencia a antimicrobianos como bombas de flujo y betalactamasas clase C. En su genotipo de resistencia, se identificó los genes *aph(3')-IIb*, *blaOXA-50*, *blaPAO*, *catB7* y *fosA* los cuales son indicativos de resistencia a los antibióticos kanamicina, ampicilina, amoxicilina/ácido clavulánico, meropenem, cefoxitina, ceftriaxona, cloranfenicol y fosfomicina. El conocimiento generado mediante el estudio de genomas completos de bacterias patógenas son una herramienta eficaz para futuros estudios epidemiológicos, así como para el diseño de estrategias de control y prevención de infecciones.

Keywords: *Pseudomonas aeruginosa*; resistencia a antibióticos; genoma; secuenciación.

Evaluando la movilidad trans cordillerana entre grupos humanos de la vertiente oriental y occidental de la cordillera de los Andes mediante marcadores de ADN mitocondrial

Daniela Castillo Torres^{1,2}, Michael Orellana², Mauricio Moraga²

(1) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias, Santiago, Chile

(2) Universidad de Chile, ICBM, Medicina, Santiago, Chile

Desde la arqueología se ha descrito la existencia de redes de interacción entre la vertiente oriental y occidental de los Andes, por ejemplo, las rutas entre el Noroeste de Argentina y el Norte Grande de Chile, donde se movilizaban e intercambiaban productos (alucinógenos, cerámica, etc). Históricamente, también se han descrito procesos de migración por motivos bélicos, busca de mejores oportunidades económicas y comercio. Considerando los antecedentes arqueológicos e históricos se evaluó el flujo genético entre ambas vertientes usando marcadores de ADN mitocondrial. Se usaron alrededor de 2000 muestras argentinas publicadas y 2681 muestras chilenas del proyecto Fondecyt 1181889, de la región control del ADN mitocondrial, además de 345 mitogenomas chilenos y argentinos. Se realizaron análisis para evaluar la estructuración poblacional y la migración con Migrate-n, software que permite evaluar la migración entre poblaciones. Los resultados muestran que Azapa-Camarones es genéticamente más cercano al Noroeste Argentino que al Norte-Semiárido chileno y la Patagonia argentina es más cercana al sur de Chile que a la Pampa argentina. Esto último se ve reflejado en el resultado de Migrate-n que da cuenta de migración entre Chubut-Santa Cruz y el sur de Chile. Cabe mencionar que linajes que se describen exclusivos para Argentina Central (D1j y C1d1b) también se presentan en algunas poblaciones de Chile, aunque en menor frecuencia. Esto evidenciaría que la cordillera en ciertas latitudes no fue una barrera para la movilidad humana, aunque en otras latitudes podría estar subestimada por la naturaleza del marcador asociado a una menor movilidad de las mujeres.

Keywords: Movilidad, ADN mitocondrial, Flujo Genético, Cordillera de Los Andes

Financing: Beca ANID 2022-22220483, Fondecyt 1181889

Hiperdoncia como presentación de displasia cleidocraneal

Dra. Kay Gittermann Montenegro^{1,2}, Dr. Bastian Zubieta Álvarez², Cynthia Fernandez Feria², María Ignacia Muñoz Armijo², Cristian Troncoso Sotomayor²

(1) Centro de Rehabilitación Club de Leones Cruz del Sur, Av. Pdte. Eduardo Frei Montalva 02281, Punta Arenas, Chile

(2) Universidad de Magallanes, Escuela de Medicina, Av. Pdte. Manuel Bulnes 01855, Punta Arenas, Chile

INTRODUCCIÓN: La Displasia cleidocraneal (DCC) es un síndrome esquelético caracterizado por una herencia autosómica dominante, con una prevalencia de 1-9/1.000.000 de habitantes. Es causado por mutaciones en el gen RUNX2. Las manifestaciones clínicas más frecuentes de la DCC incluyen la aplasia de las clavículas, fontanelas amplias y persistentes, así como diversas anomalías dentales y esqueléticas. Estas últimas abarcan aspectos como la talla baja, escoliosis, genu valgo, pies planos, sínfisis púbica ancha, escápula displásica y coxa vara, entre otros. Las dismorfias forman parte del cuadro clínico, que se caracteriza por una frente amplia y plana, hipertelorismo, hipoplasia mediofacial, mandíbula afilada, braquidactilia y dedos afilados. A pesar de estas manifestaciones, es importante señalar que la DCC tiene un pronóstico favorable. **CASO:** Mujer de 32 años con diagnóstico de hiperdoncia, hipoplasia maxilar, paladar alto, prognatismo, disostosis craneal, suturas permeables, hipertelorismo, talla baja, ausencia de clavículas, braquidactilia, pubis ancho y displasia esquelética. Tiene dos hijos, una niña de 8 años y un niño de 3 años, que presentan características clínicas de displasia cleidocraneal (DCC), como dismorfias, fontanelas amplias, alteraciones dentales e hipoplasia claviclar confirmada radiológicamente. **DISCUSIÓN:** La DCC es poco prevalente, sigue un patrón de herencia autosómico dominante, no es raro identificar casos relacionados en familias afectadas. Estos casos adicionales deben ser integrados en un enfoque de tratamiento y seguimiento multidisciplinario, como asesoramiento genético dentro de un contexto ético para brindar apoyo integral a los pacientes.

Keywords: Displasia cleidocraneal, Asesoría Genética

Ataxia como síntoma inicial de un déficit de pantotenato kinasa (PKAN), un caso en Magallanes

Dra. Kay Gittermann Montenegro^{1,2}, Dr. Bastian Zubieta Álvarez², Cynthia Fernandez Feria², María Ignacia Muñoz Armijo², Cristian Troncoso Sotomayor²

(1) Centro de Rehabilitación Club de Leones Cruz del Sur, Av. Pdte. Eduardo Frei Montalva 02281, Punta Arenas, Chile

(2) Universidad de Magallanes, Escuela de Medicina, Av. Pdte. Manuel Bulnes 01855, Punta Arenas, Chile

INTRODUCCIÓN: El Déficit de Pantotenato Kinasa (PKAN) es una enfermedad neurodegenerativa progresiva por un déficit enzimático que acumula de hierro en el sistema nervioso, poco frecuente, autosómica recesiva, producida por mutación en el gen PKAN2. Los síntomas se inician en la niñez con movimientos anormales, neuropatía, espasticidad, retinitis pigmentaria, demencia y muerte en la adultez. Imagen típica en la RNM cerebral con el signo de "ojos de tigre" por acumulación de hierro en los ganglios de la base. Tratamiento no curativo. **CASO:** Paciente sexo femenino de 11 años. Padres sanos no consanguíneos, sin antecedentes perinatales. Consulta a los 3 años por marcha inestable y temblor, que progresa con distonía severa, espasticidad y regresión global del desarrollo psicomotor, progresivo en años con pérdida de lenguaje, déficit intelectual, desregulación emocional y trastorno del sueño. Uso silla de ruedas desde los 9 años. Además se evidencia una Neuropatía Axonal sensitiva y Retinitis Pigmentaria progresiva con ceguera nocturna. Estudio con Neuroimagen con signo de "ojos de Tigre" y confirmación genética con mutación patogénica gen PKAN2. Manejo multidisciplinario de rehabilitación. **DISCUSIÓN:** PKAN es una enfermedad poco frecuente con consecuencias graves que afectan la funcionalidad y calidad de vida de los pacientes a edad temprana, por lo que hay que tenerla presente como un diagnóstico diferencial de síntomas motores especialmente extrapiramidales con compromiso cognitivo-conductual.

Keywords: SNC, Déficit Pantotenatokinasa, Acumulación hierro

Variación de la tolerancia a la hipoxia en dos poblaciones domesticadas de salmón del Atlántico

Paz Caballero¹, María Rueda Calderon¹, Sergio Barahona¹, Nicolas Salinas¹, Alfonso Romero², Carlos Soto², José Gallardo Matus¹

- (1) Pontificia Universidad Católica de Valparaíso, Laboratorio de Genética y Genómica Aplicada, Facultad de Ciencias del Mar y Geografía, Avenida Universidad 330, Valparaíso, Chile.
(2) Salmones Camanchaca, Diego Portales 2000, Puerto Montt, Chile

Las fluctuaciones de oxígeno disuelto (OD) conducen con frecuencia a una condición hipóxica en la acuicultura, ejerciendo efectos tremendamente adversos en los peces. En el presente estudio se evaluó la tolerancia a la hipoxia en dos poblaciones domesticadas de salmón del atlántico denominadas Lochy y Fanad, ambas pertenecientes al Programa de Mejora genética de salmones cCamanchaca. La tolerancia a la hipoxia fue medida como el tiempo de pérdida de equilibrio (Loss of Equilibrium en inglés, LOE) frente a un estrés de baja disponibilidad de oxígeno disuelto (OD) en condiciones de cultivo en agua dulce (T° : 7-8°C; O_2 = 1,5-2 mg/L y 10-20% saturación). En total, 741 (40 familias full sib) y 758 (41 familias full sib) peces de las cepas Fanad (72.0 ± 12.5 g) y Lochy (54.2 ± 11.0 g) fueron evaluados respectivamente. No se encontraron diferencias significativas de tolerancia entre poblaciones (Fanad: 55.0 ± 38.7 min; Lochy: 62.9 ± 46.9 min, $p=0.20$) o sexos (Hembra: 59.2 ± 43.0 min; Macho: 58.6 ± 43.2 min, $p=0.69$). Al contrario, si se encontraron diferencias significativas en la tolerancia a la hipoxia entre familias dentro de cada población (Fanad: $Fam_{16} = 21.1 \pm 23.4$ min v/s $Fam_{20} = 127.4 \pm 42.3$ min, $p<0,01$; Lochy: $Fam_{20} = 26.7 \pm 12.1$ v/s $Fam_{07} = 145.8 \pm 45.4$, $p<0,01$). Este estudio proporciona una comprensión más profunda de cómo diferentes poblaciones de salmón domesticado responden a condiciones hipóxicas y cómo la variabilidad genética dentro de las poblaciones puede influir en su capacidad de tolerancia.

Keywords: Adaptación, Variabilidad genética, Hipoxia, salmón domesticado

Financing: Proyecto de investigación asociativa interdisciplinaria PUCV 2023: "Inmunidad y estrés: Evaluación de riesgo y capacidad de adaptación de los salmones de cultivo a la hipoxia. CÓD. PROYECTO: 039.365/2023

South American frogs glue. Skin secretions with potential biomedical applications

Vicente Mendoza Acuña¹, Lindsay Lemus Acevedo¹, Daniela Sepúlveda Gatti¹, Felipe Contreras Rojas¹, Eliane Trovatti², Elkin Suarez Villota¹

(1) Universidad de las Américas, Instituto de Ciencias Naturales, Facultad de Medicina Veterinaria y Agronomía, Campus el Boldal, Concepción, Chile.

(2) Universidade de Araraquara (UNIARA), Programa de Pós-Graduação em Biotecnologia em Medicina Regenerativa e Química Medicinal, Araraquara, Brasil.

A nivel global, la biodiversidad de flora y fauna ha sido ampliamente estudiada con el fin de descubrir bioproductos para aplicaciones médicas, farmacológicas, agrícolas y biotecnológicas. Los productos extraídos de fuentes animales han tenido un impacto significativo en la salud humana, lo que subraya la importancia de un análisis crítico de los sistemas biológicos para identificar compuestos con potencial, tanto para uso humano como para aplicaciones biotecnológicas. En un estudio sistemático del género *Eupsophus* se identificó una secreción cutánea pegajosa generada por sapos en momentos de estrés. El análisis físico-químico de la secreción reveló un contenido de proteínas cercano al 50%. La electroforesis mostró un patrón proteico entre 25-250 kDa, predominando las proteínas más complejas en el rango de 150-250 kDa. La espectrometría de masas indicó proteínas celulares estructurales, sugiriendo una descarga masiva de glándulas especializadas. Los exudados líquidos se solidifican rápidamente, funcionando como un adhesivo similar a la silicona en metal, papel, plástico, vidrio, piel, huesos y cartílagos. Pruebas de cizallamiento mostraron resistencia similar a materiales convencionales como acetato de polivinilo. Análisis reológicos revelaron la fortaleza mecánica de hidrogeles, posiblemente debido a entrecruzamientos físicos de aminoácidos cargados. Ensayos antimicrobianos no mostraron actividad en bacterias y hongos, pero algunos hidrogeles presentaron toxicidad en células humanas MG63. Estas propiedades sugieren un valor práctico en sectores industriales y médicos, destacando su potencial biotecnológico y origen natural.

Keywords: *Eupsophus*, secreciones, biotecnología, caracterización fisicoquímica, citotoxicidad

Financing: Fondecyt 3160328 y financiamiento institucional de universidad de las Américas (UDLA-D16/22).

Caracterización del clúster de genes Hox en el erizo de mar chileno (*Tetrapygyus niger*)

Yeruti Cid Cartagena¹, Felipe Aguilera Muñoz¹

(1) Universidad de Concepción, Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias biológicas, Concepción, Chile

Los genes Hox son factores de transcripción que cumplen un papel fundamental en el establecimiento del eje antero-posterior (A/P) en el desarrollo embrionario de los animales, interviniendo tanto en la organización de segmentos y en la formación de las extremidades. Estos genes han sido ampliamente analizados en prácticamente todos los grupos de animales que habitan el planeta, pero su modo de regulación no ha sido completamente abordado. En este estudio, caracterizamos el clúster de genes Hox en el erizo de mar chileno (*Tetrapygyus niger*) y evaluamos si la regulación de este importante grupo de genes es mediante Dominios de Asociación Topológica o TADs. El clúster de genes Hox está ubicado en el cromosoma 1 y posee un tamaño de 1128 kilobases. Interesantemente, dentro del clúster Hox encontramos que el gen Hox11/13c se encuentra duplicado en *T. niger*, cosa que no ocurren en las otras especies de erizos de mar analizadas. A pesar de esto, la organización genómica de los genes Hox entre las otras especies de erizos es bastante conservada, sugiriendo que la organización del clúster Hox no ha sufrido grandes cambios desde hace unos 210 mya cuando las especies analizadas divergieron de un ancestro común. Análisis de datos de conformación 3D del genoma (Hi-C) indicaron que en *T. niger* el clúster de genes Hox no es regulados por "cromatin loops" ni TADs. Este estudio es parte de nuestros esfuerzos por establecer a *T. niger* como un nuevo sistema modelo "made in Chile".

Keywords: *Tetrapygyus niger*, genes Hox, TADs

Comparación de la conducta de alimentación entre larvas criadas solas y larvas criadas en grupo, cuando comen solas y cuando comen junto a congéneres en larvas de *Drosophila melanogaster*

Francisco Rodrigo Del Pino Castillo¹, Eduardo Álvarez¹

(1) Universidad de Chile, Programa de genética humana ICBM, Facultad de Medicina, Independencia 1027, Santiago, Chile

Para mantenerse como sistemas ordenados en el tiempo y originar nuevos individuos, los seres vivos ingieren sustancias del ambiente, entonces es relevante investigar la conducta de alimentación. Aquí estudiamos el efecto del ambiente social en la conducta de alimentación exhibidas por preadultos de tercer estadio de una cepa iso materna de la cepa Canton - S de *D. melanogaster*. Para lo anterior se sembraron huevos en dos condiciones diferentes: i) se depositó un huevo en Cápsulas de Petri de 4 Cmts de diámetro conteniendo medio de cultivo Burdick y ii) se depositaron 30 huevos en las mismas condiciones señaladas, cuando las larvas tenían 72 horas de desarrollo se les registró cada dos minutos el número de retracciones mandibulares en un ambiente rico en nutriente (crema de levadura) esto se hizo cuando se alimentaban solas y cuando se alimentaban junto a otras larvas. Los resultados indican que: i) las larvas criadas en grupo muestran una tasa de alimentación significativamente mayor que aquellas criadas solas, ii) la locomoción exhibida por las larvas criadas en grupo es ostensiblemente mayor que la mostrada por las criadas solas y iii) en ambos grupos la tasa de alimentación baja considerablemente cuando las larvas consumen alimento en presencia de otros individuos. Los resultados obtenidos permiten concluir que el aislamiento social durante el desarrollo, provoca mayor lentitud en la ingesta de alimento junto con una locomoción disminuida y que la presencia de congéneres afecta la manera de alimentarse de larvas de *D. melanogaster*.

AGRADECIMIENTOS, ICBM Proyecto experimentos críticos 2022

Keywords: *drosophila melanogaster*, alimentación larval, aislamiento social, crianza grupal

Extracción de ADN genómico a partir de contenido bucal y mucus epidérmico en dos especies de peces marinos: método de bajo costo y mínimamente invasivo

Felipe Bugueño^{1,2}, María Jesús Barrera Quezada^{1,2}, Valentina Córdova Alarcón^{1,2}, Felipe Ignacio Jilberto Vallejos^{1,2}, Natalia Lam^{1,2}

(1) Laboratorio de Genética y Biotecnología en Acuicultura, Universidad de Chile, Departamento de Producción Animal, Facultad de Ciencias Agronómicas, Av. Sta. Rosa 11315, La Pintana, Chile

(2) Food Quality Research Center, Universidad de Chile

Métodos moleculares basados en el ADN, como el PCR, requieren de una extracción de calidad para amplificar marcadores moleculares de interés. Actualmente la mayoría de los laboratorios de acuicultura realizan la extracción de ADN usando muestras de aleta de peces, método que da buenos resultados pero implica un manejo que produce estrés en los animales.

En el presente trabajo se busca validar un método de extracción de ADN a partir de muestras de contenido bucal y mucus epidérmico en congrio colorado (*Genypterus chilensis*) y palometa (*Seriola lalandi*), dos especies emergentes e importantes para la diversificación de la acuicultura chilena. Se extrajo ADN genómico a partir de muestras de hisopado bucal y de mucus epidérmico mediante un protocolo de precipitación salina y a través de un kit comercial (E.Z.N.A.® Tissue DNA Kit). Posteriormente se cuantificó el ADN y verificó su integridad, obteniéndose concentraciones de 15-25 ng/μL de ADN y una relación 260/280 de 1,9-1,97. En este ADN se amplifica y secuenció el fragmento del gen mitocondrial COI, usando un cóctel de partidores universales para barcoding en peces. Se logró la amplificación en todas las muestras y la correspondiente identificación de la especie, concordando la secuencia obtenida con la de la especie que se esperaba. Los resultados indican que a partir de muestras de mucus epidérmico y bucal es posible obtener ADN de calidad para ser utilizado en reacciones de amplificación por PCR y en otras aplicaciones que requieran ADN genómico, siendo un método novedoso, no invasivo y costo-efectivo.

