

**XXXVIII
REUNIÓN ANUAL
DE
GENÉTICA DE CHILE**

RESÚMENES DE COMUNICACIONES

23 - 24 - 25 de noviembre 2005

Hotel Cabañas del Lago
Puerto Varas - Chile



CONFERENCIAS

CONFERENCIA “DANKO BRNCIC”

UNA PERSPECTIVA LOCAL DE ESTUDIOS EVOLUTIVOS EN ANFIBIOS Y REPTILES (A local perspective on evolutionary studies in Amphibians and Reptiles).

Veloso, A.

Departamento de Ecología, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile.

El conocimiento particular de la historia natural de un grupo de organismos, es la etapa inicial y yo la consideraría cómo insustituible, en los estudios de Sistemática y Biodiversidad que constituyen el contenido principal de esta presentación. La Sistemática es la ciencia dedicada a descubrir, interpretar y organizar la biodiversidad. Las tareas de la Sistemática son la taxonomía, la clasificación y el establecimiento de las relaciones filogenéticas. Es a partir de este conocimiento, documentado a través de publicaciones, inventarios y colecciones sistemáticas, desde donde surge la posibilidad de proyectar estudios genéticos, comportamentales fisiológicos y ecológicos. Los trabajos de campo y laboratorio, son la base de estos estudios y el método de trabajo es el método comparativo. El reconocimiento de especies y su delimitación es el elemento aglutinante de estos estudios.

Los herpetozoos en Chile, constituyen en su conjunto 152 especies, agrupadas en 55 especies de anfibios anuros de las familias Leptodactylidae, Bufonidae y Rhinodermatidae (2) y 96 especies de reptiles: saurios de las familias Gekkonidae (4), Tropiduridae (68), Polychrydae (7), Teiidae (1) y Scincidae (1), ofidios Colubridae (5), quelónidos Dermochelyidae (1), Cheloniidae (5) y Testudinidae (1). Una característica importante de estos taxa es su endemismo ya que 36 (64,3%) especies de anuros y 72 (54%) especies de reptiles se adscriben a esta categoría. A las especies de fauna nativa se agregan dos especies introducidas, el anuro *Xenopus laevis* de origen africano y la tortuga *Chelonoidis chilensis* de Argentina. Los avances en el conocimiento de la diversidad biológica de estos herpetozoos, obtenidos desde una perspectiva local, son solamente una parte del conocimiento que se tiene de estos grupos a escala regional y mundial, su origen y distribución geográfica. En su conjunto, la información que se va obteniendo apunta a explicar la biodiversidad de estos grupos y sus aspectos críticos actuales. La historia evolutiva de esta fauna se extiende a partir del Paleoceno y el Terciario inferior. Durante esta historia, los cambios climáticos, la orogénesis andina y sus consecuencias en la vegetación son factores determinantes. En correspondencia con las tendencias bioclimáticas, los reptiles son más

abundantes en los ambientes áridos y semiáridos del Norte y Centro del territorio, en tanto que los anfibios alcanzan su mayor diversificación en los bosques húmedos del Sur. Los especímenes observados y capturados en el terreno por nuestro grupo de trabajos, constituyen nuestra colección de referencia y forman parte en la actualidad de las colecciones de herpetozoos depositadas en el Museo Nacional de Historia Natural. A esta colección hemos incorporado los tipos de las especies que hemos agregado a la fauna de herpetozoos y los ejemplares en los que hemos realizado nuestras observaciones sobre variación geográfica de caracteres morfológicos, citogenéticos, comportamentales y moleculares y también los especímenes de grupos en los que hemos avanzado en el establecimiento de sus relaciones filogenéticas i.e. Bufónidos, Leptodactílidos, entre los anfibios y el género *Liolaemus* entre los saurios.

MIOCARDIOPLASTIA CELULAR (Cellular myocardioplasty).

Brofman, P.R.

U. Católica de Paraná, Brasil.

A insuficiência cardíaca tem sido, entre as doenças cardiovasculares, a maior causa de morbimortalidade no mundo ocidental. O transplante cardíaco até o momento é a única terapia que trata a causa ou seja a perda de miócitos, lesados por diversos mecanismos.

A terapia celular, com a utilização de células tronco, busca a regeneração ou a melhora da função contrátil do coração e também pode ser considerada terapia que atua na causa da doença.

A miocardioplastia celular esta direcionada em duas linhas de pesquisa, a angiogênese e a miogênese. As células mais pesquisadas são: progenitoras do endotélio, tronco derivadas da medula óssea, progenitoras derivadas do sangue circulante e mesenquimais derivadas da medula óssea para a primeira e miócitos embrionários e fetais, miócitos derivados da medula óssea e mioblastos esqueléticos autólogos para a segunda.

Na possibilidade de associar ambas as linhas, desenvolveu-se uma pesquisa para realizar o transplante com duas diferentes células, a mesenquimal derivada da medula óssea e a mioblástica do músculo esquelético, ambas de origem autóloga e co-cultivas *ex-vivo* antes da injeção intramiocárdica, em modelo de miocardiopatia isquêmica.

Após a demonstração de resultados experimentais positivos com essa técnica solicitou-se a Comissão Nacional em Ética e Pesquisa do Ministério da Saúde a autorização para sua aplicação em pesquisa clínica, fase I, cujos resultados iniciais demonstraram melhora na FEVE, velocidade de contração, classe funcional e na viabilidade tecidual.

Outras pesquisas clínicas com terapia celular para miocardiopatia isquêmica aguda e crônica, chagásica e dilatada idiopática com perspectivas promissoras tem sido realizadas.

Dessa forma essa nova abordagem terapêutica pode tornar-se uma esperança no tratamento das doenças do coração

CONSERVATION GENETICS (Genética de la conservación).**Solé-Cava, A.M.**

Instituto de Biología, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Bloco A – CCS – Ilha do Fundão. 21941-490 – Rio de Janeiro, Brasil. sole@biologia.ufrj.br

The application of genetic methodologies to the study of conservation issues has become prominent in the last ten years. From the early studies showing depleted gene variation in threatened species, to the new uses of genetic markers to positively identify tissue fragments to known species in forensic conservation cases, conservation genetics has evolved, and is currently one of the most effective approaches to help conserve nature. During this presentation I will be reviewing the recent literature on the six main aspects of conservation genetics: a) estimation and control of gene variation; b) studies of current and past gene flow; c) sexing and analyses of family structures; d) investigation of species boundaries and estimation of hidden biodiversity; e) identification and evolutionary genetics of bioinvasions; f) forensic analyses for the control of illegal commercialization of species. Examples will include land animals and plants, but will be biased towards marine organisms.

**¿ES POSIBLE EVADIR EL EFECTO DE HALDANE?
(Is it possible to avoid the Haldane effect?)**

Berrios, S.¹, Garagna, S.², Page, J.³, Rubio, S.¹, Manterola, M.¹, Sánchez-Rufas, J.³, Redi, C.², & **Fernández-Donoso, R.**¹

¹ Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile; ² Universidad de Pavía-Italia; ³ Universidad Autónoma de Madrid-España. (rfernand@med.uchile.cl)

JBS Haldane estableció en su trabajo «Sex ratio and unisexual sterility in hybrid animals» (Journal of Genetics 12; 101-109; 1922) que, «cuando en la descendencia F1 de dos razas animales, un sexo está ausente, es escaso o estéril, tal sexo es el sexo heterogamético». Durante más de 80 años el “efecto Haldane” ha sido demostrado innumerables veces como válido, y ha constituido una regla a considerar en casi todos los modelos de transmisión y propagación de cambios cromosómicos. Las posibles causas de este fenómeno son complejas y poco conocidas, y es un hecho que afecta principalmente a los machos híbridos y en un menor grado a las hembras.

Parece, sin embargo, que heterocigotos Rbs de *Mus domesticus* lo han evadido algunas veces. Se ha obtenido evidencia que sugiere que, en ciertas condiciones de organización cromosómica y arquitectura nuclear, se producen también cambios en la regulación genómico-funcional de algunas proteínas encargadas de “check points” meióticos. La ocurrencia conjunta de estos sucesos, posibilitaría que los meiocitos escaparan a los controles, constituyéndose en poderosos mecanismos genómicos y nucleares intrínsecos, que contribuirían a una rápida propagación de reordenamientos Rbs en poblaciones naturales de *Mus domesticus*.

Proyectos FONDECYT #1040910, # 7040174.

TALLERES Y SIMPOSIA**USE OF MOLECULAR TOOLS IN POTATO GERMLASM CONSERVATION AND UTILIZATION (Uso de herramientas moleculares en la conservación y utilización de germoplasma de papa).****Lorenzen, J.**

PSES Department, University of Idaho, Moscow, ID 83844. USA. jiml@uidaho.edu

Although the cultivated potato (*Solanum tuberosum* ssp. *tuberosum*) that spread around the world has a relatively narrow genetic base, there is an abundance of available genetic diversity in the wild and cultivated potato species near the center of origin. These species represent valuable gene pools for traits including disease and insect resistance, quality, and secondary metabolites. It is important to preserve this genetic diversity. Urbanization, agricultural expansion, modified agricultural practices, deforestation, and other human activities complicate *in situ* preservation of genetic diversity. Seed banks can preserve available genetic stocks but have limited resources. Molecular tools can be used by seed bank managers and planners to assess seed bank diversity, define taxonomic relationships, identify collection needs, and monitor and minimize genetic drift. Molecular tools are also valuable in germplasm utilization, e.g. through mapping of useful traits and marker-assisted selection for gene introgression.

The past two decades have seen a rapid increase in the molecular resources available to scientists working with solanaceous crops. The first molecular maps helped define genetic relationships between potato and tomato, and enabled map-based cloning of important genes. Molecular resources such as expressed sequence tag (EST) databases have expanded rapidly, with nearly 450,000 ESTs entered for solanaceous species. These data enable candidate gene mapping and increased map density. Several large genomic regions have been sequenced, and plans are being finalized to sequence both the tomato and potato genomes. The importance of these molecular resources and their use in germplasm conservation and utilization will be discussed.

DIVERSIDAD Y RELACIONES GENÉTICAS EN PAPAS SILVESTRES Y CULTIVADAS (Genetic diversity and relations of wild and cultivated potatoes).

Riegel R. y Contreras A.

Universidad Austral de Chile, Facultad de Ciencias Agrarias, Casilla 567, Valdivia. E-mail: rriegel@uach.cl

En el Banco Genético de la Universidad Austral de Chile se conservan accesiones de papa de cinco SERIES y nueve especies de la Sección POTATOE. Dentro de éstas cerca de 500 accesiones pertenecen a la forma cultivada *Solanum tuberosum ssp. tuberosum*, las cuales provienen principalmente de recolecciones realizadas en Chiloé y el archipiélago de los Chonos. Las caracterizaciones morfológicas y moleculares realizadas han demostrado la gran diversidad genética existente dentro de este material. Análisis moleculares en el ADN del núcleo y cloroplasto demuestran una gran riqueza alélica y diversidad, mayor a la asumida hasta ahora en el material nativo de Chile. Dentro de la colección se destaca la diversidad de las accesiones silvestres colectadas en el archipiélago de los Chonos. Diversos trabajos coinciden en resaltar la importancia que ha tenido este material en el desarrollo de los cultivares europeos de papa.

La conservación *in situ* de los diversos genotipos de papa es un desafío permanente y complejo. El cambio de hábitos culturales, el desplazamiento por otros cultivares o cultivos dificultan esta tarea. Revalorar el material nativo de papa en los lugares de origen aparece como la única posibilidad de mantener la diversidad dentro de esta especie.

DESARROLLO DE NUEVAS VARIEDADES DE PAPA MEDIANTE SELECCIÓN ASISTIDA POR MARCADORES MOLECULARES. (Development of new potato varieties by molecular marker assisted selection).

Sagredo, B., Kalazich, J. y Mathias, M.

CRI Remehue del Instituto de Investigaciones Agropecuarias (INIA). Casilla 24-O. bsagredo@inia.cl

El mejoramiento genético de la papa (*Solanum tuberosum* $4x = 2n = 48$) es un proceso largo y tedioso. Su naturaleza autotetraploide y su elevada heterocigosidad generan progenies de selección con altos grados de segregación. La identificación y selección de genotipos que combinen el máximo de caracteres deseados requiere de poblaciones iniciales de gran tamaño y de un arduo proceso de selección y evaluaciones agronómicas. En promedio la liberación de una nueva variedad puede tomar 12 años o más.

La incorporación de métodos de selección asistidos por marcadores moleculares en los programas de mejoramiento genético puede aumentar la eficiencia de identificación y selección de genotipos superiores portadores de genes de interés. Esto podría disminuir tanto los costos como el

tiempo necesario para el desarrollo de una nueva variedad. El programa de mejoramiento genético de papa del Instituto de Investigaciones Agropecuarias (INIA) está desarrollando métodos de selección asistidos por marcadores moleculares para identificar genotipos portadores de genes de resistencia a los virus PLRV, PVY, PVX y a la plaga cuarentenaria del Nemátodo dorado (*Globodera rostochiensis* W.). Estas plagas producen importantes pérdidas en rendimiento y calidad al cultivo de la papa. Se presentarán los avances obtenidos en la identificación de marcadores moleculares para estos genes de resistencia en las poblaciones de papa del programa de mejoramiento y se discutirá su aplicación práctica en el proceso de selección.

APRENDIENDO A CONSERVAR LA DIVERSIDAD DEL GERMOPLASMA DE PAPA IN SITU CON PARTICIPACIÓN DE LA COMUNIDAD EDUCATIVA RURAL. (Learning to conserve the potato germplasm diversity in situ with participation of the rural educative community).

Santos Rojas, J.

INIA-Remehue. Casilla 24, Osorno, Chile. jrojas@inia.cl

Las escuelas rurales están insertas en un ambiente natural y entorno productivo ideal para enseñar a los educandos el significado e importancia de la "Biodiversidad" aprovechando los ricos y variados espacios educativos que ofrece el mundo rural.

Así visto, en adición a su objetivo principal, un Proyecto de Mejoramiento Genético en el Cultivo de Papa -apoyado por el Fondo Nacional de Desarrollo Regional (FNDR) del Gobierno de la Décima Región de Los Lagos y el Instituto de Investigaciones Agropecuarias (INIA) de Chile - desarrollado entre los años 1997 y 2001- permitió demostrar que este cultivo es un modelo excelente para enseñar la importancia de la Biodiversidad y lo que significa la reproducción sexual y asexual a niños de una Escuela Básica Rural de Los Muermos, Provincia de Llanquihue. Más aún, esta primera experiencia educacional sirvió de base para el desarrollo posterior de un Proyecto EXPLORA-CONICYT: "El Entorno Local como Laboratorio de Biodiversidad para Escuelas Básicas de Comunidades Indígenas de Lago Ranco".

Ensayos simples y pequeñas experiencias prácticas realizadas con y por los niños en su escuela con el cultivo de papa, apoyados por sus profesores, les ha permitido elaborar hipótesis, hacer trabajos, observar y lograr respuestas a sus inquietudes e ir incorporando los conceptos de biodiversidad y manejo y uso sustentable de los recursos naturales y productivos. Ahora está el desafío de lograr el apoyo e incorporar estos mismos conceptos y prácticas al resto de la comunidad educativa: padres, apoderados, vecindario y autoridades.

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR Y POTENCIAL DE DIFERENCIACIÓN DE CÉLULAS TRONCALES FETALES. (Molecular characterization and differentiation potential of fetal stem cells).

Erices Ocampo, A.

Laboratorio de Biología Celular y Farmacología, Departamento de Ciencias Biológicas, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad Andrés Bello, Unidad de Criopreservación y Trasplante de Médula Ósea, Clínica Las Condes.

El uso de células troncales (CT) representa hoy una alternativa para el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas. En este contexto, la sangre de cordón umbilical (SCU) es una exquisita fuente de obtención de CT, las cuales presentan distintos potenciales de diferenciación e interesantes ventajas frente a sus equivalentes obtenidas de un individuo adulto. Algunos estudios sugieren que CT de SCU presentarían un mayor potencial de diferenciación (hematopoyético, mesenquimático, nervioso, muscular, endocrino) y una menor carga inmunogénica que aquellas CT obtenidas de tejidos adultos. Sin embargo, son pocos los estudios que han logrado identificar y caracterizar una población específica de CT en SCU, rescatándose en este contexto las CT hematopoyética y mesenquimática. De éstas sólo la primera hoy tiene una utilidad clínica definida.

