

**XXXIX
REUNIÓN ANUAL
DE
GENÉTICA DE CHILE**

**PROGRAMA Y
RESÚMENES DE COMUNICACIONES**

1 - 2 - 3 de noviembre 2006

Hotel San Martín
Viña del Mar - Chile

CONFERENCIAS

EL DNA MITOCONDRIAL DE *DROSOPHILA* REFUTA AL NEUTRALISMO (The mtDNA of *Drosophila refutes neutralism*).

Valenzuela, C.Y.

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

Examinamos la secuencia de bases del DNA mitocondrial (mtDNA) de *Drosophila melanogaster* (19517bp) para probar la hipótesis de distribución al azar (evolución neutral EN) o casi neutral (ECN) de las bases y la de la influencia de una base sobre las vecinas (dinucleótidos). Estudiamos la distribución de las bases a lo largo de todo el mtDNA y en 10 segmentos consecutivos de 1950bp. La distribución observada y las secuencias de A, T, G, C y de dinucleótidos está muy lejos de la esperada al azar, tanto por EN como por ECN. Los 10 segmentos difieren enormemente tanto en las frecuencias y secuencias de bases como en la proporción de dinucleótidos. Esta heterogeneidad de composición de bases o dinucleótidos hace insostenible EN, ECN como la influencia de vecindario. Estas enormes diferencias dispersas en todo el genoma mitocondrial son solo compatibles con evolución panselectiva.

CRECIMIENTO Y DESARROLLO MAXILOFACIAL. 30 AÑOS DE ESTUDIO.

Palomino Z., H.

Universidad de Chile.

La contribución genética y medioambiental en la forma y tamaño de las estructuras maxilofaciales es conocida. Numerosas patologías tienen su expresión en este complejo y las prevalencias de fisuras labiopalatinas o de alteraciones oclusales constituyen importantes problemas de salud pública.

La cabeza y cara de los vertebrados forman una estructura modular a la que contribuyen una variedad de líneas celulares diferentes. Su desarrollo comprende una secuencia de eventos morfogenéticos coordinados en forma precisa en sentido espacio-temporal, para generar una estructura en la cual todas estas contribuciones modulares sean anatómicamente armónicas y funcionalmente integradas.

Así, posición y tiempo son críticamente importantes durante el desarrollo craneofacial y esta complejidad morfogenética es particularmente sensible a perturbaciones, producto de mutaciones o de teratógenos medioambientales. Un tercio de las anomalías mayores del nacimiento, involucran la cabeza y la cara.

Estudios antropométricos han determinado la existencia de variación entre poblaciones étnicamente diferentes lo que significa variación en patrones de crecimiento y de configuraciones de cráneo y cara, y como consecuencia, diferente frecuencia de alteraciones como fisuras faciales o en anomalías de oclusión.

La caracterización étnica, geográfica o sociocultural realizada en las poblaciones chilenas ha permitido analizar su impacto en el crecimiento maxilofacial.

Con ratones de diferente susceptibilidad a malformaciones, inducidas por teratógenos hemos analizado determinantes moleculares involucrados en el desarrollo normal y patológico de la región como el control molecular en la fusión palatina y son base fundamental para su extrapolación al humano.

Genes de susceptibilidad como *Hox* y *Pax*, relacionados con alteraciones craneofaciales en varios síndromes son resultado de alteraciones de la migración de las células de la cresta neural. La asociación de genes de susceptibilidad en las fisuras maxilofaciales no sindrómicas como el MSX1 y otros ligados al cromosoma 6 ha sido demostrada en nuestro laboratorio. Las maloclusiones dentarias son el mayor problema del desarrollo. Con análisis cefalométricos y craneométricos hemos detectado que las correlaciones entre padres e hijos son mayores en las mediciones esqueléticas en la distocclusión y el prognatismo mandibular, señalando su relación con factores genéticos. Los estudios de riesgo, en familias indican la alta determinación genética subyacente en esta patología.

ADAPTACIONES LOCALES Y VARIACIÓN GENÉTICA ADAPTATIVA EN SALMÓNIDOS: IMPLICACIONES PARA SU CONSERVACIÓN (Local adaptations and adaptive genetic variation in salmonids: implications for conservation).

García de Leániz, C. & Consuegra, S.

Department of Biological Sciences, University of Wales Swansea, Swansea SA2 8PP, UK. c.garciadeleániz@swansea.ac.uk

We critically review the scale and extent of adaptive genetic variation in salmonids with special reference to the Atlantic salmon (*Salmo salar* L.). We recognise three potential sources of adaptive variation: heritable variation in phenotypic traits related to fitness, variation at the molecular level in genes influenced by selection, and variation in the way genes interact with the environment to produce phenotypes of varying plasticity. Of all phenotypic traits examined, variation in body size (or in correlated characters such as growth rates, age of seaward migration or age at sexual maturity) generally shows the highest heritability, as well as a strong effect on fitness. By contrast, the fitness implications of variation in behavioural traits such as aggression, sheltering behaviour, or timing of migration are largely unknown. The adaptive significance of molecular variation in salmonids is also scant and largely circumstantial, despite extensive molecular screening on these species. Adaptive variation can result in local adaptations (LA) when populations live in patchy environments, exchange few or no migrants, and are subjected to differential selective pressures. Evidence for LA in salmonids is indirect and comes mostly from ecological correlates in fitness-related traits, the failure of many translocations, the poor performance of domesticated stocks, results of a few common-garden experiments, and the pattern of inherited resistance to some parasites and diseases. Genotype x environment interactions occur for many fitness traits, suggesting that LA might be important. However, the scale and extent of adaptive variation remains poorly understood and probably varies, depending on habitat heterogeneity, environmental stability and the relative roles of selection and drift. As maladaptation often results from phenotype-environment mismatch, we argue that acting as if populations are not locally adapted carries a much greater risk of mismanagement than acting under the assumption for local adaptations when there are none. As such, an evolutionary approach to salmonid conservation is required, aimed at maintaining the conditions necessary for natural selection to operate most efficiently and unhindered. This may require minimising alterations to native genotypes and habitats to which populations have likely become adapted, but also allowing for population size to reach or extend beyond carrying capacity to encourage competition and other sources of natural mortality.

LOS GENES Y EL MEDIO AMBIENTE EN EL PROCESO DE SALUD/ENFERMEDAD (Genes and environment in the health/ disease process).

Ostrosky-Wegman, P.

Instituto de Investigaciones Biomédicas. UNAM. México D.F. ostrosky@servidor.unam.mx

La clave de nuestras vidas está codificada en la estructura del DNA, en el cual no solo se encuentran las características de nuestro fenotipo sino también nuestro potencial de salud o enfermedad. La secuenciación del Genoma Humano ha permitido descubrir que el 99.9% del DNA es idéntico en todos los individuos. Las diferencias están dadas por el tamaño de las secuencias repetidas, deleciones, inversiones y en particular por los polimorfismos de un solo nucleótido o SNP (por sus siglas en inglés). Se han descrito alrededor de diez millones de SNPs que confieren susceptibilidad a enfermedades complejas como el asma, la diabetes, las enfermedades cardiovasculares, las patologías neurológicas y el cáncer. Estos polimorfismos son también responsables de las diferencias en los efectos terapéuticos y adversos de los medicamentos que se utilizan en el tratamiento de estas enfermedades.

Diversos polimorfismos se han encontrado en los genes de la superfamilia del Citocromo P450 involucrados con el metabolismo de xenobióticos y medicamentos. La presencia de polimorfismos en estos genes hace que algunos de nosotros seamos más sensibles a los tóxicos como el arsénico o a los pesticidas organofosforados y otros seamos incapaces de responder a un medicamento o bien nos intoxicuemos con él. Estudios realizados por nuestro grupo con anfetaminas y paraoxon muestran que también existen diferencias en la susceptibilidad a efectos genotóxicos.

SIMPOSIO Y TALLERES

SIMPOSIO “GENÉTICA Y CÁNCER”

Coordinadora: Patricia Pérez-Alzola

CARCINOGENÉISIS QUÍMICA (Chemical carcinogenesis).

Ostrosky-Wegman, P.

Instituto de Investigaciones Biomédicas. UNAM. México, D.F. ostrosky@servidor.unam.mx

El cáncer es una enfermedad que consiste en la proliferación sin control de células mutadas, la invasión a otros tejidos por estas células y el compromiso de las funciones de los órganos afectados. Tres etapas constituyen el proceso de la carcinogénesis: iniciación, promoción y progresión. Se calcula que el 1% o sea 300 genes están involucrados en la generación de cáncer y que el 10% de los cánceres tienen un origen hereditario, el otro 90% se debe a la interacción de genes con factores ambientales. La Organización Internacional para la Investigación del Cáncer (IARC) ha identificado 87 agentes como carcinógenos humanos. Gran parte de los carcinógenos químicos se han identificado en el ambiente laboral. La caracterización de carcinógenos se lleva a cabo mediante estudios epidemiológicos, bioensayos animales y pruebas de laboratorio que van desde las pruebas con *Drosophila* y *Tradescantia* hasta cultivos de bacterias y células expuestas *in vitro*. A medida que nos alejamos de los estudios epidemiológicos se requiere asumir más para extrapolar los resultados obtenidos al ser humano. Los estudios epidemiológicos son costosos y requieren muestras muy numerosas. La epidemiología molecular es una buena opción que propone el uso de biomarcadores de exposición, de efecto temprano y de susceptibilidad, para monitorear a las poblaciones en riesgo de desarrollar cáncer por la exposición a carcinógenos ambientales. La identificación de marcadores de susceptibilidad permitirá prevenir el cáncer en vez de tratarlo.

GENÉTICA DEL CÁNCER DE MAMA. EXPERIENCIA EN CHILE (Breast cancer genetics. Chilean experience).

Jara, L.

Programa de Genética Humana, Facultad de Medicina, U. de Chile.

El cáncer de mama (CM) es el más común en mujeres en el mundo. En Chile, presenta la segunda tasa de mortalidad por cáncer (13,2/100.000 mujeres). La incidencia ha aumentado desde 16,2/100.000 mujeres en 1998 a 26,2/100.000 el año 2002.

Los genes BRCA1 y BRCA2 son considerados genes mayores de susceptibilidad para CM. Sin embargo, actualmente se propone que existen otros genes que contribuyen a la susceptibilidad del CM familiar, entre estos ATM, CHEK2, RAD51, y RAD51D. En Chile, nuestro grupo identificó mutaciones en BRCA1 y BRCA2, en 94 familias con CM familiar. El 11% de los casos presentaron mutaciones patogénicas en BRCA1 o BRCA2. Además se detectaron 9 variantes de significado desconocido y 23 polimorfismos. En los casos BRCA1/2 negativos, se inició el análisis de mutaciones en los nuevos genes propuestos. En CHEK2 se analizó la mutación 1100delC la que no se detectó en los grupos analizados. En RAD51A se analizó el polimorfismo 135g>c, siendo estadísticamente significativa la frecuencia del alelo 135c en casos versus controles ($p=0.0368$). En RAD51D se analizó el polimorfismo E233G, el cual no se asocia con CM en Chile. En el gen ATM se han detectado mutaciones en 23 casos (19.9%). Cinco casos portadoras de mutaciones en ATM son además BRCA1/2 positivas y presentan diagnóstico temprano. Lo anterior sugiere que las mutaciones en ATM podrían modificar la penetrancia de mutaciones en BRCA1 y BRCA2.

Financiamiento: FONDECYT 1060094; DI Multidisciplinario MULT 05/12-2; y CONAC.

**CARCINOGENÉISIS Y PROTEÍNA P53
(Carcinogenesis and p53 protein).****Aranda, M.**

Departamento de Biología, Facultad de Química y Biología, Universidad de Santiago de Chile, maranda@usach.cl

p53 es una proteína esencial de interconexión entre división celular y mantención de la integridad genómica. Regula la detención del ciclo celular, apoptosis, diferenciación, senescencia y reparación del ADN. En Septiembre 2006, se establece que la protección tumoral de p53 depende de p19^{ARF}, supresor de tumor que no es inducido por daño al ADN sino por la alteración oncogénica del ciclo celular.

En la carcinogénesis molecular p53 presenta más de 12.000 mutaciones puntuales encontradas en diferentes tipos de tumores, que constituyen el mayor banco de datos sobre las variaciones de un gen humano que pueden afectar el tercio central de la proteína (un dominio de unión al ADN que le permite comportarse como activador o represor de la transcripción de genes específicos).

En tumores de cáncer pulmonar de células no pequeñas (NSCLC) encontramos una mutación, en la posición 135 de p53, que involucra el cambio de cisteína por arginina. Para determinar la capacidad de unión al ADN de la mutante C135R, se clonó un fragmento de 387 pb del gen p53 mutante en bacterias (*E. coli* Top10, transformadas con pBAD-TOPO recombinante) y en levaduras (PUK-3B *ade-ura* transformadas con el vector pYES2/CT). La proteína mutante fue sobreexpresada y purificada. Mediante cambios de la movilidad en gel de poliacrilamida (EMSAs) se demostró la incapacidad de la mutante p53 de unirse a una secuencia de respuesta del gen p21. Este resultado está confirmado por simulación molecular y sugiere fuertemente la pérdida de la interacción ADN-proteína necesaria para su funcionamiento.

Proyecto DICYT-USACH.

CROMOSOMAS Y CÁNCER (Chromosomes and cancer).**Astete Alvarez, C.**

Hospital de Niños Luis Calvo Mackenna, Santiago, Chile. castete@manquehue.net

El cáncer es una enfermedad en la cual una célula del organismo ha perdido sus mecanismos de control normales y se divide en forma descontrolada. Las células cancerosas pueden invadir tejidos cercanos y también pueden, a través del torrente sanguíneo y del sistema linfático, propagarse a otras partes del cuerpo (metástasis).

Las células cancerosas se desarrollan a partir de células normales en un complejo proceso denominado transformación.

La transformación celular maligna debe ser definida como una serie de eventos genéticos los cuales están ocurriendo en un clon celular en un número limitado de genes específicos. Estos genes que se alteran deben ser oncogenes o genes supresores de tumor (antioncogenes). Cada cambio genético de base, el cual es un cambio molecular en el DNA, independiente si es asociado con iniciación o progresión del cáncer, puede estar relacionado a un rearrreglo cromosómico. Si la aberración cromosómica está sobre el límite de la resolución del microscopio de luz podrá ser detectada por técnicas citogenéticas convencionales. La observación de puntos de fractura recurrentes en los estudios citogenéticos de los tumores ha permitido identificar genes con un rol importante en oncogénesis.

En la práctica clínica, la identificación de los puntos de fractura comprometidos en un caso dado permite conocer los genes involucrados los cuales pueden estar asociados a un pronóstico conocido lo que se utiliza para una decisión terapéutica más específica.

SIMPOSIO

“ENFERMEDADES METABÓLICAS”

Coordinadora: Erna Raimann

THE LONG ROAD FROM DIAGNOSIS TO TREATMENT ON INBORN ERRORS OF METABOLISM (A CASE STUDY ON MPS I).

Giugliani, R.

Medical Genetics Service, Hospital de Clínicas de Porto Alegre, and Department of Genetics, Federal University of Rio Grande do Sul, Porto Alegre, RS, Brazil. rgiugliani@hcpa.ufrgs.br

Mucopolysaccharidosis I (MPS I) gives a very interesting example about how the understanding of a disease was built step by step on the last 80 years, starting with clinical observations, progressing with the incorporation of several layers of biochemical information, and reaching a clearer though yet incomplete picture when the underlying genetic defects became known. During the 80 years of its history, different clinical syndromes (Hurler, Scheie and Hurler-Scheie) merged into the MPS I spectrum, which seems to have more correlation with the genotype than with the biochemical phenotype, as measured by urinary excretion of glycosaminoglycans (GAGs) and activity of alpha-L-iduronidase in body fluids and cells. Awareness about the biochemical individuality of MPS I was important to allow a precise differential diagnosis with many other related diseases, including other types of MPS, mucopolipidosis and some glycoproteinoses and sphingolipidosis. The understanding of its autosomal recessive inheritance and the availability of a precise biochemical identification allowed prevention of the disease through genetic counseling and prenatal diagnosis. Among the treatment alternatives introduced since the 70's, bone marrow transplantation was the most important until the advent of enzyme replacement therapy (ERT), approved in 2003 in Europe, USA and several other countries. ERT is today the most powerful therapeutic tool for MPS I. However, some problems are still challenging, including the access of patient to treatment, the early identification of patients to allow a more efficient intervention and the development of alternative therapeutic strategies to address more efficiently the bone disease and mainly the CNS manifestations.

EXPERIENCIA EN NUEVOS TRATAMIENTOS DE ENFERMEDADES METABÓLICAS EN CHILE.

Cabello A., J.F.

Neurólogo Infantil, Laboratorio de Enfermedades Metabólicas, INTA, Universidad de Chile. Programa de Formación en Neuropediatría. Hospital Carlos Van Buren. Facultad de Medicina. Universidad de Valparaíso.

En los últimos años hemos sido testigos de importantes avances en el tratamiento de los Errores Innatos del Metabolismo. Lo que hasta hace poco parecían experimentos de ciencias básicas con pobre proyección en la clínica, hoy son terapias disponibles comercialmente para nuestros pacientes.

Quizás el área de las Enfermedades Lisosomales es la que ha sufrido el mayor impacto. Christian de Duve en 1964 sugirió por primera vez que estas enfermedades podrían ser tratadas reemplazando la enzima deficiente. Durante esa década y la siguiente aparecieron “pruebas de concepto” en estudios en cultivos celulares y modelos animales, que permitieron que a principios de los años 90 los primeros pacientes con Enfermedad de Gaucher pudieran recibir enzima purificada desde placentas humanas. Pocos años después, la genética recombinante permitió sintetizar grandes cantidades de enzimas en cultivos de líneas celulares. Hoy en día tenemos disponibles terapias de reemplazo enzimático para pacientes con Enfermedad de Fabry, Mucopolisacaridosis tipo I, II y VI, así como para enfermedad de Pompe. Al mismo tiempo, la terapia de inhibición de sustrato está siendo analizada como una alternativa para algunas de estas enfermedades. Estudios con chaperonas han demostrado interesantes resultados en estudios fase I, y actualmente se desarrollan estudios fase II para la Enfermedad de Fabry. El uso de células madre de sistema nervioso central en el tratamiento de Enfermedades Lisosomales con compromiso neurológico hoy se proyecta como una interesante aproximación.

En Chile, hemos podido acceder en los últimos años a Terapia de Reemplazo Enzimático para pacientes con Enfermedad de Gaucher, Fabry y Mucopolisacaridosis tipo I. Como continuación de estudios clínicos, hoy existen pacientes con Mucopolisacaridosis tipo II y VI recibiendo terapias también en nuestro país.

El esfuerzo conjunto de las Agrupaciones de Pacientes, junto a médicos y las autoridades de Salud, en conjunto con el apoyo de las Compañías que producen estas terapias y desarrollan los protocolos clínicos, han permitido acercar esta realidad a pacientes chilenos.

EXPERIENCIA EN ENFERMEDADES METABÓLICAS EN CHILE, TRABAJO CON AUTORIDADES DE SALUD Y LAS AGRUPACIONES DE PADRES

Raimann B., E.

Unidad de Genética y Enfermedades Metabólicas, INTA, Universidad de Chile. Fax 2941254. Santiago. Chile. eraimann@inta.cl

Chile ha experimentado importante cambio epidemiológico en los últimos 20 años, el que se traduce en una caída de la mortalidad infantil a 7.8/1.000 recién nacidos (RN) vivos. La incidencia global de las Enfermedades Metabólicas es de 1/3.000 RN vivos, esperando 80 nuevos casos por año en Chile. En 1992 el INTA fue nominado Centro de Referencia Nacional para diagnóstico y tratamiento de Hiperfenilalaninemias por el Ministerio de Salud, cubriendo este Programa a todos los RN desde 1998. En 1994 se incluyó por primera vez en la Ley de Integración Social de las Personas con Discapacidad N° 19.284, la investigación en el recién nacido de enfermedades metabólicas. En 2003 La Ley 19.966 sobre Garantías Explícitas en Salud lo confirma. En 2001 la Ley N° 19.779, logró la devolución de impuestos para tratamientos de alto costo para Enfermedades Metabólicas. Siendo estas enfermedades hereditarias y crónicas, requieren de tratamiento de por vida para prevenir sus secuelas. Para lograr este objetivo los padres organizaron Corporaciones de Enfermedades Metabólicas, Gaucher y Fabry, todas con personalidad jurídica.

Ante esta realidad, el Ministerio de Salud amplió para el 2007 los programas de diagnóstico neonatal y de tratamiento para cubrir 8 enfermedades metabólicas dentro del reglamento de Enfermedades Raras en Chile. Para concluir destacamos el trabajo conjunto de Autoridades de Salud, Universidades y Sociedades Científicas, Organismos internacionales como OPS, OMS, empresas y la Sociedad entera para lograr una mejor calidad de vida en los enfermos con errores innatos del metabolismo. Este trabajo se concretó por primera vez en 1 caso que tiene Fenilketonuria y Mucopolisacaridosis 1.

TALLER “FORMACIÓN DE PROFESORES EN CIENCIAS”

Coordinador: José Navarro

Universidad de Chile.

UN ANÁLISIS NACIONAL A LA FORMACIÓN DE PROFESORES DE EDUCACION MEDIA (A national overview on the present training of high school teachers).

Navarro, J.

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

La calidad de los profesores (de ciencia) es fundamental en la formación de quienes serán los futuros ciudadanos. Esta aseveración tan obvia, no lo es al mirar el estado actual de la formación de profesores a nivel nacional. La presente ponencia resume esta situación.

Existen elementos comunes a la formación docente en Chile, que tienen que ver con el Currículo, Cuerpo docente, Instituciones formadoras, Postulantes, estudiantes y Profesores del sistema.

Un análisis de estos aspectos se resume en el siguiente **Perfil Modal:** El dominio de los contenidos en las respectivas especialidades es en algunos casos insuficiente o regular, enseñándose de forma expositiva, poco actualizadas y deficitarias respecto de los sistemas de evaluación. Existe poca disposición para trabajo en grupo y baja autonomía respecto de los programas y escasa iniciativa e intenciones para incorporar innovaciones en los programas.

Básicamente es necesario. i) aumentar la cantidad de profesores de ciencia en los niveles de básica y media, ii) desarrollar una estrategia nacional para el ingreso a las carreras pedagógicas, iii) incentivar la permanencia en el sistema educacional público y iv) mejorar sustancialmente la formación universitaria que reciben los profesores de ciencia.