Keywords: Extracción, ADN, mucosa, peces, no-invasivo

Financing: 15PTEC-47381, FONDEF ID22110131, PAI T7818110003.

M. g. gayi, Guichenot 1848 and *M. g. peruanus*, Ginsburg 1954, two subspecies of *Merluccius gayi* (Guichenot 1848)? Answers from DNA barcoding

Cynthia M. Asorey¹, Carlos I. Vargas^{1,2}, Felipe Jilberto¹, Valentina Córdova-Alarcón¹, Gigliola Centonzo³, María Angélica Larraín^{1,4}, Cristian Manuel Arnedo Tolosa^{1,5}

(1) Universidad de Chile, Food Quality Research Center, Santiago, Chile

(2) Universidad de Chile, Programa Cooperativo de Doctorado en Acuicultura, Escuela de Postgrado, Facultad de Ciencias Agronómicas, Avenida Santa Rosa 11315, Santiago, Chile

(3) Alianza Pesca Maule, Región del Maule, Chile

(4) Universidad de Chile, Departamento de Ciencia de los Alimentos y Tecnología Química, Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas, Olivos 1007, Santiago, Chile

(5) Universidad de Chile, Departamento de Producción Animal, Facultad de Ciencias Agronómicas, Avenida Santa Rosa 11315, Santiago, Chile

Ginsburg (1954) described two subspecies of *Merluccius gayi*: *M. g. gayi*, Guichenot 1848 in Chile between 23°S and 47°S, and *M. g. peruanus*, Ginsburg 1954, in Peru between 6°S and 14°S, presenting an allopatric distribution with ~1,300km geographical separation. Along with fishermen from Alianza Pesca Maule, 16 *Merluccius gayi gayi* larvae were collected at 35°S to obtain

DNA. A ~650bp fragment of the *cytochrome C oxidase subunit I (COX1)* gene was bidirectionally sequenced by Sanger. They were aligned with sequences from *M. gayi* (*M. g. peruanus* n=5, *M. g. gayi* n=12), *M. angustimanus* (n=9), and *M. productus* (n=49) mined from BOLD Systems and Genbank. Maximum-likelihood phylogenetic reconstruction was performed in PhyML v3.3.2. Species delimitation analysis was performed with Assemble Species by Automatic Partitioning (ASAP) and SpeciesIdentifier v1.8 (All Barcodes and Best Close Match methods). Phylogenetic reconstruction showed two main haplotypes shared between *M. gayi* sequences from Chile and Peru. ASAP found five best partitions, four of which assigned all *M. gayi* sequences to a single group, regardless of their geographic origin (Peru or Chile). SpeciesIdentifier found a similarity threshold value of 0.33% to identify barcodes as conspecific and was unable to differentiate *Merluccius gayi* subspecies. These results cast doubt on the existence of *M. gayi peruanus* recently included in the Fishbase as *M. peruanus*, a provisionally valid species. To improve the systematics of *M. gayi* it is necessary to study the subspecific differentiation using panels of informative genomic SNPs, morphological and life history traits

Keywords: Species delimitation, Chile, Peru, Specimen identification, Integrative taxonomy

Financing: Alianza Pesca Maule, Proyecto de Ciencia Pública CP-21-C013, Ministerio de Ciencia, Tecnología, Conocimiento e Innovación, y Fondo Valentín Letelier, Vicerrectoría de Extensión y Comunicaciones, Universidad de Chile.

Efecto de la acidificación del océano en el transcriptoma y epi transcriptoma asociado a la formación de la concha embrionaria y larval en la ostra del Pacífico (*Crassostrea gigas*)

Sebastián Fuller Vargas¹, Nicolas Zuñiga-Soto¹, Felipe Aguilera¹

(1) Universidad de Concepción, Departamento de Bioquímica y Biología Molecular, Facultad de Ciencias Biológicas, Concepción, Chile

La acidificación de los océanos producto del aumento del CO₂ antropogénico afecta la formación de estructuras mineralizadas de animales marinos, como la concha de moluscos. Al respecto, se ha demostrado que la acidificación dificulta la deposición de carbonato de calcio (CaCO₃) en las conchas y afecta los programas transcripcionales asociados a la formación de la concha larval y embrionaria. Sin embargo, actualmente no se tiene conocimiento si la acidificación del agua de mar también produce cambios transcripcionales (modificaciones químicas en el ARN), y por ende, en la regulación de la expresión génica. En este trabajo, mantuvimos embriones de *Crassostrea gigas* en condiciones de pH superficial del agua de mar (pH = 8.0) y en condiciones de acidificación (pH = 7.6) hasta los estadios embrionarios de blástula (control negativo), trocófora (formación de concha embrionaria) y larva-D (formación de concha larval). Estos embriones en ambas condiciones fueron secuenciados mediante ARN-Seq y genes con expresión diferencial fueron identificados. Además, realizamos secuenciación de ARN-Seq Directo con la tecnología Oxford Nanopore e identificamos transcritos con patrones de metilación diferencial probablemente debido a la acidificación del agua de mar. Finalmente, elaboramos un catálogo de modificaciones químicas del ARN del tipo m6A, 5mC y pseudouridina para los diferentes estadios de desarrollo de *C. gigas*. Este trabajo, es el primero en reportar cómo la acidificación del océano afecta el transcriptoma de una especie de molusco y proporciona nuevo conocimiento sobre la compleja red regulatoria que subyace la formación de la concha durante la ontogenia en moluscos.

Keywords: Acidificación del océano, epi transcriptómica, concha embrionaria, concha larval, *Crassostrea gigas*.

Financiamiento: FONDECYT 11180084, FONDECYT 1220708, FONDEQUIP EQM200056, ATE220034.

Characterization of the expression of transposable elements in aging mouse liver

Bairon Hernandez¹, Gonzalo Riadi²

(1) PhD. Program in Sciences Mention in Modeling of Chemical and Biological Systems, Faculty of Engineering, University of Talca, Talca, Chile

(2) Agencia Nacional de Investigación y Desarrollo - Millennium Science Initiative Program Millennium Nucleus of Ion Channels-Associated Diseases, Center for Bioinformatics, Simulation, and Modeling, CBSM, Department of Bioinformatics, Faculty of Engineering, University of Talca, Talca, Chile

During aging, the nuclear DNA of the cells suffer a progressive global loss of heterochromatin. This loss allows elements previously repressed by the compact state of DNA to be expressed, such as transposable elements (TEs) that have the characteristic of moving through the genome. The expression and mobilization of TEs are associated with genomic instability, which may contribute to DNA damage throughout life. TEs are poorly characterized during organism development and aging. In this study, we characterized TEs by measuring their expression throughout the lifespan in mouse liver tissue, both sexes (female and male). We found 1,158 TEs active in male and female mice throughout their lifespans. Through PCA (Principal Component Analysis), we observed that the data were grouped according to sex (PC1 73% and PC2 3%). Based on this result, the data were grouped and analyzed according to sex. We found that 606 and 225 TEs presented a significant expression change in females and males, respectively (FDR ≤ 0.05 and LFC ≥ 1). The most transcriptional activity TEs families correspond to LTR 56.11% and 58.22% in females and males. Additionally, we found 20 TEs common to both sexes that exhibited significant expression change in aging (FDR ≤ 0.05 and LFC ≥ 1): 15 LTR, 2 LINE and 3 DNA. The LTR corresponds to ERVs elements and increases their expression/activity in both sexes at later stages of life. Our findings suggest that LTR/ERVs TEs could be another component contributing to the aging process and constitute potential aging markers.

Keywords: aging, transposable elements, expression

Ensamblaje del virus Babaco Q, primer reporte en papaya chilena (*Vasconcellea pubescens*)

Gloria González¹, Karla Quiroz¹, Diego Vergudo¹, Carlos González¹

(1) Universidad Católica del Maule, Cs Forestales, Cs Agrarias y Forestales, Avenida San Miguel N 3605, Talca, Chile

En Chile, la papaya de montaña es cultivada en el cordón costero de la Región del Maule, siendo de importancia para el desarrollo comercial de las distintas localidades en donde se cultiva. Una de las problemáticas presentadas en los huertos es una disminución en los rendimientos productivos, lo que hace presumir la existencia de problemáticas fitosanitarias, destacando posibles patógenos de tipo viral. En este estudio, se implementaron nueve bibliotecas transcriptomas de papaya (*Vasconcellea pubescens*), con el objetivo de identificar genomas virales mediante la aplicación de diversas herramientas bioinformáticas como Geneious prime, 2021. Dentro de las secuencias estudiadas existió una que posee un alto porcentaje de similitud ($\approx 98\%$, E. value 0 y porcentaje de cobertura $\approx 99\%$) con las accesiones de MT113181.1, MN648673.1, MT113182.1 que corresponden a la polimerasa del virus Babaco Q, desde plantas de babaco. Posteriormente se realizó el ensamblaje de referencia y predicción del genoma viral. Se observó que el virus presenta un tamaño de 4.585 pb, con putativas regiones codificantes tales como: gen 1, proteína putativa de Babaco virus Q (357 aminoácidos); gen 3, ARN polimerasa dependiente de ARN (482 aminoácidos) y tres dominios conservados uno perteneciente a la superfamilia cl02808: RT like Superfamily y dos subfamilias de ARN polimerasas dependiente de ARN denominadas RdRP 3 (Accesión: pfam00998) y RT del RNA polymerase (Accesión: cd 01699). La importancia de esta investigación radica en que es el primer reporte en Chile de un agente etiológico viral en huertos de *Vasconcellea pubescens*.

Keywords: papaya chilena, *Vasconcellea pubescens*, Babaco virus Q, ensamblaje, Virología

Financing: Fondo de Innovación para la Competitividad Regional FIC-R "Transferencia fortalecimiento de la competitividad en la industria papayera de la región del Maule mediante el desarrollo de herramientas biotecnológicas" BIP:40.001.007-0.

Variación temporal a la primera reproducción partenogenética en el áfido *Sitobion avenae*: rol de la hormona juvenil y bacterias endosimbiontes

Camila Montecino Cepeda¹, Dr. Christian Figueroa Caro², Dra. Daniela Sepúlveda Sanhueza²

(1) Universidad de Talca, Escuela de Bioquímica, Instituto de Ciencias Biológicas, Av. Lircay S/N Talca, 3460000 Maule, Talca, Chile

(2) Universidad de Talca, Centro de ecología molecular y funcional (CEMF), Instituto de Ciencias Biológicas, Av. Lircay S/N Talca, 3460000 Maule, Talca, Chile

Los áfidos (Hemiptera: Aphididae) son insectos herbívoros que pueden constituir plagas agrícolas. El áfido del grano, *Sitobion avenae*, es una plaga de cereales, en Chile ha causado serias pérdidas a la producción de trigo. Las defensas químicas vegetales actúan como agentes de selección de insectos capaces de enfrentar estas defensas, una capacidad que puede explicar la invasividad de ciertas plagas. El ácido hidroxámico DIMBOA es la principal defensa química del trigo contra ácidos, cuyos efectos incluyen disuasión alimentaria y disminución del desempeño reproductivo. Una característica agrónomicamente relevante es que los áfidos pueden portar bacterias endosimbiontes facultativas, tales como *Hamiltonella defensa* y *Regiella insecticola*, las que les pueden otorgar tolerancia frente a condiciones de estrés. El tiempo a la primera reproducción es un parámetro poblacional informativo respecto al éxito reproductivo de los áfidos. Algunos estudios indican que la variación a la primera reproducción estaría bajo el control de la hormona juvenil (JH). Para investigar un posible mecanismo de respuesta reproductiva mediada por JH en áfidos frente a DIMBOA en trigo, se realizaron bioensayos con dos genotipos de áfidos criados sobre plántulas de cultivares de trigo que expresan niveles bajos y altos de DIMBOA. Se estudió la variación a la primera reproducción, los niveles de expresión de JH mediante qPCR de genes codificantes de su síntesis y degradación. Un posible rol mediador de las bacterias endosimbiontes fue incluido en el estudio al trabajar con áfidos infectados y curados de esas bacterias en ambos genotipos experimentales de áfidos.

Proyecto Fondecyt 1210713 a CCF.

Keywords: *Sitobion avenae*, hormona juvenil, defensas químicas vegetales, bacterias endosimbiontes, DIMBOA

La vacunación modifica Quantitative Trait Loci asociados a resistencia contra *Piscirickettsia salmonis* en salmón del Atlántico

Karla Penton¹, María Rueda-Calderón¹, Carolina Figueroa¹, Débora Torrealba¹, Nicol Delgado¹, Gabriela Silva², Margarita Rivera¹, María Eugenia López⁵, Anti Vasemägi⁵, Brian Dixon⁴, Pablo Conejeros³, Carlos Soto², José Gallardo-Matus¹

(1) Escuela de Ciencias del Mar, Pontificia Universidad Católica de Valparaíso, Valparaíso, Chile

(2) Salmones Camanchaca, Puerto Montt, Chile

(3) Laboratorio de Biotecnología Molecular, Facultad de Ciencias, Universidad de Valparaíso, Valparaíso, Chile

(4) Department of Biology, Faculty of Sciences, University of Waterloo, Waterloo, Ontario, Canada.

(5) Department of Aquatic Resources; Swedish University of Agricultural Sciences, Drottningholm, Sweden.

Resumen: En este estudio nosotros evaluamos si la vacunación modifica los QTL de resistencia a la Piscirickettsiosis en salmón del Atlántico. 3141 peces (100 familias: 1551 vacunados, 1590 no vacunados) pertenecientes al programa de mejora genética de Salmones Camanchaca se desafiaron intraperitonealmente contra *Piscirickettsia salmonis*. La resistencia se evaluó como supervivencia binaria (BS) y como días a la muerte (TD). El genotipado se realizó con un array de SNP de 50K. La heredabilidad y los efectos de cada SNP se estimaron con el paquete GMMAT de R. La heredabilidad de la resistencia a *P. salmonis* varió entre 0,56 y 0,47 para BS y entre 0,42 y 0,29 para TD; para peces vacunados y no vacunados, respectivamente. El GWAS permitió identificar 5 SNPs asociados a resistencia que fueron comunes en peces vacunados y no vacunados, ubicados principalmente en el cromosoma 11. Mientras que varios SNPs fueron exclusivos en peces vacunados y se encontraron en los cromosomas 5, 9 y 12. La variación genética obtenida para los rasgos BS y TD varió entre 9,8 y 21,8% y entre 3,6 y 13,8%, respectivamente para el grupo vacunado. Mientras que para el grupo no vacunado varió entre 7-18,2% para TD. Se identificaron genes candidatos asociados con la resistencia a *P. salmonis*, entre los cuales se encuentran: IGSF21, perteneciente a la superfamilia de las inmunoglobulinas; HP1BP3, proteína nuclear de la familia de proteínas de histonas H1; y BTG2, cofactor con actividad antiproliferativa, que consideramos pudieran jugar un papel importante en la resistencia a este patógeno.

Keywords: GWAS, salmón, vacunas, patógenos, QTL

Financiamiento: Beca de doctorado ANID adjudicada a Karla Pentón. ANID-Subdirección de Capital Humano/Doctorado Nacional/2023- N° 21232059.

Evaluation of genes expression involved in intestinal tolerance to high soybean meal-based diet to favor growth in Atlantic salmon (*Salmo salar*)

Pilar Ulloa⁴, Natalia Lam^{1,2}, Miguel Lopez³, Elisa Miranda³, Cecilia Ramos^{3,4}, Felipe Gonzalez⁴, Claudia Jara⁵, Paola Orellana⁵, Adrian Hernández⁵, Patricio Dantagnan⁵, Alejandro Villasante⁴

(1) Universidad de Chile., Laboratorio de Genética y Biotecnología en Acuicultura, Departamento de Producción Animal, Facultad de Ciencias Agronómicas, Santiago, Chile

(2) Food Quality Research Center, Universidad de Chile, Santiago, Chile

(3) Laboratorios Diagnofruit Ltda, Depto. Biología Molecular, Santiago, Chile

(4) Universidad de Las Américas, Núcleo de Investigaciones Aplicadas en Ciencias Veterinarias y Agronómicas, Facultad de Medicina Veterinaria y Agronomía, Santiago, Chile

(5) Universidad Católica de Temuco, Departamento de Ciencias Agropecuarias y Acuícolas, Facultad de Recursos Naturales, Temuco, Chile

Recently, we identified genes and SNPs, that confer intestinal tolerance in zebrafish with high growth in response to the soybean meal-based diet (SBM). Transferring these results to commercial fish allows for knowing the conserved molecular mechanisms between species. The objective of this study was to evaluate the expression of genes involved in intestinal tolerance to SBM favoring growth in Atlantic salmon. We fed two groups of fish; one group was fed a diet containing 33% SBM (33SBM experimental diet) and the second one was fed a control diet with a fish meal (100FM). Both groups were fed *ad libitum* three times daily for 60 days. At the end of the experiment, productive parameters were estimated, and fish were selected according to their phenotype (low-and-high growth, LG and HG respectively) for gene expression (*tnf-a*, *il-22*, *il1-b*, *cytb*, *aif1l* and *arid*) and intestinal histological cut. The final weight, % growth, and food consumption showed significant differences by experimental group 33SBM vs 100FM with slightly higher values in the fish fed the 33SBM ($p < 0.05$). The expression of immune genes (*tnfa*, *il-1b* *il-22*) was upregulated in fish fed 33SBM vs 100FM and showed inflammation signals. However, there were no significant differences in the expression of genes involved in intestinal tolerance (*aif1l*, *arid3c*, and *cytb*) between phenotypes fed 33SBM and neither in histological cut, indicating that fish could be tolerant to SBM diet. Thus, this tolerance could be evaluated in the identification of SNPs in these genes and performed a growth-associated study in Atlantic salmon.