Nuestros estudios demuestran que CT mesenquimáticas representan una población multipotencial sobre la base de la expresión de marcadores tempranos para distintos linajes: *osteogénico, condrogénico, adiposo, miogénico, pancreático y neurogénico*. Sin embargo, desconocemos los mecanismos que permitirían que estas células expresaran el fenotipo terminal funcional de cada linaje en particular. Nuestras observaciones muestran que las CT mesenquimáticas de SCU expresan, entre otros, los marcadores nestina, NeuroD, neurogenina3, pdx1 y glut2, marcadores clásicos de los linajes neural y pancreático endocrino. Estudios de otros grupos han logrado demostrar que células presentes en la SCU, aunque no siempre definidas o debidamente identificadas, pueden efectivamente diferenciarse y expresar el fenotipo funcional de estos tejidos y eventualmente participar de eventos de regeneración de los mismos.

El futuro uso clínico de células troncales requiere una rigurosa caracterización de esta población celular, solo así se podrá postular sus aplicaciones terapéuticas en regeneración de tejidos.

TRASPLANTE PRENATAL DE CÉLULAS MADRES EN OSTEOGÉNESIS IMPERFECTA (Prenatal stem cell transplantation in osteogenesis imperfecta)

Testart Tobar, E.

Hospital Clínico de la Universidad de Chile.

La Osteogénesis Imperfecta puede ser una severa enfermedad invalidante que se presenta con una frecuencia de 1:10.000 nacidos vivos en cualquiera de sus formas de presentación, debida a una mutación *de novo* que afecta a la codificación génica de los colágenos tipo 1 y 2. A partir de esto se alteran distintos tejidos, siendo el óseo uno de

los más afectados, provocando fracturas múltiples, deformaciones, talla baja e invalidez que en los casos más severos puede llevar a la muerte.

Se ha intentado múltiples tipos de tratamientos, metabólicos, ortopédicos y quirúrgicos; dentro de los primeros el que mejor resultado ha dado es el Palmidronato o Bifosfonato que ha permitido mejorar la calidad del hueso, disminuyendo la tasa de fracturas y las deformaciones, teniendo su principal indicación en el período de crecimiento. El tratamiento quirúrgico es preventivo de fracturas y correctivo de deformaciones, conservando indicaciones precisas, debe utilizarse dentro de un contexto de tratamiento multidisciplinario, junto al tratamiento ortopédico.

En el último tiempo ha surgido una nueva opción que aun se encuentra en estado experimental, se trata del trasplante de células madres, de tipo mesenquimático, a fetos portadores de la enfermedad detectados en la vida intrauterina, siendo éstos las formas de presentación más severas de la enfermedad, lográndose resultados que cambian radicalmente la severidad de la enfermedad, mejorando significativamente la calidad de vida de los pacientes.

Se presenta un caso efectuado en Santiago de Chile.

TRASPLANTE DE PRECURSORES HEMATOPOYÉTICOS DE SANGRE DE CORDÓN UMBILICAL. (Hematopoietic stem cell transplantation from umbilical cord blood).

Barriga F., Wietstruck M.A.

Facultad de Medicina, Universidad Católica de Chile.

La sangre del recién nacido contiene una proporción elevada de células madres adultas de origen hematopoyético, la que también circula por la placenta y es desechada junto con la misma después del nacimiento. El potencial regenerativo de estas células es suficiente para usar sangre de cordón en trasplantes alogénicos de precursores hematopoyéticos con gran éxito. Además de aportar un injerto funcional con relativas escasas células, se ha observado que después del trasplante de sangre de cordón la incidencia de fenómenos de rechazo inmunológico es poco frecuente. En la actualidad la sangre de cordón se almacena en bancos que reciben unidades de sangre de placenta humana donadas de manera anónima, colectadas, congeladas, tipificadas, analizadas y ofrecidas a la comunidad médica para usarse como fuente de células madre en trasplantes de precursores hematopoyéticos. La sangre de cordón como fuente de estos precursores ha ido ganando aceptación en la comunidad médica por su rápida disponibilidad y la baja incidencia de fenómenos de rechazo inmunológico. La mayor experiencia con el uso de trasplante de sangre de cordón umbilical se ha hecho en enfermedades pediátricas. En nuestro país dos programas de trasplante pediátrico usan estas células de manera rutinaria, la que debe buscarse en bancos de sangre en el extranjero e importarse para cada paciente. Se han realizado más de 30 trasplantes en niños con enfermedades malignas y genéticas, con prendimiento completo sobre el 85% y sobrevida determinada por la patología de base.

LA FORMACIÓN CONTINUA DE PROFESORES DE LA EDUCACIÓN MEDIA EN EL MARCO DE LA REFORMA CURRICULAR 1996-2005. (The continuing education of high-school teachers in the context of the Chilean curricular reform 1996-2005).

Navarro J.

Facultad de Medicina, Universidad de Chile. Casilla 70061. jnavarro@med.uchile.cl

La formación integral de un profesor requiere de un equipo académico sólido en 4 aspectos fundamentales: i) formación inicial, ii) investigación en educación, iii) postítulo y postgrado y iv) formación continua (perfeccionamiento).

En los años 70, las investigaciones concluyen que los cursos de perfeccionamiento tienen un bajo impacto en la práctica docente:

- Cursos con énfasis teóricos, dispersos, instrumentales y desvinculados con la realidad del aula.
- Considerar a los profesores como un grupo etario homogéneo.

La Formación Continua liderada por el CPEIP, entre los años 1996-2002 ha implementado las siguientes versiones:

Fase de Instalación de los contenidos desde Primero a Cuarto Medio (Enero). Objetivo: dar a conocer los nuevos contenidos y como enseñarlos.

Fase de Profundización (Octubre-Noviembre). Objetivo: profundizar en los nuevos contenidos de la formación general y diferenciada.

Instalada la reforma se diseña un proyecto piloto de tres años: Proyecto de Apropriación Curricular con Apoyo de Universidades (2003-2005), que consta de las siguientes fases: Fase Intensiva (Enero), Fase de Profundización (último sábado Abril-Septiembre), Visita a la universidad (Cuatro viernes Mayo-Agosto), Visita al aula (3 visitas al 20% de los profesores).

Toda la información reunida de esta experiencia le permitirá al CPEIP hacer una propuesta de Formación Continua a nivel nacional.

EVALUACIÓN DE CARENCIAS EN LOS CONTENIDOS DE LA ENSEÑANZA DE LA GENÉTICA Y LA EVOLUCIÓN EN LA ENSEÑANZA MEDIA. (Evaluation of shortcomings in the teaching of genetics and evolution in Chilean high schools).

Valenzuela, N. Céspedes, P., Flores, F., González, M., Moncada, A. and Navarro, J.¹

Instituto de Entomología, Departamento de Biología, Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación, Casilla, 147, Santiago, Chile ¹Programa Genética Humana, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. nohevm@gmail.com

El elevado número de estudiantes por curso y las largas jornadas de trabajo, impiden muchas veces a los profesores perfeccionarse y elaborar actividades prácticas.

El objetivo principal de esta Investigación acción es detectar las carencias que presentan los profesores en los

contenidos de Ciencia subsector Biología, en Genética y Evolución, de acuerdo a los programas del MINEDUC.

Se aplicó una Encuesta como instrumento con 10 Ítemes; para averiguar en qué contenidos los profesores están menos preparados y cuáles son las metodologías utilizadas. En una primera etapa se validó la encuesta para luego ser aplicada a 82 profesores, en Liceos de Osorno y en 3 comunas de Santiago.

El análisis de datos arrojó falencias en los contenidos de III y IV medio, en el plan de formación general y diferenciado respectivamente. Para III medio, evolución y adaptación Humana y para IV medio, Genética molecular, transcripción/traducción y su regulación, biotecnología y enzimas.

Con esta información se realizará un curso-taller, para reforzar y actualizar a los docentes en estas áreas, haciendo énfasis en las actividades prácticas.

ECOLOGÍA Y CITOGENÉTICA DE UN DÍPTERO: TEPHRITIDAE ASOCIADO A UNA MALEZA Y SU UTILIZACIÓN COMO MATERIAL DIDÁCTICO EN EL AULA (Ecology and cytogenetics of a Tephritid Dipteran associated to a weed, and their use as didactic material in the classroom).

Moncada, A., Frías, D.

Instituto de Entomología y Departamento de Biología, UMCE. annael@esfera.cl

El programa de Segundo y Tercero Medio, Subsector Biología contempla conceptos como cromosomas, genes, mitosis, meiosis y adaptación biológica. Sin embargo, existe poca información acerca de qué material didáctico puede utilizarse para ilustrar y aplicar dichos contenidos.

Se extrapó el conocimiento generado en una investigación de ciencia básica y se aplicó en contenidos de niveles medios de educación, especialmente en el área de la genética, utilizando como modelo un Díptero: Tephritidae (*Ensina hyalipennis* Henning) asociado a una maleza Asteraceae (*Sonchus oleraceus* Linnaeus)

Se colectaron inflorescencias de *S. oleraceus* obteniéndose todos los estados de desarrollo del díptero. Los cromosomas metafásicos se obtuvieron de gónadas de adultos, los cromosomas politénicos y mitóticos de larvas, empleándose el método clásico de fijación y tinción con orceína - acética. Se disecaron genitales de adultos y se analizó su morfología y se relacionó con la conducta reproductiva y ovipositora de hembras. Con el material biológico obtenido, se ilustraron los conceptos de cromosomas, genes, mitosis, meiosis y adaptación biológica.

El material biológico utilizado es de fácil colecta, bajo costo y mantención para establecimientos educacionales medios, ello significa que con este díptero se pueden ilustrar conceptos de genética para Segundo y Tercero Medio.

Financiamiento: Proyecto Específico DIUMCE

APLICACIÓN EDUCATIVA DE UNA INVESTIGACIÓN EN *DROSOPHILA MELANOGASTER* Y *D. SIMULANS* A LOS PROGRAMAS DE ESTUDIO DE ENSEÑANZA MEDIA. (Educative application of a research in *D. melanogaster* and *D. simulans* to high school study programs).

González, M y Frías, D.

Instituto de Entomología, Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación, Casilla 147, Santiago, Chile. Marcela_gon@yahoo.es

Considerando que a nivel de la enseñanza media existe una carencia de material biológico para ilustrar conceptos aplicables a las Unidades de primero a tercero medio, se efectuó un estudio morfológico entre las especies crípticas de *Drosophila melanogaster* y *D. simulans* a nivel de los estados inmaduros y de sus cromosomas politénicos.

Se realizó un estudio cualitativo, descriptivo, por medio de cultivos, disecciones, microscopía óptica y electrónica de barrido.

Se encontraron variadas diferencias morfológicas en los estados inmaduros de estos dípteros.

Con la finalidad de extrapolar el conocimiento generado en esta investigación, se diseñó guías de trabajo, con uso de material biológico, que podrán ser aplicadas en el laboratorio por el profesor de biología, logrando el desarrollo de contenidos, estrategias, capacidades y actitudes de sus alumnos en las unidades de 1° a 3° año medio. Para el desarrollo de la enseñanza aprendizaje, dando cumplimiento a los objetivos fundamentales y contenidos mínimos obligatorios de los programas de la enseñanza media.

Financiado con proyecto MYS II 02/04, y Proyecto específico DIUMCE.

APLICACION EDUCATIVA DE UNA INVESTIGACIÓN CIENTÍFICA BÁSICA EN BIOLOGÍA EVOLUTIVA A LOS PROGRAMAS DE ESTUDIO DE ENSEÑANZA MEDIA. (Application of a basic science research on evolutionary biology to high school study programs).

Flores, F. y Frías, D.

Instituto de Entomología, Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación, Casilla 147, Santiago, Chile. francifs@yahoo.com

Los programas de estudio para tercero medio común, contemplan una unidad de variabilidad, evolución y adaptación de los seres vivos. Entre sus objetivos se pretende resaltar la importancia de la teoría evolutiva. En este trabajo se ilustran los conceptos de selección natural y los efectos de la competencia utilizando como material biológico dos especies crípticas y monófagas del género *Rhagoletis* (Díptera :Tephritidae) que viven asociadas a plantas congenéricas.

A partir de fotografías, material biológico y tablas de datos que incluyen frutos infestados, diámetro de los frutos, cantidad de huevos por fruto, emergencia de larvas y de adultos, los alumnos realizarán gráficos, cálculos estadísticos e interpretaciones que los conducirán a extraer conclusiones y adquirir conceptos en torno a la unidad temática tratada. En base al análisis del material proporcionado, los alumnos concluirán que: a) Las hembras seleccionan los frutos donde oviponen según su tamaño. b) Ocurre una competencia larvaria intraespecífica. c) La sobrevivencia larvaria es mayor en aquellos frutos que presentan una menor cantidad de larvas.

Financiado con proyecto FIBAS 11/04/ DIUMCE

TRABAJOS DE INCORPORACIÓN

VARIACIÓN DE COMPOSICIÓN CARIOTÍPICA Y TAMAÑO GENÓMICO EN TRES ESPECIES DE ABALÓN DE LA COSTA DE CALIFORNIA. (Variation of karyotype composition and genome size in three abalone species from California coast).

Gallardo-Escárate, C.

Departamento de Biología Marina, Facultad de Ciencias del Mar, Universidad Católica del Norte, Larrondo 1281, Casilla 117, Coquimbo, Chile. cgallard@ucn.cl

El objetivo del presente estudio fue caracterizar citogenéticamente tres especies de abalones de California mediante un análisis cuantitativo de la morfología cromosómica, hibridación *in situ* y contenido de ADN nuclear (valor-C). El análisis cariotípico mostró que las tres especies estudiadas, *Haliotis rufescens*, *H. fulgens* y *H. corrugata* presentan un número diploide de $2n=36$ cromosomas. Sin embargo, la relación de longitudes de los brazos cromosómicos mostró que *H. rufescens* posee 8M+9SM+1ST pares cromosómicos, *H. fulgens* posee 8M+8SM+2ST y *H. corrugata* posee 10M+7SM+1ST. Los análisis estadísticos sobre la morfología cromosómica, mostraron que de los 18 pares cromosómicos de cada especie, 8 pares son similares en las tres especies estudiadas, 3 pares son propios de *H. rufescens*, 7 pares de *H. fulgens* y 2 pares de *H. corrugata*. Las relaciones cromosómicas mostraron que *H. rufescens* y *H. corrugata* son entre sí citogenéticamente más similares que cualquiera de ellas con respecto a *H. fulgens*. Las hibridaciones *in situ* sobre ADNr 28S-5.8S-28S mostraron que las tres especies comparten un NOR en el par 4, mientras que el segundo NOR fue localizado en el cromosoma 2 de *H. corrugata*, 11 de *H. fulgens* y 5 en *H. rufescens*. El análisis del valor-C mostró ser congruente con los tamaños cariotípicos, de esta forma *H. corrugata* es la especie con mayor cantidad de ADN nuclear, mientras que *H. rufescens* y *H. fulgens* son las especies con la menor cantidad de ADN respectivamente. El modelo de Tethys sobre el origen biogeográfico de la familia es discutido.

MAPEO BAYESIANO DE QTL QUE INFLUENCIAN EL DESARROLLO TEMPRANO EN LÍNEAS DOBLE-HAPLOIDES DE TRUCHA ARCO-IRIS, INCLUYENDO EFECTOS AMBIENTALES. (An application of Bayesian QTL mapping to early development in double haploid lines of rainbow trout including environmental effects).

Martinez, V.^{1,2}, Thorgaard, G.,³ Robison, B.,^{3,4} Sillanpaa, M.J.,⁵

¹ Facultad de Ciencias Veterinarias y Pecuarias, Universidad de Chile. ² Institute of Evolutionary Biology, University of Edinburgh. UK. ³ School of Biological Sciences, Washington State University. USA. ⁴ Department of Biological Sciences and Center for Reproductive Biology University of Idaho. USA. ⁵ Rolf Nevanlinna Institute, University of Helsinki. Finland. (vmartine@uchile.cl).

Un modelo Bayesiano jerárquico de dimensión variable y basado en cadenas de Markov Monte Carlo fue aplicado para determinar la localización de genes de efecto cuantitativo (QTL) caracteres asociados al desarrollo temprano en el genoma de la trucha arco-iris. Para aumentar el poder estadístico de detección, el análisis fue realizado utilizando simultáneamente todos los efectos ambientales y genéticos que influyen la expresión de estos caracteres, utilizando una cruce entre líneas doble haploides. El análisis evidenció QTL que influyen el tiempo a eclosión, longitud embrionaria y el peso post-eclosión. La esperanza "*a posteriori*" del número de QTL en diversos grupos del ligamiento demuestra que por lo menos cuatro QTL son necesarios para explicar las diferencias observadas del desarrollo temprano entre las líneas clonales que originaron la F₁. Algunos de estos QTL presentaron efectos pleiotrópicos. El método Bayesiano combinó eficientemente toda la información disponible para localizar estos QTL en el genoma de la trucha arco-iris.