LA FORMACIÓN DE PROFESORES DE BIOLOGÍA EN LA UMCE (*The training of Biology teachers at UMCE*).

Castañeda-Pezo, P.

Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Básicas, UMCE (pcastane@umce.cl, pcastane00@hotmail.com).

Nuestro país se enfrenta cada día con más fuerza al tema de la "Calidad de la Educación" en todos sus niveles. En este contexto uno de los factores determinantes en mejorar la calidad de la enseñanza de las disciplinas científicas, es la formación de profesores.

La formación de profesores de Biología en la UMCE, está estructurada sobre tres pilares:

La formación en la especialidad y la línea de práctica profesional que están a cargo del departamento de Biología; mientras que el departamento de Educación ofrece un cuerpo común de asignaturas de formación pedagógica. Sin embargo, los departamentos de especialidad se han ido incorporando fuertemente en la formación Pedagógica de sus respectivas carreras. En la línea de especialización, el currículo de Biología se estructura sobre ejes y áreas de intersección favoreciendo así una formación integradora, ofrece opciones complementarias a las asignaturas de carácter obligatorio, con lo cual se amplía y profundiza la línea de especialización. La malla curricular ha tratado de equilibrar los contenidos disciplinarios con las metodologías de enseñanza, entendiendo que el *saber pedagógico* es el resultado de estos dos aspectos indisolubles en la realidad.

LA CIENCIA Y LA EDUCACIÓN DESDE LA MIRADA DE UNA DOCENTE DE AULA (*Science and education in high school students. The critical view of a teacher*).

Gómez Provoste, C.

Colegio José Luis Lagrange. La Cisterna. Santiago) carito29@gmail.com

La enseñanza de la Ciencia está asociada al desarrollo del pensamiento reflexivo y crítico al cual aspira la Escuela como institución formadora. Por otra parte, la Ciencia como tal, está asociada al desarrollo y avance del país. Estas entre otras razones hacen preguntarse ¿qué tipo de enseñanza están recibiendo los(as) jóvenes en nuestro país y qué factores problematizan el logro de los objetivos deseados?

La respuesta a estas preguntas no es fácil. Lo más fácil de saber es que se debe enseñar; es decir, los contenidos mínimos obligatorios entregados por el MINEDUC. Poco o nada se sabe respecto a cómo el profesor(a) entrega estos contenidos, con qué profundidad, metodología, tiempo empleado, modos de evaluación, etc. Solo a modo de ejemplo, en el caso del subsector de las ciencias el tiempo asignado corresponde a dos horas semanales en Enseñanza Media. La relación entre contenidos mínimos y tiempo asignado no se condice con la extensión de los contenidos, la ausencia de laboratorios y apoyo técnico al interior de los establecimientos educacionales.

Se hace necesario implementar algunas medidas que contribuirán a mejorar el proceso de enseñanza: trabajar en forma integrada por departamentos, optimizar el tiempo teniendo una mirada horizontal de los programas, determinar profundidad de contenidos y por último, aumentar las horas designadas a ciencias.

PROGRAMA DE FORMACIÓN DE FORMADORES DE COMPETENCIAS DE CIENCIA, TECNOLOGÍA E INNOVACIÓN (*Formation program of monitors that qualify persons to be competent in science, technology and innovation*).

Villarrú, A.

Programa EXPLORA – CONICYT. avillarru@conicyt.cl

Una formación integral de ciudadanos(as) implica que las personas sean capaces de razonar, debatir, producir, convivir y desarrollar al máximo su potencial creativo. Estas capacidades se vinculan con el ámbito de la ciencia, tecnología e innovación.

Existe evidencia suficiente en la experiencia internacional y nacional, que permite identificar un conjunto de competencias que representan un 'saber', un 'saber hacer', un 'saber actuar' y un 'saber comprender', susceptibles de integrarse en un modelo de aprendizaje transferible a la comunidad educativa (docentes, jóvenes, niños, apoderados y público en general). Las competencias de CTI enfatizan el desarrollo de ciertas habilidades y actitudes, sin que ello excluya los contenidos temáticos propios de las distintas disciplinas.

De esta manera, al 2010 el Programa Explora espera haber contribuido significativamente al desarrollo de las competencias de CTI de niños y jóvenes en edad escolar, a través del diseño e implementación de un Programa de Formación de Formadores de Competencias CTI, de carácter nacional.

Este Programa consta de 5 componentes: diseño y transferencia metodológica de un modelo de CTI, desarrollo y validación de materiales didácticos para el docente y alumno, desarrollo de capacidades en formadores, implementación de un sistema de seguimiento y monitoreo, evaluación de impacto.

Durante el primer semestre del año 2007 se desarrollará un piloto con 200 formadores de todas las regiones del país.

TRABAJO DE INCORPORACIÓN

CONSANGUINIDAD Y DEPRESIÓN ENDOGÁMICA EN DOS POBLACIONES DE SALMÓN COHO DOMESTICADAS (Inbreeding and inbreeding depression in two farmed populations of Coho salmon).

Gallardo, J.A.^{1,*} y Neira, R.²

¹ Escuela de Ciencias del Mar, PUCV, Avda. Altamirano 1480, Valparaíso. ² Facultad de Ciencias Agronómicas, Universidad de Chile, Santiago.

Los niveles de consanguinidad y depresión endogámica (DE) fueron estudiados en dos poblaciones de salmón Coho (*Oncorhynchus kisutch*); ambas poblaciones fueron seleccionadas por peso a la cosecha por 4 generaciones usando el modelo animal. Específicamente, nosotros evaluamos si la magnitud de la DE fue modificada por el ambiente social. Adicionalmente, tres tipos de cruzamientos no aleatorios fueron evaluados para controlar la consanguinidad. La selección artificial tuvo como consecuencia directa que entre un 56-76% de los padres de la población base no contribuyeran con sus genes a la cuarta generación. La tasa de consanguinidad fue entre 1-2% por generación. Un significativo efecto de la consanguinidad fue estimado para el índice gonadosomático (-5.3% por cada 100% de incremento de consanguinidad y para el tamaño del cuerpo (-1.56 %). Nosotros encontramos evidencias de que la magnitud de la DE fue modificada por el ambiente social: 1) Enmascaramiento: En pequeños grupos de peces (N=20), peces grandes y dominantes pero consanguíneos, cultivados con peces pequeños y subordinados no consanguíneos, mostraron la misma tasa de crecimiento que peces grandes y dominantes no consanguíneos, cultivados con peces pequeños y subordinados pero consanguíneos. 2) Magnificación: el número de equivalentes letales sobre supervivencia de juveniles fue 2.7 en ambientes competitivos de alta densidad, pero solo 0.24 en baja densidad. En ambas poblaciones, el esquema de cruzamiento que minimizó la coascendencia promedio del grupo seleccionado fue el método más eficiente en reducir el incremento (15-50%) y la varianza (39-59%) en consanguinidad, de este modo limitando la expresión de la DE.

COMUNICACIONES LIBRES ORALES

LA HISTORIA Y LA FILOGENIA DEL GEN Y LA IMPORTANCIA DE LOS GENES NO TRANSCRIPCIONALES DE LOS EUCARIONTES EN LA ORGANIZACIÓN CROMOSÓMICA, DIFERENCIACIÓN CELULAR Y EVOLUCIÓN (The history and the phylogeny of the gene and the importance of eukaryotic non transcriptional genes in the chromosomal organization, cellular differentiation and evolution).

Frías, D.

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

Existe consenso entre los genetistas y neodarwinistas en definir al gen como a aquellos sectores del ADN que codifican para proteínas. Recientemente se han descrito ARN no codificadores para proteínas y la atención se ha centrado en ellos para explicar herencias no mendelianas y epigenesis. Los genes estructurales y reguladores corresponden solo a un 5% del genoma humano, de manera similar a otros eucariontes, predominando las secuencias repetidas que no transcriben para ningún ARN, al cual, en general, no se le ha asignado un rol preponderante, denominándosele ADN chatarra. Los genes estructurales estarían así ubicados en un verdadero desierto genético. Sin embargo, el material genético redundante, en los eucariontes, posee múltiples funciones que se detallan en este artículo.

Además se hace una revisión holística del concepto de gen, desde Mendel hasta la actualidad y se discute sobre la filogenia del gen, desde un supuesto gen desnudo en un ARN primitivo inicial, hasta los genes no transcripcionales existentes en el material genético redundante, poniendo énfasis en la importancia que estos últimos tienen en la organización cromosómica, mitosis, meiosis, diferenciación celular y evolución de los eucariontes.

Proyecto DIUMCE, FIBAS 04/06

ETOLOGÍA DE LA CONDUCTA DE PUPACIÓN DE ESPECIES DE *DROSOPHILA* (Ethology of larval pupation behavior of *Drosophila* species).

Beltramí, M.¹, Medina, M.C.² y Godoy-Herrera, R.³

¹ Depto. Biología, Fac. Ciencias, Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación. ² Universidad de Playa Ancha de Cs. de la Educación. ³ Programa de Genética Humana, ICBM, Fac. Medicina, Universidad de Chile. rgodoy@med.uchile.cl

La conducta de dispersión y selección de habitats de los animales tiene consecuencias para las tasas de natalidad y mortalidad de las poblaciones, es decir la dispersión y la selección de habitats, afectan la dinámica de crecimiento de las poblaciones. Así, es importante conocer las conductas involucradas en dispersión y selección de habitats. Aquí se informa sobre las conductas de larvas de *Drosophila* involucradas en dispersión y selección de sitios de pupación.

Se realizaron estudios de terreno para conocer cómo ocurre la pupación de especies de *Drosophila* en sus sitios naturales de crianza (frutos y cladiolos de tuna fermentados (*Opuntia ficus indica*)). Se identificaron las especies a que pertenecían las pupas y se midió la distancia entre pupas vecinas. Para conocer si las larvas se reconocían, se diseñaron experimentos para observar cómo seleccionaban habitats marcados con sustancias de la propia y de otra especie de *Drosophila*. También se observó la conducta de las larvas en diferentes substratos.

Las larvas de *Drosophila* forman agregaciones de pupas de la misma especie en sus sitios de crianza. Estas agregaciones se forman porque las larvas reconocen a otras como pertenecientes a su misma o a otra especie de *Drosophila*. El reconocimiento se basa en discriminación por olor. Las larvas exploran activamente el habitats antes de formar pupario y en diferentes substratos pueden mostrar diferentes conductas.

La selección de sitios de pupación en *Drosophila* depende de características físicas y químicas de los substratos disponibles y del reconocimiento entre congéneres. Las conductas relacionadas con dispersión y selección de habitats de pupación son plásticas, fácilmente modificables por cambios ambientales. Creemos que durante la historia evolutiva de las especies del género *Drosophila*, se han seleccionado amplias normas de reacción para genotipos que controlan conductas de pupación. DID - ENL 06/7.

FILOGEOGRAFÍA DE *BUFO SPINULOSUS* (ANURA: BUFONIDAE): CONSIDERACIONES HISTÓRICAS SOBRE SU ACTUAL DISTRIBUCIÓN EN CHILE (Phylogeography of *Bufo spinulosus* (Anura: Bufonidae): Historical considerations of their present distribution in Chile).

Méndez, M.A.^{3,*}, Correa, C.¹, Veloso, A.² y Palma, R.E.³

¹ Laboratorio de Genómica Evolutiva, INTA; Universidad de Chile. Casilla 138-11. ² Departamento de Ciencias Ecológicas, Universidad de Chile. ³ Center for Advanced Studies in Ecology & Biodiversity y Departamento de Ecología, Pontificia Universidad Católica de Chile mmendez@inta.cl

Bufo spinulosus presenta un amplio rango distribucional andino, con poblaciones fragmentadas latitudinal y altitudinalmente. En este estudio se examinó la región control del DNA mitocondrial en 191 individuos de 33 poblaciones que representan la totalidad de la distribución de esta especie en Chile, utilizando una combinación de técnicas filogenéticas y filogeográficas.

Los análisis de Máxima Parsimonia (MP), Máxima Verosimilitud (MV) y Análisis de Parsimonia Anidado (NCA), definieron tres clados: Perú- I Región, II Región y Chile central. El escenario histórico propuesto por MP y MV sugiere que los linajes de *Bufo spinulosus* que habitan a 33° S serían más recientes que los encontrados a 18° S. El análisis de SAMOVA concuerda con el NCA al reconocer 11 grupos. Finalmente, los análisis de "Fu's Fs" y de "mismatch distribution" sugieren que las poblaciones de la I Región (> 4.000 m), II Región (Loa-Vilama) y Chile central, experimentaron procesos de expansión poblacional, los cuales fueron más pronunciados en la I Región. Se discuten estos hallazgos considerando la información paleoclimatológica disponible.

Financió: FONDECYT 3000048; 1061256.

IDENTIFICACIÓN DEL ORIGEN DE *EUCALYPTUS GLOBULUS* LABILL EN EL CENTRO SUR DE CHILE MEDIANTE UN MARCADOR MOLECULAR (RAPD) (Identification of the origin of *Eucalyptus globulus* in southern central Chile using a molecular marker (RAPD)).

Espejo, J.¹, Fernández, M.², Ruiz E.³ y Valenzuela, S.²

¹ Programa Magíster Cs. Forestales. U. de Concepción. ² Laboratorio Genómica Forestal. Centro de Biotecnología. U. de Concepción. ³ Departamento de Botánica. U. de Concepción. Email: jespejoc@puc.cl)

Muestras de 19 árboles plus de *Eucalyptus globulus* localizados entre la VIII y IX Región fueron contrastados con 31 árboles seleccionados de poblaciones nativas australianas, a partir de la técnica RAPD-PCR. Se seleccionaron diez partidores polimórficos descritos en la literatura para la especie, de los cuales solamente tres entregaron resultados satisfactorios para las condiciones del laboratorio. De los resultados encontrados se puede establecer que el análisis de agrupamiento (UPGMA) con el programa PAUP (ver 4.0) permite agrupar las poblaciones de Tasmania y las poblaciones del centro sur de Chile en clados distintos. Si bien es necesario emplear un número mayor de partidores, la información entregada en este trabajo abre la posibilidad que las antiguas poblaciones establecidas en la zona centro sur de Chile acepte más de una infusión del complejo *Eucalyptus globulus*.

Agradecimientos a: Forestal Mininco (CMPC Forestal), por su apoyo en las diferentes etapas del presente estudio.

PATRONES DE DIVERSIDAD GENÉTICA DEL DNA MITOCONDRIAL: ¿SELECCIÓN O DEMOGRAFÍA? (Patterns of genetic diversity of mitochondrial DNA: Natural selection or demographic history?).

Silva, A.X.^{1,2} y Poulin, E.^{1,3}

¹ Instituto de Ecología y Biodiversidad, Universidad de Chile, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile. ² Instituto de Ecología y Evolución, Universidad Austral de Chile. ³ Center for Advanced Studies in Ecology and Biodiversity, Pontificia Universidad Católica de Chile. epoulin@uchile.cl

Desde hace una década, el estudio del DNA mitocondrial ha pasado a ser una herramienta esencial en la reconstrucción de la historia demográfica de las especies. Pero recientemente, el uso de este marcador molecular ha sido criticado por algunos autores, proponiendo que la diversidad genética del DNA mitocondrial está sujeta a eventos selectivos impredecibles, cuestionando su utilidad para inferir la historia demográfica de las poblaciones. Para poner a prueba esta hipótesis, analizamos la diversidad genética de la región control (D-loop) en 3 géneros de peces pelágicos (170 individuos por género) del Pacífico Este con distribución antitropical en las costas de Chile y California: jureles (género *Trachurus*), anchovetas (género

Engraulis) y sardinas (género *Sardinops*). Nuestros resultados muestran una clara concordancia entre los patrones de diversidad genética para cada par de especie hermana, indicando que dichos patrones no responden a procesos aleatorios. Finalmente, nuestro estudio apoya el uso del DNA mitocondrial para inferir la historia demográfica en poblaciones naturales.

Agradecimientos: FONDECYT 1040785, BECA PG-2-2005 Universidad de Chile, CONICYT, y Proyecto Anillos ACT38 a C.C. Figueroa.

FILOGEOGRAFÍA, ESTRUCTURA POBLACIONAL E HISTORIA DEMOGRÁFICA DEL GUANACO (*LAMA GUANICOE*) (Phylogeography, population structure and demographic history of the guanaco (*Lama guanicoe*)).

Marín, J.C.¹, González, B.², Bonacic, C.³, Spotorno, A.⁴ y Poulin, E.¹

¹ IEB, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile. ² Facultad de Ciencias Forestales, Universidad de Chile. ³ Facultad de Agronomía e Ingeniería Forestal, PUC. ⁴ Facultad de Medicina, Universidad de Chile. E-mail: jcmarin@uchile.cl

El guanaco es el artiodáctilo silvestre más grande de Sudamérica, con una amplia distribución en ambientes áridos y semiáridos, desde el nivel del mar hasta los 4.500 m. s. n. m. Basados en diferencias morfológicas y su distribución geográfica, se reconocen 4 subespecies: *Lama guanicoe cacsilensis*, *L. g. huanacus*, *L. g. guanicoe* y *L. g. voglii*.

Con el propósito de documentar la estructura genética de 14 poblaciones de guanacos de Perú, Bolivia, Argentina y Chile (N=276), evaluar y determinar la distribución de su diversidad genética, e inferir su historia evolutiva más reciente; analizamos aquí la secuencia parcial de la Región Control del mtDNA y 12 loci microsatélites.

Aunque todos los análisis recogen a *L. guanicoe* como grupo monofilético, no es apreciable una estructura de linajes concordante con los 4 taxa propuestos. Solo la presencia de una mayor diversidad en las poblaciones más septentrionales nos indica la presencia de grandes y estables poblaciones en el pasado. En contraste, la menor diversidad genética y la señal de una reciente expansión demográfica de las poblaciones más australes permiten reconstituir la historia de la recolonización desde el último máximo glacial.

FONDECYT Post-Doctoral 3050046; IEB P05-002.

ESTRATEGIAS DE BÚSQUEDA Y SELECCIÓN DE POLIMORFISMOS DE SUSTITUCIÓN SIMPLE (SNPS) EN ESTUDIOS DE ASOCIACIÓN (Strategies of search and selection of single nucleotide polymorphisms (SNPs)).

Avila, C., Fuentes, P. y Vidal, R.

Trabajo: Laboratorio de Ecología Molecular y Estudios Evolutivos. Universidad de Santiago. claudia.ao@gmail.com

Los polimorfismos de sustitución simple (SNP), corresponden a mutaciones puntuales de sustitución de una base en el ADN. Debido a su carácter generalmente bialélico y a su facilidad en la estandarización y automatización de su genotipado, los SNP corresponden en la actualidad a marcadores ampliamente utilizados en estudios de asociación.

Una de las principales dificultades al comenzar la gran mayoría de estudios de asociación, corresponde a la búsqueda y selección de SNP. Esto se ve reflejado fundamentalmente en organismos modelos, como por ejemplo en humanos, donde hoy en día existen millones de SNP disponibles.

En la actualidad existen varias estrategias para la búsqueda y selección de SNP disponibles en bases de datos genómicas. Sin embargo ninguna de ellas ha probado ser objetivamente superior a otra. Aún más, es bastante frecuente seleccionar SNP previamente evaluados en trabajos anteriores sin claros fundamentos o metodologías.

En el presente trabajo se presenta una aproximación metodológica paso a paso para la búsqueda y selección de SNP a partir de bases de datos genómicas, utilizando herramientas bioinformáticas. Un criterio importante dentro de esta metodología corresponde al de causalidad.

Finalmente, se presentan resultados preliminares de la aplicación de dicha metodología.

DIVERSIDAD HAPLOTÍPICA INTRA E INTERESPECÍFICA EN MIEMBROS DEL GÉNERO *NACELLA* (PATELLOGASTROPODA: NACELLIDAE) EN EL EXTREMO SUR AUSTRAL DE CHILE (Intra and interspecific haplotypic diversity in members of the genus *Nacella* (Patellogastropoda: Nacellidae) in southern Chile).

González, C.A., Cañete, I. y Poulin, E.

Laboratorio de Ecología Molecular, Departamento de Ecología, Universidad de Chile. cagonzalez@uach.cl

Los moluscos pertenecientes al género *Nacella* forman parte de la fauna bentónica somera antártica y subantártica. En base a criterios morfológicos se han descrito ocho especies para la costa chilena y una en Antártica. En función de la riqueza de especies se ha propuesto que el centro de diversificación del género sería la región de Magallanes. No obstante, la alta variabilidad en los patrones de coloración y morfológicos hacen que la taxonomía del grupo sea compleja y elusiva.

Se determinó el grado de diversidad haplotípica en las especies *N. deaurata* y *N. magellanica* y *N. mytilina* provenientes de la región de Magallanes. Para esto, se amplificó mediante PCR un fragmento del gen mitocondrial Citocromo Oxidasa I (COI) de 682pb. De un total de 42 secuencias analizadas se observaron 23 sitios polimórficos, que definen 20 haplotipos distintos. Los resultados de la red de haplotipos no entregan una señal filogenética clara, observándose que las tres especies comparten haplotipos entre ellas.

Estudios futuros pretenden ampliar el muestreo a las restantes especies del género para construir la filogenia completa del género usando marcadores mitocondriales (16S y 12S) y nucleares (18S-5.8S y 28S rDNAs). Junto con esto, se analizaran especímenes de distintos sitios para análisis filogeográficos. Esta información es de vital importancia para estimar los tiempos de divergencia entre la fauna antártica y la fauna del continente sudamericano.

EFECTO DE LA FRAGMENTACIÓN DEL HÁBITAT SOBRE LA DIVERSIDAD GENÉTICA DE *Orestias ascotanensis* (TELEOSTEI: CYPRINODONTIDAE) EN EL ALTIPLANO CHILENO (Habitat fragmentation effect on the genetic diversity of *Orestias ascotanensis* (Teleostei: Cyprinodontidae) in the Chilean Altiplano)

Morales, P.M.^{1,2}, Vila, I.¹ y Poulin, E.^{1,2,3}

¹ Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile. ² Instituto de Ecología y Biodiversidad, Universidad de Chile. ³ Center for Advanced Studies in Ecology and Biodiversity, Pontificia Universidad Católica de Chile. pmmorale@uc.cl

La zona altiplánica de Chile, Perú y Bolivia ha sido afectada por cambios en los niveles de agua durante los ciclos glaciales-interglaciales del Cuaternario. Durante períodos húmedos existieron paleolagos que cubrieron grandes áreas geográficas, mientras que en períodos secos, tal como ocurre actualmente, pasaron a formar lagunas y salares. Para los organismos acuáticos, estas variaciones en los niveles de agua podrían haber tenido consecuencias sobre la cohesión del pool genético de estas especies, al conectarse o separarse distintas localidades y poblaciones. Como modelo de estudio utilizamos a *Orestias ascotanensis*, pez supuestamente endémica del Salar de Ascotán, II región, Chile. Esta especie se distribuye en vertientes aisladas dentro del salar. Intentamos determinar el efecto de la fragmentación de su hábitat sobre su diversidad genética poblacional.