Keywords: soybean meal, tolerance, Atlantic salmon, gene expression

Financing: Fondecyt iniciación 11170847

Resúmenes Pósters - SOCEVOL

Fecha: Miércoles 18 de octubre 2023

Horario: 17:30 – 19:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Contaminación y selección: el caso del pejerrey *Basilichthys microlepidotus* en la cuenca del Río Maipo

Catalina Gutiérrez Campos¹, Noemi Rojas-Hernández¹, Jorge Cortes-Miranda¹, David Véliz¹, Ciro Rico², Caren Vega-Retter¹

(1) Instituto de Ciencias Marinas de Andalucía (ICMAN), Ecology and Coastal Management, Consejo Superior de Investigaciones Científicas, Campus Universitario Río San Pedro, Puerto Real, Puerto Real, Spain

(2) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Las Palmeras 3425, Ñuñoa, Santiago, Chile

Revertir la actual pérdida de biodiversidad a escala global como resultado de las actividades humanas es uno de los mayores desafíos para la humanidad. En este contexto, entender la genética de la adaptación es fundamental. Entre las perturbaciones originadas por el ser humano, la contaminación es una de las más relevantes para los sistemas de agua dulce. Con el objetivo de abordar este tema, se determinó loci mostrando señales de selección entre poblaciones del pejerrey *Basilichthys microlepidotus* habitando sitios contaminados: Melipilla (MEL), Pelvin (PEL), Isla de Maipo (IM) y no contaminados: San Francisco de Mostazal (SFM) de la cuenca del Río Maipo. Para esto, se utilizaron polimorfismos de un solo nucleótido (SNPs) y

primero se evaluó la estabilidad temporal de las poblaciones. Se observó estructuración poblacional entre los cuatro sitios y estabilidad temporal entre las dos estaciones (invierno y verano) muestreadas. Los loci que mostraron señal de selección al comparar la población del sitio de menor contaminación con las poblaciones de los tres sitios contaminados (SFM-MEL, SFM-PEL, SFM-IM) estuvieron involucrados en procesos biológicos relacionados a la apoptosis y en funciones moleculares y componentes celulares relacionados al citoesqueleto. Genes involucrados en los mismos procesos, funciones o componentes celulares mostraron expresión diferencial entre los mismos sitios en el año 2012, estos resultados sugieren una posible interacción entre el cambio fenotípico y la selección genotípica debido a la contaminación.

Agradecimientos: Proyecto ENLACE FONDECYT 16/20 Caren Vega Retter.

Keywords: *Basilichthys microlepidotus*, contaminación, selección, gen.

Use of Ancestral Sequences Reconstruction as a means to improve Transposable Elements annotations

Camilo Fuentes-Beals¹, Juan C. Opazo², Gonzalo Riadi³

(1) Universidad de Talca, Campus Talca, Ph.D. Program in Sciences Mention Modeling of Chemical and Biological Systems, CBSM, Department of Bioinformatics, Faculty of Engineering, Av. Lircay S/N, Talca, Chile

(2) Universidad San Sebastián, Integrative Biology Group, Millennium Nucleus of Ion Channels-Associated Diseases (MiNICAD), Facultad de Medicina & Ciencia, Gral Lagos 1163, Valdivia, Chile

(3) Universidad de Talca, Campus Talca, ANID – Millennium Science Initiative Program Millennium Nucleus of Ion Channels-Associated Diseases (MiNICAD), CBSM, Department of Bioinformatics, Faculty of Engineering, Av. Lircay S/N, Talca, Chile

Transposable elements (TE) are DNA sequences capable of mobilizing in genomes. This facilitates recombination events that establish them as mutagenic agents. TEs play a role in the organization, rearrangement, and regulation of the genomes. Different levels of abundance, activity and degradation call for a specific analysis of TEs. Current TEs analysis relies on annotations, which use consensus sequences for prediction. As TEs have lost their original form, it is arguable that existing annotations lack accuracy to identify them. Ancestral sequence reconstruction (ASR) methodology is an alternative technique that could provide a way to restore the unmodified TE sequence. Using phylogenetic inference, ASR delivers probable sequences through the nodes of a phylogenetic tree. To test ancestral TEs against consensus sequences, HMM profiles of 2 superfamilies of TEs, Crypton and PiggyBac, were constructed using five species of primates as a model system. These ASR pHMMs were used to re-annotate the selected genomes. The first test of ASR pHMM showed that the detection of TEs depends on the quality of conserved regions of the base TE. A preselection of sequences based on pHMM performance has improved on ASR results, doubling it in simulations. Adding evolutionary constraints (branch distance and bootstrap values) reduces the number of TEs needed for the ASR process and increases the results of ASR pHMMs. In conclusion, the detection of TEs with ASR pHMMs varies between superfamilies. Each TE pHMM will behave differently. Therefore, each family, TE selection and pHMM must be addressed specifically.

Keywords: Transposable Elements, Evolution, Ancestral Sequence Reconstruction, Phylogeny

Genetic bases underlying an increased and accelerated osteogenesis in the *Xenopus laevis* skull

Lefney Cumilaf¹, Marco Mundaca¹, Isidora Sovino¹, Héctor Castillo¹, Sylvain Marcellini¹

(1) Grupo de Estudio de Procesos del Desarrollo (GDeP), Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad de Concepción, Concepción, Chile.

CONTEXT: At all stages of its life cycle, *Xenopus laevis* (*Xl*) is a larger frog than its sibling species *Xenopus tropicalis* (*Xt*). However, the genetic changes that are associated with this size difference are largely unknown. To tackle this issue, we have compared skull development and transcriptome between both species. **METHODS:** To quantify cranial growth rate we applied pulses of Alizarin red and Calcein green at distinct developmental times, using larvae from stages NF54-60. The density of osteocytic lacunae and their characteristics were quantified by SEM. Osteoblasts were observed by fluorescent microscopy. Gene expression was examined by RNA-seq performed on undifferentiated osteogenic mesenchyme and on differentiated osteoblasts. **RESULTS:** Both species show opposite trends in their developmental ossification rate, as bone deposition slows down for *Xt* while it dramatically accelerates for *Xl*. In *Xl*, osteoblasts display a larger size, and there are less osteocytic lacunae at the bone surface. Amongst the genes that are much more strongly expressed in *Xl*, we identify *Col18a1* and *Col2a1* (Coding for collagenous proteins not usually associated to the bone matrix), *Pcolce* (Involved in Collagen maturation) and *Syt14* (Involved in exocytosis). **CONCLUSIONS:** We propose that the larger and more rapidly growing *Xl* larval skull requires a higher demand in matrix deposition than *Xt*. As a consequence, the *Xl* osteoblastic genetic programme has evolved to increase the expression of genes involved in collagenous matrix deposition. Hence, in *Xl*, osteoblasts are prioritizing bone production over the process of osteocytogenesis. **FUNDING:** FONDECYT 1190926.

Keywords: Osteogenesis, *Xenopus*, Cranial development, Evolution

Diversidad genética a nivel mitocondrial en poblaciones chilenas de la mosca invasora, *Drosophila suzukii*

Francisco I. Pinilla¹, Paula Irlés², Christian I. Figueroa³, Luis E. Castañeda¹

(1) Universidad de Chile, Programa de Genética Humana, Instituto de Ciencias Biomédicas, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

(2) Universidad de O'Higgins, Instituto de Ciencias Agroalimentarias, Animales y Medioambientales, Rancagua, Chile

(3) Universidad de Talca, Instituto de Ciencias Biológicas, Talca, Chile

Drosophila suzukii es una especie nativa del este de Asia, que en las últimas décadas ha invadido América y Europa. En América del Sur, *D. suzukii* ha sido detectada en Brasil (2013), Uruguay (2014), Argentina (2014) y Chile (2017). Estudios poblacionales previos usando marcadores mitocondriales (citocromo oxidasa I, COI) indican una baja diversidad genética en las poblaciones sudamericanas, pero sin información de las poblaciones chilenas. El presente trabajo indica que, usando información mitocondrial, las poblaciones invasoras sudamericanas muestran un bajo número de haplotipos en comparación a las poblaciones nativas, sugiriendo la ocurrencia de efectos fundadores durante los eventos de invasión. Además, información previa sugiere una posible ruta invasora hacia América del Sur desde Estados Unidos hacia Brasil y luego Argentina, siendo esta última la posible población fuente de *D. suzukii* en Chile. Nuestros datos apoyan esta hipótesis debido a una baja diferenciación poblacional entre las poblaciones argentinas y chilenas, y al hecho de que ambos países comparten haplotipos. Sin embargo, no podemos descartar el ingreso a Chile de individuos provenientes desde otras poblaciones fuentes dada la baja resolución temporal que tiene el uso de marcadores mitocondriales. Por esta razón, los siguientes pasos incluyen estudiar diversas poblaciones chilenas usando microsatélites, para comparar la información obtenida con poblaciones nativas e invasoras. Esta información nos permitirá realizar un análisis de estructuración genética y determinar, de manera más detallada, la dinámica de la invasión de *D. suzukii* en Sudamérica.

Keywords: COI, Genética de Poblaciones, Diversidad genética, Haplotipos, PCR

Evaluación sistemática del género *Heliaster* en el Pacífico Sur

Jennifer Catalán¹, Sergio Carrasco², Javier Sellanes², Angie Díaz³, M. Cecilia Pardo-Gandarillas¹, Christian M Ibáñez¹

(1) Departamento de Ecología y Biodiversidad, Facultad de Ciencias de la Vida, Universidad Andres Bello, Santiago, Chile.

(2) Center for Ecology and Sustainable Management of Oceanic Islands (ESMOI), Departamento de Biología Marina, Facultad de Ciencias del Mar, Universidad Católica del Norte, Coquimbo, Chile.

(3) Departamento de Zoología, Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas, Universidad de Concepción, Chile.

Los equinodermos del género *Heliaster*, conocidos popularmente como "sol de mar", son actualmente representados por siete especies que se distribuyen en el Océano Pacífico Este, desde Baja California en México hasta la zona central de Chile. En Chile, dos especies han sido descritas: *Heliaster helianthus*, distribuida desde Paíta en el norte de Perú hasta Concepción en el centro-sur de Chile, y *H. canopus*, endémica del Archipiélago de Juan Fernández e Islas Desventuradas. No obstante, la validez de *H. canopus* ha sido cuestionada por algunos autores, considerando como único representante del género en el Pacífico Sur a *H. helianthus*. La presente investigación aborda este problema sistemático desde una aproximación integrativa, utilizando análisis morfológicos, filogenéticos, y de delimitación de especies (con fragmentos de COI e H3), en ejemplares de ambas especies desde diferentes localidades de Ecuador, Perú y Chile. Los resultados evidenciaron que los ejemplares de *H. helianthus* y *H. canopus* son morfológicamente distintos tanto en el número de brazos como en el diámetro total del cuerpo y en porcentaje libre del brazo. Sin embargo, ambas especies muestran una alta similitud genética (>95%), y los análisis filogenéticos de delimitación de especies corroboran un único clado constituido por ambas especies. La relevancia de estos resultados es la integración de la información tanto morfológica, genética y distribucional del género que en su conjunto robustece la predicción de una única Unidad taxonómica Operativa que se distribuye en el Pacífico Sureste.

Keywords: Asteroideos, Filogenia, Taxonomía, Biogeografía

Infiriendo las relaciones filogenéticas y estimando los tiempos de divergencia de los linajes principales en el orden Thelephorales

Cristian Riquelme^{1,2}, Sigisfredo Garnica²

(1) Universidad Austral de Chile, Programa de Doctorado en Ciencias mención Ecología y Evolución, Escuela de Graduados, Facultad de Ciencias, Valdivia, Chile

(2) Universidad Austral de Chile, Instituto de Bioquímica y Microbiología, Facultad de Ciencias, Avenida Eduardo Morales S/N, Edificio Ciencias II, Valdivia, Chile

El análisis de secuencias de ADN ha permitido dilucidar las relaciones filogenéticas entre y dentro de diferentes grupos de hongos. Thelephorales corresponde a un linaje dentro del phylum Basidiomycota, filogenéticamente diverso y con una distribución global. Los miembros de este orden establecen simbiosis ecto micorrízica y exhiben un alto grado de convergencia fenotípica haciendo difícil su identificación y clasificación taxonómica. Basado en secuencias de ADN generadas en este estudio y obtenidas desde bases de datos públicas, inferimos las relaciones filogenéticas y estimamos los tiempos de divergencia de los linajes principales dentro del orden Thelephorales. Esta investigación contribuye a incrementar nuestro entendimiento de la historia evolutiva, variabilidad fenotípica, distribución geográfica y patrones de diversificación de Thelephorales en un contexto global.

Keywords: evolución, inferencia bayesiana, máxima verosimilitud, taxonomía

Financing: Beca Subdirección de Capital Humano/Doctorado Nacional 21210058 de la Agencia Nacional de Investigación y Desarrollo (ANID).

La variante de splicing de 850 aminoácidos de longitud de TRPV1 es una novedad evolutiva de primates catarrinos que actuaría como dominante negativo.

Sofía Cancino Chacana¹, Juan Cristóbal Opazo Carvallo².

(1) Universidad Austral de Chile, Escuela de Bioquímica, Facultad de Ciencias, Valdivia, Chile. (2) Universidad San Sebastián, Facultad de Medicina y Ciencia, Valdivia, Chile.

El empalme o splicing alternativo es un mecanismo molecular que permite producir distintas variantes de proteína a partir de un mismo gen. Así, el splicing alternativo es clave en la diversificación del proteoma, lo que a su vez tiene un impacto en la variación fenotípica. TRPV1 (Transient Receptor Potential Vanilloid 1), el miembro más estudiado de la familia TRP (Transient Receptor Potential), es un canal iónico con una versión canónica de 839 aminoácidos (TRPV1839). Este canal responde a estímulos nocivos químicos y físicos, como capsaicina, protones y temperaturas sobre los 43°C. Para el gen que codifica para TRPV1 se han descrito distintas variantes de splicing que actúan como dominantes negativos de TRPV1839, inhibiendo parcial o totalmente su actividad. En particular, para el gen que codifica para TRPV1 se ha predicho una variante de splicing que codifica para un canal de 850 aminoácidos (TRPV1850) la cual no ha sido caracterizada funcionalmente. En el presente trabajo estudiamos la evolución y actividad de la variante TRPV1850. Nuestros resultados muestran que dicha variante es una novedad evolutiva de primates catarrinos, grupo que incluye a homínidos y monos del viejo mundo, que incorpora un sexto exón de 33 nucleótidos de longitud. Por otro lado, los resultados funcionales sugieren que TRPV1850 por sí sola no es funcional. Sin embargo, en células que expresan ambas variantes, TRPV1850 actuaría como dominante negativo de TRPV1839, formando heterotetrámeros que tienen una menor corriente macroscópica obtenida en respuesta al agonista capsaicina.

Financiamiento: FONDECYT 1210471 y Millennium Science Initiative Program #NCN19_168

Simposio 8: Unraveling heritability, diversity, and ethical considerations in Latin American genomics

Fecha: Jueves 19 de octubre 2023

Horario: 09:30 – 10:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Boris Rebolledo

AFILIACIÓN: Universidad del Desarrollo, Centro de Genética y Genómica, Facultad de Medicina, Santiago, Chile.

This symposium will delve into the complexities and opportunities of genetic research in admixed populations, with a particular focus on Latin America. The discussions will span a range of topics, from the interpretation of heritability in mixed ancestry populations to the exploration of unique genetic patterns, such as mitonuclear discordance. A significant portion of the symposium will be dedicated to showcasing the power of collaborative research in uncovering the genetic diversity of Latin American populations. A case study on the creation of the first Chilean exome database will be presented, demonstrating how aggregated data can provide unprecedented insights into the genetic makeup of underrepresented populations. The symposium will also address the ethical, legal, and social implications (ELSI) of genomic research in Latin America. The discussions will explore the challenges and considerations of data sharing, privacy, and consent in the context of genomic research, emphasizing the need for culturally sensitive and equitable research practices. By bringing together researchers from diverse backgrounds, this symposium aims to foster dialogue and collaboration, promoting a more inclusive and equitable approach to genomic research. It promises to provide a comprehensive overview of the current state of genomic research in Latin America, highlighting both the challenges and the opportunities it presents.

Charla 1: Interpreting heritability in admixed populations

EXPOSITOR(A): Arslan Zaidi

AFILIACIÓN: (1) University of Minnesota, Department of Genetics, Cell Biology, and Development. (2) University of Minnesota, Institute of Health Informatics.

Heritability is a fundamental concept in genetics. It is central to our ability to describe, predict, and infer the genetic variation underlying complex traits. Heritability is commonly estimated using an approach called genome-wide restricted maximum likelihood (GREML), which models the phenotypic resemblance between individuals as a function of genetic similarity. Despite the simple intuition behind GREML, the accuracy and interpretation of heritability estimates remain a matter of debate, particularly in the presence of population structure and assortative mating. While much of the discussion has focused on the inflation of GREML estimates due to confounding effects of genetic and environmental stratification, there is comparatively little appreciation of the fact that population structure not only confounds but also contributes to heritability. I will show that heritability estimates of complex traits in admixed populations can be biased, even in the absence of confounding effects. I will provide a clear interpretation of the GREML estimator of in admixed populations and discuss its implications for genome-wide association studies and polygenic risk prediction.

Keywords: Heritability, GREML, PopGen, Admixture, Population structure

Charla 2: Mitonuclear discordance (MND) characterization in Latin-American admixed families

EXPOSITOR(A): Boris Rebolledo-Jaramillo

AFILIACIÓN: Universidad del Desarrollo, Centro de Genética y Genómica ICIM, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Santiago, Chile.

The coevolution of nuclear and mitochondrial genomes has guaranteed mitochondrial function for millions of years. In Latin-America, the introduction of European (EUR) and African (AFR) genomes during colonization created an opportunity to naturally test different combinations of nuclear and mitochondrial genomes. However, the impact of potential "mitonuclear discordance" (MND, differences in ancestries) has not been evaluated in Latin-American admixed individuals (AMR), even though MND alters mitochondrial function and reduces viability in other organisms. To characterize MND in AMR, we used the 1000 Genomes Project High Coverage Trio Dataset. We calculated local ancestry using FLARE and contrasted the ancestry of nuclear encoded mitochondrial genes (nucMT, n=1035) or OXPPOS genes (n=169), to the ancestry of the mitochondrial haplogroup of 385 AMR individuals for each nuclear haplotype. MND was defined as the fraction of nuclear ancestry not matching the mtDNA ancestry. We also defined the intergenerational change as $\Delta\text{MND}=(\text{MND}_{\text{child}}-\text{MND}_{\text{mother}})/\text{MND}_{\text{mother}}$. We focused on haplogroups A (n=127), B (n=107), C (n=51) and D (n=25). MND showed haplogroup and population specific distributions (Kruskall-Wallis $p<0.05$). Haplogroup D showed the lowest MND 0.3 [0.0 – 0.7] (median and range). ΔMND for nucMT was 0.02 [-1 – 1.5] and 0.01 [-0.15 – 0.3], for haplotype 1 and 2, respectively, with no difference to OXPPOS. For one of the OXPPOS haplotypes, we observed that females had lower ΔMND than males, 0.008 [-0.4 – 0.6] vs. 0.04 [-0.1 – 0.5], respectively (Mann-Whitney $p=0.007$). MND seems to inform population history, co-segregation of maternal alleles in women, and possibly purifying selection among haplogroup D bearers.