COMUNICACIONES LIBRES

ERRORES MATEMÁTICO-BIOLÓGICOS DE LA TEORÍA NEUTRAL DE LA EVOLUCIÓN. (Mathematical – biological errors of the Neutral Theory of evolution).

Valenzuela, C. Y. Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. Casilla 70061, Santiago 7. cvalenzu@med.uchile.cl

La ecuación de difusión con que M. Kimura trata la evolución azarosa se basa en que: las frecuencias génicas y poblacionales constituyen un continuo matemático, el tamaño poblacional es constante, la varianza de las frecuencias génicas es constante, la distribución de frecuencias es binomial, la fijación o eliminación neutral son posibles y ese es el destino neutral final de todo alelo, la evolución es ejemplificada por el destino de un mutante, entre otros supuestos. Sin embargo, las frecuencias génicas y tamaños poblacionales se mueven en los racionales (no son continuos), el tamaño poblacional real no es constante, la varianza de las frecuencias no es constante ni su distribución es binomial, bajo mutación directa y reversa recurrentes la fijación y eliminación son imposibles, el único destino de todo alelo neutral o selectivo es su mutación y no su fijación o eliminación, y el destino de un mutante es equívoco para describir la evolución que debe hacerse sobre la dinámica de un locus o sitio nucleotídico y no de un alelo o base. Fundada en tantos supuestos insostenibles la Teoría Neutral de la evolución ha podido ser construida sólo porque ha tomado prestados implícita y subrepticamente conceptos sobre estados evolutivos que sólo son posibles por evolución selectiva.

UN NUEVO MODELO DE ESPECIACIÓN SIMPÁTRICA EN INSECTOS FITÓFAGOS. (A new model of sympatric speciation in phytophagous insects).

Frías, D.

Instituto de Entomología, Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación, Casilla 147, Santiago, Chile. danfrías@umce.cl

En los últimos años ha aumentado el número de científicos que piensan en la factibilidad de la especiación en simpatria, existiendo una gran cantidad de modelos teóricos al respecto, sin embargo no existen muchos ejemplos que los ilustren. En opinión de Mayr este modo de especiación podría ocurrir pero en un número muy limitado de casos. En este trabajo se presenta un modelo basado en el surgimiento eventual de nuevas especies como producto de la colonización de insectos hacia plantas huéspedes que se han originado por hibridación. Se ejemplifica con especies del género *Trupanea* que se asocian a formas diploides y a un híbrido poliploide del género *Haplopappus*.

Se estudió la dinámica poblacional de las especies de dípteros asociados a las plantas parentales y al híbrido. Se efectuó un detallado estudio morfológico de los estados inmaduros y adultos de cada población, analizando además la estructura genética (alozimas) y cromosómica de cada una de las poblaciones. En las plantas se determinó su distribución geográfica, se analizaron sus cromosomas y se estudiaron varias de sus características morfológicas.

Los cariotipos de las plantas y su morfología indican que una de ellas es un híbrido sobre el cual, por efecto fundador, se originó en simpatria una nueva especie del género *Trupanea*. Considerando que la especiación simpátrica por hibridación ocurre en aproximadamente el 50% de las Angiospermas, y considerando además que la mayor cantidad de insectos son fitófagos, la especiación simpátrica puede ser bastante más común a lo esperado.

Financiado con Proyecto FIBAS 11/04 DIUMCE

CITOGENÉTICA COMPARATIVA DE *Mytilus sp*, *M. chilensis*, *M. galloprovincialis*, *M. edulis* Y *Choromytilus chorus*. (Comparative cytogenetics of *Mytilus sp*, *M. chilensis*, *M. galloprovincialis*, *M. edulis* and *Choromytilus chorus*).

Claudio Palma-Rojas¹, J. M. Araya³, Cristian Gallardo-Escárate², Eduardo Tarifeño³, Irene L pez³, Elisabeth von Brand² y Gabriel Amar¹

¹Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Universidad de La Serena, Casilla 599, La Serena, Chile.

²Departamento de Biología Marina, Facultad de Ciencias del Mar, Universidad Católica del Norte, Larrondo 1281, Casilla 117, Coquimbo, Chile. ³Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas, Universidad de Concepción. cpalma@userena.cl

Recientemente se detectó la existencia en las costas de la Región del Bio-Bio (36°S) de un mitílido (*Mytilus sp*) que

por morfología era considerado como choro zapato, pero los estudios preliminares, sugieren que este bivalvo pertenece al género *Mytilus* y no, a *Choromytilus*. Sin embargo, las aproximaciones sistemáticas en este grupo son complejas debido principalmente a las semejanzas morfológicas, sobreposiciones zoogeográficas y evidencias de híbridos naturales. Todos los trabajos disponibles hasta ahora concluyen que sólo serían válidas las especies *M. edulis*, *M. galloprovincialis* y *M. trossulus*. Con el objeto de aportar nuevos antecedentes tendientes a identificar el estatus taxonómico de *Mytilus sp*, se describen los cariotipos cuantitativos de *Mytilus sp*, *M. chilensis* y *Choromytilus chorus*, y se comparan con los descritos para *M. galloprovincialis* de Galicia y *M. edulis*. Adicionalmente mediante estimación de tamaño genómico (valor-C) usando análisis de imágenes, se discuten las posibles relaciones taxonómicas del grupo, así como dos nuevos registros de valor-C para *Mytilus sp* y *M. chilensis*. Parcialmente financiado por proyectos FONDEF D02I-1095 y D03I-1095.

ANÁLISIS DE CONTENIDO DE ADN CROMOSÓMICO EN EL ABALÓN ROJO *Haliotis rufescens* MEDIANTE ANÁLISIS DE IMÁGENES FLUORESCENTES (Assay of chromosomal DNA content in red abalone *Haliotis rufescens* by fluorescence image analysis).

Cristi n Gallardo-Esc rate¹, Elisabeth von Brand¹, Claudio Palma-Rojas² y Gabriel Amar²

¹Departamento de Biología Marina, Facultad de Ciencias del Mar, Universidad Católica del Norte, Larrondo 1281, Casilla 117, Coquimbo, Chile. ²Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Universidad de La Serena, Casilla 599, La Serena, Chile. cgallard@ucn.cl

El desvanecimiento de la fluorescencia (fading) y procedimientos de análisis de imágenes fueron conjuntamente utilizados para analizar el contenido de ADN en cromosomas obtenidos desde células larvales de *H. rufescens* (2n=36). La intensidad de fluorescencia fue medida durante un periodo de fading mediante un algoritmo especialmente construido en MATLAB. De esta forma, la captura secuencial de imágenes permitió relacionar el área bajo la curva con el contenido de ADN cromosómico. Los valores de ADN cromosómico y sus respectivos tamaños mostraron una relación estadísticamente lineal (p<0.001) en un intervalo de 0.1106 ± 0.0045 pg (cromosoma 1) y 0.0890 ± 0.0060 pg (cromosoma 18). El tamaño genómico calculado para *H. rufescens* mediante la suma de todos los contenidos de ADN cromosómico fue 1.77 ± 0.005 pg. La falta de líneas celulares en moluscos no ha permitido estimar contenidos de ADN cromosómicos mediante citometría de flujo, con lo cual el presente estudio basado en análisis de imágenes representa una aproximación a dicho análisis.

VARIABILIDAD Y DIFERENCIACIÓN GENÉTICA EN POBLACIONES DE *ALSTROEMERIA HOOKERII* SSP. *HOOKERII*, A TRAVÉS DEL USO DE ALOENZIMAS (Genetic variability and differentiation of *Alstroemeria hookerii* ssp. *hookerii* populations, using allozymes).

Ruiz, E., Parada, M., Baeza, C., Negritto, M., González, F. Departamento de Botánica, Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas, Universidad de Concepción. eruiz@udec.cl

Alstroemeria (Alstroemeriaceae) es un género sudamericano, con su principal centro de diversidad en Chile central. Dada la belleza de sus flores, las especies de este género han adquirido relevancia mundial como plantas ornamentales. Híbridos originados desde especies chilenas vuelven al país como producto. Una subespecie que crece en el límite sur de la máxima distribución, es *Alstroemeria hookerii* Lodd. ssp. *hookerii*. En la VIII Región existen dos sectores de distribución separados por la Cordillera de la Costa. Estudios preliminares sobre esta subespecie han detectado diferencias entre los cariotipos de tres poblaciones del interior y una población costera. Dado los antecedentes presentados y el potencial valor económico que pudiera tener esta subespecie, en el presente trabajo se estimó la variabilidad genética y diferenciación poblacional en *A. hookerii* ssp. *hookerii* de la VIII Región, a través del uso de aloenzimas. Los estadísticos de variabilidad y diferenciación se estimaron usando los programas FSTAT 2.9.3.2 y TFPGA. Los resultados muestran una clara diferenciación entre algunas poblaciones costeras y del interior. Además, todas las poblaciones costeras analizadas, son muy similares genéticamente entre sí y diferentes a la mayoría de las poblaciones del interior. Los resultados son congruentes con los encontrados a través del uso de la morfología y cariólogía.

Agradecimientos: Universidad de Concepción DIUC 204.111.036-1.0.

CONSULTAS Y EDUCACIÓN A DISTANCIA EN GENÉTICA CLÍNICA. (Telemedicine and educational on-line programme on medical genetics).

Pardo R.*, Castillo S.*, Gener B.**, Pérez-Jurado L.**, Del Campo M.**

*Sección Genética, Hospital Clínico Universidad de Chile, Santiago, Chile. **Unidad de Genética, Facultad de Ciencias, Universidad Pompeu Fabra, Barcelona, España. rpardo@redclinicauchile.cl

Introducción: Desde 2003 funciona la Red de Teledismorfología de Chile para diagnóstico a distancia. En 2005 el proyecto "Desarrollo de Telegenética como herramienta docente y de apoyo diagnóstico en Chile y resto de Iberoamérica" creó un portal para teledismorfología y un curso de genética clínica en línea.

Objetivo: Contribuir a mejorar la asistencia de pacientes con enfermedades genéticas y la docencia y formación en Genética.

Metodología: Capacitación en línea en genética a profesionales de la salud de la VII Región con un curso que incluyó temas teóricos y la realización de consultas en el portal Teledismorfología.

Resultados: Participaron 27 profesionales de los cuales 18 (67%) culminaron. El motivo principal de abandono fue la falta de tiempo. Los alumnos organizaron una reunión sobre perinatología y malformaciones congénitas y difundieron la red de teledismorfología en la reunión de seguimiento de prematuros. Los participantes resaltan la importancia de saber de genética y su utilidad clínica y sugieren realizar nuevas actividades sobre este tópico.

Conclusiones: Programas de educación a distancia en línea pueden hacer llegar la información a sectores distantes de Chile. Para mejorar el sistema, se podría capacitar en informática, proveer a los hospitales de internet y computadores.

Financiado por Agencia de Cooperación Iberoamericana

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE ALELOS DEL SISTEMA HLA EN PACIENTES CON HANTAVIRUS (HLA allele molecular characterization of hantavirus patients).

Ferrer P¹, Godoy P⁴, Cuiza A³, Marco C³, Ferrés M⁴, Rothhammer F², Vial P³ y Llop E².

(pferrer@med.uchile.cl). ⁽¹⁾PhD (c) en Bioquímica. Facultad de Ciencias Químicas y Farmacéuticas. Universidad de Chile; ⁽²⁾Programa de Genética Humana, Instituto de Ciencias Biomédicas (ICBM), Facultad de Medicina. Universidad de Chile; ⁽³⁾Instituto de Ciencias, Facultad de Medicina Clínica Alemana-Universidad del Desarrollo; ⁽⁴⁾Centro de Investigaciones Médicas (CIM). Facultad de Medicina. Pontificia Universidad Católica de Chile.

La infección por hantavirus tiene una expresión clínica variable, observándose casos asintomáticos, leves y severos. Se diseñó un estudio con el objetivo de analizar la posible asociación de los sistemas genéticos HLA y TNFa, con la severidad de la infección. Se analizaron los alelos clase I y II del sistema HLA en dos grupos de pacientes (leves, n = 39 y severos, n = 42) con infección por hantavirus. La tipificación HLA se realizó mediante la técnica SSP-PCR. Para TNFa, se estudiaron los polimorfismos -308 y -238 de su promotor, en los dos grupos de pacientes señalados previamente. Este análisis se llevó a cabo mediante la técnica PCR-RFLP. Los alelos HLA-B*18, -B*35 y -DRB1*15, se encontraron en mayor frecuencia en los pacientes leves. Esta diferencia fue estadísticamente significativa (p < 0.05). Por el contrario, el alelo HLA-DRB1*13 fue encontrado en mayor frecuencia en los pacientes severos (p < 0.05). Por otra parte, para el gen TNFa se encontraron los polimorfismos G/A, en las posiciones -308 y -238, en los dos grupos de pacientes, sin embargo, no se observó diferencia en las frecuencias de estos polimorfismos. Nuestros resultados indican que los alelos HLA-B*18, -B*35 y -DRB1*15, se encontrarían asociados al curso clínico benigno de la infección por hantavirus. El alelo HLA-DRB1*13, en cambio, se relacionaría con la evolución clínica severa. Finalmente los alelos hipersecretores del gen TNFa, no estarían asociados a un determinado tipo de evolución clínica de los pacientes. Financiamiento: Grant US PHS, NIH, NIAID, # AI 45452 (Hantavirus: Ecología y Enfermedad en Chile). Proyecto Fondecyt N° 1040155.

UNA MUTACIÓN EN EL GEN PEX3 GENERA UN NUEVO TIPO DE AFECCIÓN DE LA BIOGÉNESIS PEROXISOMAL HUMANA. (A mutation in Pex3 gene produces a new type of human Peroxisomal Biogenesis Disorder).

Toro A. y Santos, M.J.

Laboratorio de Bioquímica Celular y Genética, Pontificia Universidad Católica de Chile (msantos@bio.puc.cl).

Los peroxisomas son organelos subcelulares que poseen una matriz y una membrana simple. Sus proteínas son sintetizadas en el citoplasma e incorporadas post-traduccionalmente. Las proteínas involucradas en su biogénesis son llamadas "peroxinas", y "Pex" los genes que las codifican. En los seres humanos, las mutaciones en los genes Pex producen enfermedades letales denominadas Afecciones de la Biogénesis Peroxisomal (ABP). El caso más representativo de ABP es el Síndrome de Zellweger (SZ). En él, los peroxisomas son reemplazados por organelos vacíos ("fantasmas peroxisomales"), que poseen proteínas de membrana (PMP). Actualmente, se conocen 14 grupos de complementación con ABP debidos a genes Pex defectuosos.

Nosotros estudiamos los fibroblastos de un paciente chileno (MR) con Síndrome de Zellweger, en los que no encontramos peroxisomas ni fantasmas peroxisomales. Sin embargo, PMPs fueron halladas erróneamente en las mitocondrias. La transfección del gen Pex3 en estas células produjo la aparición de peroxisomas normales. La secuenciación del gen Pex3 de las células MR reveló una mutación sin sentido en el codón número 53 (C157_T). Nuestros resultados muestran que la generación de un codón de término en el gen Pex3, perteneciente a los fibroblastos MR, sería el causante de este nuevo tipo de ABP.

Financiado por FONDECYT 1040792

CARACTERIZACIÓN CROMOSÓMICA Y CONTENIDO DE ADN NUCLEAR EN *Trichomycterus areolatus* (TRICHOMYCTERIDAE, SILURIFORMES) (Chromosome characterization and nuclear DNA content in *Trichomycterus areolatus* (Trichomycteridae, Siluriformes)).

Colihueque, N. y Corrales, O.

Depto. de Ciencias Básicas, Universidad de Los Lagos, Casilla 933, Osorno, Chile.