El análisis de la Región Control del ADN mitocondrial mostró una alta diversidad genética. No se observó diferenciación genética entre individuos de dos vertientes cercanas. Sin embargo, una tercera vertiente más alejada se muestra como un grupo diferenciado. Por otra parte, se detectó un alto grado de divergencia entre *Orestias* provenientes de los salares contiguos de Ascotán y Carcote. Con estos resultados podemos concluir que en el pasado habría existido una población de gran tamaño en el Salar de Ascotán que pudo haber generado una alta diversidad genética. Sin embargo, el alto número de haplotipos presentes en poblaciones de tamaño reducido, indicaría que están atravesando actualmente un proceso de reducción poblacional. La existencia de poblaciones genéticamente diferenciadas a escala del salar (~22 km) indica que algunas vertientes se han mantenido aisladas desde el término del último período húmedo. Finalmente, el tiempo estimado de separación de los salares de Ascotán y Carcote superaría los 100 mil años atrás.

Agradecimientos: Instituto de Ecología y Biodiversidad. Beca de Magíster del Proyecto ICM, código P05-002.

VARIABILIDAD GENÉTICA DEL CHORITO MAICO *PERUMYTIUS PURPURATUS* (Genetic variability of the mussel *Perumytilus purpuratus*)

Astorga, M.P.¹, Castro, G.², Toro, J.E.², Guíñez, R.³, Presa, P.⁴, Pérez, M.⁴

¹ Instituto de Acuicultura. Universidad Austral de Chile. Puerto Montt. ² Inst. Biología Marina. Universidad Austral de Chile. Valdivia. ³ Facultad de Recursos del Mar. Universidad de Antofagasta. ⁴ Facultad de Biología. Universidad de Vigo. España. marcelaastorga@uach.cl

El chorito maico *Perumytilus purpuratus* es una especie sésil dominante del intermareal, con una fase planctónica de 14 días, y una distribución desde Santa Cruz en el Atlántico argentino hasta el Ecuador por el Pacífico. A pesar de su importancia ecológica como especie dominante e ingeniero ecosistémico, nada se sabe de su variabilidad y estructuración genético-geográfica. En consecuencia, el conocimiento de la variabilidad genética de esta especie permite abordar el estudio de sus procesos microevolutivos. Este trabajo explora el patrón de distribución de la diversidad genética de *P. purpuratus* en la costa chilena. Para ello, se analizaron 4 marcadores alozímicos polimórficos (Pgi1, Pgm1, Icd1 y Me1) en muestras tomadas en Antofagasta, Puerto Montt y Chiloé.

Se han observado valores elevados de los parámetros genéticos poblacionales i.e. grado de polimorfismo (26%); heterocigosidad media observada (0,46+0,23) y número promedio de alelos por locus (5,25+2,06). Los datos de las frecuencias alélicas muestran una alta diferenciación poblacional ($F_{ST}=0,01$; $P<0,001$), que es congruente tanto con el análisis canónico discriminante, que muestra la segregación de los individuos entre localidades, como con el análisis de asignaciones por verosimilitud. Sin embargo, no se ha observado evidencias de aislamiento por distancia. Se discute el grado de estructuración geográfica observado en relación con las características oceanográficas que presentan las localidades y la duración de la fase planctónica.

FINANCIAMIENTO.- FONDECYT 1050848.

MEJORAMIENTO GENÉTICO DE LA FRUTILLA: ANÁLISIS GENÉTICO MOLECULAR DE ALGUNOS COMPONENTES DE LA CALIDAD DE LA FRUTA EN *FRAGARIA CHILOENSIS* L. DUCH (Strawberry breeding: genetic-molecular analysis of some fruit quality components in *Fragaria chiloensis* L. duch).

Carrasco, B.¹, Saud, G.¹, Figueroa, C.¹, González, G.¹, Moya-León, A.¹, Herrera, R.¹, Muñoz, P.¹, Valdés, J.¹, Moya, M.¹, Retamales, J.B.² y Caligari, P.D.S.¹

¹ Instituto de Biología Vegetal y Biotecnología, Universidad de Talca, 2 Norte 685, Casilla 747, Talca. ² Facultad de Ciencias Agrarias, Universidad de Talca, 2 Norte 685, Casilla 747, Talca. bcarrasc@utalca.cl

Por muchos años los programas de mejoramiento genético frutal han privilegiado caracteres como rendimiento, adaptabilidad a diversas condiciones ambientales y resistencia a plagas y enfermedades. Durante ese período la calidad de la fruta ha sido un carácter que ha recibido muy poca atención, pero actualmente ha tomado mucha importancia. Este es un carácter complejo que puede ser comprendido y manipulado usando una combinación de información bioquímica y genética. El programa de mejoramiento genético de la frutilla utiliza a *Fragaria chiloensis* como modelo debido a sus apreciables atributos organolépticos tales como aroma, sabor y vida postcosecha. Uno de los objetivos del programa es identificar marcadores genéticos asociados a características de calidad, para utilizarlos como criterio de selección. En este trabajo se muestran los principales avances acerca de alguno de los componentes bioquímicos y genéticos que determinan el aroma, color y vida postcosecha de la frutilla chilena.

Agradecimientos: Programa Fragaria Integral U. Talca; Proyecto Fondecyt 1050987; PBCT N°10 y Centro de Investigación en Biotecnologías Silvoagrícolas.

DAÑO GENOTÓXICO EN PEZ CEBRA (*Danio rerio*): INDUCCIÓN DE MICRONÚCLEOS EN ERITROCITOS (Genotoxic damage in Zebrafish (*Danio rerio*): induction of micronuclei in erythrocytes).

Ellahuéne, M.F., Pérez-Alzola, L.P. y Olmedo, M.I.

Centro Nacional del Medio Ambiente- Universidad de Chile, mellahuene@cenma.cl

Las normas secundarias de calidad de aguas superficiales está considerando, además de los parámetros físico-químicos, incluir parámetros biológicos para evaluar la calidad de las aguas superficiales. Dentro de estos, los más usados son aquellos que evalúan la toxicidad, tales como: ensayo de toxicidad agudo en *Daphnia* sp., *Selenastrum capricornutum* y/o *Danio rerio*. Sin embargo, estos ensayos no dan cuenta de la presencia de compuestos genotóxicos que pueden actuar en concentraciones subtóxicas, es por esta razón que proponemos a *Danio rerio* como un sistema que permita evaluar toxicidad y genotoxicidad de aguas

superficiales. En este trabajo presentamos los resultados de la inducción de micronúcleos en eritrocitos de sangre periférica en peces expuestos a dos dosis de metil-metano sulfonato (4 y 8 mg/l) por períodos de tiempo de 3, 5 y 7 días para determinar el tiempo óptimo posttratamiento en que se obtiene la máxima inducción de micronúcleos.

CRECIMIENTO POSTEMBRIONARIO DE LAS ESPECIES ENDÉMICAS *D. PAVANI* Y *D. GAUCHA* Y SUS HÍBRIDOS INTRAESPECÍFICOS (Postembryonic growth in the endemic species *D. pavani* and *D. gaucha*, and their intra-specific hybrids).

Del Pino, F.¹, Muñoz, H.², Medina, M.C.³ y Godoy-Herrera, R.²

¹ Escuela de Psicología, Universidad Academia de Humanismo Cristiano y Universidad Bolivariana, ² Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Casilla 70061, ³ Universidad de Playa Ancha Cs. Educación.

El tamaño corporal es una característica de los animales ligada a la adecuación biológica. En vertebrados e invertebrados, los genes afectan el tamaño corporal alterando la producción de factores de crecimiento o la respuesta de las células a esos factores. Menos conocidos son los mecanismos genéticos que regulan las trayectorias de crecimiento corporal. En este trabajo se presentan datos indicando que la hibridización de poblaciones altera la forma en que crecen individuos híbridos.

Se cruzaron dos poblaciones de *D. pavani* y dos de su especie gemela *D. gaucha* con el fin de obtener híbridos interespecíficos. Emergidas, se colectaron cada 24 h hasta las 192; 3 muestras de 100 larvas por muestra, grupo de genotipos y edad larval. A cada larva se le midió su longitud y peso corporal. Se calculó para cada grupo de genotipos y edad larval el índice de masa corporal, peso / longitud al cuadrado. En total se registraron 19.300 larvas

La hibridización causó profundas fluctuaciones en el desarrollo de las larvas, afectando su masa corporal, tamaño y peso. Comparadas con larvas parentales, las híbridas muestran grandes cambios en las trayectorias de crecimiento, prácticamente desde que se inicia la etapa de larva, culminando con cambios mayores hacia el final de la etapa larval (168 a 192 h de desarrollo). Estos hallazgos sugieren que las poblaciones analizadas tienen un genotipo integrado que controla las trayectorias de crecimiento postembrionario de *D. pavani* y *D. gaucha*. La hibridización parece alterar mecanismos homeostáticos involucrados en crecimiento en masa celular de larvas híbridas. Es así como se originan fluctuaciones en crecimiento, sugiriendo que la hibridización afecta mecanismos moleculares que controlan la respuesta de las células a substancias que regulan el tamaño y/o número de células. DID ENL 06/7.

ORIGEN Y RELACIONES FILOGENÉTICAS DE LAS POBLACIONES DE CARACOLES DE AGUA DULCE ASIGNADAS AL GÉNERO *BIOMPHALARIA* PRESTON, 1910 (GASTROPODA: PLANORBIDAE) DEL ALTIPLANO SUR (Phylogenetic relationships and origin of freshwater snails assigned to the genus *Biomphalaria* Preston, 1910 (Gastropoda: Planorbidae) from Southern Andean High Plateau).

Collado, G.^{1,2}, Patricia Iturra³, Irma Vila⁴ & Marco A. Méndez¹

¹ Laboratorio de Genómica Evolutiva, INTA, Universidad de Chile. ² Laboratorio de Invertebrados Acuáticos, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile. ³ Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. ⁴ Laboratorio de Limnología, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile; Laboratorio de Genómica Evolutiva, INTA, Universidad de Chile. Fono: 02-9781477. g.collado@eudoramail.com

El altiplano Sur es una región altoandina que durante el Terciario y Cuaternario sufrió una intensa actividad volcánica y sedimentaria que modificó su orografía. Consecuentemente, las especies acuáticas fueron fraccionadas en subpoblaciones que quedaron total o parcialmente aisladas por extensas barreras terrestres. En este trabajo se analizaron secuencias de DNA mitocondrial COI y 16S para examinar las relaciones filogenéticas de las poblaciones de caracoles de agua dulce del Altiplano Sur asignadas a *Biomphalaria*. Para la reconstrucción filogenética se utilizaron métodos de máxima parsimonia y máxima verosimilitud usando el programa PAUP*. El análisis muestra que las poblaciones conforman una unidad monofilética por lo que estarían más estrechamente relacionadas entre sí que con las poblaciones neotropicales ubicadas al oriente de los Andes. Como se ha postulado un origen neotropical para el género, el estudio revela la existencia de un clado altiplánico occidental en *Biomphalaria*. Además, la divergencia de las secuencias al interior del clado permite establecer la posible ocurrencia de cinco especies crípticas.

Financiamiento Proyecto Multidisciplinario MULT 05/04-2. DI Universidad de Chile. GAC es becario CONICYT.

RELACIONES FILOGENÉTICAS DE CIERVOS SUDAMERICANOS (ODOCOINAE) BASADO EN SECUENCIAS DEL MTDNA (Phylogenetic relationships of South American deer (Odocoinae) based on mtDNA sequences)

Larco, J.¹, Bonacic, C.², Poulin, E.³ y Marín, J.C.³

¹. Facultad de Ciencias Biológicas, Pontificia Universidad Católica. ². Facultad de Agronomía e Ingeniería Forestal, Pontificia Universidad Católica. ³. LEM, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile. E-mail: jmarin@uchile.cl

Con 40 especies de ciervos distribuidos en el hemisferio norte, en el sudeste Asiático y en Sudamérica, y con una gran diversidad de tamaño, hábitat y conducta, la familia Cervidae constituye el segundo grupo más diverso de Artiodáctilos. En Sudamérica, el grupo está representado por la subfamilia Odocoinae. Tres de sus representantes en Chile son el huemul (*Hippocamelus bisulcus*), la taruca (*Hippocamelus antisensis*) y el pudú (*Pudu puda*).

En este estudio, examinamos la filogenia de los ciervos sudamericanos y evaluamos las relaciones de parentesco entre tarucas y huemules, así como su relación con el resto de los odocoininos. Nuestros resultados son discutidos a la luz de los patrones biogeográficos de estas especies.

A partir de muestras no invasivas de 2 poblaciones de tarucas y 3 de huemules recogidas en terreno, se obtuvo DNA que fue amplificado y secuenciado para dos genes mitocondriales (citocromo *b* y d-loop) con distinta tasa de cambio.

Los resultados del análisis individual y combinado de ambos genes, recogen a todas las poblaciones de *Hippocamelus* como grupo hermano de *Blastoceros* y *Pudu*, mostrando dos linajes que se corresponden con taruca y huemules.

Financiado por Wildlife Trust Grand.

ORIGEN Y PROGRESIÓN DE CAMBIOS CROMOSÓMICOS ROBERTSONIANOS EN POBLACIONES NATURALES DE *MUS DOMESTICUS* (Origin and progression of Robertsonian chromosomal changes in natural populations of *Mus domesticus*).

Berríos, S.¹, Castiglia, R.², Page, J.³, Garagna, S.⁴, Manterola, M.¹, Rubio, S.¹ y Fernández-Donoso, R.¹

¹ Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. ² Università La Sapienza, Roma. ³ Universidad Autónoma de Madrid. ⁴ Università di Pavía. rfernand@med.uchile.cl

La especie *Mus domesticus* se caracteriza por presentar poblaciones naturales con cariotipos Robertsonianos (Rbs) que varían entre $2n=40$ y $2n=22$. Tanto en el origen y progresión de los reordenamientos Rbs, como en la sobreposición de una población Rb con otra portadora del cariotipo ancestral de $2n=40$, se producen heterocigotos que son viables dependiendo del número de trivalentes presentes en los meiocitos. En cambio, en la sobreposición de dos poblaciones Rbs, los heterocigotos que aparecen son escasos y semiestériles y son portadores de cadenas o anillos de polivalentes.

Estudios realizados en microesparcidos y aplastados de espermatozoides por medio de técnicas inmunocitoquímicas en ratones $2n=25$, en híbridos $2n=31$, $2n=32$, $2n=33$ y en los respectivos tipos parentales, así como en híbridos $2n=26$ procedentes de dos poblaciones con distintos reordenamientos, permiten evaluar la compleja combinación de factores que conducen al éxito o fracaso de la propagación de los neocromosomas Rbs. Las observaciones sugieren que, las modificaciones de la arquitectura nuclear que introducen los cromosomas Rbs conjuntamente con alteraciones regulatorias de proteínas meióticas específicas, configuran en cada caso una singularidad. También demuestran la gran flexibilidad de la meiosis que posibilita la introducción de los cromosomas Rbs en la comunidad reproductiva.

Proyectos FONDECYT #1040910 y #7040174.

CONSECUENCIAS GENÉTICAS DE LA REPRODUCCIÓN CLONAL VERSUS SEXUAL EN UN ALGA HAPLOIDE-DIPLOIDE (Genetic consequences of clonal versus sexual reproduction in a haploid-diploid alga)

Guillemin, M.-L., Faugeron, S., Destombe, C., Correa, J.A., Valero, M.

Departamento de Ecología and International Associated Laboratory "Dispersal and Adaptation in Marine Species" (CNRS Francia - PUC Chile), Facultad de Ciencias Biológicas, Pontificia Universidad Católica de Chile, Casilla 114-D, Santiago, Chile. guillemi@sb-roscoff.fr

Investigamos las consecuencias genéticas de una drástica variación en la estrategia reproductiva entre poblaciones naturales y cultivadas de *Gracilaria chilensis* usando loci de microsátelites. Mientras el sexo produce nuevo

genotipos mediante segregación independiente y recombinación, la reproducción asexual consiste en una multiplicación de genotipos idénticos. Sin embargo, existe un fuerte debate acerca de cuáles pueden ser las señales genéticas de una reproducción clonal. Observaciones demográficas sobre inversión en la reproducción sexual indicaron que el ciclo de vida haplo-diploide no es completado en las poblaciones cultivadas de *G. chilensis*, las cuales son compuestas principalmente por individuos diploides. Nuestros análisis moleculares revelaron que las poblaciones clonales tienen baja diversidad genotípica, un fuerte exceso de heterocigotos y desequilibrio gamético comparado con las poblaciones naturales que se reproducen sexualmente. La exactitud de los análisis estadísticos se mantuvo cuando excluimos los genotipos clonales repetidos, indicando que los diferentes estimadores eran robustos para la detección de la clonalidad y confirmando la ventaja de aplicar una aproximación multicriterio.

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE CEPAS SILVESTRES CHILENAS DE *RHIZOBIUM* A POR MEDIO DE RFLP-PCR (Molecular characterization of Chilean wild strains of *Rhizobium* using RFLP-PCR).

Baginsky, C., Cañete, A. y Araneda, C.

Facultad de Ciencia Agronómicas, U. de Chile. cbaginsk@uchile.cl

Las bacterias fijadoras de nitrógeno del género *Rhizobium* son de gran importancia agrícola por establecer simbiosis con plantas leguminosas. Dentro de este grupo, el frejol (*Phaseolus vulgaris* L) es la leguminosa con menor eficiencia de fijación. Con el fin de conocer la biodiversidad de *Rhizobium* en suelos cultivados con frejol en Chile, se llevó a cabo un estudio cuyo objetivo fue caracterizar molecularmente cepas silvestres de *Rhizobium* presentes en la región Centro Sur, a través del marcador molecular RFLP-PCR. La caracterización molecular se realizó sobre un total de 300 aislados. Se utilizaron como control cepas de *R. etli*, *R. tropici* y *R. leguminosarum*. En la mayor parte de los aislados fue posible amplificar un fragmento interno del gen *nodC* de aproximadamente 950 pb, que fue digerido con *Hinf* I. Los patrones obtenidos fueron agrupados en nueve tipos. El patrón predominante fue el tipo G, representado por aislados provenientes de las regiones VI, VII y RM. Este patrón de bandas se encontró muy próximo a *R. etli* y *R. leguminosarum*. Se observó además un grupo de aislados (patrón tipo H) que presentó el mismo patrón que en *R. etli*; en tanto, que otro grupo presentó un patrón de bandas idéntico al de *R. tropici* (patrón tipo L). Estos resultaron estarían indicando la posible presencia de cepas del tipo *R. tropici* y *R. etli* no documentados en Chile.

DI REIN 04/05 Universidad de Chile.

ANILLO CROMOSOMA 15 (Ring chromosome 15).

Castillo Taucher, S., y Dragnic, C.Y.

Sección Genética y Neurología Pediátrica, Hospital Clínico Universidad de Chile

JLC es un niño de 7 meses, primer hijo de padres sanos, jóvenes y no consanguíneos de Santa Cruz de la Sierra, Bolivia.

No hay historia familiar de manifestaciones similares.

Embarazo con hipertensión diagnosticada a los 5 meses de gestación. Cesárea a las 32 semanas, con tratamiento corticoidal previo. Peso de nacimiento: 1.400 g (p2-5), talla de nacimiento: 27 cm, y Apgar: 6/8. Estuvo nueve días en cuidados intensivos.

Diagnósticos: microcefalia, llanto débil y ambigüedad genital.

Ecografía cerebral: hemorragia grado II que mejoró en 2 semanas, quiste del plexo coroideo 0,25 cm.

Evaluación oftalmológica, EEG y 17 hidroxiprogesterona normales.

Ecografía abdominal: riñón único ectópico pélvico.

Cariotipo: 46,XY,r(13)(p11.2q32)/45,XY, -D 90% de células con un anillo, en dos células había 2 anillos.

Rayos X de ambas manos revela hipoplasia bilateral de la 3ª falange en ambos meñiques.

Examen físico a los 7 meses: retardo psicomotor, talla 63 cm (-1SD), peso 5.300g (-2SD) y circunferencia craneana 38 cm (<< p5). Leve plagiocefalia, facies pequeña, nariz ganchuda, boca pequeña, orejas prominentes. Cuello delgado. Sin soplos cardiacos. Abdomen sin visceromegalia. Pene pequeño e incurvado con hipospadias y meato en la base, escroto bifido, criptorquidia izquierda. Clino y camptodactilia en ambas manos. Mancha mongoloide.

Exámenes adicionales, junio 2006: EEG, amonio, plaquetas, Hb y eritrocitos, coagulación, niveles de ácido valproico, función hepática, normales.

Cariotipo: 46,XY,r(15)(p11.2q26)[91]/46,XY,dir dup r (1 5) (p 1 1 . 2 q 2 6) [1 0] / 47,XY,r(15)(p11.2q26),+r(15)(p11.2q26)[3]

Diagnóstico: Anillo cromosoma 15.

ESTUDIO DE AFECCIONES GENÉTICAS EN LA EVALUACIÓN ETIOLÓGICA DE INDIVIDUOS CON DÉFICIT INTELECTUAL QUE ASISTEN A ESCUELAS DE EDUCACIÓN ESPECIAL (Genetic diseases in the aetiology of intellectual disability of patients who attend special education schools)

Cámpora, L.¹, Alliende, M.A.¹, Curotto, B.¹, Toro, J.¹, Castillo, M.¹, Cortés, F.¹, Trigo, C.², Alvarado, C.³, Silva, M.³ y Caru, M.⁴

INTA Universidad de Chile. malliend@inta.cl

Introducción: El Déficit Intelectual (DI), definido como una discapacidad de las funciones cognitivas y adaptativas que se presenta antes de los 18 años, afecta a 2-3% de la población general. Dependiendo del Coeficiente Intelectual (CI) se distingue: DI leve, CI = 50-70, DI moderado CI = 35-50 y DI severo CI < 35. Las técnicas moleculares han permitido aumentar la sensibilidad en la identificación de alteraciones cromosómicas crípticas, siendo el diagnóstico etiológico precoz del DI, fundamental para el consejo genético familiar.