Keywords: Mitochondria, Ancestry, Mitonuclear Discordance, PopGen

Financing: FONDECYT Iniciación 11220642, FONDEQUIP EQM150093

Charla 3: Chilean Population Genomic Variability: A Crowdsourcing Database

EXPOSITOR(A): Evelin González Feliú

AFILIACIÓN: Centro de Genética y Genómica, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina, Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo.

The rapid growth in sequencing technologies has led to remarkable progress in the past decade, resulting in the establishment of several databases for common human genetic variations like 1000 Genomes and GnomAD. However, limited studies have been conducted on genetic variation in the admixed Latin American population, particularly among Chileans. These studies have mainly focused on well-known variants, and the data is not easily accessible to the scientific community. In response, we have developed an aggregated genomic variation database for the Chilean population at the exon level. This database was collaboratively created through crowdsourcing, compiling sequencing data from local genomic projects. We sequenced 386 unrelated samples from Chilean individuals, with 354 undergoing whole exome sequencing (WES) and 32 clinical exomes. Somelier determined ancestry and relationships, while variant calling adhered to GATK Best Practices. Allelic frequency calculations utilized PLINK. Principal component analysis revealed subjects with significant percentages of European and mixed American ancestry. Post-strict filtering, we identified 251,879 variants spanning 18,307 genes, which included single nucleotide variants and minor insertions and deletions. Our analysis unveiled 84,257 (33.6%) common variants with a minor allele frequency (MAF) of $\geq 1\%$, and 167,422 (66.4%) rare variants with $\text{MAF} < 1\%$. Notably, 27,171 (10.7%) of these variants were absent in the 1000 Genomes and gnomAD datasets. We identified 492 variants classified as pathogenic or likely pathogenic according to Intervar. This database enhances understanding of Chilean genetic variability, with potential for research and clinical applications, including disease genetics, personalized treatments, and precision medicine contributions.

Keywords: Population genetics, Chilean database, genetic variability, whole exome sequencing, crowdsourcing

Charla 4: Los desafíos éticos y regulatorios para construir un estándar común en datos genéticos compartidos en Chile

EXPOSITOR(A): Juan Alberto Lecaros Urzúa

AFILIACIÓN: (1) Universidad del Desarrollo, Observatorio de Bioética y Derecho, ICIM, Facultad de Medicina, Clínica Alemana.

Para impulsar el desarrollo de la investigación genética y potenciar la medicina de precisión resulta esencial compartir datos genómicos con investigadores y profesionales de la salud más allá de nuestra jurisdicción. Sin embargo, compartir estos datos de manera responsable sigue siendo un desafío global debido a las restricciones de orden ético, legal, técnicas y de incentivos, y por la falta de interoperabilidad legal, técnica y organizacional. Dentro de los desafíos ético-jurídicos más importantes están los riesgos a la privacidad (protección de datos personales sensibles), el derecho de autonomía de las personas secuenciadas, y de los familiares biológicos y la comunidad. En nuestro país existen grandes brechas en esta materia en comparación con los países desarrollados y entre ellas están las relacionadas con los aspectos ético-legales. Estos deben ser abordados con la intervención de los diversos stakeholders y formuladores de políticas científicas y regulatorias nacionales, para garantizar estándares técnicos y de buenas prácticas armonizados con los marcos de gobernanza internacionales del genómico data sharing. En este simposio proponemos principios mínimos para un código de buenas prácticas de datos genéticos compartidos en Chile. Esta propuesta se va contextualizar dentro del futuro marco regulatorio que tendrá Chile en materia de protección de datos y del desarrollo de una política nacional de ciencia abierta y principios FAIR.

Keywords: Bioética, FAIR, Protección de datos, Genomic Data Sharing

Financing: ANID Anillo ACT210079

Simposio 9: Explorando la evolución fenotípica, una mirada desde distintos taxa

Fecha: Jueves 19 de octubre 2023

Horario: 9:00 – 10:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Moises Valladares^{1,2} y Hugo Benítez^{3,4,5}

AFILIACIÓN: (1) Pontificia Universidad Católica de Chile, Laboratorio de Biología Evolutiva, Departamento de Ecología, Facultad de Ciencias Biológicas, Santiago, Chile

(2) Universidad del Bío-Bío, Grupo de Biodiversidad y Cambio Global (GBCG), Departamento de Ciencias Básicas, Facultad de Ciencias, Chillán, Chile

(3) Universidad Católica del Maule, Laboratorio de Ecología y Morfometría Evolutiva, Centro de Investigación de Estudios Avanzados del Maule, Talca, Chile. (4) Millennium Institute Biodiversity of Antarctic and Subantarctic Ecosystems (BASE). (5) Cape Horn International Center (CHIC), Puerto Williams, Chile

La evolución fenotípica es un proceso clave en la evolución de las especies, que implica cambios en las características físicas de los organismos a lo largo del tiempo, como resultado de la selección natural y otros procesos evolutivos, generalmente asociadas a la descripción o caracterización de los cambios en especies y poblaciones naturales. La evolución fenotípica ocurre principalmente por mutaciones en genes que interactúan entre sí en el proceso de desarrollo. La variación y diversidad fenotípica entre diferentes grupos de organismos es el resultado de la acumulación de nuevas mutaciones y su conservación, lo que ha facilitado la adaptación a diferentes ambientes. Las mutaciones nuevas pueden incorporarse al genoma mediante selección natural (eliminación de genotipos preexistentes) o mediante procesos aleatorios como la deriva genética y genómica. Sin embargo, una vez que las mutaciones se incorporan al genoma, pueden generar restricciones en el desarrollo que afectarán la dirección futura de la evolución fenotípica. El presente simposio pretende mostrar algunos avances en los estudios de evolución fenotípica en diferentes organismos animales y plantas.

Charla 1: Diversificación morfológica en gasterópodos del género *Heleobia*: relaciones entre forma, filogenia y ambiente.

EXPOSITOR(A): Moisés A. Valladares

AFILIACIÓN: (1) Pontificia Universidad Católica de Chile, Laboratorio de Biología Evolutiva, Departamento de Ecología, Facultad de Ciencias Biológicas, Santiago, Chile

(2) Universidad del Bío-Bío, Grupo de Biodiversidad y Cambio Global (GBCG), Departamento de Ciencias Básicas, Facultad de Ciencias, Chillán, Chile

Comprender la relación entre la riqueza de especies y la diversidad fenotípica en diferentes phyla es una de las preguntas clásicas en Biología Evolutiva. Estudios previos sugieren que tanto las tasas de diversificación y evolución fenotípica varían ampliamente entre clados y también en relación con el contexto ambiental en que las especies se desenvuelven. Sin embargo, la relación o posible sinergia entre estos patrones no ha sido investigada en profundidad. En el presente estudio se reconstruyó la historia evolutiva de las especies del género *Heleobia* del Altiplano Sudamericano (Bolivia, Perú y Chile) a partir de estimaciones filogenéticas y se evaluó el patrón de diversificación morfológica utilizando morfometría geométrica. Los resultados indican que *Heleobia* se estructura en seis linajes principales, los cuales tienen relación con la división espacial de las cuencas en los que ocurren. La variación y grados de disparidad morfológica es similar entre las especies distribuidas en hábitats similares, evidenciando una convergencia fenotípica entre linajes. Por otro lado, las especies que habitan el Lago Titicaca presentan un alto grado de diferenciación morfológica, coherente con un proceso de radiación interlacustre evidenciado por un aumento en la tasa de especiación de los linajes del lago y tasas de evolución morfológica mayores a las del resto del género. Finalmente, la diferenciación morfológica en *Heleobia* estaría influenciada por la historia evolutiva del género, pero también existiría una modulación de las condiciones ambientales de los sistemas hidrológicos en los que se distribuyen las especies.

Financiamiento: ANID-FONDECYT Postdoctorado 3220352. Godfrey Hewitt Mobility Award otorgado por la European Society for Evolutionary Biology (ESEB).

Palabras clave: Altiplano Sudamericano, Filogenia, Método Comparado, Morfometría Geométrica

Charla 2: Transformaciones asombrosas: la evolución morfológica de los cactus en Chile, explorada a nivel micro y macroevolutivas.

EXPOSITOR(A): Pablo Guerrero

AFILIACIÓN: (1) Universidad de Concepción, Departamento de Botánica, Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas, Víctor Lamas 1290, Concepción, Chile. (2) Instituto de Ecología y Biodiversidad (IEB), Víctor Lamas 1290, Casilla 160-C, Concepción, Chile. (3) Instituto Milenio Biodiversidad de Ecosistemas Antárticos y Subantárticos, Víctor Lamas 1290, Casilla 160-C, Concepción, Chile.

La familia de los cactus ha llamado la atención de naturalistas y biólogos evolutivos por su gran diversidad de morfologías vegetativas y reproductivas. La amplia gama de evolución morfológica en esta familia parece estar estrechamente relacionada con su capacidad lábil para responder adaptativamente a interacciones bióticas y abióticas. En esta presentación, se explorarán las tendencias y los impulsores evolutivos que han moldeado la morfología del género *Eriosyce* dentro de la familia Cactaceae, tanto a nivel micro como macro evolutivo. A escala microevolutiva, hemos investigado la intrigante interacción mimética entre los sistemas reproductivos de diferentes especies de cactus que coexisten, analizando su papel en el surgimiento de una nueva especie microendémica. Para lograrlo, hemos llevado a cabo observaciones, mediciones y experimentos, además de genotipificar individuos de las especies que participan en esta interacción. A nivel macroevolutivo, hemos medido y recopilado datos morfológicos de todas las especies del género. Posteriormente, hemos evaluado cómo variables bioclimáticas influyen en la evolución de las formas del cuerpo y las raíces de estas especies. Nuestros resultados en ambos enfoques indican que las interacciones con factores bióticos y abióticos han desempeñado un papel crucial en las tendencias evolutivas. Esto ha dado lugar a un patrón complejo de convergencia y divergencia en los rasgos que hemos estudiado, ofreciendo una perspectiva fascinante sobre la evolución de los cactus y sus adaptaciones únicas.

Financiamiento: Fondecyt 1211441Fondo IEB-BASAL: FB210006

Palabras clave: Disparificación, convergencia, especiación, mimetismo, gradiente climático

Charla 3: Explorando la diversificación morfológica alar y alometría evolutiva en el género *Drosophila*.

EXPOSITOR(A): Hugo A. Benitez

AFILIACIÓN: (1) Universidad Católica del Maule, Laboratorio de Ecología y Morfometría Evolutiva, Centro de Investigación de Estudios Avanzados del Maule, Talca, Chile. (2) Millennium Institute Biodiversity of Antarctic and Subantarctic Ecosystems (BASE). (3) Cape Horn International Center (CHIC), Puerto Williams, Chile.

La integración de estudios de diversificación morfológica con la historia filogenética ha sido crucial para comprender la evolución de las formas de los organismos. La presente investigación se centró en estudiar la historia evolutiva de la variación en la forma alar en el género *Drosophila*. Se utilizaron métodos morfométricos como análisis de componentes principales y la regresión multivariada de datos de forma en 59 especies de *Drosophila*. Estos análisis revelaron no solo una clara señal filogenética en la forma alar en *Drosophila*, sino que también mostraron que el principal fenómeno evolutivo que da forma a la morfología de las alas podría ser una evolución divergente entre el subgénero *Drosophila* y el subgénero *Sophophora*. El primero desarrolló alas más estrechas y pequeñas, como se observa claramente en los grupos de especies *melanogaster* y *ananassae*, mientras que el subgénero *Sophophora* tiene alas relativamente más alargadas. Los grupos de especies repleta e inmigrantes están bien separados entre sí, principalmente por cambios en la disposición de las venas transversales. Al aplicar regresiones multivariadas evolutivas, se observó alometría evolutiva. La concordancia entre la filogenia y la morfología proporciona evidencia que respalda la idea de que la diversificación del género *Drosophila* sugiere una evolución temprana por deriva reflejada en la morfología de las alas.

Financiamiento: Agradecimientos al apoyo financiero en los siguientes proyectos: ANID/BASAL FB210018; FOVI220036; FOVI220194 y ICN2021_002

Palabras clave: Morfometría Geométrica, Alometría, *Drosophila*, Evolución Fenotípica, Forma Alar

Charla 4: Variación en reflectancia UV en *Mimulus luteus* (PHRYMACEAE) a lo largo de un gradiente geoclimático: mecanismos e implicancias para sus interacciones con polinizadores

EXPOSITOR(A): Jaime Martínez-Harms

AFILIACIÓN: Instituto de Investigaciones Agropecuarias, La Cruz, Chile

Variaciones en colores florales derivadas de pigmentos son comunes entre y dentro de especies de plantas. Los pigmentos se acumulan y localizan en diferentes compartimientos subcelulares en los tejidos florales, reduciendo la difusión de la luz y

generando coloraciones específicas dependiendo de su espectro de absorbancia. Mientras que los colores derivados de pigmentos son relevantes en la atracción de polinizadores, se ha documentado que también cumplen un rol protector ante diferentes formas de estrés y que factores abióticos pueden regular su acumulación en tejidos florales. Entender los mecanismos responsables de generar variaciones en colores florales y sus consecuencias sobre polinizadores puede aportar antecedentes valiosos sobre la evolución de sistemas de polinización. En el presente trabajo estudiamos los colores florales de *Mimulus luteus* a lo largo de un gradiente latitudinal y encontramos que las poblaciones de esta especie difieren en las propiedades de reflectancia ultra violeta (UV) de sus flores. Mediante análisis químicos encontramos que estas diferencias se relacionan al contenido de pigmentos que absorben UV en el tejido floral. Mediante modelos lineales generalizados encontramos que la composición de colores florales a nivel poblacional respondería a factores climáticos. Finalmente, usando modelos de visión de color se encontró que las diferencias en las propiedades de reflectancia UV de las flores afecta su apariencia para polinizadores. Nuestros resultados muestran que *M. luteus* sería un modelo útil para estudiar en que medida factores abióticos pueden influir en el color de las flores y en interacciones planta-polinizador en un escenario de cambio climático.

Simposio 10: Ediciones en el ARN en salud y enfermedad

Fecha: Jueves 19 de octubre 2023

Horario: 9:00 – 10:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Yanara Bernal

AFILIACIÓN: Doctorado en Ciencias e Innovación en Medicina y Centro de Genética y Genómica, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM), Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo

Charla 1: Ediciones A>I (G) catalizadas por ADAR relacionadas a sensibilidad a drogas en cáncer de mama: Desde líneas celulares a mujeres de *The Cancer Genome Atlas*

EXPOSITOR(A): Yanara A. Bernal

AFILIACIÓN: Programa de Doctorado en Ciencias e Innovación en Medicina y Centro de Genética y Genómica, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina (ICIM), Facultad de Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo, Chile.

Introducción: No responder a terapia es uno de los principales desafíos en cáncer de mama (CM). El epitranscriptoma es una "ómica" emergente que aborda modificaciones postranscripcionales, entre ellas se encuentran las ediciones de adenosina por Inosina, interpretado como guanosina (A>I(G)) en el ARN, catalizadas por ADAR. Las ediciones A>I(G) contribuyen a la evolución y diversidad, sin embargo, cuando están desreguladas, están involucradas en diversas enfermedades, incluidas el cáncer. Se desconoce si las ediciones A>I(G) asociadas a alta o baja sensibilidad a drogas identificadas *in vitro* podrían encontrarse en tumores de mujeres con CM. **Objetivo:** Identificar ediciones A>I(G) asociadas a sensibilidad celular a drogas genotóxicas (inhibidores de PARP, antraciclinas y agentes alquilantes) a través del IC50 desde líneas celulares de CM, y validar en tumores de mujeres con CM de *The Cancer Genome Atlas*. **Material y Método:** Se seleccionaron líneas celulares CM con alta y baja sensibilidad celular a drogas según IC50, se identificaron, con criterios estrictos bioinformáticos, ediciones A>I(G) diferenciales asociadas a sensibilidad a drogas desde datos de expresión génica (RNA-seq), se validaron en tumores de mujeres con CM (n=44). **Resultados:** Identificamos alrededor de doce mil ediciones A>I(G) diferenciales (valor p<0.05, FDR 0.01, Fold Change 2.5) en líneas celulares, principalmente en regiones 3'UTR, regiones repetitivas Alu y con predicción de alteración de splicing y cambio de aminoácido. De las cuales, >80% estaban presentes en tumores de mujeres con CM, de las cuales, se seleccionaron las ediciones con consecuencia funcional predicha patogénica en genes relacionados con el cáncer para su caracterización. **Conclusiones:** Corroborar y priorizar hallazgos desde líneas celulares en pacientes con CM podría sugerir la relevancia de la epitranscriptómica como fuente para identificar nuevos biomarcadores predictores de respuesta a drogas.

Charla 2: ADAR3 modulates neuronal differentiation and regulates mRNA stability and translation

EXPOSITOR(A): Eduardo A. Sagredo

AFILIACIÓN: Department of Molecular Biosciences, The Wenner-Gren Institute, Stockholm University, Svante Arrhenius vag 20C, Stockholm, SE-106 91, Sweden.