La familia Trichomycteridae comprende un grupo de peces propios de Sudamérica, cuyas características citogenéticas son conocidas sólo en parte para algunas especies del grupo. Con el propósito de aportar mayor información para esta familia, en este trabajo se dan a conocer los resultados de un análisis citogenético de dos poblaciones de *T. areolatus* de la zona sur del país (provincia de Osorno), que comprendió la determinación de 2n, NF, tamaño cromosómico, índice centromérico y contenido de ADN

nuclear. Los cromosomas se obtuvieron de epitelio branquial, a partir de peces inyectados con colchicina. El contenido de ADN nuclear se determinó por densitometría utilizando núcleos de eritrocitos teñidos con Feulgen. Las dos poblaciones analizadas presentaron un 2n=54 y un NF=106 (44m+8st+2st), siendo el tamaño y la morfología cromosómica similar entre ambas. En el cariotipo se observaron tres pares cromosómicos metacéntricos y un par cromosómico subteloecéntrico de tamaño grande (3.9-8.3% longitud total). El contenido de ADN nuclear promedio en las dos poblaciones fluctuó entre 4.63 pg/núcleo y 5.47 pg/núcleo. El 2n observado coincide con lo descrito en otras poblaciones chilenas de *T. areolatus*. Las características del cariotipo de esta especie son similares a otras especies del género. El valor de contenido de ADN nuclear está sobre el valor descrito tanto en *Trichomycterus* como en Siluriformes. Se discute esta información en relación al probable proceso de evolución citogenética ocurrido en Trichomycteridae.

FILOGEOGRAFÍA, DIVERSIDAD GENÉTICA Y DEFINICIÓN SUBESPECÍFICA DE LA VICUÑA. (Phylogeography, genetic diversity and subspecific definition of vicuña).

^{1,2}Marín, J.C., ²von Borries, R., ³Spotorno, A., ⁴Wheeler, J., ⁴Rosadio, R., ⁵Dodd, C. y ⁵Bruford, M.

¹Fac. de Ciencias, Universidad de Chile; ²Fac. de Medicina, Universidad Mayor; ³I.C.B.M., Fac. de Medicina, U. de Chile; ⁴CONOPA, Perú; ⁵Cardiff University.

La vicuña (*Vicugna vicugna*) es el más pequeño de los camélidos sudamericanos y probablemente la forma ancestral de la alpaca. Su hábitat natural es la puna de Perú, Bolivia, Argentina y Chile entre los 3.500 y 4.800 m.s.n.m. Además de su distribución geográfica, un bien documentado número de caracteres morfológicos que incluyen longitud de los molares, diferencias de tamaño, coloración y forma del pelaje, describen dos subespecies de vicuñas: *V. v. mensalis* (9° y 18° S) y *V. v. vicugna* (18° y 29° S).

La secuencia completa del gen para citocromo *b* y la secuencia parcial de la Región Control del mtDNA, fueron analizadas filogenética y poblacionalmente, considerando 27 localidades (N=271) y todo el rango de distribución de la especie.

Todos nuestros resultados concuerdan en reconocer dos linajes distintos, mostrando siempre a las alpacas como parte del clado que forman las vicuñas *mensalis*. Las poblaciones de vicuñas más australes albergarían la mayor reserva de diversidad genética de la especie. Su historia demográfica se encontraría marcada por al menos dos reducciones drásticas de sus poblaciones. Con un periodo de expansión más reciente coincidente con el último periodo glacial y eventos paleohidrográficos en la zona.

POLIPLOIDÍA Y ESPERMATOGÉNESIS EN LA ALMEJA DULCEACUÍCOLA *MUSCULIUM ARGENTINUM* D'ORBIGNY (SPHAERIIDAE). (Polyploidy and spermatogenesis in the freshwater clam *Musculium argentinum* D'Orbigny (Sphaeriidae)).

Jara-Seguel, P.¹, Peredo S.¹, Parada E.¹, Palma-Rojas C.² y Amar G.²

¹Facultad de Recursos Naturales, Universidad Católica de Temuco, Casilla 15-D, Temuco-Chile. pjara@uct.cl

²Facultad de Ciencias, Universidad de La Serena, Casilla 599, La Serena-Chile.

La subfamilia Sphaeriinae (Sphaeriidae), con sus géneros *Sphaerium*, *Musculium* y *Pisidium*, presenta poliploidía, hermafroditismo y, facultativamente, autofecundación. Estas características sugieren complicadas modalidades de reproducción en estos taxa, tal como se ha descrito en especies triploides (3n=54) de la familia relacionada Corbiculidae, que presenta espermatozoides no reducidos y androgénesis. Preliminarmente, la descripción de meiosis normales en los poliploides *Sphaerium striatinum* (2n=152) y *Pisidium coreanum* (2n=190) sugiere la producción de gametos reducidos y una línea germinal normal en Sphaeriinae, de manera similar a como ha sido descrito en preparados histológicos de *Pisidium amnicum*. Recientemente, se documentó poliploidía en *Musculium argentinum* (2n=130), pero no hay descripción de mecanismos reproductivos. Con el objeto de analizar la relación entre poliploidía y espermatogénesis en *M. argentinum*, ejemplares adultos fueron colectados y procesados histológicamente para analizar la línea germinal masculina. *M. argentinum*, muestra la presencia de espermatozonios, espermatozitos I y II, espermátidas y espermatozoides. Se concluye que esta especie, a pesar de su alta poliploidía, presentaría espermatogénesis normal con reducción meiótica, lo cual estaría relacionado con mecanismos reproductivos similares a los descritos para *S. striatinum*, *P. coreanum* y *P. amnicum*. Proyecto DGIUCT2005-04-02.

COMPARACIÓN MORFOLÓGICA Y ECOLÓGICA DE POBLACIONES DE *DYOXINA CHILENSIS* MACQUART (DIPTERA: TEPHRITIDAE) ASOCIADAS A *BIDENS AUREA* Y *FLOURENCIA THURIFERA* (ASTERACEAE) EN LA ZONA CENTRAL DE CHILE. (Morphological and ecological comparison between populations of *Dyoxina chilensis* Macquart (Diptera: Tephritidae) associated to *Bidens aurea* and *Flourenzia thurifera* (Asteraceae) in the central zone of Chile).

Céspedes, P., Frías D.

Instituto de Entomología, Departamento de Biología, Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación Casilla 147, Santiago, Chile. pablo.cespedes@gmail.com

Dyoxina chilensis se distribuye en Perú, Bolivia, Argentina y Chile asociándose a *Bidens aurea* y *Flourenzia thurifera* (Asteraceae). Este estudio tiene como propósito realizar una comparación morfológica y ecológica de los adultos y estados inmaduros de estas poblaciones, tendiente a dilucidar el estatus taxonómico de estas poblaciones. Se colectaron inflorescencias de cada planta durante marzo

2004 a Julio 2005, obteniéndose a partir de ellas estados inmaduros, efectuándose un conteo de pupas y larvas de diferentes estados de desarrollo. A partir de las pupas se obtuvieron adultos que se utilizaron para los estudios taxonómicos y citogenéticos. Mediante microscopio óptico y de barrido, se efectuó un análisis morfológico de las larvas en el segmento cefálico, espiráculos anteriores y posteriores y región caudal. En los adultos se comparó la morfología de alas y los genitales de machos y hembras. Los cariotipos se obtuvieron a través del método clásico de aplastamiento con orceína – acética.

Los resultados indican que entre ambas poblaciones existen diferencias tanto en las larvas como en los adultos, especialmente en el el diseño alar y en los genitales de hembras y machos. Además, se detectó una diferencia en la distribución de las larvas en las flores. El cariotipo muestra un número diploide de 2n= 12 cromosomas, con un par sexual isomórfico. Las diferencias morfológicas y ecológicas sugieren que estas poblaciones podrían corresponder a especies diferentes, presentando un claro aislamiento estacional y de hábitat

Financiado con proyecto FIBAS 11/04, DIUMCE

DURACIÓN DE LOS ESTADOS LARVALES DE *DROSOPHILA PAVANI*. (Duration of larval instars of *Drosophila pavani*).

Muñoz, H, Godoy – Herrera, R.

Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Los estados larvales de los insectos dípteros (*Acaliptrata*) son etapas del desarrollo larval que se caracterizan, cada etapa, por cambios morfológicos, fisiológicos y conductuales. Todos los insectos *Acaliptrata* tienen tres estados del desarrollo, pero la duración de cada uno depende de la especie. En el género *Drosophila*, las especies mejor estudiadas respecto a la duración de sus estados larvales son *D. melanogaster* y su especie gemela *D. simulans*. Nos interesamos por investigar los estados larvales de la especie endémica chilena *Drosophila pavani* porque hemos estudiado la conducta de sus larvas por más de 10 años y deseábamos expresar la conducta de larvas de diferentes edades, en relación con estados larvales.

Los cambios morfológicos que acompañan el desarrollo de la larva, se investigaron describiendo la morfología de las mandíbulas de larvas de 24, 48, 72, 96, 120, 144, 168 y 192 hrs. de edad. Además, se pesaron y midieron larvas de cada una de esas edades y se correlacionaron estos cambios con la conducta de alimentación de estos preadultos.

Los resultados indican que el estado I incluye larvas de 24, 48 y 72 horas de edad, el estado II, a las larvas de 96, 120 y 144 h y el estado III a las de 168 y 192 h de desarrollo. La formación de la pupa se produce a partir de las 168 h de edad larval. El largo y peso de las larvas se correlaciona con las tasas de alimentación de preadultos de cada edad.

Estos resultados nos permitirán relacionar cambios de conducta de las larvas durante su desarrollo con variables morfológicas y fisiológicas. Esperamos que estas correlaciones nos ayuden a entender mejor las adaptaciones de estos preadultos a sus sitios de crianza. FONDECYT 1020130.

EFFECTOS DE LA EDAD MATERNA EN *DROSOPHILA SUBOBSCURA*. (Maternal age effects in *Drosophila subobscura*).

Cid, I., y Ruiz, G.

Instituto de Ecología y Evolución, Facultad de Ciencias, Universidad Austral de Chile. inescid@uach.cl.

La biología evolutiva considera que el envejecimiento es un proceso irreversible que determina una disminución en la tasa de sobrevivencia y fertilidad de los individuos (Kern et al 2001).

Se estudia el efecto de la fecundidad, viabilidad, tiempo de desarrollo y longevidad en *D. subobscura*, Valdivia; especie introducida a Chile en 1978 (Brncic et al 1980).

Se trabajó con hembras de una, tres, cinco, siete y nueve semanas de edad, derivadas de una línea exogámica y otra endogámica. Para cada cruzamiento se realizaron 8 réplicas.

Los resultados indicaron que a medida que avanza la edad de la madre, en cruces exogámicos y endogámicos se incrementa la fecundidad, siendo ésta superior en los endogámicos. Sin embargo, la mayor oviposición tiene un costo reflejado en el porcentaje de sobrevivencia ($U = 0,000$; $P = 0,044$). Análisis de ultraestructura de microscopía electrónica de transmisión, de las células germinativas del ovario, mostraron un significativo retraso en su desarrollo, en la línea endogámica.

Se observó además, en ambas líneas una correlación positiva entre tiempo de desarrollo y longevidad.

Estos resultados se discuten en base a las teorías del envejecimiento, apoyando en parte, la pleiotropía antagonista propuesta por Williams (1957).

(Parcialmente financiado por DID S-2003-25).

LA GENÓMICA PARA ESTUDIAR EVOLUCIÓN EN INSECTOS FITÓFAGOS. (Genomic studies on the evolution of phytophagous insects).

Figueroa, C.C.

Instituto de Ecología y Evolución, Universidad Austral de Chile. Casilla 567, Valdivia. christianfigueroa@uach.cl

La química de la planta constituye la principal defensa contra insectos fitófagos. El impacto de los fitoquímicos de defensa (FQD) sobre los insectos, y su rol determinando rango de hospederos, formación de razas y especiación, es clave en evolución. Dado que los artrópodos poseen múltiples contramedidas para enfrentarse con FQDs, estudiar patrones de adaptación ecológicos, fisiológicos y genómicos relacionados con FQDs constituye un prometedor desafío.

¿Qué genes se expresan cuando un insecto consume hospederos con o sin defensas, y cuál es el impacto sobre

su fenotipo? ¿Cuál es la dinámica genómica subyacente a la tolerancia/resistencia hacia FQDs?

En la interacción áfido-cereal participan ácidos hidroxámicos (Hx), una familia de FQDs. Áfidos alimentados sobre plantas con diferentes niveles de Hx, expresan fenotipos cualitativa y cuantitativamente distintos respecto a sus potenciales adaptativos. Para probar esta hipótesis, se estudiará la dinámica genómica en genotipos generalistas y especialistas del áfido *Sitobion avenae*, expuestos a diferentes presiones de selección (niveles Hx). Con este fin, se está construyendo una dbEST de *S.avenae* para diseñar DNA microchips y evaluar expresión génica en cada genotipo crecido sobre plantas con diferentes niveles de Hx, los que generan diversos fenotipos ecológicos, fisiológicos y metabólicos. Esta aproximación genómica permitirá identificar genes involucrados en adaptación insecto-planta, entender la relación funcional entre genes, e interpretar el rol ecológico/evolutivo de los genes diferencialmente expresados.

Financiamiento: PBCT-Anillos ACT38; DID-UACH

ESTRUCTURA GENÉTICA DE LA FRUTILLA CHILENA (*Fragaria chiloensis* (L.) Duch.). (The genetic structure of the Chilean strawberry (*Fragaria chiloensis* (L.) Duch.).

Carrasco¹ B., Retamales J.B. ² Caligari P.D.S.¹

¹ Instituto de Biología Vegetal y Biotecnología; ² Facultad de Agronomía. Universidad de Talca, Casilla 747, Talca. bcarrasc@utalca.cl

En el presente estudio se analizó la estructura genética de 216 accesiones de frutilla chilena mediante marcadores moleculares ISSR (Inter Simple Sequence Repeat). Las muestras abarcaron toda la distribución natural de la especie e incluyeron a las dos formas botánicas presentes en Chile : *F. chiloensis* ssp. *chiloensis* *F. chiloensis* y *F. chiloensis* ssp. *chiloensis* f. *patagonica*.

Los 5 partidores ISSR utilizados, revelaron un total de 50 bandas con un tamaño que fluctuó entre las 300 a 1500pb. El nivel de diversidad genética y los patrones de desequilibrio de ligamiento son discutidos. El agrupamiento de las accesiones no mostró patrones geográficos claros para los marcadores moleculares analizados. Sin embargo, AMOVA y Análisis de Cluster Bayesiano (Structure) mostraron que las accesiones tienden a agruparse de acuerdo a la forma botánica en las cuales ellas previamente fueron clasificadas. El impacto de domesticación sobre la estructura genética de la frutilla chilena y la utilidad de esta información para el desarrollo de programas de conservación y mejoramiento genético para la especie son discutidos.

HISTORIA DEMOGRÁFICA, DIVERSIDAD Y ESTRUCTURA GENÉTICA DE LAS POBLACIONES MÁS AUSTRALES DE *Lama guanicoe* (Demographic history, diversity and genetic structure of the southernmost populations of *Lama guanicoe*).

¹Von Borries, R., ¹Lagos, J. M., ²González, B., ^{1,3}Zapata, B. y ^{1,4}Marín, J. C.

Fac. de Medicina, Universidad Mayor, ²SSC/UICN, ³Fac. de Ciencias Silvoagropecuarias, Universidad Mayor, ⁴Fac. de Ciencias, Universidad de Chile.

El guanaco (*Lama guanicoe*) es el Artiodáctilo silvestre de mayor tamaño de Sudamérica y el mamífero terrestre nativo más grande de Chile, con una amplia distribución en ambientes áridos y semiáridos desde el nivel del mar hasta los 4.500 m.s.n.m. Basados en sutiles diferencias morfológicas y su distribución geográfica, se reconocen 4 subespecies de guanacos, la más austral de ellas, *L. g. guanicoe*, presenta una extensa distribución en la Patagonia de Chile y Argentina, con poblaciones naturales muy numerosas y presumiblemente conectadas entre sí.

Considerando la secuencia parcial de la Región Control (mtDNA) de 120 individuos correspondientes a 6 localidades del continente y las islas Falkland, Tierra del Fuego y Navarino, se analiza la diversidad genética, la estructura poblacional y la ocurrencia de "cuellos de botella" de las poblaciones más australes de esta especie.

Nuestros resultados revelan una baja diversidad, en contraste a las poblaciones del norte de Chile y Perú, además de una modesta diferenciación entre las poblaciones, con un drástico evento de reducción poblacional en el pasado que se corresponde con un período posterior al episodio de máxima intensidad de la última glaciación.

FONDECYT Postdoctoral N° 3050046

VARIABILIDAD GENÉTICA EN LOCI MICROSATÉLITES EN UNA POBLACIÓN CULTIVADA DE ABALÓN DEL PACÍFICO (*Haliotis discus hannai*). (Genetic variability at microsatellite loci in a cultured population of Pacific abalone (*Haliotis discus hannai*)).