Objetivo: Establecer un diagnóstico etiológico del DI en individuos que asisten a escuelas de educación especial, utilizando un protocolo de tamizaje de enfermedades genéticas especialmente diseñado, y entregar consejo genético familiar.

Resultados: Se realizó examen clínico y psicológico en 102 pacientes, 53 hombres y 49 mujeres con edad promedio de 13 años (5,5-24 años). En ellos se han identificado: Factores Ambientales en 12% de los casos, Síndromes Genéticos en 10%, Aberraciones Cromosómicas en 3.5% y S. Xq frágil en 2.5%.

Conclusiones: Los resultados apoyan la necesidad de establecer una pesquisa temprana de enfermedades de etiología genética entre los niños con DI que asisten a escuelas especiales. Ella posibilitaría un oportuno asesoramiento genético familiar y el surgimiento de nuevas concepciones en el apoyo pedagógico. El protocolo de tamizaje propuesto, resulta una herramienta útil y eficiente al momento del estudio. Financiamiento: DI Mult04/32-2.

PROPORCIÓN DE ALTERACIONES CROMOSÓMICAS ESTRUCTURALES HEREDADAS Y DE NOVO, EN PACIENTES REFERIDOS PARA ESTUDIO CITOGÉNÉTICO PRENATAL Y POSTNATAL (Proportion of inherited and de novo structural chromosomal rearrangements in patients referred for prenatal and postnatal cytogenetic investigation).

Lay-Son, G., Daher, V., Tobella, L., Salazar, S., Sanz, P., Ureta, P., y Castillo, S.

Hospital Clínico Universidad de Chile. glayson@redclinicauchile.cl

El presente trabajo pretende determinar en qué proporción las alteraciones cromosómicas estructurales detectadas en pacientes en estudios pre y postnatales, fueron heredadas u ocurrieron de novo. Se analizaron los cariotipos realizados en el Laboratorio de Citogenética del Hospital Clínico U. Chile, entre agosto de 1980 y agosto de 2006, de sangre periférica; y desde julio de 1990 a agosto de 2006, de sangre de cordón, líquido amniótico, trofoblasto, piel y tendón de Aquiles. Se excluyeron alteraciones citogenéticas estructurales consideradas polimórficas. Se incluyeron los casos en que además del caso índice se hayan estudiado los padres. Si solo se estudió uno de los padres, se consideró "informativo" si el padre analizado era portador de la misma anomalía; y como "no informativo", si el padre estudiado no era portador de esta. Se encontraron 93 casos (20 prenatal y 73 postnatal), de los cuales 12 no eran informativos. Dentro de los 80 casos analizables la proporción heredada / de novo fue 0,44/0,56. Al separar las anomalías como balanceadas y desbalanceadas se obtuvieron proporciones opuestas (0,69/0,31 y 0,31/0,69, respectivamente). Solo en translocaciones robertsonianas la proporción fue 0,38/0,62 y en las recíprocas fue 0,64/0,36. No se encontraron diferencias importantes entre muestras pre y postnatales, considerando que el número de casos era reducido. Consideramos que la información obtenida es de utilidad para complementar la labor de consejería realizada a los padres.

DETECCIÓN DE ABERRACIONES SUBTELOMÉRICAS EN PACIENTES CON RETRASO MENTAL Y DE ETIOLOGÍA DESCONOCIDA (Detection of subtelomeric aberrations in patients with idiopathic mental retardation).

Ureta, P., Curotto, B., Alliende, M.A. y Cortés, F.

Laboratorio Citogenética Molecular INTA Universidad de Chile. Macul 5540, Santiago. bcurotto@inta.cl

Introducción: El retraso mental (RM) es una enfermedad común que afecta entre 2-3% de la población general, sin embargo los factores etiológicos específicos se conocen en +50% de estos pacientes. El cariotipo convencional con una resolución de 5-10 Mb detecta alteraciones cromosómicas en +5% de los individuos con RM no precisado. La citogenética molecular, como FISH y MLPA han mostrado

que los rearrreglos de las regiones subteloméricas son causa del RM, con rangos entre 5%-10% de individuos con RM de moderado a severo y dismorfias, dependiendo de los criterios de selección de los individuos.

Objetivos: Determinar la existencia de rearrreglos subteloméricos (RS) en pacientes referidos al laboratorio de citogenética con diagnóstico de RM y comparar el score clínico proporcionado por Vries y col. entre los pacientes con RS y los individuos normales para esta alteración.

Resultados: El análisis de las de las regiones subteloméricas realizado en 90 pacientes, detectó RS en 8 casos (8.8%): 4 deleciones y 4 alteraciones que involucraron 2 cromosomas.

Conclusiones: Esta prevalencia es consistente con lo publicado con criterios de selección de pacientes similares. Se destaca la importancia de evaluar a los padres de los casos alterados, a fin de investigar el origen de la alteración, posibles polimorfismos y contribuir a la delineación de nuevos fenotipos asociados a rearrreglos específicos.

DATOS GENÉTICO-POBLACIONALES PARA LOS LOCI DE REPETICIONES CORTAS EN TANDEM DEL SISTEMA AMP FISTR PROFILER PLUS® EN LA POBLACIÓN DE VALPARAÍSO (Population Genetics data for the short tandem repeat loci of Amp FISTR Profiler Plus® system in the population of Valparaíso).

Rojo, M., Rojas, S., Manríquez, J., Henríquez-Roldán, C.H., Molina, G.

Laboratorio de ADN Forense. Servicio Médico Legal V Región. Universidad de Valparaíso. Departamento de Estadística. Facultad de Ciencias. Universidad de Valparaíso. Hontaneda 2664. Valparaíso. Lab.biomolecular@uv.cl

Los sistemas de *loci* polimórficos compuestos por 9 *loci* de repeticiones cortas en tandem (STR) son los más utilizados en casos de filiación e identificación. Para conocer los datos genéticos de los *loci* D3S1358, VWA, FGA, Amelogenin, D8S1179, D21S11, D18S51, D5S818, D13S317, D7S820 constituyentes del sistema Amp FISTR Profiler Plus® (Applied Biosystems), fueron seleccionados al azar 50 individuos no relacionados, provenientes de un muestreo complejo, representativo de la población escolar de Valparaíso. La amplificación de los *loci* fue efectuada usando PCR multiplex. La genotipificación se efectuó mediante electroforesis capilar en un ABI310 y análisis mediante el software Gene Mapper® ID. El análisis genético poblacional se efectuó mediante el software Arlequín y Power Stats. Se reportan frecuencias alélicas y genotípicas, heterocigocidad observada, análisis de equilibrio de Hardy-Weinberg y desequilibrio de ligamiento. Se comparan el poder de exclusión, índice de paternidad promedio y poder de discriminación con los calculados datos de conveniencia del servicio médico legal. Las diferencias observadas señalan que las bases de datos generadas de muestras de conveniencia deben ser contrastadas y analizadas con cuidado.

LOCALIZACIÓN SUBCELULAR DE PEX11 β -GFP EN FIBROBLASTOS HUMANOS CONTROLES Y MUTANTES EN GENES PEX3 Y PEX16 (Subcellular localization of Pex11 β -GFP in control and PEX3 & PEX16 mutant human fibroblasts).

Toro, A. y Santos, M.J.

Facultad de Ciencias Biológicas, Pontificia Universidad Católica de Chile. msantos@bio.puc.cl

Los peroxisomas son organelos subcelulares, con un contenido (matriz) y rodeados por una membrana. Las proteínas involucradas en la biogénesis peroxisomal son llamadas “peroxinas”, y “PEX” sus genes. En humanos, mutaciones en los genes PEX producen enfermedades letales, denominadas Afecciones de la Biogénesis Peroxisomal (ABP). Estas exhiben una gran heterogeneidad genética con 14 grupos de complementación distintos. En la mayoría de ellos, los peroxisomas son sustituidos por fantasmas peroxisomales, no obstante, en algunas ABP, las células carecen totalmente de peroxisomas o fantasmas peroxisomales. Estudiamos los fibroblastos de un paciente chileno y una línea comercial que carecen de peroxisomas, y cuyas mutaciones involucran los genes PEX3 y PEX16, respectivamente.

Con el fin de evaluar cómo las mutaciones en los genes PEX3 y PEX16, afectan la localización subcelular de la peroxina PEX11 β (involucrada en la proliferación peroxisomal), transfectamos el gen Pex11 β -GFP en fibroblastos controles o con ABP que poseen fantasmas peroxisomales. En ellos, PEX11 β -GFP se localizó normalmente en los peroxisomas o en los fantasmas peroxisomales y produce una proliferación peroxisomal. En nuestros mutantes con ABP sin peroxisomas, Pex11 β -GFP fue hallada solo en las mitocondrias. Estos resultados sugieren que en la biogénesis peroxisomal, Pex11 β actúa río abajo de Pex3/Pex16, y apoyaría la idea de que ambas peroxinas intervienen tempranamente en la biogénesis peroxisomal.

Financiamiento:FONDECYT-1040792

COMUNICACIONES LIBRES

PANELES

ANÁLISIS DEL CARIOTIPO DE POBLACIONES DE *ALSTROEMERIA HOOKERI* LODD. EN LA VIII REGIÓN, CHILE (Karyotype analysis of populations of *Alstroemeria hookeri* Lodd. from VIII Región, Chile).

Cajas, D., Baeza, M., Ruiz, E. y Negritto, M.

Facultad de Ciencias Naturales, Universidad de Concepción, Concepción. dcajas@udec.cl

Alstroemeria es un género sudamericano con alrededor de 50 especies, distribuidas desde Venezuela hasta Chile y Argentina. En Chile, el género está compuesto por 31-33 especies distribuidas desde el extremo norte hasta la Patagonia. *Alstroemeria hookeri* es endémica de la VII y VIII Región, zona considerada el extremo sur de la máxima diversidad de especies y de altos niveles de endemismo en el país. En esta última Región existen dos sectores de distribución bien definidos, separados por la Cordillera de la Costa, esto es, poblaciones que crecen prácticamente a orillas del mar, entre los 5 y 20 m de altitud en las provincias de Arauco, Concepción y Ñuble y poblaciones que crecen en zonas del interior, entre los 100-150 m de altura, en las provincias de Biobío y Ñuble. El estudio del cariotipo evidencia una clara diferencia entre las poblaciones ubicadas en la costa y en el valle central de la VIII Región, siendo la más notable, la presencia de dos pares de cromosomas metacéntricos grandes (pares 1 y 2) en las poblaciones costeras y de tres pares de cromosomas metacéntricos grandes (pares 1, 2 y 3) en las poblaciones del interior. La diferencia fundamental en el cariotipo de estas poblaciones es el cromosoma 3.

Financiado por DIUC N° 204.111.036-1.0.

DESCRIPCIÓN CLÍNICA DE UNA FAMILIA CON ENFERMEDAD MITOCONDRIAL: MELAS (MELAS: Clinical report of mitochondrial disease in a family).

Blu, A., Escribano, G., Sanz, P.

Sección Genética. Hospital Clínico Universidad de Chile. antonietablu@gmail.com

MELAS es una enfermedad hereditaria causada por una mutación en el DNA mitocondrial, que afecta especialmente al sistema nervioso central y al sistema muscular. Comienza en la juventud y se presenta con grados de severidad variables producto de la heteroplasmia. Se caracteriza por la presencia de: Encefalopatía mitocondrial, miopatía mitocondrial con alteraciones en la biopsia (Fibras Rojas Rasgadas), acidosis láctica, episodios tipo accidentes vasculares, cefalea y vómitos recurrentes, alteraciones auditivas o visuales, Diabetes Mellitus, cardiomiopatías. Las mutaciones más frecuentes son en el gen MT-TL1 (ADN mitocondrial). También puede haber mutaciones en el gen MT-ND5 y otros menos frecuentes. Tienen un pronóstico variable, dependiendo de la gravedad de las manifestaciones y de la precocidad con que estas se presentan.

Se presenta una familia con antecedentes de enfermedad mitocondrial, el propósito es un paciente de sexo masculino, de 22 años, con historia de crisis de pánico y episodios depresivos. Debuta 2 semanas antes con cuadro de náuseas, cefalea y habría tenido un episodio de confusión y alteración de conciencia. Ingresa en estatus no convulsivo, por lo que es manejado en UCI. A la RNM se observan calcificaciones de ganglios basales, en el EEG se detecta estatus epiléptico no convulsivo. Además presenta acidosis láctica. En la biopsia muscular se observan Fibras Rojas Rasgadas, lo cual confirma el diagnóstico. Se encuentra pendiente realizar el estudio molecular.

PASANTÍAS DE ALUMNOS DE ENSEÑANZA MEDIA EN LA UNIVERSIDAD DE CHILE: SALUD BUCAL DESDE UNA PERSPECTIVA GENÉTICA, BIOQUÍMICA Y MICROBIOLÓGICA (Tutorship of students of secondary education in the University of Chile: Oral Health from a genetic, biochemical and microbiological perspective).

Urzúa B.¹, Morales I.¹ Retamales P.¹ Hermosilla G.² Cóccola C.¹ Zurita F.¹

¹ Facultad Odontología. ² Facultad Medicina Universidad de Chile. burzua@uchile.cl

El programa "U. Joven" (EXPLORA-CONICYT), aproxima a los estudiantes de enseñanza media a la investigación científica a través de estadías en la Universidad de Chile. En la Facultad de Odontología se realizó un taller en el cual participaron 18 alumnos del Liceo Nacional de Maipú, en una estadía de 8 sesiones prácticas y 2 de análisis de resultados.

En muestras de saliva los alumnos analizaron concentración de proteínas y perfil electroforético; hicieron recuento de levaduras, bacterias inespecíficas y del grupo

Streptococo; determinaron la capacidad acidogénica de las bacterias; caracterizaron fenotípica y genéticamente los aislados de levadura mediante PCR-RAPD. Los resultados fueron contrastados con índice COPD, de placa, gingival y caries, medidos al inicio del estudio. Se confeccionaron guías, documentos de apoyo para reforzar temas y animaciones para la comprensión de técnicas.

Se observó que existen bandas electroforéticas asociadas con colonización de bacterias y que el índice de caries se relaciona con la capacidad acidogénica de bacterias inespecíficas. El análisis genético mostró que un sujeto presentó tres cepas de *C. albicans* poco relacionadas entre sí y dos sujetos tenían 5 y 2 aislados clonales, respectivamente.

El desarrollo de esta pasantía permitió a los alumnos conocer íntimamente la Universidad y practicar el método científico desde una perspectiva multidisciplinaria en salud oral.

DID Multidisciplinario 05/01-2

Pasantías 2º Congreso "U. joven" EXPLORA-CONICYT.

DAÑO CROMOSÓMICO EN TRABAJADORES AGRÍCOLAS EXPUESTOS A PESTICIDAS (Chromosomal injury in farm workers exposed to pesticides).

Sanz, P.^{1,8}, Moreno, R.^{2,4,7}, Ronco, A.M.³, Bustos, E.⁴, Castillo, S.¹, Tobella, L.¹, Salazar, S.¹, Daher, V.¹, Ojeda, M.E.², Grau, P.⁵, Avalos A.⁶

¹ Hospital Clínico Universidad de Chile. ² Hospital Regional Rancagua; ³ INTA Universidad de Chile. ⁴ ICBM Facultad Medicina Universidad de Chile. ⁵ Seremi Salud. ⁶ Hospital Melipilla. ⁷ SSMSur. ⁸ Hospital San Juan de Dios. psanz@redclinicauchile.cl

Los pesticidas empleados en agricultura tienen efecto tóxico en humanos, pero sus efectos mutagénicos, cancerígenos y reproductivos son poco estudiados. Objetivo definir si las alteraciones cromosómicas inducidas por exposición a pesticidas, pueden emplearse como marcadores de daño en la población.

Realizamos un estudio caso control, con análisis cromosómico y medición niveles de colinesterasa en sujetos expuestos a pesticidas, 24 con antecedentes de intoxicación y 20 expuestos crónicos no intoxicados, y controles respectivos, por sexo y edad.

Las fracturas cromosómicas son más frecuentes entre casos con intoxicación que en solo expuestos, 4,30% sobre 3,20%, a diferencia de sus controles con 2,15% y 1,60%. Alteraciones cromosómicas solo hubo en casos, con OR 4,79; IC95% 1,10 a 20,78, entre intoxicados versus solo expuestos. Todas estas diferencias tienen significancia estadística con $p < 0,05$. Los niveles de colinesterasa fueron normales.

Los resultados evidencian un mayor daño cromosómico en individuos expuestos que en no expuestos, y sugieren un efecto exposición dependiente marcador.

Proyecto DID MULT 04/15-2 y DI Hospital Clínico Universidad de Chile.

ASOCIACIÓN SINDROMÁTICA: POLAND, GOLDENHAR, MOEBIUS, KLIPPEL FEIL. PRESENTACION DE UN CASO CLÍNICO (Syndromatic Association: Poland, Goldenhar, Moebius, Klippel Feil. A clinical report presentation)

Cares, C. y Aravena Cerda, T.

Sección Genética, Hospital Clínico Universidad de Chile, Santiago. carocares@gmail.com

El síndrome de Poland es un defecto muscular congénito, heterogéneo caracterizado por ausencia unilateral de las porciones clavicular y/o esternocostal del músculo pectoral mayor y/o porciones de otros músculos de la pared torácica, de cartílagos o costillas, sin braquidactilia en la mano ipsilateral, hipoplasia de piel y anexos de la pared anterior del tórax, hipoplasia o aplasia unilateral de la mama. Su frecuencia es de 1/20,000 a 1/32,000 nacidos. El síndrome de Poland se presenta en algunas ocasiones asociado a otros síndromes, siendo clásica la asociación con el síndrome de Moebius. Excepcionalmente se han descrito asociaciones con otros síndromes como Goldenhar y Klippel-Feil. Por la asociación que existe entre ellos se plantea una patogenia común: anomalía en la vascularización, durante el desarrollo fetal, acuñándose el término SASDS (subclavian artery supply disruption sequence)

Se presenta la revisión del caso clínico de un paciente de sexo masculino, con asociación sindromática de Poland, Goldenhar, Moebius, Klippel Feil. Como características clínicas presenta a izquierda microsomía hemifacial, microtia, con hipoacusia severa, acortamiento de rama mandibular y parálisis facial. Cuello corto y limitación de movimientos por fusión de C4-C5. Agenesia del pectoral mayor izquierdo, hipoplasia de radio y mano izquierda. Sin antecedentes familiares, se trataría de un caso esporádico. Actualmente paciente se encuentra en tratamiento con rehabilitación multidisciplinaria y manejo máxilofacial.

COEXISTENCIA DE 2 ESPECIES EN TESSARIA ABSINTHIOIDES: TRUPANEA EDWARDSI Y ACINIA MALLOCHI (DIPTERA: TEPHRITIDAE) (Coexistence of 2 species in *Tessaria absinthioides*: *Trupanea edwardsi* y *Acinia mallochii* Diptera: Tephritidae).

Valenzuela, N. y Frías, D.

Instituto de Entomología, Departamento de Biología, UMCE. Av. J.P. Alessandri, 774, Casilla 147, Santiago, Chile. nohev@gmail.com

Según MacArthur cuando coexisten especies con nichos tróficos similares, ocupan un nicho más restringido que si estuvieran solas. Este fenómeno, llamado división de los recursos, es una adaptación evolutiva que reduce los efectos dañinos de la competencia interespecífica. *Trupanea edwardsi* y *Acinia mallochii* son especies que viven asociadas a *Tessaria absinthioides* (Asteraceae). Esta investigación tiene como propósito analizar la distribución estacional de cada especie, con el fin de dilucidar cómo se reparten los recursos para evitar la competencia.

Se colectaron inflorescencias durante la temporada estacional, de diciembre 2005 a abril del 2006 y se disectaron para obtener estados inmaduros. Se realizó un conteo de larvas y pupas de ambas especies. A partir de las pupas se pudo establecer la distribución estacional de ambas especies. Asimismo, se depositaron inflorescencias en cajas de poblaciones de 30 x 50 cm con el fin de obtener imagos de ambas especies y así tener un registro de su emergencia durante la temporada estacional de la planta. Finalmente se calcularon sus medias y se compararon por meses.

Los resultados sugieren que ambas especies coexisten y que tanto sus estados inmaduros como los adultos presentan un desfase temporal, siendo *Trupanea edwardsi* la que ocupa mayoritariamente la planta al inicio de la temporada y luego es reemplazada por *Acinia mallochii*.

Proyecto FIBAS 11-04/06, DIUMCE.

CARACTERIZACIÓN DE LOCI MICROSATÉLITES Y VARIABILIDAD GENÉTICA EN UNA POBLACIÓN DEL CRUSTÁCEO ISÓPODO *EXCIROLANA HIRsutICAUDA*, UN INCUBADOR MARINO ENDÉMICO DE CHILE CON UN AMPLIO RANGO DE DISTRIBUCIÓN GEOGRÁFICA (Characterization of microsatellite loci and genetic variability of a population of the isopod crustacean *Exciorolana hirsuticauda*, an endemic marine brooder of Chile with a wide range of geographic distribution).

Haye, P. A., Marchant, S., y Thiel, M.

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

Exciorolana hirsuticauda es un pequeño isópodo endémico, habita el intermareal de playas de arena desde Hornitos a Chiloé (2.156 Km), y es un buen modelo biológico para representar a las paradójicas especies de incubadores marinos bentónicos con bajo potencial de dispersión y amplios rangos de distribución geográfica. Se hipotetiza que hay una población panmíctica por playa (el nado permite movimientos dentro de la playa), y que entre playas los movimientos migratorios son reducidos y que las poblaciones de la costa de Chile presentan una estructura genética con un fuerte aislamiento por distancia. Incluso es probable que exista el complejo de especies 'hirsuticauda'. En este trabajo se reporta el desarrollo de loci microsatélites para la especie, su caracterización para una población y una comparación entre valores FIS obtenidos con loci microsatélites para invertebrados marinos. Se caracterizan seis loci microsatélites aislados mediante enriquecimiento de librerías genómicas y analizados en 66 individuos provenientes de la bahía de Calfuco (X Región). Se encontraron entre 8 y 22 alelos por locus con solo un locus en equilibrio de Hardy-Weinberg. La heterocigosidad promedio observada y esperada corresponde a 65% y 78%, respectivamente, lo que resulta en un FIS de 0,132. Los valores FIS obtenidos describen a una población panmíctica con tendencia a la endogamia, encontrándose dentro de los rangos observados para otros invertebrados marinos. Los loci caracterizados servirán para analizar la estructura genética intra- e interpoblacional de *E. hirsuticauda* y poner a prueba las hipótesis genéticas y biogeográficas planteadas.