ADAR3 is a catalytically inactive member of the family of adenosine deaminases acting on RNA (ADARs). The expression of ADAR3 gradually increases throughout embryogenesis and drops after birth. Using primary cortical neurons, we show that ADAR3 is only expressed in a reduced subpopulation of *in vitro* differentiated neurons, which suggests specific functions and rules out a possible role as a global regulator of ADAR editing in the brain. The analysis of the ADAR3 interactome suggested a role in mRNA stability and translation, and we show that expression of ADAR3 in a neuronal cell line that is otherwise ADAR3-negative changes the expression and stability of a large number of mRNAs. Notably, we show that ADAR3 associates with polysomes and inhibits translation. We propose that ADAR3 binds to target mRNAs and stabilizes them in non-productive polysome complexes. Interestingly, the expression of ADAR3 downregulates genes related to neuronal differentiation and inhibits

neurofilament outgrowth *in vitro*. In summary, we propose that ADAR3 negatively regulates neuronal differentiation, and that it does so by regulating mRNA stability and translation in an editing-independent manner.

Resúmenes Comunicaciones Libres - SOCHIGEN

Fecha: Jueves 19 de octubre 2023

Horario: 11:00 – 12:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 1 (Aula Magna, Facultad de Ciencias Sociales)

CL37. La Asamblea Mundial de la Salud resuelve convocar a prevenir defectos de Tubo Neural a través de la fortificación con micronutrientes

Rosa Andrea Pardo Vargas^{1,2,3,1,2,3}, Cecilia Mellado Sagredo^{1,4,5,1,4,5}, Vijaya Kancharla^{1,6,1,6}, Adriana Benavides^{1,7,1,7}

(1) Global Alliance for Prevention of Spina Bífida F (GAPSBiF)

(2) Hospital Clínico Universidad de Chile, Sección Genética, Carlos Lorca Tobar 999, Independencia, Santiago de Chile, Chile

(3) Hospital Clínico Universidad de Chile, Unidad de Neonatología, Carlos Lorca Tobar 999, Independencia, Santiago de Chile, Chile

(4) Pontificia Universidad Católica, Sección de Genética, División de Pediatría, Facultad de Medicina, Lira 40, Santiago, Chile

(5) Complejo Asistencial Dr. Sótero del Río., Unidad de Genética, Concha y Toro 3459, Santiago

(6) Emory University Rollins School of Public Health, Center for Spina Bífida Prevention, Department of Epidemiology, 201 Downman, Atlanta, Estados Unidos

(7) Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud (INCIENSA), Centro de Registro de Enfermedades Congénitas (CREC), Cartago, Costa Rica

Antecedentes: la fortificación con ácido fólico (FAF) es segura y costo efectiva para prevenir defectos de tubo neural (DTN). A 2019, solamente 58 países tenían FAF obligatoria, lo cual lograba prevenir solo el 23 % de los casos de DTN prevenibles en todo el mundo. **Objetivo:** Describir el proceso que precedió a la adopción de la resolución de la Asamblea Mundial de la Salud (WHA)76.19 y el desafío actual para su cumplimiento. **Métodos:** Entre 2021 y 2022, la Alianza Global para la prevención de la Espina bífida (GAPSBiF), en colaboración con referentes internacionales, entre ellos SOCHIGEN, trabajaron y promovieron una propuesta de resolución denominada "Accelerating efforts for preventing micronutrient deficiencies and their consequences, including spina bífida and other neural tube defects, through safe and effective food fortification" ; que pudiera ser expuesta a todos los países del mundo. En febrero de 2023, el Comité Ejecutivo de la OMS decidió que el borrador de la resolución, presentada por Colombia y respaldada por otros 37 países miembros, sería sometida a votación en la WHA 76. Los miembros de GAPSBiF, participaron en los eventos colaterales a la WHA, para lograr el respaldo a la iniciativa. **Resultados:** la resolución fue aprobada unánimemente en la WHA76. **Conclusiones:** La resolución aprobada no puede ejecutarse sin el compromiso de los miembros de la OMS. Por ello estamos todos, como miembros de OMS, llamados a trabajar con las autoridades de nuestros países, para lograr que sea implementada y/o supervisada, mejorando la calidad de vida de nuestra población.

Keywords: ácido fólico, defectos tubo neural, epigenética, fortificación, defectos congénitos

CL38. Fin a la odisea diagnóstica para el 50% de un grupo de pacientes con enfermedades raras usando secuenciación de exoma

End of diagnostic odyssey for 50% of a group of rare disease patients using exome sequencing.

Daniela Böhme^{1,5}, M Cecilia Poli^{2,3}, Boris Rebolledo-Jaramillo¹, Catalina Lagos¹, Joan Orellana¹, Gabriela Moreno¹, Luz M Martín^{1,4}, Gonzalo Encina⁵, Víctor Faundes⁶, M Jesús Zavala⁷, Trinidad Hasbún⁸, Sara Fischer¹, Florencia Brito¹, Diego Araya¹, Manuel Lira¹, Javiera de la Cruz², Camila Astudillo³, Guillermo Lay-Son⁹, Carolina Cares¹⁰, Mariana Aracena¹⁰, Esteban San Martín¹¹, Gabriela Repetto¹

(1) Universidad del Desarrollo, Programa de Enfermedades Poco Frecuentes, Centro de Genética y Genómica, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina, Facultad de Medicina, Clínica Alemana, Av Plaza 680, Las Condes, Santiago, Chile

(2) Universidad del Desarrollo, Programa de Inmunogenética e Inmunología Traslacional, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina, Facultad de Medicina, Clínica Alemana, Av Plaza 680, Las Condes, Santiago, Chile

(3) Hospital Dr. Roberto del Río, Santiago, Chile

(4) Hospital Padre Hurtado, Unidad de Gestión Clínica del Niño, Esperanza 2150, San Ramón, Santiago, Chile

(5) Universidad del Desarrollo, Biosoluciones UDD, Av. Las Condes 12461, local 10, Las Condes, Santiago, Chile

(6) Universidad de Chile, Laboratorio de Genética y Enfermedades Metabólicas, Instituto de Nutrición y Tecnología de los Alimentos (INTA), El Líbano 5524, Maquil, Santiago, Chile

(7) Hospital Base de Valdivia, Valdivia, Chile

(8) Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo, Departamento de Dermatología, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

(9) Pontificia Universidad Católica de Chile, División de Pediatría, Facultad de Medicina, Santiago, Chile

(10) Hospital Dr Luis Calvo Mackenna, Unidad de Genética, Santiago, Chile

(11) Universidad de Concepción, Departamento de Especialidades, Facultad de Medicina, Concepción, Chile

Introducción: Las enfermedades raras (ER) de origen genético son un grupo heterogéneo de condiciones de baja prevalencia con gran diversidad de manifestaciones clínicas. El diagnóstico de las ER es un proceso complejo con tasas diagnósticas bajas. El análisis de exomas y genomas mediante secuenciación masiva en paralelo se ha convertido en una herramienta fundamental para el diagnóstico etiológico. **Objetivo:** Identificar la causa de ER en pacientes residentes en Chile mediante secuenciación de exoma (SE). **Metodología:** Se realizó caracterización clínica, SE y análisis bioinformático en 103 pacientes con antecedentes de ER con fenotipos heterogéneos, incluyendo anomalías congénitas, trastornos del neurodesarrollo y/o disfunción del sistema inmunológico sin diagnóstico etiológico previo. **Resultados:** En 48 pacientes (46,6%), se obtuvieron resultados informativos, detectándose variantes patogénicas, probablemente patogénicas o de significado incierto en genes asociados a enfermedades

concordantes con el fenotipo. De 55 variantes informativas, 51 eran de nucleótido único (SNV) y 4 variantes en el número de copias (CNV). Veinticuatro variantes (43,6%) fueron *de novo*, 27 (49%), heredadas y 4 (7,4%) indeterminadas por falta de muestra parental. El 47,3 % de las variantes estaban clasificadas en ClinVar, mientras que la mayoría aún no han sido reportadas. **Conclusión:** La tasa de detección de causas genéticas de ER por SE fue cercana al 50%, la cual es similar a datos de países desarrollados, evidenciando su potencial diagnóstico. La mayoría de las variantes encontradas no estaban reportadas en bases de datos públicas, lo que ratifica la importancia de la diversidad de los estudios de variación genómica.

Keywords: Diagnóstico, Enfermedades Raras, Exoma, Secuenciación, Variantes

Financing: ANID-Chile Fondecyt # 1211411 (GMR), 11220642 (BR-J) y #1221802 (MCP), Redes Internacionales #180047 (GMR), Fondecip EQM #150093 (BR-J) y #220062 (MCP) y una donación de Child Health Foundation, Birmingham, AL.

CL39. Contribución heterogénea de los PRS a la presentación de comorbilidades en la enfermedad de Parkinson

Carlos Hernández Astudillo¹, Camilo Villaman^{1,2}, Cristian Tejos³, Gabriela Repetto¹, Ignacio Mata⁴, Andrés Klein¹, Eduardo Pérez-Palma¹

(1) Universidad del Desarrollo, Centro de Genética y Genómica, Facultad de Medicina Clínica Alemana, Santiago, Chile

(2) Universidad Mayor, Laboratorio de Biología de Redes, Centro de Genómica y Bioinformática, Facultad de Ciencias, Santiago, Chile

(3) Pontificia Universidad Católica de Chile, Department of Electrical Engineering, Santiago, Chile

(4) Cleveland Clinic, Lerner Research Institute, Genomic Medicine Institute, Cleveland, OH

La enfermedad de Parkinson (EP) es una afección neurodegenerativa crónica que afecta principalmente a personas mayores. Las comorbilidades son frecuentes en la EP y pueden impactar significativamente la calidad de vida. En este estudio, evaluamos la contribución de los Puntajes de Riesgo Poligénico (PRS) para diversas comorbilidades en individuos con EP. Específicamente, exploramos diabetes (TD2), depresión (TDM), insomnio, migrañas y epilepsia. Nuestro análisis reveló patrones heterogéneos de interacción entre los PRS y la presentación de comorbilidades en la EP. Encontramos que el riesgo genético común medido por PRS para las comorbilidades es mayor en Individuos con PD comparado con la población general, excepto para T2D. La epilepsia y las migrañas mostraron un riesgo genético incrementado en EP con inicio entre 50 y 70 años. Además, observamos patrones específicos de género en la presentación de comorbilidades en la EP que no se observaron en la población general. Estos hallazgos sugieren vínculos complejos entre la predisposición genética y la manifestación de comorbilidades en la EP. Este estudio tiene el potencial de mejorar la atención integral y la gestión de las personas afectadas por la EP y sus desafíos de salud asociados. Al comprender las bases genéticas de estas comorbilidades en el contexto de la EP, esperamos allanar el camino hacia estrategias terapéuticas más centradas en el paciente y mejorar la calidad de vida de los pacientes con EP y sus comorbilidades asociadas.

Keywords: Enfermedad de Parkinson, Comorbilidades, Puntaje de Riesgo Poligénico, Asociaciones Genéticas, Multimorbilidad

Financing: Proyecto FONDECYT 1221464: "Identification of common and rare genomic factors in Chilean epilepsy patients" Becas ANID/ Doctorado Nacional 21201541

CL40. Identification of experimental and clinical characteristics for severity and pulmonary sequelae in Chilean COVID-19 patients using Artificial intelligence

Kevin Aguilar Valdés¹

(1) School of Bioinformatic Engineering, Faculty of Engineering, Universidad de Talca, Chile

Background: COVID-19 is an infectious disease caused by SARS-CoV-2. Clinically, its severity is classified into levels as mild, moderate and severe, and patients who survive exhibit diverse sequelae. Currently, the relationship between Chilean COVID-19 patient characteristics and the degree of severity and sequelae post COVID-19 remains unknown. Thus, the aim of this study was to analyze different clinical, experimental, and demographic parameters with artificial intelligence to determine their association with severity and sequelae in COVID-19 patients. Methods: Data from 60 Chilean patients with a confirmed diagnosis of SARS-CoV-2 infection was obtained. Acute respiratory distress syndrome defined severity and pulmonary tests 6-months after infection defined lung sequelae. From the full data set including parameters from clinical evaluation, questionnaires and pulmonary function, relevant parameters were identified using algorithms for feature selection and models of machine learning to classify severity and sequelae. Results: Our results revealed that the most important features in the modeling severity and pulmonary sequelae were respiratory distress during acute infection, abnormal computerized axial tomography scan and spirometry, increased levels of cytokines and high insulin levels. In addition, classification models with high performance were generated using the Random Forest and XGBoost methods, contributing to the analysis of information generated by the pandemic. Conclusions: Artificial intelligence methods identified patterns and the most relevant characteristics associated with severity and the level of pulmonary sequelae in patients with COVID-19. Our results suggest that in the Chilean population, sustained inflammation and glucidic metabolic alteration during and after infection could retard fully recuperation in COVID-19 patients.

Keywords: COVID-19, Artificial Intelligence, medical informatics, sequelae prediction, machine learning

Financing: Proyecto COVID1005

CL41. Secuenciación de exoma completo DUO/TRIO de 135 pacientes: resultados de 6 años de diagnóstico genético

Benjamin Solar^{1,5}, Sebastian Silva^{1,5}, Monica Grez², Tracy Gesell³, Alonso Puga⁴, Naomichi Matsumoto⁶, Noriko Miyake⁷

(1) Hospital Puerto Montt, Neurología Infantil, Los Aromos 65, Puerto Montt, Chile

(2) Hospital Puerto Montt, Consulta de Especialidades Médicas, Los Aromos 65, Puerto Montt, Chile

(3) Hospital Puerto Montt, Laboratorio Clínico, Los Aromos 65, Puerto Montt, Chile

(4) Hospital Puerto Montt, Anatomía y Citodiagnóstico, Los Aromos 65, Puerto Montt, Chile

(5) Universidad San Sebastián, Sede Patagonia, Escuela de Medicina, Los Aromos 65, Puerto Montt, Chile

(6) Yokohama City University, Department of Human Genetics, Graduate School of Medicine, Edificio de Investigación Científica, 22-2 Seto, Kanazawa Ward, Yokohama, Kanagawa 236-0027, Japón, Yokohama, Japan

(7) National Center for Global Health and Medicine, Research Institute, Department of Human Genetics, 162-8655 1-21-1 Toyama, Shinjuku-ku, Tokyo, Japan, Tokyo, Japan

Introducción: La secuenciación de exoma completo (WES por sus siglas en inglés) es el estudio genético de elección en pacientes con trastornos del neurodesarrollo y otros, con un rendimiento (casos positivos) entre 20 a 50% (Yang T, 2019).

Objetivo: compartir nuestra experiencia clínica con WES a través de la colaboración Chile-Japón. **Metodología:** estudio transversal y descriptivo. **Resultados:** Entre 2016 y 2022 realizamos WES en 135 pacientes, incluyendo 2 fetos mortinatos: 83 hombres, 52 mujeres, con edad promedio de 7 años (rango: 4 meses a 23 años). Análisis conjunto de muestra materna (WES DUO) y de ambos progenitores (WES TRIO) se realizó en 18 y 117 casos respectivamente. El rendimiento de WES en nuestra cohorte fue 35% (48/135 casos positivos). Se identificaron 44 variantes genéticas distintas, 21 de ellas noveles (no reportadas previamente). Casos diagnosticados según tipo de herencia: 19 autosómica dominante, 18 autosómica recesiva (AR) con 15/18 en homocigosis, 7 ligada al cromosoma X y 3 ADN mitocondrial. Los 4 grupos de condiciones neurológicas más representativos fueron los trastornos del neurodesarrollo (70 casos), encefalopatías epilépticas y del desarrollo (16 casos), enfermedades metabólicas (11 casos) y malformaciones del desarrollo encefálico (11 casos), con rendimientos de 22/70, 7/16, 8/11 y 2/11 casos positivos respectivamente. Además, en 7 casos se encontraron hallazgos secundarios incidentales. **Conclusiones:** el rendimiento de WES en nuestra cohorte fue similar a lo reportado previamente, destacando una alta proporción de variantes noveles y, en casos AR, homocigotas. Se discutirán algunas implicancias en casos particulares y las opciones tomadas en casos negativos.

Keywords: Secuenciación de exoma completo DUO/TRIO

Fecha: Jueves 19 de octubre 2023

Horario: 11:00 – 12:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 2 (Auditorio F-100 de la Facultad de Ingeniería)

CL42. Rol de las bacterias endosimbiontes sobre la sobrevivencia del áfido del grano *Sitobion avenae* (Hemiptera: Aphididae) frente al déficit hídrico

Alison Díaz Hernández¹, Daniela Sepulveda², Christian Figueroa Caro²

(1) Universidad de Talca, Escuela de Bioquímica, Instituto de Ciencias Biológicas, Av. Lircay s.n., Talca, Chile

(2) Universidad de Talca, Centro de Ecología Molecular y Funcional (CEMF), Instituto de Ciencias Biológicas, Av. Lircay s.n., Talca, Chile

Los áfidos (Hemiptera:Aphididae) causan grandes pérdidas agrícolas debido a un rápido crecimiento poblacional y alta invasividad. Estas características se han visto incrementadas por acción del Cambio Climático. Por ejemplo, algunos estudios indican que el déficit hídrico ocasiona un incremento en la agresividad de los áfidos como plagas. Esto, debido a un cambio en las interacciones de los áfidos con sus agentes de control biológico, pero también, debido a la presencia de bacterias endosimbiontes facultativas (BEF) que pueden conferir rasgos adaptativos frente a situaciones de estrés. En este trabajo, se estudió el rol que tendrían las BEF confiriendo tolerancia al áfido del grano *Sitobion avenae* bajo déficit hídrico. Se estudió el desempeño de diferentes genotipos de *S. avenae* infectados y curados de sus BEF, por medio de la tasa intrínseca de crecimiento poblacional y el peso de los áfidos cuando son criados sobre plántulas de trigo sometidas a déficit hídrico respecto a plantas con riego normal. Además, se cuantificó la abundancia relativa de las BEF, para genes específicos, mediante qPCR. Los resultados no muestran variación en el desempeño de los tratamientos y el control, independiente de la presencia de BEF. El peso varió sólo uno de los genotipos evaluados, independiente de la condición de riego. La cuantificación de abundancia relativa fue diferencial para cada BEF, independiente del genotipo y condición. Estos resultados evidenciaron una tolerancia con base hereditaria que haría incrementar la agresividad de esta plaga bajo las actuales condiciones de sequía en la zona centro de Chile.