Marchant, S., Marín, S., Haye, P.A. y Winkler, F.

Departamento de Biología Marina, Facultad de Ciencias del Mar, Universidad Católica del Norte, Casilla 117, Coquimbo, smr001@ucn.cl

La variabilidad genética es indispensable para que las poblaciones puedan responder a la selección. En especies marinas, el cultivo suele causar pérdida de variabilidad genética y reducción de la adecuación biológica de las poblaciones. En el presente trabajo, se analizaron 6 loci microsatélites en 92 ejemplares de abalón del Pacífico provenientes del Centro de Producción de Abalones de la

Universidad Católica del Norte, Coquimbo. Se registró el número de alelos por locus (A), la riqueza alélica (R_S), la heterocigosidad observada (H_O) y esperada (H_E) y el coeficiente de fijación (F_{IS}). Se registraron entre 2 y 11 alelos por locus, y todos los loci estaban en equilibrio de H-W ($p > 0,05$). La heterocigosidad promedio observada y esperada, sobre los 6 loci corresponde a 71% y 70%, respectivamente, y el F_{IS} a -0,023. Los datos sugieren que esta es una población panmítica con baja consanguinidad. Ella muestra, para los 6 loci, una menor riqueza alélica que poblaciones silvestres de la especie, evidenciando un posible efecto fundador o de cuello de botella. Los resultados se discuten en el marco del uso de cultivos para repoblamiento y conservación.

Fuente de financiamiento: proyectos FONDEF AQ021-1001 y D021-1001

PARTICULARIDAD ELECTROFORÉTICA DEL PLASMA SANGUÍNEO DE ROEDORES HISTRICOGNATOS. (Electrophoretic peculiarities of the blood plasma in hystricognath rodents).

Suárez, E.Y*, Zamora, H**, Murillo, C** y M. Gallardo***

*Universidad Distrital, Colombia **Universidad Nacional de Colombia. ***Instituto de Ecología y Evolución, UACH, Valdivia, Chile. email: esuarezv@uach.cl

El plasma sanguíneo contiene inmunoglobulinas (IgG e IgM) involucradas en la respuesta inmune primaria y secundaria del organismo frente a patógenos y contaminantes. Observaciones preliminares en algunos roedores histricognatos indican una cicatrización rápida y ausencia de infecciones en heridas profundas, que sugieren posibles alteraciones en las fracciones del plasma. Para indagar sobre esta hipótesis, se estudió el plasma de 19 *Agouti paca*, 21 *Agouti taczanowskii*, y 10 *Hydrochaeris hydrochaeris*, mediante electroforesis de zona en acetato de celulosa, geles de agarosa, y electroforesis vertical en gel de poliacrilamida. Como control se utilizó *Mus musculus* y *Cavia porcellus*. Los ensayos con acetato de celulosa en las tres especies permitieron visualizar una fracción gamma en menor concentración que en los controles. Los análisis en geles de agarosa y poliacrilamida detectaron un patrón electroforético de migración más lento. Este patrón, compartido por las tres especies, concuerda con una banda de proteínas con un punto isoeléctrico más básico que las gammaglobulinas de los mamíferos más estudiados. Patrones similares de concentración de la fracción gamma se encuentran en peces, anfibios, anuros y marsupiales del género *Didelphis*. Estudios en curso intentarán determinar las diferencias moleculares asociadas a los resultados encontrados, y su rol en la respuesta inmune de dichos roedores.

Fuente de financiamiento: FNC 1010727

DIVERSIDAD GENÉTICA DE *Myzus persicae* EN CHILE (Genetic diversity of *Myzus persicae* in Chile).

Cabrera¹, M.A., Fuentes-Contreras², E., Briones¹, L.M. y Figueroa¹, C.C.

¹Instituto de Ecología y Evolución, Universidad Austral de Chile, Casilla 567, Valdivia. ²Departamento de Producción Agrícola, Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad de Talca, Casilla 747, Talca. christianfigueroa@uach.cl

Aunque muchas especies de insectos fitófagos son generalistas (atacan muchas especies de plantas), algunas establecen una fuerte relación con determinados hospederos.

El áfido *Myzus persicae* (Sulzer) es una de las especies más generalistas. Sin embargo, sobre tabaco (*Nicotiana tabacum* L.) se han detectado fenotipos altamente adaptados. Para iniciar estudios sobre procesos de especialización, se requiere caracterizar la diversidad y estructura genética de acuerdo con la planta hospedera.

Se recolectaron 80 individuos en duraznero, remolacha, ciruelo, malezas y tabaco entre San Fernando y Chillán, los que fueron genotipificados utilizando 10 loci microsateélites.

La diversidad genética total fue baja (15 genotipos; D=0.19), mientras la heterocigosidad observada fue alta (>70%), comparada con poblaciones sexuales de la misma especie, sugiriéndose que en las poblaciones chilenas predomina la partenogénesis. Al comparar entre plantas hospederas, se encontró una fuerte estructuración sobre tabaco, donde se identificó un único genotipo, el que no está presente sobre otros hospederos.

Estos resultados apoyan la hipótesis de la existencia de una raza diferenciada sobre tabaco, lo que evidenciaría un avanzado proceso de especialización. De forma complementaria, se han iniciado estudios sobre el desempeño metabólico de estos genotipos sobre distintos hospederos.

Financiamiento: Proyectos FONDECYT 3020051 y 1050644 a CCF.

FILOGEOGRAFÍA DE INDIVIDUOS DIPLOIDES (2n), TRIPLOIDES (3n) Y MOSAICOS (2n/3n) DE *Liolaemus chiliensis* (TROPIDURIDAE) EN CHILE. (Phylogeography of diploid (2n), triploid (3n) and mosaics (2n/3n) populations of *Liolaemus chiliensis* (Tropiduridae) in Chile).

Lambrot M.¹, Méndez M. A.², Torres-Pérez F.³

¹Depto. de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile, Casilla 653, Santiago. mlamboro@codon.ciencias.uchile. Cl-²Laboratorio de Bioinformática y Expresión Génica, INTA, Universidad de Chile. ³CASEB, P. Universidad Católica de Chile.

Liolaemus chiliensis es una especie de amplia distribución geográfica en Chile, conformada por poblaciones generalmente diploides. Hemos detectado varias nuevas localidades conformadas por hembras triploides (3n), mosaicos (2n/3n) y diploides (2n), y machos mosaicos o diploides. La triploidía en lagartos está asociada a la partenogénesis y en general presentan un origen híbrido interespecífico.

Para investigar el origen de las poblaciones con triploides y mosaicos, analizamos 650 pb del gen mitocondrial citocromo b en 30 localidades a lo largo del rango distribucional de la especie. Se incluyó en los análisis individuos de diferente ploidía, procedentes de diferentes localidades. Las relaciones filogeográficas fueron determinadas mediante los análisis de Parsimonia Neighbour Joining y Bayesiano, y mediante un árbol de haplotipos.

Los árboles filogenéticos fueron en general congruentes en relación a la geografía y los haplotipos. Los individuos no concordantes pueden interpretarse como híbridos. En este sentido, el origen de los individuos “problemas” podría ser el resultado de múltiples hibridaciones. Se discute estos resultados en función de la información aportada por los análisis filogeográficos al origen de la ploidía de *L. chiliensis*.

Financiado por Proyecto FONDECYT 1030776

VARIACIÓN ALOENZIMÁTICA Y RELACIONES EVOLUTIVAS ENTRE *Liolaemus chiliensis* (Tropiduridae) Y ESPECIES DEL GÉNERO (*Alloenzymatic variation and evolutive relationships between L. chiliensis and other species of the genus*).

Vásquez, M. y Lambrot, M.

Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile, Casilla 653, Santiago. mlamboro@codon.ciencias.uchile.cl

Liolaemus chiliensis de amplia distribución geográfica, generalmente diploide, presenta algunas poblaciones con individuos triploides 3n, mosaicos 2n/3n y 2n.

Con el objeto de investigar la afinidad existente entre *L. chiliensis* con las otras especies del género, utilizamos: 1- Los datos aloenzimáticos como caracteres diagnósticos para distinguir las especies del género que comparten una misma área geográfica. 2- Mapa de ubicación geográfica de individuos *L. chiliensis*, por su ploidía. 3- Los datos aloenzimáticos como caracteres para distinguir localidades y/o agrupaciones de *L. chiliensis*.

Se analizaron 16 loci obtenidos por electroforesis en geles de almidón y tinciones específicas en 200 individuos de 14 especies más *Phymaturus palluma* (grupo externo).

Las relaciones interespecíficas analizadas (BIOSYS, GENETIX), visualizan dos grandes grupos: uno con todas las localidades de *Liolaemus chiliensis* más *L. gravenhorsti* y un segundo grupo con las restantes especies en estudio. Dentro de *L. chiliensis* destacan los individuos al sur del Río Bio-Bio. Los mosaicos y triploides se distribuyen en distintos sectores geográficos.

Los resultados permiten descartar un origen híbrido interespecífico para los 2n/3n y 3n, aspecto coincidente con estudios morfológicos y de secuenciación (citocromo b). Sin embargo, al analizar por individuos “problemas” los resultados permiten dar indicios de un posible origen híbrido intraespecífico. De producirse la hibridación entre poblaciones de *L. chiliensis*, éstas se habrían originado repetidas veces en diversos puntos geográficos.

Financia Proyecto FONDECYT 1030776

MORFOLOGÍA Y POSICIÓN FILOGENÉTICA DE *Liolaemus chiliensis* (TROPIDURIDAE) DENTRO DEL GÉNERO (Morphology and the Phylogenetic position of *Liolaemus chiliensis* (Tropiduridae) within the genus).

Lambrot, M., Vidal, M.

Depto de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile, Casilla 653, Santiago. mlamboro@codon.ciencias.uchile.cl

Liolaemus chiliensis, de amplia distribución en Chile, generalmente presenta poblaciones diploides $2n=32$, a excepción de varias otras con la presencia de individuos mosaicos $2n/3n$, $3n$ y $2n$. Para dilucidar el posible origen híbrido de 16 poblaciones o grupos poblacionales de *L. chiliensis* con diferentes grados de ploidía y su afinidad con 25 taxa que comparten una misma área geográfica, primero mapeamos la distribución geográfica de los individuos por su ploidía; segundo empleando más de 60 caracteres merísticos y morfométricos en más de 600 individuos.

Varios caracteres binarios polimórficos se codificaron con el método de frecuencias de Wiens, 1993 y 1995; otros con el método de "gap weighting" de Thiele, 1993. Los análisis se realizaron con PAUP, versión 4.0.

L. chiliensis, aparece como un grupo monofilético, siendo las especies más cercanas *L. nitidus*, pero fácilmente discernible con caracteres de otras fuentes como cromosómicas, aloenzimáticas, secuenciación de citocromo b.

Las diferentes grupos poblacionales de *L. chiliensis* tienden a agruparse clinalmente de Sur a Norte.

Con estos resultados se descarta un origen híbrido interespecífico en la formación de individuos o poblaciones $2n/3n$, $3n$ y $2n$, aspecto coincidente con estudios paralelos aloenzimáticos y de secuenciación del citocromo b. Sin embargo, los resultados no permiten visualizar en forma clara un origen híbrido intraespecífico, que de producirse debería haber ocurrido repetidas veces.

Financia Proyecto FONDECYT 1030776

SELECCIÓN DE SUBSTRATOS Y DISPERSIÓN DE LARVAS DE *DROSOPHILA*. (Selection of substrates and dispersal of *Drosophila* larvae).

*Zuleta, V., *Ruiz – Dubreuil, G., *Rojas, O. y **Godoy – Herrera, R.

*Instituto de Ecología y Evolución, Fac. Ciencias, Universidad Austral de Chile y **Programa de Genética Humana, ICBM, Fac. Medicina, Universidad de Chile. Casilla 70061, Santiago. rgodoy@med.uchile.cl

El movimiento tiene consecuencias para los individuos, poblaciones y comunidades: La dispersión y exploración de ambientes afecta la adecuación porque pueden llevar a que se encuentren en un mismo ambiente individuos de la misma o diferente especie con una ecología similar. Por otra parte, si estas conductas están sometidas a presiones de evolución, individuos de diferentes especies de un género y de ecología diferente, deberían mostrar, cada cepa, patrones singulares de dispersión y exploración de ambientes. Con este objetivo se estudió la dispersión de larvas de *D. pavani* y de *D. sp* (gemela de *D. funebris*). La cepa de *D. pavani* provenía de manzanas en descomposición; la de *D. sp* de tejido de cactus.

Las larvas de cada cepa se depositaron en el centro de una cápsula petri. Esta se llenó con cuatro substratos (manzana,

pera, zapallo, plátano). Se registró el número de larvas en cada substrato cada 2 min hasta 30. También se registró la dispersión de las larvas en manzana y cactus. Las larvas eran de I, II y III estadio.

Las larvas prefirieron dispersar en plátano y zapallo. Las preferencias fueron más marcadas para larvas de *D. pavani*, particularmente las de I y II estadio. Algo similar ocurrió cuando la dispersión se estudió en manzana y cactus: Las larvas de *D. pavani* prefirieron manzana para dispersar y las de *D. sp.*, ambos substratos. La viabilidad en cactus y manzana de larvas y adultos de ambas cepas, es menor que la de los controles (medio de cultivo), aunque la de *D. sp* es más afectada que la de *D. pavani*.

Las preferencias por substratos para dispersar de larvas de *D. pavani* y *D. sp*, afectan la adecuación biológica de ambas cepas, especialmente de *D. sp*. El presente estudio puede ser de interés para comprender como la conducta de estos preadultos contribuye a adaptar a cada especie a sus ambientes de crianza. FONDECYT 1020130.

DISTRIBUCIÓN DE ESPECIES DE *DROSOPHILA* EN LOCALIDADES DE LA QUINTA REGIÓN (Geographic distributional patterns of *Drosophila* species in localities of the Fifth Region of Chile).

Arce, D., Medina – Muñoz, M.C. y Godoy – Herrera, R. Departamento de Biología y Química, Facultad de Ciencias, Universidad de Playa Ancha, Valparaíso, y Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. maria_cmedina@yahoo.com.ar

El número de individuos en una localidad refleja un balance entre nacimiento y muerte, emigración e inmigración. Estos parámetros son relativos a componentes de la adecuación biológica. Por otra parte, para comprender la evolución de las especies también es necesario conocer: i) el tamaño que ellas alcanzan en los meses del año y ii) sus lugares de crianza. Con este fin, se capturaron adultos de *Drosophila* con trampas conteniendo cebos atractivos para especies del género. También se colectaron frutos en descomposición donde se crían estos insectos. Las colectas se realizaron en 12 lugares ecológicamente diferentes de la V Región de Chile.

Se identificaron los adultos colectados, como también los nacidos de los frutos traídos al laboratorio. Los datos se analizaron para estimar índices de diversidad de especies por lugar de colecta X captura con trampa y lugar de colecta X sitio de crianza.

Sobre un 90 % de los adultos colectados con trampas correspondieron a *D. melanogaster* y *D. simulans*. Menos de un 10 % eran adultos de *D. immigrans*, *D. busckii* y *D. pavani*. De los frutos colectados nacieron también estas mismas especies, en una proporción parecida a los capturados con trampa, pero también se identificó *D. hydei*. No nacieron adultos de *D. pavani*. Se observó exclusión ecológica entre *D. melanogaster* y *D. simulans* ya que de un fruto determinado nació una u otra de estas especies. De menos del 1 % de los frutos nacieron ambas especies.

Los datos indican predominio de poblaciones de especies de *Drosophila* cosmopolitas. Unos pocos individuos eran de la especie endémica chilena *D. pavani*. Estaba ausente la especie colonizadora *D. subobscura*, abundante en Chile hace algunos años atrás. FONDECYT 1020130.

FRECUENCIAS ALÉLICAS PARA 12 STRS EN DOS POBLACIONES BOLIVIANAS. (Allele Frequencies for 12 STRs in two Bolivian populations).

Cifuentes L¹, Jorquera H.², Acuña M¹, Ordóñez J², Sierra A.N.⁴

¹Programa de Genética Humana, ICBM, F. de Medicina. U. de Chile lcifuent@med.uchile.cl ²Genética y Tecnología Ltda. Santiago, ³Laboratorio Gen y Vida, La Paz, Bolivia y ⁴Laboratorio de Análisis Clínico Dr. Zuna Ltda. Santa Cruz, Bolivia.