Fuente de financiamiento: proyecto FONDECYT 1051076 de P.A. Haye y M. Thiel.

ASPECTOS GENÉTICOS Y METABÓLICOS DE LA ESPECIALIZACIÓN DE *MYZUS PERSICAE* SOBRE TABACO (Genetic and metabolic aspects involved in the specialization of *Myzus persicae* toward tobacco).

Cabrera-Brandt, M.A., Fuentes-Contreras, E. y Figueroa, C.C.

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

Aunque muchas especies de insectos fitófagos son generalistas, algunas establecen fuertes y no aleatorias relaciones con determinados hospederos. *Myzus persicae* (Sulzer) (Hemiptera: Aphididae) es un áfido generalista que ha desarrollado fenotipos altamente adaptados sobre tabaco (*Nicotiana tabacum* L.).

Para conocer los aspectos genético / metabólicos involucrados en la especialización de *M. persicae* sobre tabaco, se estudiaron y compararon (i) la diversidad genética entre sus distintos hospederos utilizando microsatélites, y (ii) las actividades de enzimas detoxificadoras involucradas en especialización, cuando los áfidos se alimentan sobre distintos hospederos.

Se observó una baja diversidad genética ($D=0.19$) y una alta heterocigosidad ($>70\%$) comparadas con poblaciones sexuales. Sobre tabaco ($n=40$) se identificó un único genotipo, ausente sobre otros hospederos ($n=34$). Se determinaron esterasas, glutatión-S-transferasa y oxidasas de función múltiple en el genotipo especialista en tabaco y en uno generalista, ambos crecidos sobre pimentón y tabaco. Se encontraron diferencias significativas en las esterasas cuando el genotipo especializado se alimenta sobre tabaco. Se sugiere que durante la especialización, ocurriría una diferenciación genética (marcadores neutros) y metabólica (factores de transcripción, enzimas) que le permiten a *M. persicae* alimentarse de una planta altamente defendida (nicotina).

Financiamiento: Proyectos FONDECYT 1050644 y Anillos ACT38 a CCF.

INDUCCIÓN A TRIPLOIDÍA DE MEIOSIS I EN EL OSTIÓN DEL NORTE *ARGOPECTEN PURPURATUS* MEDIANTE 6-DMAP (Induction to triploidy of meiosis I in the northern Chilean scallop *Argopecten purpuratus* using 6-DMAP).

Gallardo, J.¹, Gallardo-Escárate, C.², Von Brand, E.¹ y Palma-Rojas, C.³

¹ Departamento de Biología Marina, Universidad Católica del Norte, Casilla 117, Coquimbo, Chile. ² Departamento de Oceanografía, Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas, Universidad de Concepción, Casilla 160-C, Concepción, Chile. ³ Departamento de Biología, Universidad de La Serena, Casilla 599, La Serena, Chile. cgallard@ucn.cl, jgh001@ucn.cl

La inducción a triploidía en moluscos bivalvos ha sido estudiada ampliamente debido a su utilidad en acuicultura. Comparativamente, los individuos triploides presentan mayores tasas de crecimiento con respecto a los diploides. Debido a que en bivalvos la ovogénesis se encuentra detenida en la profase I, es posible retener la salida de uno de los dos corpúsculos polares para producir un cigoto con tres sets cromosómicos. Diferencias genéticas y fenotípicas han sido atribuidas y discutidas en organismos triploides producidos por meiosis I (MI) o II (MII). En Chile, ostiones triploides han sido obtenidos por MII, no existiendo registros de triploides de MI. El presente estudio muestra la factibilidad de producir ostiones triploides de MI mediante la incubación de los cigotos en 350 μ M de 6-DMAP a los 5 min postfecundación. Concentraciones mayores de 6-DMAP producen anomalía larval y 100% de mortalidad antes de las 24 h postfecundación. Las tasas de crecimiento fueron mayores en triploides de MI en comparación con el grupo control. La condición triploide fue corroborada mediante densitometría por reacción de Feulgen.

GENÓMICA EVOLUTIVA: UNA SÍNTESIS ENTRE GENÉTICA, ECOLOGÍA Y GENÓMICA FUNCIONAL (Evolutionary genomics: The emerging synthesis of genetics, ecology and functional genomics).

Gajardo, C., Santana, P., Sepúlveda, F., Vera, C. y Figueroa, C.C.

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

El reciente desarrollo de la genómica evolutiva está permitiendo estudiar cómo reacciona el genoma de un organismo frente a su ambiente. Representa una estrategia para estudiar adaptaciones locales (especialización), coevolutivas (interacciones evolutivas recíprocas) y de variación genética (marcadores moleculares, QTL s), y permitirá la identificación de los blancos genético-moleculares sobre los cuales actúa la Selección Natural.

Los áfidos son insectos fitófagos ubicuos que constituyen plagas agrícolas; son además, un buen modelo para estudiar procesos de especialización mediados por la planta hospedera. Debido a su reproducción partenogenética

(linajes clonales), se pueden realizar experimentos controlados para comparar distintos genotipos (áfidos) sobre distintas condiciones (plantas). Un primer paso en genómica de la especialización en áfidos, lo constituye la identificación de un grupo de genes candidatos, putativamente involucrados en este proceso adaptativo, a través de estudios de expresión génica diferencial. Utilizando microchips de DNA, se pueden identificar genes de áfidos que estarían siendo regulados por su planta hospedera.

Para esto se requiere construir genotecas de cDNA usando el transcriptoma del áfido. Actualmente, para identificar genes relacionados con la interacción planta-insecto y resistencia a insecticidas, nos encontramos construyendo una base de datos de ESTs de las especies *Sitobion avenae* (F.) y *Myzus persicae* (S.).

Financiamiento: Proyecto Anillos ACT38 a CCF.

VARIABILIDAD GENÉTICA POBLACIONAL DE TRUCHA ARCO IRIS, *ONCORHYNCHUS MYKISS* (WALBAUM, 1792) (Population genetic variability of rainbow trout, *Oncorhynchus mykiss* (Walbaum, 1792)).

Oñate, C. y González, F.

Laboratorio de Genética. Departamento de Biología Celular, Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad de Concepción. Concepción, Chile. conate@udec.cl

Oncorhynchus mykiss fue introducida junto a otros salmónidos en 1905 con fines deportivo-alimenticio con la intención de promover su cultivo y posterior explotación industrial (Duarte et al., 1971). Este mismo autor comenta la excelente aclimatación que ha tenido en aguas cordilleranas retenidas, aunque la especie tiene hábitos migratorios de carácter trófico. Se presenta un estudio sobre la variabilidad genética en *Oncorhynchus mykiss* (Trucha Arco Iris), mediante la técnica de electroforesis de proteínas en gel de almidón. Se analizaron 15 muestras provenientes de las localidades de Laguna Verde, Antuco y Toltén, en las que se logró visualizar los productos enzimáticos de 8 sistemas que dan cuenta de 9 loci presuntivos. De estos 6 fueron monomórficos y 2 polimórficos. Se presentan valores bajos de polimorfismo (P) y heterocigosidad (H) si se considera el conjunto de loci evidenciados. Por otro lado, el análisis estadístico de las pruebas Fst y X2 sugiere que las poblaciones estudiadas se ajustan al modelo propuesto por Hardy-Weinberg y que la ausencia de diferencias entre los patrones genéticos de la especie en los tres lugares (valor $p < 0,05$), así como los valores de identidad genética y distancia genética de Nei, estaría demostrando que se trata de poblaciones muy relacionadas.

Financiado por DIC UEDC 200.031.085-1.0 y 203.031.095-1.0. Grupo de Investigación 03.c1.01.

DIVERSIDAD GENÉTICA DEL ÁFIDO DEL TABACO EN AMÉRICA (Genetic diversity of the tobacco aphid in America).

Zepeda, F., Briones, L.M y Figueroa, C.C.

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

Las especies invasoras constituyen una de las más serias amenazas para la biodiversidad y la economía. Los áfidos (Hemiptera: Aphididae) son insectos fitófagos ubicuos que se reproducen por partenogénesis cíclica, facultativa u obligada, y que pueden constituir plagas agrícolas. *Myzus persicae* (Sulzer) es un áfido generalista pero que sobre tabaco (*Nicotiana tabacum* L.) ha desarrollado una raza altamente adaptada. Esta raza fue descrita en Chile en 1998 siendo responsable de severos daños sobre cultivos de tabaco.

Con el fin de determinar el origen putativo de las poblaciones chilenas de *M. persicae*, se genotipificaron (microsatélites) individuos recolectados sobre tabaco en diferentes poblaciones americanas. Se encontraron 24 genotipos multilocus en EE.UU. (n=35), 2 genotipos en Brasil (n=24), 2 genotipos en Argentina (n=20) y un único genotipo en Chile (n=40). Este último, también se encontró en los otros países, siendo uno de los más frecuentes en EE.UU. y el más frecuente en Brasil.

La correlación entre disminución de diversidad genética con la distancia geográfica entre poblaciones, sugiere una vía de introducción desde Norteamérica al sur, siguiendo un modelo *Stepping stone* aplicado a poblaciones partenogénicas. Además, estos resultados apoyarían la hipótesis de "superclones" en poblaciones asexuales, caracterizados por una alta abundancia relativa y rápida colonización de nuevos hábitat.

Financiamiento: Proyecto Anillos ACT-38 y ECOS/CONICYT C04B01

ALTA PREVALENCIA DEL POLIMORFISMO R952K DEL GEN ATP7B EN LA POBLACIÓN CHILENA, Y ASOCIACIÓN CON NIVELES PLASMÁTICOS DE CERULOPLASMINA (High Prevalence of R952K Polymorphism of ATP7B gene in Chilean Population: Association with plasma levels of ceruloplasmin).

Astudillo, P., Pérez-Bravo, F., Araya, M. y Méndez, M.A.

Laboratorio de Epidemiología Genética, INTA, Universidad de Chile. pastudillo@inta.cl

Diversos polimorfismos han sido descritos en el gen ATP7B, que codifica para una ATPasa transportadora de cobre. Se evaluó la presencia de polimorfismos en este gen, en 76 individuos sanos pero que presentan una respuesta diferencial a la administración de cobre, medida a través de los niveles séricos de la proteína transportadora de cobre ceruloplasmina (Cp), diferenciándose grupos de Cp baja, media y alta.

Se realizó la secuenciación de los exones 6 al 15, comprendiendo distintos dominios de la proteína (segmentos transmembrana, dominio de transducción y generación de ATP). Se detectó la presencia del polimorfismo R952K en el 92% de los individuos analizados. Se observó que de los tres grupos muestreados, los grupos de Cp alta y media presentan un perfil similar, donde la mayor parte de los sujetos estudiados (52,9% en el grupo de Cp medio y 47,6% en el grupo de Cp alto) son homocigotos para este polimorfismo, versus el 33,3% de individuos en el grupo Cp bajo, donde el 61,9% de los sujetos son heterocigotos. Solo seis de los 76 individuos no presenta el polimorfismo, sugiriendo que este es característico de la población chilena y que se encuentra en alta frecuencia.

Financiamiento: CINUT.

ESTUDIO DE LOS CLONES INFECTANTES DE *TRYPANOSOMA CRUZI* PRESENTES EN PACIENTES CHAGÁSICOS CRÓNICOS, MEDIANTE CINCO MARCADORES-MICROSATÉLITES (Microsatellite typing of *Trypanosoma cruzi* clones from Chilean chronic chagasic patients)

Venegas, J.¹, Coñoepan, W.¹, Miranda, S.¹, Pichuantes, S.², Apt, W.¹, Zulantay, I.¹ y Sánchez, G.¹

¹ Programa de Biología Celular y Molecular. Instituto de Ciencias Biomédicas. Facultad de Medicina. Universidad de Chile. ² Chiron Corporation USA. jvenega@med.uchile.cl

Trypanosoma cruzi es el agente etiológico de la enfermedad de Chagas. A pesar de la importancia médica de este parásito, todavía no se conocen las bases moleculares y celulares de su patogenia. La gran diversidad genética que existe en las poblaciones naturales *T. cruzi* podría ser la causa de las diferentes manifestaciones clínicas. En el presente trabajo se analizaron los clones infectantes de *T. cruzi* en un grupo de 35 pacientes chagásicos crónicos, tratados con allopurinol o itraconazole en 1992 y cuyos ensayos de xenodiagnóstico y de detección de kDNA mediante PCR permanecen positivos. El análisis se realizó en muestras de sangre periférica mediante la detección por PCR de los marcadores de microsatélites: SCLE10, SCLE11, MCLG10, MCLE01 y MCLE03, con partidores fluorescentes y posterior electroforesis capilar. Los resultados muestran que la mayoría de los pacientes están infectados con más de un clon y en la mayoría de los casos por solo dos clones. De acuerdo a los perfiles de la electroforesis capilar obtenidos con los marcadores-microsatélites, los clones más frecuentes corresponden al sublinaje *T. cruzi* IIId.

Trabajo financiado por proyecto FONDECYT 1040731.

ANÁLISIS MEDIANTE PCR-HIBRIDACIÓN DE CLONES DE *TRYPANOSOMA CRUZI* EN PACIENTES CHAGÁSICOS CRÓNICOS CARDIÓPATAS Y NO CARDIÓPATAS (Analysis by PCR-hybridization of *Trypanosoma cruzi* clones in chronic chagasic cardiopathy and non-cardiopathy patients).

Sánchez, G.¹, Coñopán, W.¹, Pichuantes, S.³, Apt, W.¹, Arribada, A.², Zulantay, I.¹, Coronado, X.¹, Rodríguez, J.⁴, Reyes, E.¹. * y Venegas, J.¹

¹ Programa Biología Celular y Molecular. ICBM. * Estudiante de Medicina. ² San Borja Arriarán. ⁴ Escuela de Salud Pública. Facultad de Medicina. Universidad de Chile. ³ Chiron Corporation. gsanchez@med.uchile.cl

Se analizaron los clones infectantes de *Trypanosoma cruzi* en chagásicos crónicos cardiopatas y no cardiopatas por PCR-hibridación. Se estudiaron 38 pacientes tratados con allopurinol o itraconazole en 1992 con serología y detección de kDNA del parásito por PCR positivos. Se analizaron dos tipos de muestras: sangre y deyecciones de triatomos (xenodiagnóstico). Sondas específicas para TcI, TcIIb y TcIIId de *T. cruzi* se obtuvieron en nuestro laboratorio clonando segmentos hipervariables kinetoplastidicos de clones Cutia c11, CBB c13 y SC43 c11, respectivamente. El clon TcI fue detectado principalmente en deyecciones de vinchuca (65.8 %) comparado con sangre (5.3%), mientras la detección de clones TcIIb y TcIIId resultó ser semejante. En pacientes no cardiopatas la detección de TcIIb en sangre fue mayor, 76,2% versus 23,5% en deyección. Lo mismo se observó en TcIIId. TcI es escasamente detectado en sangre, en pacientes cardiopatas y no cardiopatas, lo que sugiere que este clon es susceptible a las drogas o que el sistema inmunológico de los pacientes es eficiente en controlarlo.

Proyecto Fondecyt 1040731.

UN CASO DE SIRENOMELIA CON CARIOTIPO ISOCROMOSOMA 18Q EN MOSAICO (A case of sirenomelia with isochromosome 18q mosaicism karyotype).

Estay, A., Benítez, H. y Parra, R.

Unidad de Anatomía Patológica, Hospital Clínico Regional Antofagasta. manuefreire@vtr.net

La sirenomelia es una patología muy rara, siendo su incidencia aproximadamente de 1 cada 60.000 nacidos vivos, en la que los miembros inferiores se encuentran fusionados. El trastorno en el desarrollo del blastema caudal axil posterior sería en la tercera semana y probablemente debido a una alteración del desarrollo vascular. Son frecuentes malformaciones cardiovasculares, gastrointestinales, respiratorias y alteraciones del tubo neural. Se reporta un caso de sirenomelia en una paciente de 23 años de 62 kilos, primigesta, con antecedente de epilepsia en tratamiento con fenitoína sódica durante dos años. El parto se produce a las 37  1 semanas. En el seguimiento ecográfico se determinó la malformación como sirenomelia tipo VII con presencia de riñón

poliquístico bilateral, cardiopatía congénita, mielomeningocele, además de oligoamnios severo. Nace en bradicardia y cianótico, falleciendo a una hora y quince minutos de nacer. Se observó un cariotipo que presentó un mosaico de tres líneas celulares: 46,XX,i(18)(q10)[9]/46,XX,-18,+mar[12]/46,XX[4]. Existe una asociación establecida entre el uso de la terapia anticonvulsivante y el riesgo de malformaciones congénitas. Sin embargo, la literatura no establece una asociación entre este tipo de medicamentos y alteraciones cromosómicas, no pudiéndose establecer una relación causal. Es importante, aún así, reportar la coexistencia de esta alteración y el fenotipo sirenomélico en este caso.

RELACIONES FILOGENÉTICAS DEL GÉNERO *MACROCYSTIS* (LAMINARIALES: PHAEOPHYTAS) EN CHILE (Phylogenetic relationships of genus *Macrocystis* in Chile)

Astorga M.P., Valenzuela C., Westemeier R.

Instituto de Acuicultura. Universidad Austral de Chile marcelaastorga@uach.cl

El género *Macrocystis* en Chile está representado por dos especies *M. integrifolia* distribuida desde el extremo norte del país hasta Concepción y *M. pyrifera* desde Valparaíso hasta el extremo sur de Chile. Se ha discutido la posibilidad que este género sea monoespecífico para *M. pyrifera*, debido a la baja divergencia observada con otras especies del género distribuidas en el mundo.

Para conocer las relaciones evolutivas de las especies del género en Chile, se realizó análisis de secuenciación de la Región ITS de ADN nuclear de individuos de ambas especies. Las secuencias fueron alineadas mediante Clustal X y las relaciones filogenéticas fueron establecidas a través de máxima parsimonia, vecino más cercano y análisis de network.

Se observó una separación entre los datos obtenidos para ambas especies, donde con un alto porcentaje de consistencia se separan *M. integrifolia* de *M. pyrifera*. Además se observa que *M. integrifolia* se asocia con muestras de *M. sp* desde la costa argentina. Al comparar nuestros datos con los obtenidos por otros autores, se observa un patrón similar, donde la separación entre hemisferios es más consistente que la separación entre especies. Así, observamos un clado que agrupa las diferentes especies de *Macrocystis* en base a su distribución en el hemisferio sur, separadas de las mismas especies distribuidas en el hemisferio norte. A partir de esto podemos decir que las relaciones evolutivas de este género son más complejas de como actualmente han sido clasificadas y deben ser evaluadas mediante diferentes marcadores moleculares y además de métodos taxonómicos clásicos.

Financiamiento: FONDEF-D0411288.

PESQUISA DE ABERRACIONES CROMOSÓMICAS Y MUTACIONES EN EL GEN FMR-1 ENTRE ALUMNOS QUE ASISTEN A ESCUELAS ESPECIALES (Chromosomal aberrations and FMR1 gene mutations in patient with special education needs).

Toro, J., Alliende, M.A., Curotto, B., Cámpora, L., Cortés, F., Trigo, C., Alvarado, C., Silva, M. y Caru, M.

INTA. Universidad de Chile. malliend@inta.cl

La educación especial, en Deficiencia Mental en Chile, atiende a niños con retraso mental (RM) en sus distintos grados: leve, moderado y severo. La experiencia indica que el diagnóstico etiológico precoz es fundamental para la implementación de estrategias personalizadas de enseñanza que permitan potenciar las capacidades del alumno y fortalecer las áreas deficitarias, sin embargo, solo es posible establecer un diagnóstico etiológico en 40-60% de los casos de RM. Entre ellos las aberraciones cromosómicas (AC) son la causa etiológica más frecuente y constituyen un desafío para el genetista por el amplio espectro de desórdenes subyacentes y por las actuales herramientas diagnósticas disponibles.

Objetivo: Determinar las aberraciones cromosómicas y mutaciones en el gen FMR1 como causa de RM en alumnos que asisten a escuelas especiales.

Resultados: Se incluyeron 79 alumnos, 48 hombres y 31 mujeres, edad promedio 13 años. Todos ellos fueron estudiados siguiendo un protocolo de "Tamizaje genético"; en el 30% de los casos se estableció un diagnóstico de certeza, de ellos las AC constituyeron un 3,5% y el Síndrome Xq frágil el 2,5%. Del 70% que permanece sin diagnóstico, 41% corresponde a un RM familiar.

Conclusiones: Los resultados apoyan la necesidad de establecer una pesquisa temprana de enfermedades de etiología genética entre los niños con RM en donde se incluya el protocolo de estudio propuesto y el cariotipo molecular con el fin de detectar una alteración cromosómica crítica en un mayor número de casos.

Financiamiento DI Mult04/32-2.

CARIOTIPO CUANTITATIVO Y DETERMINACIÓN DE TAMAÑO GENÓMICO DE SEMIMYTILUS ALGOSUS GOULD, (1850) (Quantitative karyotype and genome size determination in the mussel *Semimytilus algosus* Gould, (1850)).