Proyecto FONDECYT 1210713m9

Keywords: Sitobion avenae, deficit hidrico, bacterias endosimbiontes, áfidos plaga, Cambio climatico

CL43. Efecto del estrés térmico sobre rasgos de historia de vida y expresión de genes de choque térmico en el áfido del grano *Sitobion avenae* F. (Hemiptera: Aphididae)

Maria Jesus Maureira Osses¹, Daniela Sepúlveda², Christian Figueroa²

(1) Universidad de Talca, Escuela de Bioquímica, Instituto de Ciencias Biológicas, Av. Lircay S/N, 3460000 Maule, Talca, Chile

(2) Universidad de Talca, Centro de ecología molecular y funcional (CEMF), Instituto de Ciencias Biológicas, Av. Lircay S/N, 3460000 Maule, Talca, Chile

Los eventos de temperaturas extremas asociados al Calentamiento Global modifican el desempeño de los áfidos. Algunos estudios han explorado la respuesta de los áfidos ante el estrés térmico, pero faltan aún antecedentes sobre mecanismos moleculares que expliquen la tolerancia al calor. Se conoce, sin embargo, que las proteínas de choque térmico (HSPs) estarían involucradas y, de modo aún poco entendido, las bacterias endosimbiontes facultativas (BEF) de los áfidos tendrían un rol

protector y de aclimatación a altas temperaturas. Este estudio tuvo como objetivo determinar las respuestas *Sitobion avenae* ante un breve choque térmico. Áfidos de dos días de edad de diferentes genotipos infectados y curados de sus BEF *Regiella insecticola* y *Hamiltonella defensa*, fueron expuestos a 35°C por 1, 2 y 4 horas, incluyendo un control a 21°C. Terminado el experimento, se procedió a medir rasgos de historia de vida en los áfidos sobrevivientes, y se analizó la expresión relativa del gen *hsp70* en áfidos de 5 días de edad sometidos al mismo tratamiento. Respecto al desempeño de los áfidos, los resultados muestran una interacción significativa entre el genotipo del áfido y la presencia de BEF, pero no a causa del choque térmico. Por su parte, el nivel de expresión relativa del gen *hsp70* se vio regulado positivamente producto del choque térmico, tanto en áfidos infectados como curados de BEF. La expresión del gen de *hsp70* y el desempeño exhibido por los áfidos, evidencia que la respuesta térmica está definida por la compleja relación insecto-simbionte.

Proyecto Fondecyt 1210713 a CCF

Keywords: Estrés térmico, *Sitobion avenae*, *Hsp70*, Calentamiento global, Bacterias endosimbiontes

CL44. Diferencias epigenéticas en el funcionamiento adaptativo del genoma del chorito chileno *Mytilus chilensis*

Marco Yévenes¹, Gonzalo Gajardo¹, Cristian Gallardo-Escárate²

(1) Universidad de Los Lagos, Departamento de Ciencias Biológicas & Biodiversidad, Av. Fuchslocher 1305, Osorno, Chile.

(2) Universidad de Concepción, Centro Interdisciplinario para la Investigación en Acuicultura, Barrio Universitario s/n, Concepción, Chile.

Factores epigenéticos como los RNAs largos no codificantes (lncRNAs) modifican la expresión de genes y genomas, afectando fenotipos ecológicamente relevantes, sin alterar la secuencia de nucleótidos en el DNA. Este estudio evaluó la expresión de lncRNAs en transcriptomas de individuos *Mytilus chilensis* sometidos a un experimento de trasplante recíproco, entre dos localidades ecológicamente diferentes, Cochamó (41°S) y Yaldad (43°S), fuertemente impactadas por la miticultura dado su uso como bancos de semillas. Después de 91 días de experimento se extrajeron RNAs totales de branquias de individuos controles y trasplantados, con los que se construyeron y secuenciaron 12 librerías RNA-Seq. Estos transcriptomas se mapean sobre 43011 secuencias reconocidas como lncRNAs y sobre la secuencia de su genoma completo. A partir de la expresión diferencial ($fold\ change \geq |100|$, $FDR\ p_{value} \leq 0,05$) detectada en 3291 lncRNAs se puede inferir lo siguiente: i) tanto individuos controles como trasplantados tienen perfiles diferentes de expresión, ii) las respuestas de individuos trasplantados son más similares a sus respectivos controles que a otros grupos y iii) las anotaciones GO de sus genes vecinos vincularon a estos lncRNAs con el metabolismo, sistema inmunológico y al procesamiento de información genética y ambiental, reflejando el impacto de las condiciones ecológicas locales sobre el funcionamiento adaptativo del genoma *M. chilensis*. Estos resultados proporcionan la primera identificación de lncRNAs localidad-específicas, vinculados con las respuestas de estos individuos a condiciones ambientales contrastantes. Junto a contribuir al estudio de la adaptación local, este estudio demuestra que los choritos tienen mecanismos epigenéticos de respuesta rápida a trasplantes.

Keywords: *Mytilus chilensis*, Epigenética, lncRNAs, Expresiones génicas diferenciales, Adaptación local

CL45. Comparative genomics of three Scurrid limpets (Patellogastropoda)

Genómica comparativa de tres lapas Scurrid (Patellogastropoda)

Emily C. Giles¹, Vanessa González², Carlos Leiva³, Victoria Suescun⁴, Sarah Lemer³, Marie Laure Guillemin^{5,8}, Daniel Ortiz-Barrientos⁶, Pablo Saenz Agudelo⁷

(1) Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Universidad Austral de Chile, Facultad de Ciencias, Isla Teja, Valdivia, Chile

(2) Informatics and Data Science Center, National Museum of Natural History, Smithsonian Institution, Smithsonian Institution, Washington DC, United States of America

(3) Marine Laboratory, University of Guam, Facultad de Ciencias, 303 University Drive, Mangilao, Guam, USA

(4) AUSTRAL-omics, Vicerrectoría de Investigación, Desarrollo y Creación Artística, Universidad Austral de Chile, Valdivia, Chile

(5) Núcleo Milenio MASH, Centro FONDAF de Investigación de Ecosistemas Marinos de Altas Latitudes (IDEAL), Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Facultad de Ciencias, Universidad Austral de Chile, Valdivia, Chile

(6) The University of Queensland, School of the Environment, ARC Centre of Excellence for Plan Success in Nature and Agriculture, St Lucia, QLD 4072, Australia

(7) NUTME, Millennium Science Initiative Nucleus, ANID, Santiago, Las Cruces, Chile

(8) IRL 3614 Evolutionary Biology and Ecology of Algae, CNRS, Facultad de Ciencias, Sorbonne Université, Pontificia Universidad Católica de Chile, Universidad Austral de Chile, Roscoff, France

Despite displaying many interesting developmental, ecological, and physiological attributes, the genomic resources available for Patellogastropoda are limited. This paucity of information challenges our understanding of forces contributing to speciation in intertidal environments and in marine gastropods in general. Here we present genomes and transcriptomes for three species of *Scurria* (*S. scurra*, *S. viridula*, and *S. zebrina*), and we compare gene content, synteny, collinearity, and orthologous relationships among these species and other Patellogastropoda. Overall, we highlight interesting features of this genus, and suggest that the resources herein presented will be useful for future studies of speciation and reconstructions of deep phylogenetic relationships such as those that currently remain unresolved in gastropods.

Keywords: genomics, *Scurria*, intertidal, phylogenomics

CL46. Zonificación espacial y conservación del recurso genético del erizo rojo *Loxechinus albus* (Molina, 1782): caracterización de la estructura y diversidad genética de poblaciones naturales y de cultivo

Carlos I. Vargas Manríquez^{1,2}, Johannes Spaarwater³, Valentina Córdova-Alarcón², María Angélica Larrain Barth², Cristian Manuel Araneda Tolosa^{2,4}

(1) Programa Cooperativo de Doctorado en Acuicultura. Universidad de Chile, Escuela de Postgrado, Facultad de Ciencias Agronómicas, Santa Rosa 11315, Santiago, Chile

(2) Food Quality Research Center, Universidad de Chile, Chile

(3) Cultivos Costeros Palo Colorado Ltda, Panamericana Norte Km 205, Región de Coquimbo, Chile

(4) Universidad de Chile, Departamento de Producción Animal, Facultad de Ciencias Agronómicas, Santa Rosa 11315, Santiago, Chile

Loxechinus albus es un equinodermo que se distribuye a lo largo de toda la costa de Chile. Debido a su alto valor internacional, sus poblaciones naturales han soportado una constante presión extractiva por parte de la pesca artesanal. El conocimiento sobre su biología y ecología ha permitido establecer medidas para la gestión de su pesquería y acuicultura. No obstante, aún faltan estudios que proporcionen información sobre la diversidad genética de las poblaciones naturales y de cultivo. El objetivo del presente estudio fue evaluar la diversidad y estructura genética del erizo rojo a lo largo de distribución geográfica, genotipando con un panel de SNPs 222 muestras obtenidas desde 12 poblaciones naturales y tres de cultivo, ubicadas entre Pisagua (19°35'S) y Punta Arenas (53°7'S). Los resultados indican que existe estructuración poblacional entre las localidades al Norte y al Sur de Talcahuano (36°42'S). En cultivo hay una disminución en el tamaño efectivo de la población y un aumento en el parentesco genético respecto de las poblaciones naturales. Esto sugiere que las barreras biogeográficas existentes en las costas limitan el flujo genético al norte y al sur de Talcahuano, y confirma la importancia del control y manejo de la diversidad genética al interior de los stock de cultivo. Esta información es fundamental para la conservación de esta especie de frente al cambio climático, permitiendo establecer medidas regulatorias que restrinjan la traslocación de individuos y facilitando el diseño de esquemas de selección y cruce de reproductores para la acuicultura y repoblamiento de esta especie.

Keywords: Genética para la Conservación, *Loxechinus albus*, Genética de Poblaciones, Acuicultura, Repoblamiento

Financing: Beca de Doctorado Nacional ANID 21222002 Programa ANID Tesis en la Industria TDP210008

Resúmenes Comunicaciones Libres - SOCEVOL

Fecha: Jueves 19 de octubre 2023

Horario: 11:00 – 12:30

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 3 (Auditorio de la Facultad de Medicina)

CL47. Sobre el Desarrollo y Evolución de la Patela Aviana

Juan Pablo Venegas Martínez¹, Joao Francisco Botelho², Alexander Vargas Milne¹

(1) Universidad de Chile, Departamento de biología, Facultad de Ciencias, Las Palmeras 3425, Santiago, Chile

(2) Pontificia Universidad Católica de Chile, Escuela de Medicina Veterinaria, Facultad de Ciencias Biológicas, 7820435 Macul, Santiago, Chile

La patela es un hueso sesamoideo ubicado en asociación con el tendón de la articulación de la rodilla en múltiples grupos de vertebrados. El registro fósil indica que ha aparecido independientemente por lo menos seis veces durante la evolución de las ranas, aves, lagartos y mamíferos. Las consecuencias biomecánicas que trae este hueso a la articulación de la rodilla en distintos tetrápodos han sido estudiadas ampliamente. Sin embargo, los mecanismos de su desarrollo sólo han sido estudiados en profundidad recientemente. Una caracterización del desarrollo de la patela en mamíferos indica que se forma como una proyección del molde cartilaginoso del fémur que consiste de progenitores expresando los factores Sox9 y Scx, y que se separa debido a la acción muscular. Sin embargo, el mecanismo de formación de las patelas análogas de otros tetrápodos aún no es claro. En este trabajo destacaré la historia de la aparición convergente de este sesamoideo en distintos linajes y demuestro que la patela del pollo doméstico, como representante de las aves, se desarrolla por medio de un mecanismo distinto a la de mamíferos. De esta manera, destacando el rol de la actividad muscular sobre sustratos anatómicos similares en la convergencia de estructuras esqueléticas.

Keywords: Evo-Devo, Aves, Desarrollo, Esqueleto, Convergencia

Financing: FONDECYT Iniciación N°11180122, FONDECYT Regular N°1190891, Beca Doctorado Nacional ANID N°21221132

CL48. Influencia de las fuerzas musculares en el desarrollo embrionario del hallux oponible en aves, y su evolución desde dinosaurios terópodos

Daniela Flores Campos¹, Viviana Toro Ibacache², Alexander Vargas Milne¹

(1) Universidad de Chile, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Las palmeras 3425, Ñuñoa, Santiago, Chile

(2) Universidad de Chile, Instituto de Ciencias Odontológicas, Facultad de Odontología, Olivos 943, Independencia., Santiago, Chile

La orientación oponible del hallux o dígito perchador I en aves, es adquirido durante el desarrollo embrionario producto de la actividad muscular embrionaria (AME), lo que involucra la torsión del metatarsal 1 (mt1). Parálisis experimentales embrionarias resultan en la generación de un hallux no-oponible y con un mt1 derecho, condición similar a lo que ocurre en terópodos basales.

Sin embargo, cómo AME genera este cambio, no está bien resuelto. A diferencia de los otros dígitos de la pata de aves (no- oponible), el hallux no se encuentra articulando con el tobillo, sino que con la cara medioventral de la superficie del metatarsal 2 (mt2). La condición en terópodos basales es similar, pero estos presentaban un hallux no oponible, y que se encontraba articulando en una posición más medial del mt2. Usando técnicas de inmunofluorescencia contra marcadores moleculares de esqueleto, músculo y tendones, microscopía confocal y tinciones radiopacas, generamos reconstrucciones tridimensionales de la pata de aves (*Gallus gallus*) en distintos estadios embrionarios, para estudiar el ambiente biomecánico, y en especial los efectos y la magnitud de la acción muscular en el mt1, relacionado a los cambios morfológicos que ocurren en la pata en el desarrollo. Esta aproximación, sumada a simulaciones con elementos finitos, permitirán delimitar los posibles mecanismos involucrados en la transición evolutiva desde un hallux no- oponible en terópodos basales a un hallux oponible de las aves, y explicar el origen de esta innovación evolutiva.

Keywords: Morfología, EvoDevo, Aves, Biomecánica, Evolución

Financiamiento: Sin financiamiento (solo personal).

CL49. How many sirtuin genes are out there? evolution of sirtuin genes in vertebrates with a description of a new family member

Juan C. Opazo¹, Michael Vandewege², Federico Hoffmann³, Kattina Zavala¹, Catalina Melendez¹, Charlotte Luchsinger⁴, Viviana Cavieres¹, Luis Vargas⁵, Francisco Morera⁶, Patricia Burgos¹, Cheril Tapia-Rojas¹, Gonzalo Mardones¹

(1) Universidad San Sebastián, Facultad de Medicina y Ciencia, Chile

(2) North Carolina State University, College of Veterinary Medicine, USA

(3) Mississippi State University, Department of Biochemistry, Molecular Biology, Entomology, and Plant Pathology, USA

(4) Universidad Austral de Chile, Department of Physiology, Chile

(5) Universidad Austral de Chile, Instituto de Ciencias Marinas y Limnológicas, Chile

(6) Universidad Austral de Chile, Facultad de Ciencias Veterinarias, Chile

Studying the evolutionary history of gene families is a challenging and exciting task with a wide range of implications. In addition to exploring fundamental questions about the origin and evolution of genes, disentangling their evolution is also critical to those who do functional/structural studies to allow a deeper and more precise interpretation of their results in an evolutionary context. The sirtuin gene family is a group of genes that are involved in a variety of biological functions mostly related to aging. Their duplicative history is an open question, as well as the definition of the repertoire of sirtuin genes among vertebrates. Our results show a well-resolved phylogeny that represents an improvement in our understanding of the duplicative history of the sirtuin gene family. We identified a new sirtuin gene family member (*SIRT3.2*) that was apparently lost in the last common ancestor of amniotes but retained in all other groups of jawed vertebrates. According to our experimental analyses, elephant shark *SIRT3.2* protein is located in mitochondria, the overexpression of which leads to an increase in cellular levels of ATP. Moreover, *in vitro* analysis demonstrated that it has deacetylase activity being modulated in a similar way to mammalian *SIRT3*. Our results indicate that there are at least eight sirtuin paralogs among vertebrates and that all of them can be traced back to the last common ancestor of the group that existed between 676 and 615 millions of years ago.

Keywords: Gene family evolution, Gene duplication, molecular evolution, vertebrates

Financing: FONDECYT 1210471 to J.C.O., 1211481 to G.A.M., 1180957 to F.J.M., Fondap-Ideal 15150003 and Millennium Science Initiative Program ICN2021_002 to L.V.C.

CL50. Diversidad genética en *Orestias ascotanensis*: relaciones entre las condiciones ambientales y la comunidad de especies

Moisés A. Valladares^{1,2}, Viviana Araya³, Pamela Morales^{4,5}, Camilo Valdovinos^{4,5}, Marco A. Méndez^{3,6,7}, R. Eduardo Palma¹

(1) Pontificia Universidad Católica de Chile, Laboratorio de Biología Evolutiva, Departamento de Ecología, Facultad de Ciencias Biológicas, Santiago, Chile

(2) Universidad del Bío-Bío, Grupo de Biodiversidad y Cambio Global (GBCG), Departamento de Ciencias Básicas, Facultad de Ciencias, Chillán, Chile

(3) Universidad de Chile, Laboratorio de Genética y Evolución, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Santiago, Chile

(4) Universidad de Chile, Millennium Institute Center for Genome Regulation, Santiago, Chile.

(5) Universidad de Chile, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Santiago, Chile.

(6) Pontificia Universidad Católica de Chile, Centro de Ecología Aplicada y Sustentabilidad (CAPES), Facultad de Ciencias Biológicas, Santiago, Chile

(7) Universidad de Chile, Instituto de Ecología y Biodiversidad (IEB), Facultad de Ciencias, Santiago, Chile

Las especies que habitan sistemas fragmentados usualmente reflejan esta influencia en su acervo genético. Además, está bien descrito que las condiciones ambientales pueden desempeñar un papel importante en la divergencia poblacional. En este estudio, considerando un contexto evolutivo y ecológico, evaluamos los patrones de divergencia de *Orestias ascotanensis* del Salar de Ascotán (Altiplano Chileno). Para esto analizamos múltiples poblaciones distribuidas en 13 vertientes del salar utilizando marcadores genéticos mitocondriales y nucleares. También, se realizó una caracterización ambiental a partir de mediciones *in situ* y se evaluó la importancia relativa de la composición de la comunidad de especies en el patrón de diversidad genética de *O. ascotanensis*. Los resultados muestran una marcada estructuración genética y el flujo genético está limitado a las poblaciones geográficamente cercanas. A gran escala espacial, se detectó un claro patrón de aislamiento por distancia. A escalas espaciales más pequeñas este patrón se mantiene, pero también va acompañado de señales de aislamiento por ambiente e influencia de la composición de la comunidad de especies. Nuestros resultados resaltan el rol de la fragmentación y fisiografía como

modulador de la diversidad genética a macroescala, pero también se muestra que las condiciones ambientales y la composición de la comunidad de especies a microescala son un factor importante en la formación y mantención de la divergencia poblacional.