Entre 1999 y 2005 se estudiaron entre 84 y 176 individuos adultos no emparentados que solicitaron estudio de paternidad en las ciudades de La Paz y Santa Cruz, Bolivia. Se extrajo DNA a partir de leucocitos con el método de Comey et al. Los STRs vWA, CSF1PO, TPOX y TH01 analizados antes del 2000 se tipificaron por PCR, separación de los fragmentos en gel de poliacrilamida al 6 % y tinción con nitrato de plata. Para aquellos estudios posteriores al año 2000 se estudiaron los STRs D3S1358, vWA, FGA, D8S1179, D21S11, D18S51, D5S818, D13S317, D7S820, TH01, TPOX y CSF1PO mediante amplificación utilizando el kit Profiler Plus de Applied Biosystems y análisis de los fragmentos de DNA mediante electroforesis capilar en un analizador automático ABI PRISM 310. Las frecuencias alélicas se estimaron por conteo directo y se compararon con otras poblaciones. Las frecuencias alélicas no difieren entre las muestras de La Paz y Santa Cruz, encontrándose ambas en equilibrio genético de Hardy-Weinberg con una heterocigosidad observada entre 63 y 92 %. Las frecuencias alélicas de la muestra boliviana en su conjunto difieren significativamente de las frecuencias alélicas encontradas en la población mixta chilena en algunos STRs.

MARCADORES MOLECULARES EN *Merluccius australis* DE LA PESQUERÍA SUR - AUSTRAL. (Molecular markers in *Merluccius australis* of the south austral fishery).

¹Astete, S; ¹R. Galleguillos; ²A. Aguirre; & ³R. Céspedes. ¹Laboratorio de Genética y Acuicultura. Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas. Universidad de Concepción. Casilla 160-C. Concepción. sastete@udec.cl ²Facultad de Ciencias del Mar. Universidad de Valparaíso. ³Instituto de Fomento Pesquero Valparaíso.

La pesquería demersal sur austral que se desarrolla en las aguas interiores de la X a la XII región, esta sustentada principalmente por el recurso *Merluccius australis* el cual ha presentado un significativo deterioro de su biomasa y rendimiento de pesca, alcanzando evidentes estados de sobreexplotación, es por esta razón, que estudios de evaluación poblacional de esta especie y el manejo de sus pesquerías es de gran importancia.

Para este trabajo, se describen de manera general marcadores moleculares a nivel de ADN tanto nuclear (ITS, Calmodulina) como mitocondrial (Citocromo B, NADH). Un total de 206 ejemplares, 60 de la zona Norte y 60 de la Sur de la XII región, además 86 de la X región, se han analizado para el gen calmodulina, con el objeto de analizar la estructura poblacional de la especie.

Cálculos preliminares de parámetros genéticos básicos de las poblaciones de *Merluccius australis* dan como resultados una heterocigosidad ($H=0.09$) y niveles de estructuración genética $F_{st}=0.016$, indicando la presencia de un sola unidad poblacional.

Financiamiento FONDEMA 20174855-0.

VARIABILIDAD GENÉTICA A NIVEL DE MICROSATÉLITES EN *Genypterus blacodes* EN POBLACIONES DE LA PESQUERÍA DEMERSAL AUSTRAL. (Genetic variability in microsatellites of *Genypterus blacodes* in populations of demersal austral fishery).

²Canales, C; ¹S. Ferrada; ¹R. Galleguillos & ³R. Céspedes. ¹Laboratorio de Genética y Acuicultura. Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas. Universidad de Concepción. Casilla 160-C. Concepción. rgalleg@udec.cl. ²Universidad Católica de la Santísima Concepción. ³Instituto de Fomento Pesquero Valparaíso.

El recurso Congrio Dorado junto a la merluza del sur, componen los ítems más importantes de la Pesquería Demersal Austral, siendo explotados tanto por la pesquería artesanal como industrial de la zona. En un intento de establecer las líneas bases para el desarrollo de un manejo adecuado de las poblaciones naturales, es que se está llevando a cabo una investigación para la determinación de stocks de estos recursos.

En el caso del Congrio Dorado, el análisis de discriminación de stock se lleva a cabo mediante el uso de marcadores moleculares especie específicos, tipo microsatélites. 180 ejemplares provenientes desde la zona de la Pesquería Demersal Austral, sur de la X región, y extremo sur y norte de la XII región, han sido analizados aplicando PCR para la amplificación de 3 loci microsatélites. Niveles de variabilidad preliminares de heterocigosidad ($H=0.89$) y Polimorfismo (100%) han sido establecido para cada región analizada, así como también los niveles de estructuración genética mediante el cálculo de los índices F de Wright ($F_{st} = 0.02$).

Financiamiento FONDEMA 20174855-0.

PERFILES RAPD EN *Choromytilus chorus* y *Aulacomya atra* PARA IDENTIFICACIÓN DEL SEXO (RAPD patterns on *Choromytilus chorus* y *Aulacomya atra* in sex identification).

¹Galleguillos, R., ¹Rodríguez, S., ¹Ferrada, S., ¹Encina, M & ²Montoya, R. ¹Fac. Ciencias Naturales y Oceanográficas, ²Fac. Ciencias Biológicas, Universidad de Concepción, Concepción. rgalleg@udec.cl.

La actividad mitilicultora en Chile ha presentado un gran avance en la última década, destacando los recursos Choritos, Choro Zapato y Cholga. En este contexto el proyecto FONDEF AQ0211001, señala la necesidad de desarrollar herramientas útiles de gran resolución, como son los marcadores moleculares en el campo de la identificación de estas especies, análisis de pedigree, trazabilidad de productos o derivados, análisis poblacionales para el establecimiento de planes de manejo e identificación del sexo en estadios de desarrollo temprano, y de genes asociados al desarrollo gonadal y su diferenciación sexual.

El objetivo de la presente investigación es la identificación del sexo mediante técnicas moleculares tipo PCR - RAPD en *Choromytilus chorus* y *Aulacomya atra*. Se ha trabajado con individuos de cada sexo y especie, provenientes de bancos naturales, ensayando con 400 partidores UBC NAPS y 80 Operon. Del total de partidores utilizados, 91 han presentado diferencias en choro zapato y 50 en cholga, finalmente al abrir la *pool* de cada sexo y especie, las presuntas bandas correlacionadas al sexo han perdido especificidad, no observándose hasta esta etapa del estudio la presencia de un marcador sexo específico en las especies bajo estudio. FONDEF AQ 02 I 1001, DIUC 203.031.093-1.0.

MARCADORES ANTROPOLÓGICOS DENTARIOS EN UNA POBLACIÓN ESTUDIANTEL DE RAPA-NUI. (Anthropologic dental markers in a Rapa-Nui student population).

Campusano, C.¹; Lazo, B.¹; Medina, M.C.²; Jara, L.³ y Pizarro, M.X.¹

¹Fac. de Ciencias Universidad de Valparaíso ²Fac. de Ciencias Universidad de Playa Ancha ³ICBM Fac. de Medicina Universidad de Chile.

Estudios biológicos y socioculturales realizados tienden a demostrar que la población de Rapa – Nui es de origen polinésico.

Una alternativa no molecular para estudiar las poblaciones humanas es utilizar sus rasgos dentarios. Estos entregan información útil para caracterizar a una población, conocer su microevolución y su flujo génico.

En el presente trabajo se encuestaron 21 estudiantes del Liceo Lorenzo Baeza de la Isla de Pascua, los cuales cumplían 2 requisitos: a) Edad igual o superior a 14 años y b) Tener ambos apellidos de origen pascuense.

A los estudiantes señalados se les tomó impresión de sus arcadas con alginato, efectuándose el posterior vaciado con yeso piedra. En estos modelos se determinó los Patrones Oclusales en primeros y segundos molares superiores e inferiores. Al mismo tiempo se determinó la presencia o ausencia de Diente en Pala y Tubérculo de Carabelli.

Los valores encontrados para Patrones Oclusales fueron: M₁ superior 95.1 % del tipo 4 y en M₂ 56% fue del tipo -4. En los molares inferiores se encontró que para M₁ el valor fue 86,2 % del tipo Y5 y en M₂ el 85,7 % era del tipo +4.

En cuanto a Diente en Pala, el 71,4 % de los estudiantes presentaba el rasgo y no se encontró Tubérculo de Carabelli .

Los resultados obtenidos nos permiten contribuir a la hipótesis del origen polinésico de la población Rapa-Nui.

IMPORTANCIA DE LA TALLA BAJA EN LA CONSULTA GENÉTICA. (The importance of short stature in the genetics clinic).

Aravena T, Franco G, Mellado C, Pardo A.
Hospital Dr. Sótero del Río, Santiago, Chile
taravena@redclinicauchile.cl

La talla baja (TB) es un problema médico y social de causas heterogéneas, que afecta a un 2-3% de la población. El objetivo del presente estudio es establecer el perfil de los pacientes con TB derivados a la Unidad de Genética del Hospital Dr. Sótero del Río. Se revisaron las ficha clínicas de los pacientes evaluados en dos meses, determinando las características de los pacientes con TB (definida como estatura menor del percentil 3 para la edad según curvas NCHS). Consultaron 190 pacientes, 18% presentaban TB. 19 eran mujeres y 15 varones. La edad promedio de los

pacientes fue de 4 años 6 meses (1 mes - 28 años). 14 pacientes fueron derivados por endocrinología, 7 por neonatología, 7 desde atención primaria y 6 por otras especialidades. Los diagnósticos genéticos fueron: talla baja familiar (5 casos) y constitucional (2 casos), displasias esqueléticas (11 casos: 5 en estudio, 4 hipocondroplasia, 2 acondroplasia), síndromes genéticos específicos (11 casos: síndromes de Noonan, Silver Russell y Cardiofaciocutáneo, entre otros) y síndrome fetal por alcohol y drogas (2 casos). 3 pacientes presentaron anomalías cromosómicas, uno síndrome de Turner y dos alteraciones estructurales.

Una parte importante de los pacientes que consultan en genética presentan talla baja y la evaluación por un genetista debe ser considerada como parte fundamental del estudio del paciente con talla baja.

ANÁLISIS DE MUTACIONES GERMINALES EN EL GEN ATM EN MUJERES CHILENAS CON CÁNCER DE MAMA FAMILIAR. (Analysis of germline mutations in the ATM gene in Chilean women with familial breast cancer).

González-Hormazábal P, Ríos CA, Valenzuela-Labra R, Vargas-Pavez G, Weinberg FA, Castro G, Jara L.
Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. pgonzalez@med.uchile.cl

En Chile el cáncer de mama (CM) presenta la segunda tasa de mortalidad por cáncer. Las mutaciones en los genes BRCA1/2 solo explican alrededor del 15% de los casos con cáncer de mama familiar (CMF), y se postula que otros genes podrían contribuir a la susceptibilidad del CMF. Diversos estudios han propuesto que ATM es un gen clave en el inicio de la tumorigénesis mamaria.

Se diseñaron y estandarizaron los protocolos de análisis para los 62 exones de ATM. En 86 casos con CMF se analizó la secuencia codificante e intrónica circundantes en 12 de los 64 exones de ATM. Se detectaron dos variantes de secuencia. En un individuo se detectó la mutación missense c.378T>A, que cambia ácido aspártico por ácido glutámico en el aminoácido 126. Esta mutación sólo se ha descrito en población africana, en donde presenta alta frecuencia. La segunda variante detectada corresponde a la mutación IVS48-69insATT, la que se ubica en el intrón 47. El 50,5% de los individuos analizados son heterocigotos para esta variante, descrita en la literatura como una variante común en la población caucásica.

A la fecha sólo se ha analizado el 19% de los exones de ATM. Se espera completar el análisis de la secuencia codificante completa de ATM para evaluar si existen mutaciones en este gen que expliquen el CMF en los individuos BRCA negativos.

Financiado por DI enlace FONDECYT 126; Depto. de Postgrado y Postítulo-U. de Chile: Beca PG/46/2004; y CONAC

ANÁLISIS DE MUTACIONES GERMINALES EN RAD51A Y DEL POLIMORFISMO E233G DE RAD51D EN MUJERES CHILENAS CON CÁNCER DE MAMA FAMILIAR. (Analysis of germline mutations in RAD51A and E233G-RAD51D polymorphism in Chilean women with familial breast cancer).

Acevedo ML, González-Hormazábal P, Santibañez E, Jara L.

Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. macevedo@med.uchile.cl

En Chile el cáncer de mama (CM) presenta la segunda tasa de mortalidad por cáncer. Las mutaciones en los genes BRCA1/2 solo explican alrededor del 15% del cáncer de mama familiar (CMF). Otros genes que participan en la reparación del DNA podrían contribuir a la susceptibilidad al CMF. Se ha sugerido que el gen RAD51 se asocia con el desarrollo de CMF, y que la variante E233G RAD51D se asocia con un aumento del riesgo para CM.

La variante RAD51D E233G se analizó en 83 casos con CM, 101 familiares sanos y 58 controles. Además, se analizó la secuencia codificante completa del gen RAD51A (exones 2-10) y sus secuencias intrónicas circundantes en 72 casos con CM familiar.

El polimorfismo E233G no se detectó en los casos ni en sus familiares sanos. Sólo se detectó un control sano heterocigoto de ésta variante, siendo la frecuencia de la variante G en controles de 0,008 (chi-cuadrado 1,44; p: 0,229; OR: 0,00; IC95% 0,000 – 12,20). Sólo en el exón 10 se detectó la mutación 913 A>C en 4 casos. Esta alteración genera un cambio de lisina por asparragina en el aminoácido 304 de la proteína. Esta mutación podría afectar la estructura, funcionalidad y estabilidad de la proteína RAD51.

Financiado por DI enlace FONDECYT 126; Depto. de Postgrado y Postítulo-U. de Chile: Beca PG/50/2004; y CONAC

ALTA FRECUENCIA DE METILACIÓN DEL PROMOTOR DE REPRIMO EN CARCINOMA GÁSTRICO DIFUSO (High frequency of methylation of Reprimo gene promoter in Diffuse-type Gastric Carcinoma).

Díaz, JI., Bernal, C., Corvalán, A.

Laboratorio Biología Molecular, Departamento Anatomía Patológica, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. (corvalan@med.puc.cl)

Reprimo (Rprm) es un nuevo gen, propuesto como supresor de tumores, que ha sido asociado a distintos tipos de cánceres, incluyendo entre ellos al carcinoma gástrico. Rprm estaría asociado con la oncogénesis puesto que es un intermediario en la detención mediada por p53 del ciclo

celular en fase G2. Nosotros evaluamos la inactivación de Rprm a través de la metilación de los islotes CpG presentes en su región promotora. El DNA fue extraído de 26 pacientes con carcinoma gástrico difuso y 13 casos controles, pareados en edad y sexo. Todas las muestras fueron modificadas con bisulfito de sodio y amplificadas por PCR específico para metilación (MSP), tanto para la condición metilada como la no metilada. Las bandas del producto metilado estaban presente en 22 de los casos tumorales (84,6%) y en 3 de los controles (23,1%), dando esto una diferencia significativa entre ambos estados clínicos (p=0,0002). Las bandas no metiladas estaban presentes en el total de los casos, tanto tumorales como normales. Esta diferencia en la frecuencia de metilación de Rprm en los dos grupos estudiados sugiere que este podría ser un posible marcador biológico que perfeccionaría el diagnóstico temprano en carcinoma gástrico difuso. FONDECYT 1030130 de A. Corvalán.

SAGE DE ESTÓMAGO MUESTRA DISTINTOS PATRONES RACIALES. (Stomach SAGE shows distinct ethnic clusters).

Ossandón FJ., Corvalán A.

Depto. Anatomía Patológica, Universidad Católica de Chile, Santiago. corvalan@med.puc.cl.

Actualmente hay un debate acerca de si la raza tiene un significado biológico real en el pronóstico de cáncer. *Theuer et al* mostraron que los asiáticos con un carcinoma gástrico tenían mejor sobrevida que caucásicos tratados de manera similar, lo que apoya la idea de una biología tumoral menos agresiva. El Análisis Serial de Expresión Génica (SAGE) es una aproximación reciente donde todo el transcriptoma es usado para medir niveles de transcritos. Se recopiló trece genotecas públicas de SAGE de estómago para buscar diferencias entre el transcriptoma normal y tumoral. De éstas, 9 provenían de pacientes caucásicos (4 normales y 6 tumores), y 3 de tumores japoneses. Un Análisis Jerárquico de Clusters, con un método de reemplazo de datos aleatorio repetitivo (bootstrap), produjo un árbol de muestras cuyas familias y subfamilias son claramente distintas con una alta confianza (90%-100%). Las 2 ramas principales corresponden a una división entre librerías normales y tumorales. La familia tumoral muestra 2 subfamilias, una contiene todas las genotecas hechas de muestras caucásicas, y la otra contiene todas las genotecas que provienen de muestras japonesas. Este agrupamiento es muy sugerente de una influencia étnica en el transcriptoma de estos tumores. Un Análisis de Correspondencia confirma estos datos. Un Análisis de Significancia para Microarray (SAM) detectó genes específicos diferencialmente expresados entre ambos grupos étnicos tumorales.