Goldstein, J.¹, Gallardo-Escárate, C.², Palma-Rojas, C.³ y Von Brand, E.¹

¹ Departamento de Biología Marina, Universidad Católica del Norte, Casilla 117, Coquimbo, Chile. ² Departamento de Oceanografía, Universidad de Concepción, Casilla 160-C, Concepción, Chile. ³ Departamento de Biología, Universidad de La Serena, Casilla 599, La Serena, Chile. jgv001@ucn.cl

Dentro de los moluscos bivalvos, los mitílidos han sido objeto de numerosos estudios genéticos debido principalmente a la existencia de morfologías intermedias entre especies simpátricas así como las relaciones filogenéticas del grupo. El chorito *Semimytilus algosus* fue descrito inicialmente por Gould (1850) dentro del género *Mytilus* denominándola como *M. algosus*. Posteriormente Scout-Ryen (1955), al observar diferencias taxonómicas como ausencia dientes charnelares, presencia de hermafroditismo y coloración de la gónada, reclasifica a este chorito dentro de un nuevo género *Semimytilus*. El objetivo del estudio fue aportar con antecedentes genéticos de *S. algosus* que permitan caracterizar citogenéticamente a este género monotípico, en relación a su cariotipo promedio y cantidad de ADN nuclear (valor-C). *S. algosus* presenta un $2n = 30$ (8M+1M-SM+2SM+1SM-ST+1ST+1ST-T+1T) lo cual demuestra que dicha especie de chorito difiere del número cromosómico característico de *Mytilus* el cual es $2n = 28$. Cariotípicamente, *S. algosus* es más cercano a *Choromytilus chorus* con un $2n = 30$. Sin embargo, la comparación cariotípica demuestra diferencias significativas en cuanto a la morfología cromosómica y contenido de ADN nuclear. Se discuten las posibles relaciones evolutivas de *S. algosus* en relación con otros integrantes de la familia Mitylidae.

TAMAÑO GENÓMICO Y CARIOTIPOS DE DOS ESPECIES DE *LEUCOCORYNE* (ALLIACEAE) (Genome size and karyotypes of two species of *Leucocoryne* (Alliaceae)).

Palma-Rojas, C., Rubio-González, A. y Araya-Jaime, C.

Departamento de Biología, Facultad de Ciencias, Universidad de La Serena, casilla 599, La Serena. cpalma@userena.cl

Dentro de los géneros de Alliaceae propios de Chile está *Leucocoryne*, para el cual se han descrito entre 12 y 16 especies. La información citogenética disponible describe varias especies con un $2n=10$ y al menos dos con un $2n=18$ como son *Leucocoryne purpurea* ($2n=10$) y *Leucocoryne coquimbensis* ($2n=18$). Para las especies con un $2n=18$, se han propuesto hipótesis de un probable origen poliploide que involucra a las formas con $2n=10$ y eventualmente a especies del género relacionado, *Tristagma* ($2n=8$). Con el objeto de aportar nuevos antecedentes que permitan contrastar parcialmente las hipótesis propuestas, se describen y comparan los cariotipos y tamaños genómicos nucleares de *L. purpurea* y *L. coquimbensis*.

Los cariotipos se realizaron a partir de meristemas proliferantes teñidos con la reacción de Feulgen, pre-tratados con Colchicina. Los tamaños genómicos se determinaron mediante microdensitometría óptica en células meristemáticas, sin antimetabólico, también teñidas con la reacción de Feulgen y utilizando como especie patrón *Allium cepa*.

Los resultados muestran que ambas especies tienen un tamaño genómico superior a los 50pg de DNA nuclear y que *L. coquimbensis* posee un genoma nuclear casi un 30% mayor que el de *L. purpurea*. Estos resultados no apoyarían una de las hipótesis propuestas para el origen poliploide de las formas $2n=18$.

CARACTERIZACIÓN MOLECULAR DE PACIENTES CHILENOS CON SÍNDROME DE NOONAN (Molecular characterization of Noonan syndrome in Chilean patients).

Mellado, C.^{1,6}, Lagos, M.¹, Poggi, H.¹, Romeo, R.¹, Heusser, F.¹, Springmüller, D.¹, Repetto, G.³, Aracena, M.⁴, Cortés, F.⁵ y Aravena, T.⁶

¹ Pontificia Universidad Católica de Chile. ³ Universidad del Desarrollo. ⁴ Hospital Luis Calvo Mackenna. ⁵ INTA, Universidad de Chile. ⁶ Hospital Sótero del Río. cmellado@med.puc.cl.

El Síndrome de Noonan (SN), de herencia autosómica dominante, se caracteriza por talla baja, facies especial, cardiopatía congénita, cuello ancho y alado, criptorquidia, defectos de coagulación y grado variable de retraso del desarrollo.

Es genéticamente heterogéneo. Está asociado a mutaciones en los genes PTPN11 en 30 a 50% de los pacientes, sobre el 80% agrupados en los exones 3, 8 y 13; y en KRAS en 5 a 10 %.

Se estudiaron 15 pacientes, con diagnóstico clínico de SN. Se analizó el gen PTPN11, por secuenciación directa

dirigida a los exones 3, 8 y 13, dado la alta tasa de mutaciones descritas en ellos. Se identificaron mutaciones heterocigotas en 3/15 pacientes. En dos pacientes se detectó una mutación en el exón 3 (Y62D y D106A) y en uno en el exón 13 (M504V). Todas previamente reportadas como patogénicas. El genotipo de ambos padres en estos tres pacientes fue normal para las mutaciones descritas.

El porcentaje de mutaciones encontradas en nuestros pacientes, puede ser explicado por heterogeneidad genética del síndrome, variabilidad fenotípica y a la presencia de mutaciones en otros exones del gen.

Financiado DIPUC N° 2004/10E.

ANÁLISIS GENÉTICO DE LA CONDUCTA EXCAVATORIA EN LARVAS DE *DROSOPHILA SUBOBSCURA* (Genetic analysis of digging behavior in *Drosophila subobscura* larvae).

Ruiz Dubreuil, G. y Martínez, J.

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

La conducta excavatoria en larvas de *Drosophila* ha sido considerada como una medida de microdispersión importante, especialmente cuando el número de individuos por área es alto y los recursos, espacio y alimento son escasos.

El presente estudio tuvo como finalidad conocer las bases genéticas de la conducta excavatoria en una población de *D. subobscura*, recolectada en el fundo Santa Rosa de la Universidad Austral de Chile (10 km al norte de Valdivia). La excavación se evaluó en larvas de 2° estadio, en forma individual, durante 24 horas, utilizando pipetas pasteur de 15 cm de alto y 0.6 cm de ancho, que contenían un gel de agar con levadura y azúcar.

La F1 mostró una gran variabilidad fenotípica, observándose larvas no excavadoras y aquellas que lograban excavar hasta 6 cm. La selección divergente realizada durante 11 generaciones consecutivas, permitió lograr dos líneas significativamente diferentes ($t=25,5$; $P=0,05$).

Los cruzamientos entre las líneas opuestas, el análisis de la F1, F2 y cruces retrógrados, permitieron inferir, una base genética aditiva, con efecto de dominancia para mayor capacidad de excavación. Estos resultados se discuten desde el punto de vista genético-ecológico, explicándonos en parte la abundancia relativa de *D. subobscura* en la naturaleza.

Trabajo financiado por DID S-2003-25, UACH.

ANÁLISIS MOLECULAR DE LA REGIÓN ITS EN POBLACIONES DE *DIPLODON CHILENSIS CHILENSIS* (BIVALVIA: HYRIIDAE) (Molecular analysis of region its in populations of *Diplodon chilensis chilensis* (Bivalvia: Hyriidae)).

Fuentealba, C.^{1,2}, González, F.² y Figueroa, R.¹

¹ Unidad de Sistema Acuáticos, Centro EULA-Chile Universidad de Concepción, Casilla 160-C, Concepción, Chile. Email: cfuentea@udec.cl. ² Departamento de Biología Celular, Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad de Concepción, Casilla 160-C, Concepción, Chile.

Se analizó la región del gen ITS en poblaciones locales de *D. chilensis* (Bivalvia: Hyriidae), provenientes de 3 lagos nahuelbutanos (Chile), para ser utilizado como marcador molecular mediante técnicas PCR-RFLP, que permitan inferir y corroborar hipótesis filogenéticas entre poblaciones aisladas. La amplificación de este fragmento reveló un tamaño relativo entre los 900 y los 1.500 pb cuyo perfil es monomórfico a nivel inter e intrapoblacional. El análisis enzimático de restricción no evidenció polimorfismo entre las poblaciones. Los resultados sugieren que esta uniformidad y conservación en el tamaño del fragmento ITS, le confiere la propiedad para ser utilizado como herramienta complementaria en análisis de filogenia evitando los problemas asociados a la plasticidad fenotípica que caracterizan a esta especie.

Palabras clave: *Diplodon chilensis*, ITS, RFLP-PCR, Lagos Nahuelbutanos.

AUSENCIA DE MUTACIONES EN EL EXÓN 15 DEL GEN DE LA 3-HIDROXI ACIL COA DESHIDROGENASA DE ÁCIDOS GRASOS DE CADENA LARGA, EN UN CASO DE HÍGADO GRASO AGUDO DEL EMBARAZO (Absence of mutations in exon 15 of long fatty acid 3-Hydroxyacyl CoA Dehydrogenase gene in a pregnancy acute fatty liver case).

Verdugo, M., Konstantinidis, C., Smith, R., Manríquez, J., Becerra, O., Exss, G., Corvalán, R. y Molina, G.

Laboratorio de Biología y Genética Molecular y Cátedra de Ginecología y Obstetricia, Escuela de Medicina Universidad de Valparaíso. Servicio de Ginecología. Hospital de Quilpué. Hontaneda 2664. Casilla 92-V. Valparaíso. Lab.biomolecular@uv.cl

El hígado graso agudo del embarazo (HGAE) es una patología que provoca mortalidad materna y fetal. Se ha descrito la presencia de HGAE en las madres de hijos con deficiencia de la 3-OH-Acil-CoA Deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena larga (LCHAD). La mutación c.G1528C del gen de LCHAD es la más frecuente en los individuos con LCHAD. Mediante PCR y análisis de restricción se determinó la presencia de la mutación c.G1528C en el ADN del hijo de una paciente primigesta con HGAE.

Adicionalmente, se efectuó un análisis de conformaciones de simple hebra de un fragmento del exon 15 del gen de la LCHAD. No se detectó la mutación c.G1528C, ni otras mutaciones. Los resultados encontrados son concordantes a los reportados anteriormente que señalan una baja frecuencia de esa mutación en hijos de mujeres con HGAE. Otras mutaciones del gen LCHAD y otros genes del metabolismo de ácidos grasos pueden estar involucrados en el HGAE.

BÚSQUEDA DE NUEVAS MUTACIONES EN EL GEN CFTR EN PACIENTES CON FIBROSIS QUÍSTICA Y ENFERMEDADES ASOCIADAS A CFTR (Screening for CFTR gene new mutations in cystic fibrosis and CFTR related disorders patients).

Vásquez, F., Musri, C., Manríquez, J., Krause, F., Milinarsky, A., Lezana, V. y Molina, G.

Laboratorio de Biología y Genética Molecular. Departamento de Pediatría. Escuela de Medicina. Universidad de Valparaíso. Hontaneda 2664. Casilla 92-V. Valparaíso. lab.biomolecular@uv.cl

La Fibrosis Quística (FQ) es la enfermedad genética más frecuente en población caucásica. La tasa de portadores en Valparaíso es semejante a las poblaciones caucásicas. La FQ es causada por mutaciones en el gen regulador de la conductancia transmembrana de la Fibrosis Quística (CFTR). Su defecto causa un aumento en la viscosidad de las secreciones. Se reconocen enfermedades asociadas con el gen CFTR, tales como rinosinusitis crónica y atrofia del deferente. Hemos analizados mediante PCR, SSCA y secuenciación los exones 7, 12, 13 A, 17 A y 17 B en 20 pacientes con FQ y un paciente con una atrofia del deferente. Hemos detectado algunas variantes que podrían constituir mutaciones causantes de estas patologías. Por otra parte, en 7 pacientes con rinosinusitis crónica hemos la secuencia codificante completa del gen CFTR usando RT-PCR de linfocitos periféricos. Hemos encontrado variantes de *splicing* que causan la pérdida de los exones 5, 14^a y 17^a. Esperamos descubrir nuevas mutaciones que mejoren el porcentaje de detección actual de los pacientes FQ (50%) y clarifiquen la relación entre la FQ y las enfermedades asociadas a CFTR. DIPUV 39/2004.

ORIGEN, DIVERSIDAD Y DERIVA GÉNICA DE LA POBLACIÓN DE GUANACOS (*LAMA GUANICOE*) INTRODUCIDOS EN LAS ISLAS FALKLAND (Origin, diversity and genetic drift of guanaco population (*Lama guanicoe*) introduced in the Falkland Islands).

González, B.A.¹, Von Borries, R.², Franklin, W.L.³, Poulin, E.⁴ y Marín, J.C.⁴

¹ Facultad de Ciencias Forestales, Universidad de Chile. ² Facultad de Medicina, Universidad Mayor. ³ Iowa State University. ⁴ IEB, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile. E-mail: jcmarin@uchile.cl

En 1936 John Hamilton, en un intento de aumentar la diversidad de fauna en las Islas Falkland, introdujo 30 guanacos en la franja noroeste del archipiélago. Se ha documentado que la Isla Staads, recibió 15 animales que luego de 20 años aumentó a 300 individuos. Posteriormente, eventos de caza e intentos de exterminio redujeron la población a cerca de 20 individuos en 1959. En la actualidad el grupo ha aumentado y subsisten 400 guanacos.

Con el propósito de determinar la zona de origen de los ejemplares fundadores, evaluar la diversidad genética y el nivel de endogamia de la población, muestras de 6 poblaciones de la Patagonia Chileno-Argentina y de Isla Staads, fueron analizadas con un marcador mitocondrial (d-loop) y 12 loci microsátélites.

Confirmando la costa atlántica continental como el lugar de origen probable de esta población, nuestros resultados muestran una apreciable diversidad genética en las poblaciones del continente y una reducida diversidad genética en la isla como consecuencia del efecto fundador inicial y de la deriva genética, explicando los fuertes signos de depresión por endogamia en la población insular.

FONDECYT PostDoctoral 3050046, FDI Universidad Mayor.

IDENTIFICACIÓN DE MUTACIONES EN EL GEN GJB2 Y LA DELECIÓN EN EL GEN GJB6 COMO CAUSA DE HIPOACUSIA NO SINDRÓMICA EN PACIENTES CHILENOS (Mutations in GJB2 gene and deletion in GJB6 gene in the etiology of non-syndromic hypoacusia in Chilean patients).

Lagos, M.¹, Mellado, C.¹, Arredondo, M.², Iñiguez, R.², Romeo, E.¹ y Poggi, H.¹

¹ Laboratorios Clínicos. ² UDA Otorrinolaringología, Facultad de Medicina, Pontificia Universidad Católica de Chile. mlagos@med.puc.cl

La hipoacusia neurosensorial afecta a 1-2/1.000 recién nacidos vivos; 50% es de origen genético, 70% autosómico recesivo. La mitad presenta mutaciones en el gen GJB2 que codifica para conexina 26. Se ha descrito una delección de 342-kb que abarca parte del gen GJB6 que codifica para conexina 30. El objetivo fue estudiar mutaciones en el gen GJB2 y la delección del gen GJB6 en pacientes chilenos. Material y método: Se analizaron 29 pacientes con

hipoacusia neurosensorial severa a profunda no sindrómica con patrón de herencia autosómica recesiva. La región codificante del gen GJB2 se estudió por secuenciación y la delección del gen GJB6 por PCR. Resultados: En 11/29 pacientes se encontraron mutaciones en ambos alelos (38%), en un paciente 1 alelo mutado (3%) y en 17 no se identificaron mutaciones (59%). La mutación más frecuente fue la delección 35delG en 15/23 alelos mutados (65%), el resto correspondió a distintas mutaciones descritas previamente. No se detectaron delecciones en el gen GJB6. Conclusiones: El gen GJB2 presenta mutaciones en un alto porcentaje de estos pacientes, al igual que en otras poblaciones. Establecer la causa permite otorgar un adecuado consejo genético.

ESTUDIOS DE PARENTESCO MEDIANTE MARCADORES DEL DNA: EXPERIENCIA EN RESOLUCIÓN DE CASOS EN LOS ÚLTIMOS 6 AÑOS (Kinship studies by means of DNA markers: Experience of the last six years).

Jorquera, H.¹, Carrasco, I.¹, Acuña, M.² y Cifuentes, L.²

¹ Genética y Tecnología Ltda. ² Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

El presente estudio tuvo por objetivo realizar una revisión sobre un total de 1120 casos de parentesco (filiación y otros) analizados entre los años 2001-2006 en nuestro laboratorio. Del total de casos de filiación estudiados, un 27,23% de ellos resultaron exclusiones de la paternidad, no registrándose variaciones significativas en los porcentajes de exclusión a través de los años estudiados. De las exclusiones de paternidad, la mayor parte de ellas fue confirmada por la discordancia en 5 marcadores genéticos (30,5%), seguidas por exclusión por 4 y 6 marcadores genéticos (20,3 y 20% respectivamente). Dos casos estudiados resultaron en exclusión paterna como materna, correspondiendo a un cambio de niños entre dos familias. En un caso se determinó la línea paterna a través de marcadores del cromosoma Y estudiándose 16 STR del cromosoma Y, asignándose positivamente dicha línea. Otro caso fue analizado para determinación de línea materna utilizándose un análisis de DNA mitocondrial, no descartándose el vínculo por dicha línea. Del total de casos, en seis de ellos se observó un marcador genético con una mutación paterno-filial. El criterio para la determinación de mutación (y no exclusión) fue el hallazgo de solo un marcador discordante entre al menos trece marcadores analizados en cada caso y que dicha discordancia correspondiera al aumento o disminución en una unidad repetida en tandem (teranucleótido) entre el padre presunto y el hijo. Se describe un caso que presentó una doble mutación, siendo esta confirmada al analizarse trece STR autosómicos y cinco STR del cromosoma Y. La experiencia en estos análisis ha permitido a los autores ganar gran experiencia en el tema así como la determinación de criterios para enfrentar la resolución de casos complejos de filiación.

CONTENIDO DE ADN NUCLEAR EN ALMEJAS DULCEACUÍCOLAS DE LA SUBFAMILIA SPHAERIINAE (DNA content in freshwater clams of the subfamily Sphaeriinae)

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

¹ Facultad de Recursos Naturales, Universidad Católica de Temuco, Casilla 15-D, Temuco. ² Facultad de Ciencias, Universidad de La Serena, Casilla 599, La Serena. pjara@uct.cl

El complejo poliploide Sphaeriinae, con números cromosómicos desde 36 hasta 247 y niveles de ploidía entre $2n$ y $13n$, es atípico dentro de la clase bivalvia, en la cual lo común es diploidía y bajos contenidos de ADN nuclear ($1C < 2,6$ pg). Con el objeto de ampliar esa información sobre complejidad genómica, valores de contenido de ADN ($2C$) y diámetro nuclear (DN) fueron estimados en núcleos de epitelio branquial de *Musculium argentinum* ($2n \approx ca. 130$), *Musculium* sp. y *Pisidium huillichum* ($2n \approx ca. 190$). El tejido fue previamente fijado y teñido con la reacción de Feulgen. Se determinaron valores de densidad óptica integrada (DOI) de núcleos mediante citometría de imágenes digitales con el uso del software Image Pro Plus. Los valores DOI fueron transformados a valores de masa absoluta de ADN utilizando como estándar núcleos de epitelio branquial de Trucha ($2C = 5,58$ pg; DN = 11,95 μm) sometidos a los mismos protocolos citométricos. Ambos taxa de *Musculium* no difieren significativamente en sus valores $2C$ ($6,56 \pm 0,9$ / $6,54 \pm 0,9$ pg) y DN ($12,65 \pm 1,96$ / $12,54 \pm 1,7$ μm) ($P > 0,05$). *P. huillichum* tiene un valor $2C = 2,59 \pm 0,36$ pg con un DN = $8,16 \pm 1,2$ μm . *Musculium* y *Pisidium* difieren significativamente en sus respectivos valores $2C$ y DN ($P < 0,05$). La regresión entre valores $2C/DN$ es significativa y positiva. Se discute la relación entre complejidad del genoma con aspectos fenotípicos peculiares de estos géneros de Sphaeriinae.

Proyecto DGIUCT:2005-4-02

NÚMERO CROMOSÓMICO DEL GÉNERO MONOTÍPICO PITAVIA MOL (RUTACEAE) (Chromosome number of the monotypic genus Pitavia Mol (Rutaceae)).

Valladares, I., Jara-Seguel, P., Latsague, M. y Sáez, P.

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

El género *Pitavia*, representado por *Pitavia punctata*, es endémico a Chile y es el único representante nativo de su familia en el continente, siendo a su vez el único género de la subtribu Pitaviinae (tribu Zanthoxyleae). Se distribuye en la Cordillera de la Costa desde Maule a Malleco y a pesar de estar protegido en dos reservas nacionales, actualmente se encuentra en peligro de extinción. Con el objeto de aportar los primeros antecedentes citogenéticos para el género, se describe el número cromosómico de *P. punctata*. Plántulas de 200 mm de longitud fueron colocadas con su sistema radicular sumergido en agua y

con aireación constante para favorecer el crecimiento de raíces. Después de cinco días, puntas de raíz de 5 mm de longitud fueron cortadas, tratadas con 8-Hidroxiquinolina, fijadas en etanol-ácido acético y teñidas con la reacción de Feulgen. Las metafases se obtuvieron por aplastado de meristemas radiculares y fueron fotografiadas con una cámara digital conectada a un microscopio. Los cromosomas fueron contados sobre impresiones fotográficas ampliadas. *Pitavia punctata*, tiene un número cromosómico $2n = 40$ y su número básico sería $x = 10$, lo cual corresponde a un nivel tetraploide. Evidencia citogenética disponible para la familia Rutaceae sugiere que las características aquí descritas para *Pitavia* constituirían un estado de carácter derivado dentro de la tribu Zanthoxyleae cuyo número básico ancestral es $x = 18$ con un nivel diploide $2n = 36$.

Agradecimientos: CONAF IX Región; Proyecto DGIUCT 2005-4-02.

CITOTAXONOMÍA DEL GÉNERO HYMENOPHYLLUM SM (PTERIDOPHYTA) (Cytotaxonomy of the genus Hymenophyllum Sm (Pteridophyta)).

Jaramillo, A., Jara-Seguel, P. y Romero-Mieres, M.