Keywords: Altiplano Sudamericano, Estructura poblacional, Filogeografía, Fragmentación, Oscilaciones climáticas del Pleistoceno

Financing: ANID-FONDECYT Postdoctorado 3220352. ANID-FONDECYT Postdoctorado 3200898. ANID-FONDECYT Regular 1200419.

Simposio 11: LatinGenomes

Fecha: Jueves 19 de octubre 2023

Horario: 14:30 – 16:00

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel

Organizador: Ricardo A. Verdugo

AFILIACIÓN: Instituto de Investigación Interdisciplinaria, Universidad de Talca; Departamento de Oncología Básico-Clínica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

LatinGenomes es una red de investigación latinoamericana que tiene por misión promover el estudio de la diversidad genética en las poblaciones de Latinoamericanos. Generamos un espacio de discusión y colaboración equitativa, que vela por el desarrollo de capacidades locales de investigación, participación de las comunidades a estudiar, la transparencia de los procesos y motivaciones de la investigación y la calidad y accesibilidad de los datos generados para toda la comunidad científica de acuerdo a principios FAIR. Este simposio presentará la investigación de dos investigadoras de la red que lideran proyectos genómicos en México y Uruguay de acuerdo con los principios de LatinGenomes: (1) URUGENOMES: un programa nacional de genómica humana – Lucía Spangenberg; (2) Estudio genómico de poblaciones afrodescendientes en México – María del Carmen Ávila Arcos; (3) Estudio genómico de la ascendencia del pueblo Diaguita del Norte Chico de Chile – Ricardo Alejandro Verdugo Salgado.

Charla 1: URUGENOMES: un programa nacional de genómica humana

EXPOSITOR(A): Lucía Spangenberg

AFILIACIÓN: (1) Unidad de Bioinformática, Institut Pasteur de Montevideo, Uruguay.

(2) Departamento Básico de Medicina, Hospital de clínicas, Universidad de la República (UDELAR), Montevideo, Uruguay.

El grupo indígena Charrúa habitaba Uruguay en la época del contacto colonial Europeo. Aunque se extinguieron como grupo étnico a consecuencia de un genocidio, la herencia charrúa forma parte de la identidad uruguaya tanto cultural como genética. En este estudio analizamos el genoma de 10 uruguayos con herencia Charrúa autodeclarada. Detectamos segmentos cromosómicos de ascendencia indígena que apoyan la presencia de ascendencia indígena en descendientes vivos. Se hallaron haplotipos específicos enriquecidos en "Charrúas" y raros en el resto de los grupos indígenas estudiados. Los registros históricos describen contactos de los Charrúas con otros indígenas, como los Guaraní, y los patrones de similitud genómica observados aquí coinciden con la similitud genómica entre estos grupos. Inesperadamente, encontramos una alta similitud genómica de los Charrúas con los Diaguita de Argentina y Chile, lo que podría explicarse por la proximidad geográfica. Finalmente, ajustando modelos de mezcla de ancestros amerindios y europeos para la población uruguaya, pudimos estimar el momento del primer pulso de mezcla entre indígenas europeos y uruguayos en aproximadamente 1658 y el segundo pulso de migración en 1683. Ambas fechas coinciden aproximadamente con las misiones franciscanas en 1662 y la fundación de la ciudad de Colonia en 1680 por los ibéricos. Adicionalmente, obtuvimos de un sitio arqueológico característico del grupo charrúa tres muestras antiguas que pudimos secuenciar y pudimos comparar con los descendientes charrúas, apoyando nuestros hallazgos anteriores. Adicionalmente, estamos en proceso de un muestreo genómico nacional de 850 individuos que nos permitirá generalizar nuestros resultados.

Keywords: Uruguay, Human genomes, Genetic diversity, Ancestry, Admixed population

Financing: Banco Iberoamericano de Desarrollo (BID); Proyecto ACIP (The Inter Concerted Pasteurian Actions) de la red internacional de Institutos Pasteur (RIIP), que brinda apoyo a propuestas cooperativas, innovadoras e interdisciplinarias entre Institutos de la RIIP en el ámbito de la salud pública.

Charla 2: Consideraciones éticas y experiencias de participación comunitaria en el Proyecto Genómica de Afro México

EXPOSITOR(A): María Ávila

AFILIACIÓN: (1) Laboratorio Internacional de Investigación sobre el Genoma Humano, UNAM.

Durante la trata transatlántica de esclavos, aproximadamente 250.000 africanos esclavizados fueron llevados por la fuerza a Nueva España. Un legado de este movimiento poblacional involuntario es la presencia de más de 3 millones de mexicanos que se autoidentifican como "afromexicanos", quienes finalmente fueron reconocidos oficialmente en la constitución mexicana en 2019. El Proyecto Genómica Afro México colaboró con comunidades afromexicanas para caracterizar su ascendencia genética utilizando una genotipificación densa de todo el genoma. Los participantes en el estudio fueron 380 personas que se identifican

como afrodescendientes, indígenas o de ascendencia mixta de tres estados mexicanos. Para complementar los datos del genotipo de todo el genoma, recopilamos datos genealógicos e información de autoidentificación. Nos involucramos con las comunidades a través de charlas informativas y folletos y devolvimos los resultados de ascendencia genética a los participantes. Realizamos entrevistas etnográficas para conocer sus expectativas para el proyecto, así como entrevistas adicionales después de obtener los resultados de ascendencia genética para investigar el impacto de estos en su autoidentificación. El estudio se llevó a cabo teniendo en cuenta la situación vulnerable de estas poblaciones, que incluye marginación, discriminación y acceso limitado a los servicios de salud. Por lo tanto, un objetivo adicional del proyecto es contribuir a la apreciación de los afroamericanos como parte del mosaico de diversidad de México y ayudar a preparar el escenario para las intervenciones de salud.

Keywords: Afrodescendientes, genética de poblaciones, bioética

Charla 3: Estudio genómico de la ascendencia del pueblo Diaguita del Norte Chico de Chile

EXPOSITOR(A): Ricardo A. Verdugo

AFILIACIÓN: (1) Universidad de Chile, Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Av. Independencia 1027, Santiago, Chile. (2) Universidad de Talca, Instituto de Investigación Interdisciplinaria, 2 Norte 685, Talca, Chile. (3) Universidad de Chile, Departamento de Oncología Básico-Clinica, Facultad de Medicina, Av. Independencia 1027, Santiago, Chile.

Antecedentes. Producto de la inquietud de comunidades Diaguita del Norte Chico, realizamos un estudio genómico para evaluar si su ascendencia amerindia se vincula a la de población del noroeste argentino. Estudios arqueológicos sugieren que ambos pueblos tendrían orígenes independientes, el Complejo Cultural Las Ánimas y la Cultura Santamariana, respectivamente. Para contrastar esta hipótesis, colaboramos con el rescate arqueológico El Olivar, en la Serena, donde se hallaron restos de la cultura Diaguita pre incaica y posincaica. Metodología. 25 genomas antiguos del sitio arqueológico El Olivar fueron secuenciados y 251 chilenos autoidentificados diaguitas y 235 habitantes del noroeste argentino fueron genotipificados. Se usó smartPCA, ADMIXTURE y RFMix para inferir componentes de ancestría. Se estimó la cederiva con TreeMix y la cercanía con las muestras antiguas (estadístico F3) con Admixtools2. Resultados. De acuerdo con PCA y Treemix, las muestras de El Olivar son más cercanas a población del norte costero de Perú y del centro sur de Chile que a los aymara. La población auto identificada como diaguita en Chile tuvo la mayor cederiva genética con El Olivar comparado con otras poblaciones de Chile y de Latinoamérica. Fue menor con el noroeste argentino, quienes compartieron mayor ancestría con población colla, aymara y quechua. Se realizó un proceso de devolución de resultados a las comunidades diaguitas chilenas y se capturaron sus impresiones. Conclusiones. El Olivar tiene afinidad genética con personas auto identificadas diaguitas de Chile. Nuestros datos no muestran evidencia de migración reciente desde el noroeste argentino.

Keywords: Diaguitas, DNA antiguo, Genética de poblaciones, Afinidad genética, Vinculación con comunidades

Financing: FONDECYT Regular 2019 N°1191948: Estructura genética y continuidad ancestral de poblaciones originarias del Norte Chico: estudio genómico de ADN antiguo y actual. CZI 2021-240108 (5022): A Human Cell Map of Latin American Diversity.

Resúmenes Comunicaciones Libres - SOCEVOL

Fecha: Viernes 18 de octubre 2023

Horario: 14:30 – 16:00

Lugar: Universidad Católica del Maule – Campus San Miguel - SALA 2 (Auditorio F-100 de la Facultad de Ingeniería)

CL51. Divergencia genómica en aves de ambientes extremos: descifrando el rol de los mecanismos genéticos que subyacen la adaptación e introgresión en la diversificación de especies en regiones polares y subpolares

Lucila Belén Morales^{1,2,3}, Josefina Jorquera^{2,3,4}, Elize Y. X. Ng Y. X. Ng⁵, Daly Noll^{2,3}, Thierry Boulonier⁶, Rauri C K Bowie⁹, Christopher P. Burridge⁵, Amandine Gamble⁶, Tatiana Kasinsky¹⁰, Juan Carlos Marín¹¹, Julie McInnes¹², Richard A. Phillips⁸, Pierre Pistorius⁷, Elie Poulin¹³, Andrea Raya Rey^{14,15,16}, Juliana Abreu Vianna^{2,3,4}

(1) Center for Bioinformatics and Integrative Biology (CBIB), Facultad de Ciencias de la Vida, Universidad Andrés Bello, Av. República 239, Santiago, Chile

(2) Millennium Institute Center for Genome Regulation (CRG), Santiago, Chile.

(3) Millennium Institute of Biodiversity of Antarctic and Subantarctic Ecosystems (BASE), Santiago, Chile

(4) Pontificia Universidad Católica de Chile, Departamento de Ecología, Facultad de Ciencias Biológicas, Av. Bernardo O'Higgins 340, Santiago, Chile

(5) University of Tasmania, School of Natural Sciences, Tasmania 7001, Hobart, Australia

(6) Laboratoire d'Écologie, Université Pierre et Marie Curie, 7 Quai Saint-Bernard, Paris, France

(7) Centre of Excellence at the Percy FitzPatrick Institute for African Ornithology, Institute for Coastal and Marine Research and Department of Zoology, Nelson Mandela University, Port Elizabeth, South Africa

(8) British Antarctic Survey, Natural Environment Research Council, High Cross, Madingley Road, Cambridge CB3 0ET, UK

(9) Museum of Vertebrate Zoology & Department of Integrative Biology, University of California, Berkeley, CA, United States.

(10) Centro para el Estudio de Sistemas Marinos, CONICET, Boulevard Brown 2915, Puerto Madryn, Chubut, Argentina.

(11) Universidad del Bio-Bío, Departamento de Ciencias Básicas, Facultad de Ciencias, Av. Andrés Bello 720, Chillán, Chile

(12) Institute for Marine and Antarctic Studies, University of Tasmania, 20 Castray Esplanade, Battery Point TAS 7004,

Australia

(13) Laboratorio de Ecología Molecular (LEM), Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile, Santiago, Chile

(14) Ecología y Conservación de Vida Silvestre, Centro Austral de Investigaciones Científicas, Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas, Ushuaia, Tierra del Fuego, Argentina

(15) Instituto de Ciencias Polares, Ambiente y Recursos Naturales, Universidad Nacional de Tierra del Fuego, Ushuaia, Tierra del Fuego, Argentina

(16) Wildlife Conservation Society, Buenos Aires, Argentina

Comprender la historia de diversificación de las especies puede proporcionar información sobre los mecanismos que impulsan la variación y la adaptación genética a entornos nuevos o cambiantes. La variación genética sobre la cual actúa la selección natural puede surgir de variaciones ancestrales o por la hibridación entre poblaciones de la misma especie, dando como resultado la introgresión de alelos adaptativos. En este sentido, las regiones polares y subpolares aportan información sobre la naturaleza de la evolución adaptativa debido a las fuertes presiones selectivas que se produjeron durante el Pleistoceno, cuando los ciclos glaciales forzaron expansiones y contracciones en la distribución de la fauna y la flora. Dentro de estos ambientes, las skuas (Aves: Stercorariidae) representan un buen modelo de estudio para comprender cómo pueden fluctuar estos mecanismos genéticos frente a condiciones extremas. Por lo tanto, en el presente trabajo se caracterizó las señales de divergencia adaptativa presente en el genoma de las skuas del hemisferio sur para comprender el rol del polimorfismo ancestral y la introgresión en su adaptación a las regiones polares y subpolares. Se analizaron 96 genomas completos de 20 localidades alrededor de su distribución geográfica completa. Encontramos evidencia de señales de introgresión genética causada por eventos de hibridación antiguos entre los linajes, con patrones de flujo genético diferenciales. Al observar los patrones genómicos entre especies detectamos evidencia de divergencia adaptativa. Nuestros resultados muestran cómo los eventos de introgresión pueden desempeñar un papel importante en la diferenciación de las especies durante la adaptación genética en ambientes cambiantes.

Keywords: Genómica poblacional. Diversificación. Adaptación. Introgresión genética.

Financing: Proyecto FONDECYT 1210568, ANID – Programa Iniciativa Científica Milenio ICN2021_002, ANID - MILENIO - d'elia/ICN2021_044, ANID - MILENIO - ICN2021_044

CL52. Variación morfológica asociada a divergencia genética y ecológica en *Liolaemus fuscus*

Madeline Liempi Carvajal¹, Esteban San Juan¹, Carezza Botto-Mahan¹, David Véliz¹, Raúl Araya-Donoso²

(1) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias

(2) Arizona State University, School of Life Sciences, Tempe, Estados Unidos

Distintos factores pueden afectar la variabilidad morfológica de los organismos, siendo las condiciones ambientales tales como temperatura o estructura de vegetación posibles fuentes de selección que promueven la diferenciación de poblaciones. Las especies del radiado género *Liolaemus* presentan alta variación morfológica asociada a distintas características ecológicas. *Liolaemus fuscus* o lagartija oscura, habita un amplio rango de condiciones ambientales en Chile, desde el desierto a los bosques mediterráneos. Estudios preliminares han propuesto una alta diferenciación genética entre las poblaciones de los extremos de la distribución de *L. fuscus*. En este estudio se evaluaron los patrones de variación morfológica a lo largo de la distribución de *L. fuscus*, en asociación con la variación genética mitocondrial y de uso de hábitat. El análisis genético mitocondrial reveló la existencia de dos grupos genéticos diferenciados latitudinalmente. Los individuos del clado norte fueron más pequeños y presentaron extremidades, cabezas, y colas más cortas en comparación al clado sur. Estas diferencias genéticas y morfológicas se asocian con diferencias en el uso de hábitat entre poblaciones. Los lagartos del clado sur utilizan preferentemente hábitats de roca o tierra, mientras que los del norte utilizan mayoritariamente la vegetación. Factores geográficos y ecológicos, tales como las diferencias en la estructura de la vegetación, podrían estar involucrados en la diferenciación morfológica entre las poblaciones de *L. fuscus*.

Keywords: Ecomorfología, Citocromo b, Uso de hábitat, Diferenciación poblacional

Financing: FONDECYT 1221045

CL53. Filogenia y delimitación de especies unilocus de *Nycterinus Eschscholtz* (Coleoptera: Tenebrionidae)

Juan Francisco Campodonico Wagemann^{1,2}, Álvaro Zúñiga-Reinoso³, Reinhard Predel³, Guillermo D'Elía²

(1) Universidad Austral de Chile, Escuela de Graduados, Facultad de Ciencias, Av. Rector Eduardo Morales Miranda s/n, Edificio Emilio Pugín, Valdivia, Chile

(2) Universidad Austral de Chile, Instituto de Ciencias Ambientales y Evolutivas, Facultad de Ciencias, Av. Rector Eduardo Morales Miranda s/n, Edificio Emilio Pugín, Valdivia, Chile

(3) Universität zu Köln, Institut für Zoologie, Mathematisch-Naturwissenschaftliche Fakultät, Zùlpicher Str. 47b, 50674, Köln, Deutschland

Nycterinus es un género de la subfamilia Tenebrioninae endémico de Chile, compuesto a la fecha por 21 especies más 3 subespecies distribuidas entre las regiones de Tarapacá y Los Lagos. Este esquema taxonómico data de cuatro décadas atrás y no ha sido puesto a prueba con enfoques contemporáneos. Con el fin de evaluar este escenario, se realizó un muestreo intensivo a lo largo de la distribución del género (240 localidades), que incluyó la totalidad de especies descritas. Se secuenció un fragmento del gen COI (ca. 650 pb) de 340 individuos y de las cuales 228 constituyen la matriz no redundante que se analizó mediante Máxima Verosimilitud e Inferencia Bayesiana. Posteriormente, los árboles resultantes fueron analizados con los métodos de delimitación GMYC, PTP y bPTP. Los resultados obtenidos indican que el esquema taxonómico actual no refleja la riqueza en *Nycterinus*. El escenario más conservador sugiere 25 especies, de las cuales seis serían especies candidatas nuevas,

cuatro deberían ser sinonimizadas y dos subespecies deberían ser elevadas a especies. La cantidad de especies nuevas que no fueron detectadas anteriormente, se debe a la crisis que presentan estos organismos. Por lo tanto, estudios para delimitar morfológicamente estos nuevos taxones están en proceso en función de soportar la hipótesis sugerida por estos análisis. Toda esta evidencia es aún preliminar, a la espera de los análisis multilocus. Sin embargo, los resultados son prometedores en la tarea de sugerir un nuevo esquema taxonómico más robusto, así como también conocer la historia evolutiva de este peculiar grupo endémico.

Keywords: sistemática, Insecta, endémico

Financing: Beca ANID-PFCHA de Doctorado Nacional 2019-21190918; FONDECYT 1221115; Deutsche Forschungsgemeinschaft – Projektnummer 268236062 –SFB 1211.