Patrocinado por FONDECYT 1030130 a A. Corvalán

DETECCIÓN DE LA MUTACIÓN PROGINS PARA EL RECEPTOR DE PROGESTERONA EN MUJERES CON INFERTILIDAD POR FALLA ENDOMETRIAL. (Detection of the PROGINS mutation of the progesterone receptor in women with endometrial failure infertility).

Figueroa, P., Brito, J., Marin, J.C. Tapia-Pizarro, A.
Facultad de Medicina, Universidad Mayor.

El papel principal del endometrio humano es permitir la implantación embrionaria. Para ello se requiere una adecuada señalización de las hormonas esteroidales ováricas (estradiol y progesterona) sobre este tejido para que adquiera una receptividad adecuada. La presencia de la mutación PROGINS en el gen para el receptor de progesterona ha sido correlacionada con infertilidad por causa desconocida, sugiriendo una falla endometrial. Nuestro objetivo fue evaluar la presencia de la mutación PROGINS en mujeres con infertilidad por falla endometrial.

Se reclutaron tres grupos de mujeres voluntarias: Grupo A= mujeres que fueron previamente receptoras en ciclos de ovodonación, en las que repetidamente no se implantaron los embriones transferidos (n=5), Grupo B=mujeres que fueron previamente receptoras en programas de ovodonación cuyos embriones transferidos se implantaron (n=6) y Grupo C=mujeres con 3 o mas hijos concebidos en forma natural (n=6). En todas las mujeres se determinó la presencia de la mutación PROGINS por PCR, en ADN de sangre periférica.

No se encontraron mujeres homocigotas para la mutación. Sólo 4 mujeres heterocigotas fueron detectadas en los grupos sin falla endometrial. Los resultados obtenidos hasta ahora muestran que la condición homocigota para la mutación no determina falla endometrial y su presencia en mujeres con falla endometrial aún está por dilucidarse.

PESQUISA POR PCR DEL SÍNDROME Xq FRÁGIL EN HOMBRES CON RETRASO MENTAL. (PCR techniques in screening for fragile X syndrome in mentally retarded men).

Morales C, Alliende MA, Curotto B, Cortés F.
Laboratorio de Citogenética Molecular INTA, Universidad de Chile.

El síndrome de Xq frágil es una de las causas más frecuentes de retraso mental (RM) familiar, sin embargo se estima que 50 a 60% de los casos estarían subdiagnosticados, especialmente en población pediátrica donde la expresión fenotípica es inespecífica y variable. La pesquisa normalmente se realiza por análisis citogenético en un cultivo sin ácido fólico inducido con FUDR y en los casos con sitio frágil en Xq27.3 (límite $\geq 5\%$) se determina el tipo de mutación por análisis molecular con Southern blot. Con el propósito de pesquisar un mayor número de casos, se implementó un test de screening basado en PCR.

Se estudiaron 134 hombres con RM sin dismorfias específicas, 108 tenían cariograma, 26 sólo PCR; de estos 4 (3%) casos presentaron un PCR alterado, corroborados por Southern Blot confirmandose una mutación en el gen FMR1. El test basado en PCR no es una herramienta diagnóstica pero es efectivo como método de screening en reemplazo del estudio citogenético en varones con RM, sin historia familiar, por ser más sensible, rápido, de bajo costo y permitir además estimar el número de repetidos CGG. De esta forma se pretende establecer un protocolo más eficiente en la pesquisa de afectados, para estudio y consejo genético de familiares en riesgo.

Financiamiento: Proyecto DI Mult 04/32-2

CARACTERIZACIÓN DE LA MUTACIÓN CYS135ARG DEL GEN p53 EN CÁNCER DE PULMÓN. (Cys135Arg p53 gene mutation characterization in lung cancer).

Aranda M., Díaz V., López E.
Departamento de Biología, Facultad de Química y Biología, Universidad de Santiago de Chile, Casilla 40 Correo 33, Santiago, maranda@usach.cl.

Las lesiones genéticas que dan como resultado un DNA alterado, con una configuración anormal, han revitalizado el campo de la genética del cáncer y se han propuesto numerosos mecanismos para explicarlas.

Las alteraciones del gen supresor de tumor p53, son las alteraciones genómicas más frecuentemente encontradas en cáncer de pulmón de células no pequeñas (NSCLC). En estos pacientes hemos encontrado una mutación no descrita en las bases de datos (Cys135Arg) que produce un cambio conformacional que podría impedir la unión de la proteína al DNA.

El presente trabajo determina el efecto de la mutación encontrada en la proteína p53 alterada en la conformación de uno de los dominios de unión al DNA y del potencial electrostático de superficie, que finalmente podría perturbar la regulación transcripcional, el control del ciclo celular, la reparación de DNA y/o la apoptosis.

Se evaluó la expresión de los exones 5-6, con mutación sitio dirigida Cys135Arg del gen p53, purificando el péptido expresado y ensayando su actividad de unión al DNA.

Como resultado, se obtuvo un producto de PCR de 387 pb, que se insertó en el vector pBAD-TOPO y con él se transformó *E.coli* Top Ten. De 58 colonias transformantes obtenidas, el análisis de ellas mostró que 21 tenían el inserto determinado por purificación "one step" y un número menor el inserto en dirección correcta, determinada por digestión con *Nco* I. La expresión del péptido codificado por los exones 5-6 se indujo con arabinosa, y la unión al DNA se visualizó mediante cambios de la movilidad en gel de poliacrilamida (geles de retardo).

Proyecto DICYT-USACH

DESARROLLO DE SONDAS PARA LA DIFERENCIACIÓN DE CEPAS DE *Saccharomyces cerevisiae* MEDIANTE RFLP. (Development of RFLP probes for *Saccharomyces cerevisiae* strain differentiation).

Guevara, F³., Vásquez, C³., Ganga, A^{2,3}., Cifuentes, V⁴., Martínez, C^{1,3}

¹Departamento de Ciencia y Tecnología de los Alimentos, ²Departamento de gestión Agraria y ³Centro de Estudios en Ciencia y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Santiago de Chile, y ⁴Departamento de Ciencias Ecológicas, Universidad de Chile. (cmartine@usach.cl).

Los hongos levaduriformes poseen gran importancia en procesos industriales, siendo *Saccharomyces cerevisiae* la principal levadura utilizada en la elaboración de alimentos y bebidas alcohólicas.

Mediante técnicas de cariotipo electroforético y RFLP del mtDNA nuestro grupo de investigación ha venido caracterizando el genoma de aislados de esta levadura con interés enológico, ya sean estos nativos, provenientes de otras regiones del mundo o de uso comercial, logrando determinar relaciones de distancia genética entre aislados relacionados geográficamente. Sin embargo, en algunos casos, las metodologías utilizadas han presentado poco poder de diferenciación.

Con el objeto de contar con marcadores más resolutivos se elaboró una biblioteca genómica de una cepa autóctona de *Saccharomyces cerevisiae*, obteniendo sondas de DNA medianamente repetitivo. El empleo de estas sondas, junto con otras obtenidas por medios bioinformáticos y literatura ha permitido diferenciar cepas que a través de RFLP del mtDNA o cariotipo electroforético se presentaban como idénticas.

El uso de secuencias de DNA repetitivo como marcadores moleculares es útil en el análisis de aislados estrechamente relacionados permitiendo reconocer fenómenos de microevolución que comprenden pequeñas variaciones en la estructura genómica de éstos.

Financiado por FONDECYT 1040099

DETECCIÓN DE CLONES DE *TRYPANOSOMA CRUZI* MEDIANTE MICROSATÉLITES EN MUESTRAS SANGUÍNEAS Y PROCEDENTES DE XENODIAGNÓSTICO DE PACIENTES CHAGÁSICOS CRÓNICOS. (Detection of *Trypanosoma cruzi* clones by Microsatellites in blood samples and xenodiagnosis of chronic chagasic patients).

¹Coñeopán, W., ¹Sánchez, G., ²Pichuantes, S., ¹Mundaca, K., ¹Apt W., ¹Zulantay, I., ¹Venegas J.

¹Programa de Biología Celular y Molecular Facultad de Medicina, Universidad de Chile ²Chiron Corporation, USA. gsan@med.uchile.cl

A pesar que varios años atrás se decretó el término de la transmisión vectorial de la enfermedad de Chagas en nuestro país, se calcula que todavía persisten más de 100.000 personas infectadas con el parásito. Muchos de estos casos han derivados en graves problemas cardíacos. Con el objetivo de identificar los clones de *T.cruzi* que están infectando a pacientes chagásicos cardíopatas y no cardíopatas, se procedió a la implementación de una técnica basada en la detección de marcadores nucleares que contienen microsatélites. Con dicho fin, se seleccionaron de la literatura cinco marcadores que fueran altamente polimórficos y con distintas unidades repetitivas, los cuales

correspondieron a: MCLE01, SCLE11, MCLG10, SCLE10 y MCL04. El clonamiento y secuenciación de estos marcadores a partir de tres clones de *T.cruzi* (clones Cutia-cl1, SC43-cl1 y CBB-cl3) nos permitió determinar que los marcadores SCLE11, SCLE10 y MCLG10 son los más informativos pues, usando SCLE11 o SCLE10 se puede fácilmente diferenciar entre clones pertenecientes a *T.cruzi I* y *T.cruzi II*. Si los parásitos corresponden a *T.cruzi II*, de acuerdo al estudio anterior, utilizando el marcador MCLG10 se puede diferenciar si ellos corresponden a la subclasificación: 2d o 2b. Estos resultados son relevantes, pues nos permitirán conocer directamente cuáles son realmente los clones que están infectando a un determinado paciente, sin necesidad de tener que cultivar o amplificar la muestra, evitando una posible alteración de los clones infectantes. En esta presentación se comunica los resultados de cinco muestras de pacientes chagásicos crónicos analizados con los cinco marcadores señalados anteriormente.

Trabajo financiado por Proyecto FONDECYT, N° 1040731

ANÁLISIS MEDIANTE PCR- HIBRIDACIÓN DE LAS CEPAS INFECTANTES DE *TRYPANOSOMA CRUZI* EN PACIENTES CHAGÁSICOS CRÓNICOS. (Analysis by PCR- hybridization of *Trypanosoma cruzi* strains in chronic chagasic patients).

¹Sánchez, G., ²Pichuantes, S., ³Gajardo, M., ¹Coñeopán, W., ¹Rivera, A., ¹Luarte, A.

¹Caviedes, A., ¹Apt W., ¹Zulantay, I., ¹Venegas J. Programa de Biología Celular y Molecular Facultad de Medicina, Chiron Corporation, USA Departamento de Patología Facultad de Odontología Universidad de Chile. gsan@med.uchile.cl

Diversos estudios han demostrado que la reproducción del parásito *Trypanosoma cruzi* es principalmente clonal. Los pacientes chagásicos crónicos pueden haber sido infectados por múltiples contactos con diferentes triatomíneos y estos vectores a su vez haberse alimentado de diferentes individuos infectados. Esto propicia la formación de poblaciones multiclonales en hospedadores y vectores. En el presente trabajo se analizaron las cepas infectantes de *T. cruzi* mediante PCR hibridación. Los parásitos infectantes fueron obtenidos de los triatomíneos utilizados en los xenodiagnósticos (30, 60 y 90 días) aplicados a 29 pacientes chagásicos crónicos. Para la amplificación de minicírculos de kDNA, procedentes de los xenodiagnósticos, se usaron los partidores 121 y 122. Todos los pacientes que se analizaron poseían PCR positivo. Las sondas específicas se obtuvieron mediante clonamiento de segmentos de minicírculos de kDNA procedente de los clones de parásitos Cutia (sondas S119 y S120), CBB (sondas 3a) y SC43 (sonda s123), que pertenecen a las tres principales subdivisiones filogenéticas de *T. cruzi*. Las sondas clonadas fueron marcadas no-radioactivamente mediante unión covalente de fosfatasa alcalina utilizando un «kit» comercial. El estudio mediante estas cuatro sondas, de los clones presentes en deyecciones de triatomíneos, procedentes de xenodiagnóstico aplicados a los pacientes, muestran que éstos están infectados con mezclas de los tres clones. Se concluye que en pacientes chagásicos crónicos chilenos se encuentran múltiples clones, los que pueden ser detectados diferencialmente mediante PCR-hibridación con estas cuatro sondas no-radioactivas.

Trabajo financiado por Proyecto FONDECYT N° 1040731

CAMBIOS EN LA ABUNDANCIA RELATIVA DE *Delftia* sp. EN LA COMUNIDAD BACTERIANA DURANTE LA OPERACIÓN DE SISTEMAS DE LODOS ACTIVADOS. (Changes in the relative abundance of *Delftia* sp. in the bacterial community during the operation of activated sludge systems).

Alfaro, M¹.; Castillo, G². y Carú, M¹

¹Facultad de Ciencias, U. de Chile. ²Facultad de Ciencias Físicas y Matemáticas. U. de Chile
mcaru@codon.ciencia.uchile.cl

El proceso de Lodos Activados es uno de los sistemas de tratamiento de aguas servidas más utilizados para centros urbanos. El diseño y operación de estos procesos ha sido por largos años el objetivo principal de estudio, dejando de lado las variaciones de la microbiota presente en estos sistemas. El comportamiento de la comunidad microbiana durante los procesos de operación puede ser estudiado utilizando marcadores moleculares independientes de cultivo.

El objetivo de este trabajo fue comparar la comunidad bacteriana presente en una planta de tratamiento de aguas servidas y de un reactor a escala de laboratorio mediante la técnica molecular de T-RFLP (Terminal Restriction Fragment Length Polymorphism). El análisis de los electroferogramas de ambos sistemas mostró cambios en la estructura de la comunidad bacteriana, revelado por la frecuencia relativa de los TRFs.

Basado en la secuencia del DNA ribosomal 16S y análisis filogenético se identificó un aislado del género *Delftia*, representado por un TRF que presentó cambios en su abundancia relativa (2-36%) durante la operación de la planta y el reactor.

Los TRFs más representativos podrían servir como base para el desarrollo de bioindicadores con el propósito de evaluar potenciales problemas de operación asociados a un desbalance de las poblaciones microbianas.

Proyecto Fondecyt 1040949

EFFECTO DE LA RIZÓSFERA ACTINORRÍCICA SOBRE LA DIVERSIDAD GENÉTICA DE LA COMUNIDAD BACTERIANA DEL SUELO. (Effect of the actinorhizal rhizosphere on the genetic diversity of the bacterial community of soil).

Farías, F.; Orlando, J y Carú, M.

Laboratorio de Ecología Microbiana, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile. mcaru@codon.ciencia.uchile.cl

Las interacciones entre plantas y microorganismos a nivel de la rizósfera, da origen a una microbiota específica propia de cada especie vegetal. El objetivo de este trabajo fue determinar la diversidad de la comunidad bacteriana en la rizósfera y suelo sin cobertura vegetal. Las muestras de la rizósfera de plantas actinorrílicas (*Colletia hystrix*), no-

actinorrílicas, y suelo sin cobertura se colectaron durante los meses de Mayo y Octubre del 2004 en la localidad de "El Romeral", Cajón del Maipo. Para determinar la riqueza y abundancia de biotipos moleculares de la comunidad bacteriana se utilizó el método de T-RFLP (Terminal Restriction Fragment Length Polymorphisms) utilizando como marcador el rDNA 16S.

El análisis de similitud entre los perfiles de T-RFLP agrupó las muestras según su origen, sugiriendo que hay un efecto rizosférico sobre la composición de biotipos que representan la comunidad bacteriana total. Los agrupamientos observados en los dendrogramas fueron confirmados por análisis de correspondencia. Por otra parte los parámetros edáficos tales como pH, nitrógeno, fósforo y potasio parecen no afectar el agrupamiento de las muestras. Financiamiento: FONDECYT, Proyecto N°1040880

CARACTERIZACIÓN DEL GEN CON IMPRONTA *Peg1/MEST* EN *Tympanoctomys barrerae* Y COMPARACIÓN DE SU SECUENCIA CON ESPECIES RELACIONADAS. (*Tympanoctomys barrerae* *Peg1/MEST* imprinted gene characterization and sequence comparison with related species).