Facultad de Recursos Naturales, Universidad Católica de Temuco, Casilla 15-D, Temuco. ajaramil2003@alu.uct.cl

Hymenophyllum, es uno de los géneros más primitivos dentro de Filicopsida con 19 especies en Chile. Esas especies muestran una marcada variación exomorfológica, lo que ha generado inconvenientes en la identificación y clasificación de algunos taxa. Los números cromosómicos han constituido caracteres taxonómicamente resolutivos en varios géneros de pteridófitos. Sin embargo, aunque en la literatura existen datos sobre números haploides para 8 especies chilenas de *Hymenophyllum*, estos no han sido considerados por los taxónomos en sus clasificaciones. El objetivo de este trabajo es confrontar los datos cromosómicos existentes para especies chilenas del género, con aquellas propuestas de clasificación entregadas en las mayores revisiones taxonómicas documentadas a la fecha, basadas en caracteres morfológicos. Los resultados muestran que los números cromosómicos respaldan, al menos parcialmente, las relaciones sugeridas para algunas especies chilenas y muestran distintos grados de concordancia con las relaciones presentadas en las claves taxonómicas. Sin embargo, la mayor concordancia se observa con la clave de Rodríguez (1995). En esa clave se presentan dos grandes grupos de especies. El primer grupo, que tiene frondas con "margen de los segmentos entero" reúne especies con números $n = 28, 36$ (6 especies); mientras que un segundo grupo que tiene frondas con "margen de los segmentos dentado" reúne especies con números $n = 11, 12, 13$ (13 especies). Se discute la utilidad potencial de los números cromosómicos como caracteres complementarios para la identificación y clasificación de especies de *Hymenophyllum*.

ESTIMACIÓN DE HEREDABILIDAD E IDENTIFICACIÓN DE MARCADORES RAPD ASOCIADOS CON VALOR DE CRÍA PARA TASA DE CRECIMIENTO EN ZEBRAFISH (Heritability estimation and identification of RAPD markers associated with rate growth breeding value on zebrafish).

Araneda, C., Accini, G. y Castillo, H.

Departamento de Producción Animal, Facultad de Ciencias Agronómicas, Universidad de Chile. craraned@uchile.cl

Zebrafish (*Danio rerio*) es un pez modelo que se está comenzando a utilizar en estudios genéticos en acuicultura debido a sus múltiples ventajas: gran número de marcadores disponibles, rápida tasa de crecimiento, abundante progenie y fácil cultivo. Con el objetivo de poner a prueba una nueva aproximación para identificar marcadores anónimos asociados con los determinantes genéticos de los fenotipos cuantitativos, se ha construido una población experimental de zebrafish compuesta de 30 familias de medios hermanos y hermanos completos, para identificar marcadores RAPD asociados con valor de cría para tasa de crecimiento, y posteriormente realizar selección asistida por marcadores (MAS). Los individuos de cada familia han sido asignados aleatoriamente a un sistema de 24 acuarios, y se han identificado familiarmente utilizando siete microsátélites polimórficos (Z732, Z1197, Z1637, Z4009, Z4951, Z5058, Z5294) por medio de un análisis de asignación / exclusión de paternidad / maternidad. Se han estimado la heredabilidad del rasgo y los valores de cría individuales para construir dos "pooles" de ADN para alto y bajo valor de cría para tasa de crecimiento. Se han iniciado los screening RAPD utilizando 300 partidores aleatorios (UBC 001 – 300) en una estrategia de "Selective DNA pooling". Se presentan y discuten los resultados del estudio.

Beca PG/27/99 y DI I2 04/05-2 Universidad de Chile.

DESARROLLO DE MATERIAL DOCENTE PARA LA ENSEÑANZA DE LA GENÉTICA: GUÍAS DE PRÁCTICA CON USO DE BASES DE DATOS GENÓMICOS, SOFTWARE DE SIMULACIÓN Y APLICACIONES EXCEL (Development of educational material for undergraduate programs in animal genetics: guides of practice with use of genomic databases, simulation software and Excel applications).

Gallardo, J.A.^{1,3}, García, X.² y Saavedra, M.³

¹ Pontificia Universidad Católica de Valparaíso, Avda. Altamirano 1480, Valparaíso. ² Universidad de Chile, Santa Rosa 11.315, Santiago. ³ Universidad de las Américas, Manuel Montt 948, Santiago.

Los nuevos conocimientos y tecnologías desarrolladas en las distintas áreas de genética y la necesidad de avanzar hacia una enseñanza centrada en las competencias, plantean el desafío de actualizar los contenidos de los cursos de genética de forma periódica y de innovar en las

metodologías de enseñanza. En este proyecto desarrollaremos material docente que incluye como principales productos: Un software de simulación para genética de poblaciones, y un manual de ejercicios prácticos que incorpora el uso de bases de datos genómicos y de herramientas computacionales como planillas de cálculo tipo Excel.

ALIMENTACIÓN Y CARACTERES ANTROPOMÉTRICOS DE ESCOLARES DE LA CIUDAD DE VALDIVIA (Nourishment and anthropometric characters in students of the city of Valdivia).

Troncoso, E.¹, Ruiz, G.¹ y Sanz, M.²

¹ Instituto de Ecología y Evolución, Facultad de Ciencias, Universidad Austral de Chile, Casilla 567, Valdivia. evelintroncoso@uach.cl. ² Facultad de Medicina, Universidad Austral de Chile.

La talla, el peso e índice de masa corporal de un individuo, dependen básicamente de dos factores: el genético el ambiental, siendo este último del de mayor relevancia en las últimas décadas, reflejándose en un aumento explosivo de sobrepeso y obesidad, tanto en niños (as) de edad escolar como en adultos.

El objetivo de este trabajo fue evaluar posibles diferencias antropométricas entre alumnos de establecimientos educacionales que han participado en los Planes de Escuelas Saludables para el Aprendizaje (PESA) de la JUNAEB, Provincia de Valdivia y escuelas que no han sido partícipes de estos planes.

La muestra corresponde a estudiantes de 2º a 6º básico; 268 provenientes de dos escuelas intervenidas por PESA y 372 de escuelas no intervenidas, todas de la ciudad de Valdivia. A cada niño (a) se le registró edad, sexo, talla y peso. Las niñas de 8 a 13 años de edad de las escuelas intervenidas, fueron significativamente más altas y de menos peso que las no intervenidas. Resultados similares se encontraron en los varones, pero solo a las edades de 8, 10 y 13 años. En consecuencia, pareciera que las escuelas adscritas a planes saludables están obteniendo el objetivo esperado.

Trabajo financiado por DID S-2003-25, UACH.

MUTACIONES EN ATM Y SU ASOCIACIÓN CON CÁNCER DE MAMA EN POBLACIÓN CHILENA (ATM mutations associated with breast cancer in Chilean population)

González-Hormazábal, P.¹, Weinberg, F.A.¹, Castro, G.¹, Astete, M.¹, Ampuero, S.¹, Blanco, R.¹, Peralta, O.², Bravo, T.³, Cabrera, E.⁴, Reyes, J.M.³, Waugh, E.⁵, Gomez, F.^{3,5} y Jara, L.¹

¹ Programa de Genética Humana. ² Departamento Ginecología y Obstetricia, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. ³ CONAC. ⁴ Hospital Clínico Universidad de Chile. ⁵ Clínica Santa María. pgonzalez@med.uchile.cl

El cáncer de mama (CM) es el más común en mujeres. Diversos estudios han propuesto que ATM es un gen de susceptibilidad para CM.

Se realizó un tamizaje de mutaciones en la secuencia codificante completa de ATM mediante CSGE en 90 casos chilenos con CM familiar BRCA1/2 negativos. Se detectaron las mutaciones IVS24-9delT, IVS38-8T>C y 5557G>A. Estas se encuentran en estrecho desequilibrio de ligamiento, observándose la presencia de solo dos de los 8 haplotipos posibles: haplotipo A: IVS24-9delT-5557^a, y haplotipo B: IVS24-9delT-IVS38-8C-5557^a, cuyas frecuencias en 90 casos y en 200 controles fueron, respectivamente, 0,07 versus 0,05 para el haplotipo A (OR=1,36 [95%CI 0,62–2,97] p=0,28, Test exacto de Fisher) y 0,06 versus 0,01 para el haplotipo B (OR=4.10 [95%CI 1,41–11,9] p=0,009, Test exacto de Fisher).

Los resultados sugieren que los portadores del haplotipo B poseen un aumento de riesgo para CM. Esto se puede explicar por la acción solo de la mutación IVS38-8T>C, o por la acción del haplotipo B sobre la función de ATM o la cantidad de proteína ATM.

Financiamiento: FONDECYT 1060094; DI Multidisciplinario MULT 05/12-2; y CONAC.

FISURA LABIOPALATINA NO SINDRÓMICA (FLPNS): ANÁLISIS MOLECULAR DE LOS GENES MSX1 Y BMP4 EN TRÍOS CASO-PROGENITORES (Nonsyndromic cleft lip/palate: molecular analysis of candidate genes MSX1 and BMP4 in Chilean case-parents trios).

Suazo, J.¹, Santos, J.L.², Palomino, H.¹, Jara, L.¹ y Blanco, R.¹

¹ Programa Genética Humana, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. ² INTA, Universidad de Chile. rblanco@med.uchile.cl

La FLPNS presenta características de una patología compleja. Diversos estudios han intentado localizar loci candidatos en diferentes regiones cromosómicas que han generado considerable información, pero con resultados discordantes. Por lo tanto, la naturaleza de la contribución genética en la etiología de la FLPNS no ha logrado ser resuelta y continúa siendo analizada.

El presente estudio analizará las secuencias exónicas de los genes candidatos MSX1 y BMP4, los cuales tendrían un rol fundamental en el desarrollo máxilo-facial y que presentan resultados de análisis paramétricos y no paramétricos que aportan evidencia adicional. Se determinará la presencia de variantes en la secuencia de estos genes, que pudieran relacionarse con la expresión de esta patología. El análisis molecular utilizará la técnica de CSGE, que detecta bases desapareadas entre hebras complementarias (heteroduplex). La posterior secuenciación permitirá detectar la variación que generó el heteroduplex. Para determinar si las variantes encontradas en este estudio se relacionan con la FLPNS, se aplicará la Prueba de Desequilibrio de Transmisión (TDT), utilizando el diseño de tríos caso-progenitores. En este informe preliminar sobre el análisis de una submuestra del total (150 tríos), solo se han encontrado variantes polimórficas exónicas ya descritas, sin considerar las regiones promotoras.

PROYECTO FONDECYT 1061078.

MICROEVOLUCIÓN GENÓMICA EN LEVADURAS INTRODUCIDAS POR ACTIVIDAD INDUSTRIAL (Genomic microevolution in introduced yeast by industrial activity).

Martínez, C., Sarmiento, F., Cubillos, F., Guevara, F. y Ganga, M.A.

Departamento de Ciencia y Tecnología de los Alimentos, Universidad de Santiago de Chile. Santiago, Chile. cmartinez@usach.cl

Saccharomyces cerevisiae es la principal levadura en el proceso de producción vínica y cepas de esta especie han sido seleccionadas en distintas partes del mundo para luego ser utilizadas como iniciadores de fermentación en procesos industriales. Una consecuencia de esta práctica puede ser la diseminación de las cepas seleccionadas en otras áreas geográficas, sin embargo no han sido mayormente estudiadas las consecuencias de su interacción con poblaciones de cepas endémicas. Dentro de las alternativas de interacción están su hibridación con cepas endémicas, el desplazamiento de estas últimas o su adaptación al nuevo ecosistema. Cada una de estas alternativas, podría tener consecuencias importantes sobre la estructura genética de las poblaciones endémicas.

En el marco de un proyecto de caracterización de poblaciones de levaduras vínicas mediante distintos análisis de genómica estructural, tales como RFLP del mtDNA, cariotipo electroforético, RAPD, microsátélites y RFLP con sondas compuestas, nosotros hemos encontrado evidencia experimental que sugiere procesos de microevolución genómica en una cepa introducida recientemente y que corresponde a la cepa seleccionada de mayor uso industrial en Chile. Estos mismos análisis indican también que el mecanismo de hibridación con cepas endémicas sería minoritario.

Financiado por Fondecyt 1040099.

ANÁLISIS GENÉTICO EN *LITHODES SANTOLLA* (MOLINA 1782) (CRUSTACEA: DECAPODA), A TRAVÉS DE MARCADORES DE ADN E ISOENZIMÁTICOS (Genetic analysis in *Lithodes santolla* (MOLINA 1782) (CRUSTACEA: DECAPODA), using isoenzyme and DNA molecular markers)

Soto, M., Astete, S., Ferrada, S. y Galleguillos, R.

Laboratorio de Genética y Acuicultura. Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas. Universidad de Concepción. Casilla 160-C. Concepción. sastete@udec.cl

La centolla, *Lithodes santolla*, representa en términos de volumen, una de las especies de mayor importancia comercial de la región de Magallanes y de la Antártica Chilena, sin embargo, los estudios en esta especie solo han considerado aspectos biológicos- pesqueros, por lo cual es de suma importancia realizar estudios genéticos que nos entreguen información acerca de las poblaciones de *L. santolla* para el posterior manejo de sus pesquerías.

En este contexto en el presente trabajo se analizaron en total 156 ejemplares provenientes de tres zonas (norte, centro y sur) de la XII Región, mediante la utilización de electroforesis de proteínas (Esterasa), fragmentos polimórficos de ADN amplificados al azar (RAPD) y polimorfismo en la longitud de los fragmentos de restricción (RFLP). Resultados preliminares de parámetros genéticos básicos de las poblaciones de *L. santolla*, entregan una heterocigosidad ($H=0.61$) y niveles de estructuración genética $F_{st}=0.0097$, indicando la presencia de una sola unidad poblacional desde la perspectiva genética en la XII región de Chile.

UTILIDAD DEL SEGUNDO ESPACIADOR TRANSCRITO INTERNO (ITS 2) PARA LA CARACTERIZACIÓN DEL ESTATUS TAXONÓMICO DE *MYTILUS CHILENSIS* HUPE 1854 (BIVALVIA, MOLLUSCA) (Taxonomic status of *Mytilus chilensis* using the ribosomal second internal transcribed spacer (ITS2))

Ritter, X., Ferrada, S., Encina, M. y Galleguillos, R.

Laboratorio de Genética y Acuicultura. Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas. Universidad de Concepción. xyomara1926@gmail.com

El segmento ITS2 del ADNr se ha utilizado en análisis filogenéticos de una amplia diversidad de especies. El estatus taxonómico de *M. chilensis* ha sido controvertido durante los últimos años, debido al parecido morfológico de los mitilidos y a que aún no ha sido posible encontrar un marcador molecular para su caracterización como especie. En este contexto se analizó la utilidad del ITS 2 para caracterizar taxonómicamente a *M. chilensis*, comparando el morfotipo con *M. edulis* y *M. galloprovincialis*, y además la utilidad de este gen para estimar el tiempo de divergencia entre los morfotipos *M. galloprovincialis* de Chile y España. La metodología consistió en la evaluación de las secuencias para inferencia filogenética y

posteriormente en una reconstrucción filogenética mediante los métodos Máxima Parsimonia y Máxima Verosimilitud. Los resultados indican que si bien las secuencias pueden ser utilizadas para inferencia filogenética, no son útiles en la caracterización taxonómica de *M. chilensis*, y por consecuencia no es posible determinar el tiempo de convergencia entre los morfotipos *M. galloprovincialis* de Chile y España. Lo anterior, se atribuye a que las especies en estudio están estrechamente relacionadas, y a que el ITS 2 es un gen demasiado conservativo para estudios a nivel de especie en el género *Mytilus*. Sin embargo, se propone que el gen podría ser útil para estudios filogenéticos a nivel de familia.

Esta investigación fue financiada por: FONDEF A0211001.

RELACIONES FILOGENÉTICAS EN *HOPLOSTETHUS SPP.* MEDIANTE SECUENCIAS DE CITOCROMO OXIDASA I ENMARCADAS EN EL PROYECTO FISHBARCODE (Phylogenetic relationship in *Hoplostethus spp* using Cytochrome Oxidase I (COI) sequences in the framework of FishBarcode project)

Encina, M., Canales-Aguirre, C., Ferrada S., Galleguillos, R., y Hernández, C.E.,

Laboratorio de Genética y Acuicultura. Departamento Oceanografía. Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas. Universidad de Concepción., mencina@udec.cl

Los *Hoplostethus spp.* se encuentran ampliamente distribuidos en el mundo, siendo *Hoplostethus atlanticus* (Orange Roughy) la especie comercial más importante, las mayores concentraciones conocidas de este recurso se registran en Namibia, Tasmania y Nueva Zelanda, donde su abundancia ha permitido el desarrollo de importantes pesquerías. En Chile, durante 1998 se estableció la presencia de *Hoplostethus atlanticus* en forma abundante en el archipiélago de Juan Fernández. En un trabajo conjunto con el proyecto FishBarcode se secuenció un fragmento del gen COI (650 pb) en especímenes de *Hoplostethus atlanticus* provenientes del archipiélago de Juan Fernández. Para el análisis filogenético se obtuvieron las secuencias del Genbank de *H. atlanticus* (Australia), *H. japonicus*, *H. intermedius*, *H. latus*, *H. gigas*, *H. mediterraneus* y *Gephyroberyx* como grupo externo. Anterior al análisis, se determinó que las secuencias tienen un comportamiento neutral (Tajima's $D:0.186$; $p\#61502;0.10$) y un mínimo de saturación. Se utilizó para la construcción del árbol filogenético el método de Máxima Parsimonia, Neighbor-Joining, Minimum Evolution. Los resultados muestran que entre *H. atlanticus* de Chile y Australia (Bootstrap 100%) hay una divergencia de 0.46% y la mayor divergencia se presenta entre *H. latus* y *H. atlanticus* con 12%. Se utilizó la hipótesis de reloj molecular para determinar los tiempos de divergencia de las especies en estudio.

RELACIONES FILOGENÉTICAS ENTRE ESPECIES DEL GÉNERO *GENYPTERUS* PRESENTES EN CHILE MEDIANTE SECUENCIACION DEL CITOCROMO OXIDASA I (COI) BAJO EL MARCO DEL PROYECTO FISHBARCODE (Phylogenetic relationship in *Genypterus* species from Chile using Cytochrome Oxidase I (COI) sequences in the framework of FishBarcode Project).

Canales-Aguirre, C., Ferrada, S., Encina, M., Galleguillos, R. y Hernández, C.E.

Laboratorio de Genética y Acuicultura. Departamento Oceanografía Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas. Universidad de Concepción, rgalleg@udec.cl

Los Congrios (Familia Ophidiidae; Género *Genypterus*) componen un grupo de 5 especies de peces que se encuentran distribuidos en el hemisferio sur. En Chile se describen tres especies; Congrio Colorado (*G. chilensis*), Congrio Negro (*G. maculatus*), ambas especies endémicas de nuestro país y para las cuales no se han descrito relaciones filogenéticas, y el Congrio Dorado (*G. blacodes*) presente además en Australia, Nueva Zelanda y Argentina. Para determinar las relaciones filogenéticas se secuenció ~650 pb del gen mitocondrial citocromo oxidasa I (COI), bajo el marco del proyecto FishBarcode. Análisis preliminares determinaron el comportamiento neutral (Tajima's D: -0,698; P>0.10) y un mínimo de saturación en las secuencias COI utilizadas. La reconstrucción filogenética se llevó a cabo mediante los métodos de Máxima parsimonia (MP), Neighbor-Joining (NJ), Minimum Evolution (ME) y UPGMA. Los resultados denotan al género como un clado monofilético (Bootstrap 100%), para cada árbol analizado. La mayor divergencia entre las especies se encontró entre *G. blacodes*-*G. chilensis* (5.3%) y la menor entre *G. chilensis*-*G. maculatus* (0.8%). El árbol se calibró mediante registro fósil, para determinar los tiempos de divergencia. Se discuten los resultados a la luz de datos obtenidos con marcadores aloenzimáticos para las especies analizadas.

TRAZABILIDAD EN MITÍLIDOS DE CHILE BASADA EN ADNr (rDNA-based traceability of mitilids in Chile).

Ferrada, S., Encina, M., Astete, S., Montoya, R. y Galleguillos, R.

Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas. Universidad de Concepción. sferrada@udec.cl

La trazabilidad es una herramienta utilizada para rastrear el origen de productos e insumos dentro de la cadena de abastecimiento de alimentos, lo que permite identificar y registrar cada producto desde su origen hasta el final de la cadena de comercialización.

En este contexto desde enero del 2005 todas las empresas del sector alimentario, incluyendo el pesquero, deben tener implementado un sistema de trazabilidad de acuerdo al Reglamento Europeo 178/2002, la Ley de Bioterrorismo y

la COOL. La normativa exige la identificación de la especie en el etiquetado del producto. En el caso de productos procesados la identificación de la especie es complicada, ya que durante el procesamiento las biomoléculas se degradan, debiendo buscarse marcadores moleculares (Biocoding), donde a partir de moléculas degradadas se puedan amplificar segmentos de ADN, haciendo más fiable la identificación. Dados estos requerimientos se desarrolló un marcador molecular como herramienta de trazabilidad en productos derivados de mitilidos en Chile. Se analizaron más de 100 muestras de conservas (Cholgas, Choro zapato y choritos al natural y en aceite), productos congelados (Choritos) y muestras frescas de *Aulacomya atra*, *Choromytilus chorus*, *Mytilus chilensis*, *Mytilus galloprovincialis*, *Mytilus edulis*, *Perumytilus purpuratus* y *Semimytilus algosus*. De los segmentos de ADN analizados, un marcador de ADNr obtenido con primers universales, muestra claras diferencias entre las especies analizadas. Posteriormente partidores específicos fueron construidos para este segmento, generando genotipos especie específicos para todos los mitilidos en estudio, tanto en secuenciación como en geles de agarosa y poliacrilamida. Esta investigación fue financiada por: FONDEF A0211001.

TABACO, EMBARAZO Y MALFORMACIONES (Smoking, Pregnancy and Birth Defects).

Canales, J.¹, Iribarra, C.¹, Ojeda, M.E.² y Moreno, R.^{2,3}

1. Universidad Santiago de Chile, 2. Hospital Regional Rancagua, 3. SSM Sur e ICBM Facultad Medicina, Universidad de Chile. rmoreno@uchile.cl

El consumo de tabaco durante embarazo (CTE) se asocia a mayor morbimortalidad. Se estudia relación entre CTE y malformaciones congénitas, en estudio caso control de 600 recién nacidos malformados (RNM) y controles sanos (RNS), metodología ECLAMC 2002 a 2004. Se compararon: (a) momento CTE, (b) cantidad, (c) estacionalidad, (d) edad materna, (e) malformación familiar y (f) consanguinidad. Es estadísticamente significativo (ES) $p < 0,05$.

Los RNM son 4,21%, con IC 95% 3,88 a 4,54%. CTE en los RNM es 22,83% y en RNS es 17,33%, $z = 2,39$ ES, el odds ratio (OR) = 1,41 no ES, con IC 95% 1,06 a 1,87, y riesgo atribuible (RA) = 0,19.