CL54. Evidencia genómica de hibridación natural entre especies del género *Telmatobius* (Anura: Telmatobiidae)

Pablo Fibla¹, Noemí Rojas-Hernández¹, Marco A. Méndez¹, David Véliz¹

(1) Universidad de Chile, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Las Palmeras 3425, Ñuñoa, Santiago, Chile

Recientemente, la hibridación entre especies ha adquirido un rol importante en biología evolutiva dado los múltiples casos y maneras en las cuales se ha visto involucrada en la formación de linajes diferenciados y especies, así como en radiaciones adaptativas. En este trabajo, se evaluó si existe (o existió) hibridación entre especies del género *Telmatobius*, un grupo diverso de anuros altoandinos, utilizando miles de SNPs. Los resultados sugieren la existencia de poblaciones híbridas ($\geq F_2$) ubicadas entre las distribuciones de *Telmatobius marmoratus* - *T. peruvianus* y *T. peruvianus* - *T. pefauri*, en las redes hidrológicas formadas por los afluentes de los ríos Lluta y Azapa (región de Arica y Parinacota, Chile). Se discute si las poblaciones híbridas detectadas corresponden a zonas de hibridación o a linajes híbridos.

Keywords: contacto secundario, zona de hibridación, linaje híbrido, anfibios altoandinos

Financing: FONDECYT Postdoctorado 3220183

CL55. Asimetría fluctuante e infección con *Trypanosoma cruzi* en dos especies de lagartijas del género *Liolaemus*

Francisco Vidal Rodríguez¹, Nicol Quiroga¹, Esteban San Juan¹, Carla Ponce Revollo¹, Carezza Botto Mahan¹, Raúl Araya Donoso¹

(1) Universidad de Chile, Laboratorio de Ecología de Interacciones (LEI), Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Santiago, Chile

Los rasgos fenotípicos de un organismo surgen como resultado de múltiples factores genéticos, epigenéticos y/o ambientales. La capacidad que tiene el organismo para lograr el mismo fenotipo bajo condiciones genéticas y ambientales específicas se denomina estabilidad del desarrollo. Se ha documentado que la estabilidad del desarrollo se ve afectada por perturbaciones en el entorno de un organismo, como estrés ambiental, temperaturas inadecuadas, malnutrición e incluso infección por parásitos. Una herramienta que permite cuantificar la estabilidad del desarrollo es la asimetría fluctuante, que consiste en la medida de las pequeñas desviaciones azarosas que ocurren entre el lado izquierdo y derecho de rasgos bilateralmente simétricos. Esta investigación tiene como objetivo estudiar la asociación entre la presencia del parásito *Trypanosoma cruzi* y asimetría fluctuante en dos lagartijas endémicas de Chile: *Liolaemus fuscus* y *Liolaemus monticola*; para evaluar si existe algún compromiso en el desarrollo de los hospederos reptiles. Para esto se realizaron análisis de morfometría geométrica de la cabeza de estas dos especies y se calculó un índice de asimetría. Se detectó asimetría fluctuante para ambas especies. Al comparar entre individuos infectados y no infectados, no se detectaron diferencias significativas asociadas al estado de infección con el parásito. Sin embargo, para ambas especies se mostró una tendencia a mayor asimetría en individuos infectados.

Keywords: Inestabilidad del desarrollo, Morfometría geométrica, *Liolaemus fuscus*, *Liolaemus monticola*

Charla SOCHIGEN Danko Brncic

Fecha: Jueves 19 de octubre 2023

Horario: 16:30 – 17:30

Lugar: Universidad de Talca – Campus Pehuenche

From bark to bar

EXPOSITOR(A): Dr. Francisco Cubillos

AFILIACIÓN: Universidad de Santiago de Chile

The yeast *Saccharomyces eubayanus* represents the missing cryotolerant ancestor of the lager yeast hybrid and can be found in Patagonia in association with Nothofagus forests. The limited number of isolates and associated genomes available has prevented to resolve the *S. eubayanus* origin and evolution. In our lab we have isolated more than 500 strains from dozens of sampling sites along 2,000 km distance in Chile. We sequenced the genome of 300 strains and we revealed the presence of four main Patagonian lineages, together with dozens of admixed strains distributed in three mosaic clusters. Overall, the Patagonian lineages, particularly southern populations, showed a greater global genetic diversity compared to Holarctic and Chinese lineages, supporting the scenario of a *S. eubayanus* colonization from Patagonia to northern and western regions, including the Holarctic (North America and China) and New Zealand. In addition to this, our surveys and genomes studies suggest the presence of an additional and novel *Saccharomyces* species in coastal Patagonia. In this way, our genome analysis together with previous reports in the sister species *S. uvarum* strongly suggests that the *S. eubayanus* ancestor could have originated in Patagonia or the Southern Hemisphere, rather than China. Subsequently, we evaluated the performance of *S. eubayanus* under different fermentative conditions, such as kombucha, beer and whisky, identifying an interesting potential of the native strains. In addition, we generated a large set of novel interspecific lager yeast hybrids using our genetically rich collection of wild Chilean strains for beer wort fermentation. We generated interspecific hybrids and ameliorated the hybrid's fermentative performance. The different evolved lines showed higher fitness in the same evolution environment than the ancestral hybrids, demonstrating that hybrids greatly improve their fitness. Hybrids generated at low temperature, and which retained the mitochondria of *S. eubayanus*, showed the greatest improvements in fermentation capacity, like the commercial Lager strain. OMICs analysis demonstrated signatures of selection that explained the greater fitness. Our studies demonstrate the importance of genetic approaches to understand microbial domestication, and to establish the origin of currently economically important genetic stocks.

Simposio 12: Investigación, educación e innovación en ciencias biológicas y médicas en la U. Talca

Fecha: Viernes 20 de octubre 2023

Horario: 09:30 – 11:00

Lugar: Universidad de Talca – Centro de Extensión Universidad de Talca

Organizadora: Karen Oróstica

AFILIACIÓN: Universidad de Talca

Sin resumen

Simposio 13: Una mirada a los patrones genómicos de la especiación, hibridación y adaptación de vertebrados del hemisferio sur

Fecha: Viernes 20 de octubre 2023

Horario: 09:30 – 11:00

Lugar: Universidad de Talca – Campus Lircay

Organizador: Daly Noll

AFILIACIÓN: (1) Laboratorio de Biodiversidad Molecular, Pontificia Universidad Católica de Chile, Departamento de Ecología, Facultad de Ciencias Biológicas, Av. Libertador Bernardo O'Higgins 340, Santiago, Chile. (2) Millennium Institute Biodiversity of Antarctic and Subantarctic Ecosystems (BASE), Santiago, Chile. (3) Millennium Institute Center for Genome Regulation (CRG), Santiago, Chile.

La especiación es un tópico central en biología evolutiva y ha sido ampliamente estudiado bajo un contexto genético utilizando diversos marcadores moleculares. En la actualidad, la masificación de herramientas de secuenciación de última generación y la disminución en los costos de secuenciación han hecho posible que el estudio de especies no modelo sea realizado de una manera más exhaustiva mediante la re-secuenciación de genomas a nivel poblacional de un sinnúmero de especies. Los genomas entregan información valiosa sobre el proceso de especiación ya que a través del estudio de regiones variantes entre individuos es posible revelar sus relaciones de parentesco y su historia evolutiva, así como los mecanismos genéticos involucrados en la divergencia de poblaciones. En este simposio se presentarán estudios realizados en diversas especies de vertebrados del hemisferio sur a través de sus rangos de distribución geográfica, donde se abordarán, desde una mirada genómica, procesos demográficos pasados, el rol de la selección natural en la divergencia adaptativa de poblaciones, los cambios en la arquitectura genómica que pueden ocurrir durante la divergencia de poblaciones y como la hibridación puede contribuir con la formación de nuevas especies.

Charla 1: Genomas y genes para dilucidar la historia evolutiva del género *Orestias* y su relación con la ictiofauna sudamericana

EXPOSITOR(A): Pamela Maritza Morales Henríquez

AFILIACIÓN: (1) Millennium Institute Center for Genome Regulation, Chile. (2) Universidad de Chile, Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Las Palmeras 3425, Santiago, Chile. (3) Universidad Andrés Bello, Departamento de Ecología y Biodiversidad, Facultad de Ecología y Recursos Naturales, Santiago, Chile.

El género *Orestias* está compuesto por especies de peces killifish que habitan el Altiplano andino. Este género fue catalogado como miembro de la familia Cyprinodontidae, perteneciente al orden Cyprinodontiformes, sobre la base de información restringida o incompleta. En este estudio reevaluamos la posición del género *Orestias* mediante la reconstrucción filogenética del orden Cyprinodontiformes utilizando la mayor parte de la información genética y genómica disponible, lo que incluyó la secuenciación de los genomas de tres especies de *Orestias*. Realizamos un análisis filogenético utilizando 902 grupos ortólogos extraídos de los 32 genomas disponibles de Cyprinodontiformes (y tres outgroups). Complementamos este análisis con una reconstrucción filogenética y estimación de tiempos de divergencia, utilizando 12 marcadores moleculares (ocho genes nucleares y cuatro genes mitocondriales) para 198 especies, representando casi todas las familias y géneros del orden. Nuestros resultados indicaron que los genomas de *Orestias* presentan menor tamaño con respecto a los genomas de los otros miembros del orden, y sugieren una contracción en el contenido de elementos transponibles. Por otra parte, encontramos que *Orestias* no es parte de la familia Cyprinodontidae sino que pertenece a la redescubierta familia Orestiidae. La historia evolutiva de esta familia estaría ligada a la ictiofauna sudamericana, la que habría divergido durante el Eoceno tardío después de importantes modificaciones hidrogeológicas de Sudamérica. Es así que la información genómica no sólo ayudó a comprender la historia evolutiva del grupo, sino que también a comprender las dinámicas de cambio de tamaño genómico y de elementos transponibles.

Keywords: Killifish, Filogenómica, Muestreo taxonómico, Cyprinodontiformes, América del Sur

Financiamiento: ANID – Millennium Science Initiative Program – Grant number ICN2021_044, ANID-FONDECYT Postdoctorado 3200898 y ANID-FONDECYT Postdoctorado 3220352.

Charla 2: Patrones genómicos de especiación, hibridación y adaptación en camélidos sudamericanos: reescribiendo la historia de la domesticación de alpacas y llamas

EXPOSITOR(A): Juan Carlos Marín Contreras

AFILIACIÓN: Universidad del Bío-Bío

Los camélidos sudamericanos son un complejo de especies silvestres (*Vicugna vicugna* y *Lama guanicoe*) y domésticas (*Vicugna pacos* y *Lama glama*). A pesar de su importancia cultural y económica regional, los orígenes y evolución de las llamas y alpacas siguen siendo una pregunta abierta y controversial. Usando los genomas de 130 individuos y todo el rango de distribución de guanacos y vicuñas, examinamos su historia evolutiva y dilucidamos el origen, introgresión, señales de adaptación e historia demográfica de las especies domésticas. Aunque los primeros análisis genómicos confirmaron que la llama fue domesticada del guanaco y la alpaca de la vicuña; nueva evidencia filogenética, poblacional y demográfica consideran la posibilidad de que la alpaca se originó por especiación híbrida homoploide entre la vicuña y el guanaco en el Holoceno. Después de su domesticación, con la conquista española, la hibridación entre las especies domésticas provocó la introgresión en la alpaca (38%) y la llama (5%). Fuertes firmas de introgresión en todo el genoma incluyen complejos de receptores olfativos, resistencia a la hipertensión en la alpaca y rasgos de vellón/fibra en la llama. Adicionalmente, diferentes patrones de variación adaptativa en las especies silvestres pueden ser indicativas de adaptaciones ecológicas divergentes. Llamas y alpacas han sufrido erosión genética con la disminución de sus tamaños efectivos durante los últimos 1000 años, y es posible que la conquista española y sus secuelas hayan contribuido sustancialmente a esto. Sin embargo, algunos de los segmentos introgresados han permitido potencialmente nuevas vías de selección en este importante recurso ganadero.

Keywords: guanaco, vicuña, llama, alpaca

Financing: FONDECYT 1140785, 1210568

Charla 3: Descifrando el rol de la ecología, el aislamiento geográfico y la introgresión en la facilitación del aislamiento reproductivo durante la especiación

EXPOSITOR(A): Fabiola Leon

AFILIACIÓN: (1) Pontificia Universidad Católica de Chile, Departamento de Ecología, Facultad de Ciencias Biológicas, Av. Libertador Bernardo O'Higgins 340, Santiago, Chile. (2) Millennium Institute Biodiversity of Antarctic and Subantarctic Ecosystems (BASE), Santiago, Chile. (3) Millennium Institute Center for Genome Regulation (CRG), Santiago, Chile.

Los estadios iniciales de especiación alopátrica en ambientes contrastantes, permite esclarecer los mecanismos que activan las especiaciones por selección divergente bajo presiones selectivas opuestas. Aquellas especiaciones forjadas por la selección direccional que actúa en las interacciones entre individuos y su ambiente al explotar un nicho ecológico particular son identificadas como "especiación ecológica". Los cambios genómicos que emergen de este tipo de especiaciones, vinculados a rasgos ecológicos adaptativos, se acumulan rápidamente al colonizar nuevas localidades bajo retos ambientales distintos. Al instalarse en estos ambientes novedosos a través de fundaciones modestas y poblaciones pequeñas, los alelos se fijan más

velozmente debido a una vigorosa deriva génica. Eventualmente, estas divergencias aceleradas entre poblaciones alopátricas prosperan con un incremento de aislamiento geográfico y una merma en el flujo génico, lo que da paso a diferencias incipientes en forma de "islas de especiación", posiblemente resultado de la conjunción entre la reducción del flujo génico y la tasa de recombinación cerca de los loci bajo selección divergente. En el curso de la especiación ecológica, las islas genómicas de distinción se revelan como fragmentos del genoma que exponen una divergencia más pronunciada entre poblaciones que el resto del genoma. Esto sugiere la existencia de lugares en el genoma involucrados en la adaptación a diversos ambientes, posiblemente cruciales en el proceso de especiación. Tomando en consideración dos modelos de aves, explicaremos más a fondo la temática de cómo la divergencia se impone con la limitación del flujo génico e impide la homogeneización de loci tanto adaptativos como neutrales.

Keywords: Genómica Comparativa, Especiación Ecológica, Bioinformática, Adaptación

Financing: This work was supported by the Inach (RG_48_20, RT-12_14), ANID – Programa Iniciativa Milenio – ICN2021_044 (CGR) and ICN2021_002 (BASE), FONDECYT 1150517 and 11110060

Charla 4: Divergencia adaptativa de especies bajo diferentes escenarios: el rol de la selección natural y la introgresión en la diversificación de aves marinas en el Océano Austral

EXPOSITOR(A): Daly Noll

AFILIACIÓN: (1) Laboratorio de Biodiversidad Molecular, Pontificia Universidad Católica de Chile, Departamento de Ecología, Facultad de Ciencias Biológicas, Av. Libertador Bernardo O'Higgins 340, Santiago, Chile. (2) Millennium Institute Biodiversity of Antarctic and Subantarctic Ecosystems (BASE), Santiago, Chile. (3) Millennium Institute Center for Genome Regulation (CRG), Santiago, Chile.

La especiación es un proceso continuo en el que a partir de una población ancestral, nuevas poblaciones divergen hasta formar dos o más nuevas especies. Cuando estos nuevos grupos ocupan ambientes que difieren en las características de sus ambientes, la selección natural puede promover la divergencia adaptativa, y junto a otras fuerzas microevolutivas como la deriva genética y la migración, puede generar patrones genómicos más o menos contrastantes. Por otro lado, la diversificación de algunos grupos puede no seguir un patrón bifurcado, esto debido a que pueden estar ocurriendo procesos de hibridación entre grupos divergentes, reflejando señales de introgresión dentro de los genomas. De esta manera, en este trabajo se mostrará el ejemplo de dos grupos de aves marinas del Océano Austral cuya diversificación ha ocurrido mediante dos mecanismos evolutivos diferentes. Por un lado, los elevados niveles de diferenciación entre los pingüinos papúa alrededor del Océano Austral dan cuenta de la existencia de cuatro especies diferenciadas. Esta divergencia habría ocurrido en aislamiento y con altas señales de adaptación a sus ambientes locales reflejadas a través de sus genomas, donde la función de los genes identificados bajo selección afecta rasgos que incluyen reproducción, termorregulación, osmorregulación, eficiencia de forrajeo y variación morfológica. En el otro escenario, nuestros estudios han mostrado que la diversificación de las skuas alrededor del Océano Austral ha ocurrido en presencia de introgresión entre especies con diferentes patrones de flujo génico. En este caso, los procesos de hibridación estarían promoviendo la divergencia adaptativa en los ambientes polares.

Keywords: especiación, adaptación, genomas, selección, introgresión

Financing: - Beca ANID Doctorado Nacional (Folio: 21171214)- Fondecyt 1150517- Fondecyt 1210568- Inach RT12-14- Instituto Milenio Biodiversidad de Ecosistemas Antárticos y Subantárticos (BASE) ICN2021_002- Instituto Milenio Centro del Regulación del Genoma (CRG), ICN2021_044

Charla de Clausura

Fecha: Viernes 20 de octubre 2023

Horario: 11:00 – 12:30

Key innovations and the diversification of Hymenoptera

EXPOSITOR(A): Dr. Michael Gates

AFILIACIÓN: Systematic Entomology Laboratory, USDA-ARS, c/o NMNH, Smithsonian Institution, 10th & Constitution Ave. NW, Washington, DC, USA

The order Hymenoptera (wasps, ants, sawflies, and bees) represents one of the most diverse animal lineages, but whether specific key innovations have contributed to its diversification is still unknown. We assembled the largest time calibrated phylogeny of Hymenoptera to date and investigated the origin and possible correlation of particular morphological and behavioral innovations with diversification in the order: the wasp waist of Apocrita; the stinger of Aculeata; parasitoidism, a specialized form of carnivory; and secondary phytophagy, a reversal to plant-feeding. Here, we show that parasitoidism has been the dominant strategy since the Late Triassic in Hymenoptera, but was not an immediate driver of diversification. Instead, transitions to secondary phytophagy (from parasitoidism) had a major influence on diversification rate in Hymenoptera. Support for the stinger and the wasp waist as key innovations remains equivocal, but these traits may have laid the anatomical and behavioral foundations for adaptations more directly associated with diversification.