Conejeros, IO.¹, González, C.A.¹, Gallardo, M.H.¹, Paldi, A.²

⁽¹⁾ Instituto de Ecología y Evolución. Facultad de Ciencias. Universidad Austral de Chile. ⁽²⁾ GENETHON, 1 bis rue de l'Internationale, BP60, 91002 Evry, Francia.

La impronta genómica es un fenómeno epigenético que se caracteriza por la expresión monoalélica de un gen en forma dependiente del origen parental del alelo. En ratones, el gen *Peg1/MEST* (Mesoderm Specific Transcript) es de copia única, posee impronta genómica, expresándose desde el alelo paterno.

Estudios anteriores del gen *Peg1/MEST* en *Tympanoctomys barrerae* identificaron al menos tres alelos. De estos, sólo el paterno es expresado en embriones, confirmando el mismo patrón de expresión que en mamíferos diploides.

Se amplificó y secuenció una región de *Peg1/MEST* en *T. barrerae*, *Pipanaoctomys aureus*, *Octomys mimax* y *Octodontomys gliroides*. El fragmento obtenido en *T. barrerae* se marcó con ³²P para rastreo en biblioteca genómica. El DNA del clon aislado fue purificado, caracterizado por mapa físico. El fragmento también fue marcado para los ensayos de Hibridación *In Situ* Fluorescente, en preparaciones metafásicas.

Las secuencias exónicas e intrónicas obtenidas son altamente conservadas, con diferencias puntuales que permiten asociar a las especies según su nivel de ploidía. La filogenia resultante es consistente con otras, obtenidas con marcadores filogenéticos nucleares y mitocondriales.

Fuente de financiamiento: FONDECYT 1010727 y ECOS-CONICYT C01B02.

CARACTERIZACIÓN DE FRAGMENTOS DE LA DISTROFINA EN ROEDORES OCTODÓNTIDOS. (Dystrophin fragment characterization in octodontid rodents).

González CA.¹, Paldi A.², Gallardo MH.¹, Conejeros IO.¹

¹ Instituto de Ecología y Evolución, Universidad Austral de Chile.² GENETHON, 1 bis rue de l'Internationale, BP60, 91002 Evry, Francia

La distrofia muscular de Duchenne (DMD), enfermedad ligada al cromosoma X, produce degeneración muscular progresiva. El gen de la distrofina esta compuesto por 79 exones de una secuencia muy conservada en vertebrados.

Los roedores tetraploides *Tympanoctomys barrerae* y *Pipanaoctomys aureus*, muestran duplicidad del Receptor de Andrógeno, ligado al cromosoma X.

No obstante, estudios recientes de "chromosome painting" descartan la condición tetraploide de *T. barrerae*. Se realizaron alineamientos múltiples de cDNAs de distrofina en vertebrados, se determinaron los territorios presuntivos de sus exones y se diseñaron partidores para amplificar fragmentos del gen (exones 10-11 y exones 40-41) en machos de ambos roedores tetraploides y en organismos diploides estrechamente relacionados.

Las secuencias obtenidas de los exones 40-41 indican la presencia de dos alelos distintos. Dicha duplicidad de secuencias indica que ambas especies poseen dos cromosomas X, resultado que apoya su condición tetraploide y que aporta valiosa información sobre el mecanismo de compensación de dosis. Las secuencias intrónicas son extremadamente conservadas entre las especies analizadas, información no considerada en estudios previos pero de gran interés. Estudios a futuro buscarán la tercera secuencia, resultado que permitirá complementar la condición XXXY descrita para machos de *T. barrerae* por estudios de PCR *in situ*.

Fuente de financiamiento: FNC 1010727 y ECOS-Conicyt C04B05

NÚMEROS CROMOSÓMICOS DE PTERIDÓFITOS SILVESTRES DE CHILE. (Chromosome numbers of wild Pteridophytes from Chile).

Toledo C.¹, Jara-Seguel P.¹, Romero-Mieres M.¹ y Palma-Rojas C.²

¹Facultad de Recursos Naturales, Universidad Católica de Temuco, Casilla 15-D, Temuco. ctoledo@alu.uct.cl

²Facultad de Ciencias, Universidad de La Serena, Casilla 599, La Serena.

El número cromosómico es considerado un carácter importante para evaluar la biodiversidad genómica en plantas. Para pteridófitos, consideramos que los diferentes niveles de ploidía descritos podrían ampliar nuestra visión respecto del grado de diversidad genómica existente en el grupo. Con el objeto de determinar, por primera vez, el número cromosómico de especies chilenas de pteridófitos,

se colectaron esporofitos de nueve especies. Los rizomas se mantuvieron en agua y con aireación constante, para favorecer el crecimiento de raíces adventicias. Después de diez días, raíces de 5 mm de longitud fueron cortadas, tratadas con 8-Hidroxiquinolina 2 mM por 24 h a 8°C, fijadas en etanol-ácido acético por 24 h a 4°C y teñidas con la reacción de Feulgen. Los cromosomas se obtuvieron por aplastado de meristemas radiculares. El conteo de cromosomas mitóticos en pteridófitos chilenos confirma la diploidía previamente descrita para especies de *Equisetum* (2n=216, x=108) y *Blechnum* (2n=66, x=33), así como la poliploidía descrita en *Polystichum* (2n= ca. 328, x=41), *Asplenium* (2n=144, x=36) y *Adiantum* (2n=116, x=29). El número cromosómico del género *Megalastrum* (2n=82, x=41) es por primera vez descrito. Las variaciones en números cromosómicos y la alopoliploidía descritos en pteridófitos serían evidencia de una alta diversidad genómica en estas plantas.

Financiamiento parcial: Proyecto DGIUCT2005-04-02

RELACIONES CITOGENÉTICAS ENTRE ESPECIES DEL GÉNERO LUZURIAGA R. ET P. (LUZURIAGACEAE). (Cytogenetic relationship among species of the genus Luzuriaga R. et P. (Luzuriagaceae)).

Zúñiga C., Jara-Seguel P., Hauenstein E. y Romero-Mieres M.

Facultad de Recursos Naturales, Universidad Católica de Temuco, Casilla 15-D, Temuco. czunigai@alu.uct.cl

El género *Luzuriaga* incluye cuatro especies, tres de ellas se distribuyen en el cono sur de Sudamérica (*L. radicans*, *L. polyphylla* y *L. marginata*) y una especie (*L. parviflora*) habita en Nueva Zelanda. Los datos citogenéticos disponibles para el género son la morfología del cariotipo de *L. parviflora*, la cual presenta un número cromosómico 2n=20 similar al descrito para *L. marginata*. Con el objeto de complementar los antecedentes citogenéticos existentes para el género, se describen los cariotipos de *L. radicans* y *L. polyphylla* y se comparan con aquel documentado para *L. parviflora*. Raíces adventicias fueron tratadas con colchicina 0,05% por 3,5 h, se fijaron en etanol-ácido acético por 24 h a 4°C y se tiñeron con la reacción de Feulgen. Los cromosomas se obtuvieron por aplastado de meristemas radiculares. En fotomicrografías los cromosomas se midieron, recortaron y ordenaron por longitud y forma. *L. radicans* y *L. polyphylla* muestran un número cromosómico 2n=20 y sus cariotipos son asimétricos y bimodales, con cromosomas metacéntricos, submetacéntricos, subteloecéntricos y telocéntricos. Constricciones secundarias fueron observadas en un par de cromosomas subteloecéntricos. Se concluye que las especies de *Luzuriaga* comparten un cariotipo con similitudes en el número y morfología cromosómica, así como en la localización de las constricciones secundarias.

Financiamiento parcial: Proyecto DGIUCT2005-04-02

LAS PROTEÍNAS SCP1 y SCP3 EN LA INSTALACIÓN Y PROGRESIÓN DE LA PRIMERA ONDA MEIÓTICA EN *Mus domesticus* 2n=40. (SCP1 and SCP3 proteins in the installation and progression of the first meiotic wave in *Mus domesticus* 2n=40).

Antonucci, P., Rubio, S., Berríos, M.S. y Fernández-Donoso, R.
Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. (srubio@med.uchile.cl)

La mayoría de los estudios sobre temporalidad y diferenciación de la línea germinal del ratón se han realizado en adultos, utilizando tratamientos que causan desorganización del epitelio germinal y masiva depleción celular. Hemos analizado la evolución natural de la línea germinal, desde el nacimiento hasta el estado adulto de *Mus domesticus* 2n=40-Balb/C, estudiando especialmente la aparición y progresión de las primeras células meióticas, fenómeno sobre el cual existe escasa información.

Por medio de cortes teñidos con PAS-Hematoxilina, se cuantificaron los tipos celulares presentes en cordones y túbulos seminíferos, según su morfología y organización nucleares, identificando las células en profase meiótica mediante la detección inmunocitoquímica de SCP1 y SCP3, ambas proteínas específicas del Complejo Sinaptonémico. Los resultados muestran que la primera onda meiótica coincide con la transformación de cordones en túbulos seminíferos. Este proceso comienza a los 7 días post parto con la aparición de espermatocitos en Leptoteno. A los 35 días se observa la instalación de las asociaciones celulares que configuran los estadios típicos del epitelio seminífero del ratón. Los datos obtenidos para *Mus domesticus* 2n=40-Balb/C, servirán para comparar los parámetros correspondientes entre diferentes razas de ratones homo y heterocigotos Robertsonianos.

Proyecto FONDECYT #1040910.

ORGANIZACIÓN ESPACIAL DE DOMINIOS NUCLEARES EN CÉLULAS SOMÁTICAS DE *Mus domesticus*. (Spatial organization of nuclear domains in *Mus domesticus* somatic cells).

Manterola M, Riquelme D, Berríos S, Fernández-Donoso R.
Programa Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. driquelme@med.uchile.cl.

El núcleo interfásico es un compartimiento altamente organizado. Heterocromatina pericentromérica (cromocentros), centrómeros, telómeros y nucléolo se asocian formando dominios nucleares definidos. La distribución de estos marcadores ha sido estudiada en pocos tipos celulares somáticos en relación al ciclo y diferenciación celular. Se desconoce su distribución y organización en tipos celulares especializados, con diferentes niveles de expresión génica.

Se estudió la distribución y organización de marcadores nucleares en células hepáticas y renales, identificados mediante FISH e inmunocitoquímica, realizando posteriormente reconstrucciones tridimensionales de los núcleos.

Los núcleos hepáticos poseen un radio de 7,7m, 17 cromocentros de tamaño 0,8m conformados por 1 a 5 centrómeros. Tienen 5-6 nucléolos de tamaño regular (2,5m) rodeados de 1-2 cromocentros de mayor tamaño que los no asociados a nucléolo. La distribución de estos marcadores y sus dominios es en todo el espacio nuclear, de preferencia en el central.

Los núcleos renales poseen un radio de 6,3m, 13 cromocentros de tamaño 0,6m, conformados por 4-5 centrómeros. Tienen 3 nucléolos de tamaño regular (1,5m), rodeados de 1-2 cromocentros de tamaño similar a los no asociados a nucléolo. La mayoría de estos marcadores y sus dominios se presentan formando un arco en un hemisferio del espacio nuclear central.

El nucléolo y los marcadores estudiados se organizan en dominios complejos cuya distribución nuclear muestra un patrón tejido específico, probablemente influenciado por el nivel y diferencia de expresión génica.

FONDECYT # 1040910.

APORTE CITOGENÉTICO Y MORFOMÉTRICO A LA TAXONOMÍA DEL GÉNERO *Fissurella* DE ANTOFAGASTA. (Morphometric and Cytogenetic contribution to the Taxonomy of the genus *Fissurella* of Antofagasta).

Pinochet, J., Capetillo, J., y Northland I.

Unidad de Genética, Departamento Biomédico, Facultad Ciencias de la Salud, Universidad de Antofagasta. jpinochet@xasamail.com

La taxonomía de la familia Fissurellidae realizada principalmente utilizando caracteres morfológicos, ha presentado confusiones en su identificación, es así que hasta 1890 se habían propuesto 58 especies de *Fissurella* para las provincias biogeográficas Peruana y Magallánica. Actualmente está representada por trece especies, nueve de estas especies se ubican desde el litoral del Perú hasta Chile Central (Provincia Peruana) y cuatro en la provincia Magallánica (Sur de Chile y Argentina).

Al analizar cariotipos y morfometría de dos especies de *Fissurella* que viven en simpatria (*F. crassa* y *F. limbata*) en Antofagasta (Caleta Constitución), se estableció un 2n = 32 para ambas especies, encontrándose 11 pares similares morfológicamente. La morfología cromosómica es importante para establecer relaciones y evolución en los Gastrópodos, al comparar los cariotipos de ambas especies estudiadas con las de la familia Fissurellidae (Nakamura, 1986) se concluye que la morfología cromosómica más similar es *Macroschima dilatata* y la más diferente es *Tugali decussata*. Estos resultados sugieren la ocurrencia de reordenamientos cromosómicos que habrían cumplido un rol importante en los procesos evolutivos. En la población de *F. crassa* se observó claramente la existencia de dos grupos considerando relaciones de longitudes de la concha, las correlaciones estadísticas muestra que existirían individuos de *F. crassa* con características morfométricas más similares a *F. limbata*.

OGMs EN EL PERÚ Y LA PARTICIPACIÓN PÚBLICA. (GMOs in Peru: Involvement of Public Opinion).

Siles-Vallejos, M.^{1,2} y O. Bracamonte²

Universidad Privada San Juan Bautista¹, Facultad de Ciencias Biológicas, UNMSM², Perú
msilesv@unmsm.edu.pe, obracamonteg@unmsm.edu.pe

En el Perú el debate sobre biotecnología moderna, especialmente la aplicada a la agricultura, está centrado en los beneficios de la misma, pero sin analizar ni los potenciales daños a la salud humana y medio ambiente, ni los aspectos sociales, económicos y éticos.

A nivel científico, existe la percepción que el rechazo ciudadano a las aplicaciones de la biotecnología moderna, en especial la transgénesis, se debe al desconocimiento de los temas científicos-técnicos, sin considerar que éste comienza por la falta de concientización e información adecuada en la materia.

En defensa de la transgénesis, se dice que no tiene mayores efectos sobre la salud humana y el medio ambiente ya que se manipulan genes naturales. Pero no se explica que los genes transferidos, modifican la estructura de un organismo de forma tal que exprese características que no posee naturalmente. Afirmar que no habrá ninguna repercusión sobre la salud humana, medio ambiente y estilo de vida de los ciudadanos es altamente cuestionable.

USO DEL PEZ CEBRA (*Danio rerio*) EN ESTUDIOS DE TOXICIDAD Y GENOTOXICIDAD PARA EVALUACIÓN DE CALIDAD DE AGUAS SUPERFICIALES. (Biological evaluation of surface water quality by toxicity and genotoxicity studies in zebrafish).

Ellahueñe, M.F. Pérez – Alzola, L.P. y Olmedo, M.I.
Centro Nacional del Medio Ambiente, Universidad de Chile, Santiago, Chile mellahuene@cenma.cl

La contaminación de aguas es un problema creciente que puede traducirse en efectos tóxicos para la vida acuática como la terrestre, por lo que se necesita desarrollar bioensayos y buscar parámetros que sirvan como indicadores de la contaminación acuática. En este trabajo, como parte de un proyecto de estudio de contaminación para desarrollar un modelo para el uso de bioindicadores y bioensayos como medida de la condición biológica de un cuerpo de agua, se ha utilizado agua superficial proveniente del río Elqui, IV Región, en una zona agrícola – industrial pisquera. Grupos de siete peces ceбра, fueron sometidos a un estudio de toxicidad aguda según las normas de la OECD. Se evaluaron 5 concentraciones de agua del río Elqui (100, 50, 25, 12,5 y 6,25 %) durante 96 horas, período en el que murieron 4 individuos en cada una de las 3 dosis más altas, y no hubo mortalidad en los otros grupos de tratamiento ni en el grupo control. A los peces sobrevivientes se les extrajo sangre y se realizó una frotis para evaluar efecto genotóxico como presencia de micronúcleos en 2000 glóbulos rojos por individuo. Los resultados muestran que no hay un incremento significativo de micronúcleos en los peces tratados con respecto a los controles.

(Financiado por Proyecto SAG C3731442)