Entre RNM y RNS, hay mayor riesgo relativo (RR) en (a) período pre diagnóstico y primer trimestre embarazo 1,33 ES, (b) fumar 1 a 5 cigarrillos diarios 1,24 ES, (c) primavera 1,01 no ES, (d) edad materna 20 a 34 años 0,98 no ES, (e) malformación 2,82 ES y (f) consanguinidad 0,75 no ES.

RR y RA en madres CTE en categorías anteriores: (a) 1,00 no ES; -0,33; (b) 0,94 no ES; -0,30; (c) 4,04 ES; 3,03; (d) 0,75 no ES; 0,00; (e) 1,12; 0,14; (f) 3,20 ES; 0,39.

El consumo en primavera (ambiente) y la malformación familiar, reflejan multifactorialidad del efecto del CTE.

ESTUDIO DE LA CONDUCTA DE PUPACIÓN, APAREO Y OVIPOSICIÓN DE *ENSINA HYALIPENNIS* (DIPTERA: TEPHRITIDAE) ASOCIADA A *SONCHUS OLERACEUS* (ASTERACEAE) (Study of behaviour, pupation, mating and oviposition of *Ensina hyalipennis* (Diptera: Tephritidae) asociated with *Sonchus oleraceus* (Asteraceae))

Moncada, A. y Frías, D.

Instituto de Entomología y Departamento de Biología, Universidad Metropolitana de Ciencias de la Educación. alejandra_moncada@hotmail.com

En el género *Ensina* existen 6 especies. El 50% de ellas se distribuye en la zona neotropical entre las que se encuentra *Ensina hyalipennis* especie que vive asociada a *Sonchus oleraceus* L (Asteraceae). Esta se distribuye en Venezuela, Ecuador, Perú, Bolivia y Chile. Los objetivos son: 1) Estudiar la conducta de apareo y oviposición, 2) Determinar el (los) lugar(es) de oviposición 3) Estudiar la conducta alimentaria en los tres estados larvales, 4) Determinar el lugar de pupación.

Se colectaron inflorescencias de *S. oleraceus*. Se obtuvieron los estados del ciclo vital de *E. hyalipennis*. Se colocaron capítulos florales dentro de frascos de plástico. Se dejaron allí, para que emergieran adultos y se mantuvo durante 8 a 12 días aproximadamente. Mediante observación continua y construcción de etogramas se determinó la conducta de apareo y oviposición. La conducta de alimentación en larvas y el lugar de pupación se estudiaron registrando el lugar de la flor en donde se encontró la larva o la pupa, respectivamente.

El ciclo vital del insecto está adaptado y sincronizado con la fenología de la planta huésped. Las hembras se aparean y oviponen en los botones florales y las larvas, culminan su desarrollo en flores maduras, pupando en el interior de ellas. Las etapas más importantes de la cópula son: el macho se acerca a la hembra, el macho se monta sobre la hembra, juntan genitales, hembra coloca ovipositor en 90° y se separan.

La asociación estrecha entre *E. hyalipennis* y su planta huésped sugiere que existe coevolución.

Financiado con Proyectos MYS 1/16/ 2005 y FIBAS 04/06.

FACTORES GENÉTICOS EN LA TALLA DE LA MUJER CHILENA (Genetic factors in body height of Chilean women).

Moreno, R.^{1,2} y Saavedra, A.²

¹ SSM Sur e ICBM-Facultad Medicina, Universidad de Chile. ² SS O'Higgins. rmoreno@uchile.cl

Se describen factores genéticos en la talla materna (TM), según si tiene dos (MM), uno (M) o ningún (NoM) apellido mapuche, frecuencia de alelos ABO*O y Rh*d, mezcla no mapuche (%MNM), y TM por año de nacimiento en decenios. Se describe TM con promedio e IC al 95% en cm. Diferencias son estadísticamente significativas (ES) si $p < 0,05$.

13.699 mujeres tienen TM 156,32 e IC 144,63-168; 12.926 son NoM (94,36%) con 156,41 e IC 144,76-168,05; 584 son M (4,26%) con 155,28 e IC 143,46-167,09; y 189 son MM (1,38%) 153,14 con IC 142,30-163,97. NoM y MM son ES.

Entre NoM, M y MM hay alelos ABO*O 0,770; 0,823 y 0,866; Rh*d 0,216; 0,123 y 0,076, y %MNM 22,29%; 15,00% y 10,50%, respectivamente. Solo ABO*O, entre M y MM no son ES.

TM entre 1954-1963 y 1984-1993 en NoM de 155,16 a 156,80; en M de 152,16 a 157,34, y en MM de 148,38 a 154,61. M materno crecieron de 152,94 a 156,72, en M paterno de 148,38 a 158,37. TM entre decenios son ES.

Evidenciamos que TM varía según apellidos mapuches, en correlación directa a Rh*d y %MNM e indirecta a ABO*O. El incremento secular de la TM, que sugiere un efecto ambiental, mayor en heterosis y sobre genes transmitidos por la madre no mapuche.

DETECCIÓN DE MUTACIONES GENÉTICAS EN EXONES DEL GEN DEL RECEPTOR LDL EN PACIENTES CON HIPERCOLESTEROLEMIA FAMILIAR (Detection of genetic mutations in the LDL receptor gene in familial hypercholesterolemia patients).

Mancilla, M., Ramos, V., Molina G. y González, F.

Escuela de Medicina, Universidad de Valparaíso. francisco.gonzalez@uv.cl

La Hipercolesterolemia Familiar es una enfermedad monogénica autosómica dominante, causada por mutaciones en el gen del receptor de lipoproteína de baja densidad (LDLr), produciendo defectos en la internalización de las lipoproteínas de baja densidad (LDL) plasmáticas. La alteración del receptor produce una acumulación del LDL en el plasma 2 a tres veces en sujetos heterocigotos, y 4 a ocho veces en homocigotos.

Este es el primer estudio realizado en Chile para la búsqueda de mutaciones en los exones 2, 4^a, 4b, y 6 del LDLr, en una muestra de pacientes con Hipercolesterolemia Familiar.

Se seleccionaron sujetos mediante criterios MEDPED. El sujeto sano fue seleccionado bajo el mismo criterio. Se extrajo material genético de la sangre de cada paciente mediante el método de Miller. Los exones fueron amplificados mediante PCR y para detectar variantes o mutaciones se realizó SSCP en geles de poliacrilamida no denaturantes. Para mutaciones específicas se realizó RFLP con enzimas de restricción, visualizadas en gel de poliacrilamida en condiciones denaturantes y teñido con plata.

Los resultados para el SSCP mostraron algunas variantes de migración en 3 pacientes para los exones 2, 4b y 6. El RFLP mostró solo variantes en los exones 6 y 4b en 2 de los 10 pacientes.

DISTRIBUCIÓN DE HETEROCROMATINA E IDENTIFICACIÓN DEL FRAGMENTO REPETIDO ALU I EN ARTEMIA (Heterochromatin distribution and Alu I repeat fragment identification in Artemia).

Colihueque, N., Parraguez, M. y Gajardo, G.

Laboratorio de Genética y Acuicultura, Departamento de Ciencias Básicas, Universidad de Los Lagos, Casilla 933, Osorno. ncolih@ulagos.cl

Artemia comprende un grupo de pequeños crustáceos que exhiben sorprendentes adaptaciones a ambientes hipersalinos. Con el propósito de comprender mejor el proceso divergencia citogenética y molecular a que ha estado sometido este grupo, este trabajo informa los primeros resultados obtenidos sobre distribución de heterocromatina y presencia del fragmento repetido Alu I en poblaciones de *A. franciscana* y *A. persimilis* de Chile y Sudamérica. Los cromosomas fueron teñidos con el fluorocromo Hoechst 33258 para evidenciar la distribución de la heterocromatina en el cariotipo. El fragmento Alu I se identificó al digerir DNA total con enzima Alu I, más la separación de este en geles de agarosa. La heterocromatina mostró una distribución especie-específica, con ubicación preferentemente telomérica en la mayoría de los pares cromosómicos en *A. franciscana*; en *A. persimilis* esta se observó en un solo par cromosómico que mostró un bloque heterocromático prominente. Este patrón de bandeó fluorescente junto con el tamaño cromosómico permitió identificar algunos pares homólogos en el cariotipo. El fragmento Alu I presentó un tamaño alrededor de 110 pb y se observó solo en poblaciones de *A. franciscana*. La distribución desigual de la heterocromatina entre *A. franciscana* y *A. persimilis* concuerda con la variación observada en otros caracteres citogénéticos. Las secuencias repetidas Alu en *A. franciscana* se correlacionan con el alto número de cromocentros presentes en esta especie a diferencia de lo que ocurre en *A. persimilis*.

Financiado por Proyecto Fondecyt 1061190.

AMPLIFICACIÓN POR PCR DE GENES DE LA COLORACIÓN DE LA PIEL EN TRUCHA ARCO IRIS (Amplification by PCR of skin pigment pattern genes in the rainbow trout).

Colihueque, N.

Departamento de Ciencias Básicas, Universidad de Los Lagos, Casilla 933, Osorno. ncolih@ulagos.cl

La coloración de la piel en peces depende de la presencia de células pigmentarias llamadas cromatóforos, las cuales están controladas genéticamente en cuanto a su especificación, diferenciación y distribución espacio-temporal. En los peces modelo Pez cebra y Medaka se han identificado alrededor de 10 genes que participan en el desarrollo de este fenotipo, los cuales se han caracterizado a nivel molecular. Sin embargo, en trucha arco iris existe poca información sobre esta clase de genes. En este trabajo se da a conocer la amplificación por PCR de tres genes de la coloración de la piel en trucha arco iris: Kit, Mc1r y

Mift. Se construyeron varios partidores a partir de la secuencia de consenso utilizando como base las secuencias de estos genes disponibles en otros vertebrados. Para cada uno de los partidores se estandarizó el perfil de amplificación, ensayando varias temperaturas de annealing y programas de amplificación. Los fragmentos de PCR se visualizaron en geles de agarosa teñidos con Sybr Green. Los partidores utilizados amplificaron consistentemente varios fragmentos de un tamaño entre 100 pb y 500 pb, siendo claramente visibles dos fragmentos con el partidor Kit 1021-1500, uno con el partidor Mc1r All y dos con el partidor Mift Nacu1. Los resultados se discuten considerando los análisis bioinformáticos complementarios que son necesarios en estos estudios, junto con el uso aplicado que puede tener la identificación de los genes de la coloración de la piel en trucha arco iris.

ESTRUCTURA POBLACIONAL Y DIVERSIDAD GENÉTICA DE LA POBLACIÓN RELICTA DE GUANACOS (LAMA GUANICOE) DEL CHACO BOLIVIANO (Population structure and genetic diversity of the Bolivian Chaco relict guanaco (Lama guanicoe) population).

Cerda, P.¹, Von Borries, R.¹, Cuéllar, E.², Noss, A.², Poulin, E.³ y Marín, J.C.³

¹ Facultad de Medicina, Universidad Mayor. ² Wildlife Conservation Society. ³ IEB, Departamento de Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile. E-mail: jcmarin@uchile.cl

En Bolivia el guanaco esta representado por una única población de menos de 100 individuos distribuidos en restringidos parches en el suroeste del Chaco boliviano. El inadecuado manejo de su hábitat, la caza y la introducción de animales exóticos perjudican hasta hoy la recuperación de esta población.

Con el propósito de estudiar la diversidad genética de esta población, se tomaron muestras de fecas frescas de 19 animales en 5 de los parches. Cada animal fue individualizado a partir de la amplificación y secuenciación de dos genes mitocondriales (citocromo *b* y *d*-loop) y el uso de 12 loci microsatélites. El sexo de cada animal fue también determinado con el uso combinado de un marcador de Amelogenina y Sry.

Nuestros resultados indican una estrecha relación entre esta población y poblaciones más meridionales. Los dos únicos haplotipos mitocondriales detectados se presentaron en un gran número de poblaciones de la Patagonia Chileno-Argentina. Consistente con ello, los marcadores nucleares mostraron baja heterocigocidad y reducida diversidad genética; sin mostrar alelos propios de esta población. Relaciones genealógicas fueron también determinadas entre algunos individuos.

FONDECYT PostDoctoral 3050046.

PROTEÍNAS ESPECÍFICAS DEL BIVALENTE XY ESTÁN PRESENTES TAMBIÉN EN LOS SECTORES ASINÁPTICOS DE TRIVALENTES AUTOSÓMICOS DE RATONES HETEROCIGOTOS ROBERTSONIANOS (XY bivalent specific proteins are also present in asynaptic segments of autosomal trivalents in mice Robertsonian heterozygotes).

Manterola, M.¹, Rubio, S.¹, Page, J.², Berríos, M.S.¹ y Fernández-Donoso, R.¹

¹ Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile. ² Citología, Facultad de Ciencias, Universidad Autónoma de Madrid. mmanterola@med.uchile.cl

Durante la Profase I de la meiosis, en el bivalente XY de *Mus domesticus* se depositan proteínas como la BRCA1, ATR, γH2AX y SUMO1, lo cual induciría la condensación de la cromatina e inactivaría la expresión de los genes presentes en los sectores diferenciados de los cromosomas sexuales. Asimismo, estas proteínas junto con otros factores, protegerían al bivalente XY de ser reconocido como una anomalía de apareamiento por los mecanismos de *check point* de la Profase I de la Meiosis.

En el análisis del comportamiento de los sectores no apareantes de los ocho trivalentes presentes en ratones heterocigotos Robertsonianos 2n=32, se observó –por medio de técnicas inmunocitoquímicas en microesparcidos y aplastados de espermatoцитos– que las proteínas mencionadas, son también reclutadas en estos sectores autosómicos según su grado de asinapsis. Estos resultados sugieren que algunos de los mecanismos para evadir los *check points* meióticos propios del bivalente XY serían más generales, abarcando también sectores autosómicos no apareantes. Sugieren también que podrían producirse alteraciones en la expresión de los genes presentes en los sectores asinápticos.

Proyectos FONDECYT #1040910 #70401740.

ÍNDICE RESÚMENES REUNIÓN SOCIEDAD DE GENÉTICA

— A —

Accini, G	R-204
Acuña, M	R-202
Alliende, MA	R-190, R-191, R-199
Alvarado, C	R-190, R-199
Amar, G	R-203
Ampuero, S	R-205
Apt, W	R-197, R-198
Aracena, M	R-200
Aranda, M	R-178
Araneda, C	R-189, R-204
Aravena, T	R-200
Aravena-Cerda, T.	R-194
Araya, M	R-197
Araya-Jaime, C	R-200
Arredondo, M	R-202
Arribada, A	R-198
Astete, M	R-205
Astete, S	R-206, R-207
Astete-Alvarez, C	R-178
Astorga, MP	R-186, R-198
Astudillo, P	R-197
Ávalos, A	R-193
Ávila, C	R-185

— B —

Baeza, M	R-192
Baginsky, C	R-189
Becerra, O	R-201
Beltramí, M	R-183
Benítez, H	R-198
Berríos, MS	R-189, R-210
Blanco, R	R-205
Blu, A	R-193
Bonacic, C	R-184, R-188
Bravo, T	R-205

Briones, LM	R-197
Bustos, E	R-193

— C —

Cabello A, JF	R-179
Cabrera, E	R-205
Cabrera-Brandt, MA	R-195
Cajas, D	R-192
Caligari, PDS	R-187
Cámpora, L	R-190, R-199
Canales, J	R-207
Canales-Aguirre, C	R-206, R-207
Cañete, A	R-189
Cañete, I	R-185
Cares, C	R-194
Carrasco, B	R-187
Carrasco, I	R-202
Carú, M	R-190, R-199
Castañeda-Pezo, P	R-181
Castiglia, R	R-189
Castillo, H	R-204
Castillo, M	R-190
Castillo, S	R-191, R-193
Castillo-Taucher, S	R-190
Castro, G	R-186, R-205
Cerda, P	R-209
Cifuentes, L	R-202
Cóccola, C	R-193
Colihueque, N	R-209
Collado, G	R-188
Consuegra, S	R-176
Coñopán, W	R-197, R-198
Coronado, X	R-198
Correa, JA	R-189
Correa, C	R-183
Cortés, F	R-190, R-191, R-199, R-200
Corvalán, R	R-201

Cubillos, F R-205
 Cuéllar, E R-209
 Curotto, B R-190, R-191, R-199

— D—

Daher, V R-191, R-193
 Del Pino, F R-187
 Destombe, C R-189
 Dragnic, CY R-190

— E—

Ellahueñe, MF R-187
 Encina, M R-206, R-207
 Escribano, G R-193
 Espejo, J R-184
 Estay, A R-198
 Exss, G R-201

— F—

Faugeron, S R-189
 Fernández, M R-184
 Fernández-Donoso, R R-189, R-210
 Ferrada, S R-206, R-207
 Figueroa, C R-187
 Figueroa, CC R-195, R-196, R-197
 Figueroa, R R-201
 Franklin, WL R-202
 Frías, D R-182, R-194, R-208
 Fuentealba, C R-201
 Fuentes, P R-185
 Fuentes-Contreras, E R-195

— G—

Gajardo, C R-196
 Gajardo, G R-209
 Gallardo, J R-196
 Gallardo, JA R-182, R-204
 Gallardo-Escárate, C R-196, R-199

Galleguillos, R R-206, R-207
 Ganga, MA R-205
 Garagna, S R-189
 García de Leániz, C R-176
 García, X R-204
 Giugliani, R R-179
 Godoy-Herrera, R R-183, R-187
 Goldstein, J R-199
 Gómez, F R-205
 Gómez-Provoste, C R-181
 González, B R-184, R-202
 González, CA R-185
 González, F R-196, R-201, R-208
 González, G R-187
 González-Hormazábal, P R-205
 Grau, P R-193
 Guevara, F R-205
 Guillemín, ML R-189
 Guíñez, R R-186

— H—

Haye, PA R-195
 Henríquez-Roldán, CH R-191
 Hermosilla, G R-193
 Hernández, CE R-206, R-207
 Herrera, R R-187
 Heusser, F R-200

— I—

Íñiguez, R R-202
 Iribarra, C R-207
 Iturra, P R-188

— J—

Jara, L R-177, R-205
 Jaramillo, A R-203
 Jara-Seguel, P R-203
 Jorquera, H R-202

— K —

Konstantinidis, C R-201
 Krause, F R-201

— L —

Lagos, M R-200, R-202
 Larco, J R-188
 Latsague, M R-203
 Lay-Son, G R-191
 Lezana, V R-201

— M —

Mancilla, M R-208
 Manríquez, J R-191, R-201
 Manterola, M R-189, R-210
 Marchant, S R-195
 Marín, JC R-184, R-188, R-202, R-209
 Martínez, C R-205
 Martínez, J R-200
 Medina, MC R-183, R-187
 Mellado, C R-200, R-202
 Méndez, MA R-183, R-188, R-197
 Milinarsky, A R-201
 Miranda, S R-197
 Molina, G R-191, R-201, R-208
 Moncada, A R-208
 Montoya, R R-207
 Morales, I R-193
 Morales, PM R-186
 Moreno, R R-193, R-207, R-208
 Moya, M R-187
 Moya-León, A R-187
 Muñoz, H R-187
 Muñoz, P R-187
 Musri, C R-201

— N —

Navarro, J R-180

Negritto, M R-192
 Neira, R R-182
 Noss, A R-209

— O —

Ojeda, ME R-193, R-207
 Olmedo, MI R-187
 Oñate, C R-196
 Ostrosky-Wegman, P R-176, R-177

— P —

Page, J R-189, R-210
 Palma, RE R-183
 Palma-Rojas, C R-196, R-199, R-200, R-203
 Palomino Z, H R-175, R-205
 Parada, E R-203
 Parra, R R-198
 Parraguez, M R-209
 Peralta, O R-205
 Peredo, S R-203
 Pérez, M R-186
 Pérez-Alzola, LP R-187
 Pérez-Bravo, F R-197
 Pichuantes S R-197, R-198
 Poggi, H R-200, R-202
 Poulin, E R-184, R-185, R-186, R-188, R-202, R-209
 Presa, P R-186

— R —

Raimann B, E R-180
 Ramos, V R-208
 Repetto, G R-200
 Retamales, JB R-187
 Retamales, P R-193
 Reyes, E R-198
 Reyes, JM R-205
 Ritter, X R-206
 Rodríguez, J R-198
 Rojas, S R-191

Rojo, M	R-191	Toro, JE	R-186, R-190
Romeo, E	R-202	Trigo, C	R-190, R-199
Romeo, R	R-200	Troncoso, E	R-204
Romero-Mieres, M	R-203		
Ronco, AM	R-193		— U—
Rubio, S	R-189, R-210		
Rubio-González, A	R-200	Ureta, P	R-191
Ruiz, E	R-192	Urzúa B	R-193
Ruiz, G	R-204		
Ruiz-Dubreuil, G	R-200		— V—
	— S—	Valdés, J	R-187
Saavedra, A	R-208	Valenzuela, C	R-198
Saavedra, M	R-204	Valenzuela, CY	R-175
Sáez, P	R-203	Valenzuela, N	R-194
Salazar, S	R-191, R-193	Valenzuela, S	R-184
Sánchez, G	R-197, R-198	Valero, M	R-189
Santana, P	R-196	Valladares, I	R-203
Santos, JL	R-205	Vásquez, F.	R-201
Santos, MJ	R-192	Veloso, A.	R-183
Sanz, M	R-204	Venegas, J	R-197, R-198
Sanz, P	R-191, R-193	Vera, C	R-196
Sarmiento, F	R-205	Verdugo, M	R-201
Saud, G	R-187	Vidal, R	R-185
Sepúlveda, F	R-196	Vila, I	R-186, R-188
Silva, AX	R-184	Villarzú, A	R-181
Silva, M	R-190, R-199	Von Borries, R	R-202, R-209
Smith, R	R-201	Von Brand, E	R-196, R-199
Soto, M	R-206		
Spotorno, A	R-184		— W—
Springmüller, D	R-200	Waugh, E	R-205
Suazo, J	R-205	Weinberg, FA	R-205
		Westermeier, R	R-198
	— T—		
Thiel, M	R-195		
Tobella, L	R-191, R-193		— Z—
Toro, A.	R-192	Zepeda, F	R-197
Toro, J	R-199	Zulantay, I	R-197, R-198
		Zurita, F	R-193