

RESUMENES
DE
COMUNICACIONES

XVI REUNION ANUAL
SOCIEDAD DE GENETICA
DE CHILE

EFFECTO DE LA TEMPERATURA EN LA ACTIVIDAD DE MARCADORES GENÉTICOS, (ISOENZIMAS) DE JUREL. (Effect of temperature on the activity of genetic markers (isozymes) of "Jurel"). Alay, F., Troncoso, L., Cabello, J. Departamento de Biología Molecular, Fac. de Cs. Biol. y de Rec. Nat., Universidad de Concepción. Prey. DIC N° 203107

La detección de isoenzimas a través de la electroforesis en geles de almidón, (zimogramas), es el método más empleado en la actualidad para estudiar la genética de poblaciones en distintos grupos animales. Cada vez que se inicia un estudio de esta naturaleza se requiere adecuar la técnica a la especie en estudio. El jurel Trachurus murphyi se encuentra en este caso.

Factor importante en la metodología es la conservación de la muestra. Temperaturas de conservación inadecuadas y/o por períodos muy largos de tiempo conducen a la aparición de artefactos que son producto del medio ambiente y no de la actividad de los genes. Esto a su vez conduce a interpretaciones erróneas del zimograma y a estimaciones erróneas de la frecuencia génica, que es la herramienta empleada para describir un stock.

El presente trabajo está destinado a establecer la influencia del tiempo de almacenamiento (a -32°C), sobre la actividad, (medida en U.I.), de la isoenzima láctica deshidrogenasa y la influencia de este parámetro sobre la morfología de los zimogramas de láctica deshidrogenasa (LDH) y Malate deshidrogenasa (MDH), en distintos tejidos de jurel. La actividad enzimática se midió utilizando un espectrofotómetro Gilford, según la técnica descrita por Markert et al., 1965 para teleostes.

La morfología de los zimogramas se evidenció mediante electroforesis en gel de almidón según lo describe por Siciliano et al., 1976. Se analiza el comportamiento particular de Cerebro, Hígado y Músculo. Las muestras se estudiaron en días que siguen una progresión geométrica. Se concluye que la actividad disminuye notablemente a partir del día 16, que el tejido más afectado es el Músculo y que los patrones de bandas (zimogramas) se hacen poco confiables a partir del día 32 de conservación.

NUMERO, TAMAÑO Y POSICION DE LOS NUCLEOLOS DEL ESPERMATOCITO HUMANO EN PAQUITENO. (Nucleolus number, size and position in human pachytene spermatocytes). Berrios S. *Unidad Citogenética, Depto. Biología Celular y Genética, Fac. Med., U. de Chile, Casilla 6556, Santiago 7, Chile.

Los 10 cromosomas nucleolares humanos se organizan en 5 bivalentes durante la profase meiótica. Se estudió el número, tamaño, posición y relaciones dentro del núcleo de los nucleólos que ellos organizan. Se analizaron 100 esparcidos teñidos con Giemsa y 60 series de cortes teñidos con azul de toluidina de espermaticitos paquiténicos provenientes de 5 individuos.

Todos los espermaticitos analizados en series presentaron nucleólos. El 58% de los nucleólos presentó un nucleólo único de $\pm 2 \mu\text{m}$, esférico, intensamente teñido, unido a una masa de cromatina condensada (BK) adherida a la envoltura nuclear. El 42% restante presentó además 1, 2 ó 3 nucleólos de menor tamaño. El análisis de la posición de los nucleólos en el núcleo reveló que un 85% son periféricos, conectados a la envoltura nuclear a través de uno o más BK. El 15% restante no está unido a la envoltura nuclear.

Uno o más BK, periféricos o no, se ven con frecuencia asociados al bivalente XY. El o los nucleólos observados en esparcidos están unidos a un cromómero terminal muy denso que presentan los bivalentes D y G. Estos bivalentes, aparecen asociados entre sí a través de sus respectivos cromómeros nucleolares, en forma similar a la reunión de BK observados en las series de cortes. Se sugiere que la esfera grande de material nucleolar es el producto de la acción de los bivalentes nucleolares que se asocian.

* Proyecto B-517-8355 D.D.I., U. de Chile.

RENDIMIENTO Y EFICIENCIA DE UN LABORATORIO DE CITOGENÉTICA. (Performance and yield of a cytogenetics laboratory). Be, Cecilia y Youtton, Ronald, Departamento de Medicina, Hospital José Joaquín Aguirre, Universidad de Chile.

Uno de los parámetros utilizados para medir la eficiencia de un servicio diagnóstico es la relación entre el número de exámenes realizados y el número de exámenes positivos. En un período de 30 meses (Enero 81' - Junio 83') se informaron 256 cariotipos; 104 de estos (40.6%) fueron anormales (77 anomalías autosómicas, 23 anomalías de los cromosomas sexuales y 4 normales con sexo discordante). Sesenta y cuatro de las 77 anomalías autosómicas (83%) correspondían a S. Down (58 trisomías libres, 4 mosaicos y 2 translocaciones). Este síndrome constituyó el 25% de todas las solicitudes de estudio cromosómico.

Estas cifras permiten concluir lo siguiente: 1) el alto índice de positividad, demuestra una selección demasiado estricta de los pacientes, la que refleja una demanda desproporcionada a la capacidad del laboratorio; 2) el S. Down forma una cuarta parte de las anomalías cromosómicas en nacidos vivos, y constituyó igual proporción de la demanda. El que ocupe 83% de las anomalías autosómicas informadas se atribuye a la concordancia entre el diagnóstico clínico y citogenético de esta afección; 3) es necesario que las autoridades de salud creen nuevos laboratorios o amplíen los existentes para satisfacer las necesidades de la población.

ANOMALIAS DENTARIAS EN PACIENTES CON LABIO LEPORINO Y FISURA VELOPALATINA. (Dental anomalies in patients with cleft lip and cleft palate). *Blanco, R., *Palomino, H. y **Montenegro, A. *Depto. Biol. Cel. y Gen. y **Depto. Med. Exp., Fac. de Medicina, Universidad de Chile.

El labio leporino y la fisura velopalatina son malformaciones congénitas de origen multifactorial, de alta prevalencia en Chile (1,58 x 1.000 nacimientos) siendo más frecuente en hombres (60%), que en mujeres. En un estudio previo de 450 pacientes ingresados a un centro de rehabilitación se encontró un 58.4% de varones afectados. Las tres fisuras más frecuentes en una submuestra de estos pacientes (N=177) fueron 22.2% bilateral, 38.2% unilateral izquierda y 22.7% unilateral derecha. Al estudiar solamente a los individuos con fisuras derecha o izquierda (N=106) se observó: a) alto porcentaje de agenesia en los incisivos laterales superiores (ILS) adyacentes a la fisura (94%) y en menor grado en los incisivos centrales (ICS) (15%); b) existe agenesia de los ILS opuestos a la fisura en un 10.4%; c) adyacentes a la fisura se detectan supernumerarios (45%) y variaciones en el tamaño y forma de las coronas y raíces dentarias. Se discute la probable alteración generalizada del tejido mesenquimático de la premaxila ya que este no sólo es responsable de la fusión de los procesos faciales sino también de la morfo e histodiferenciación dentaria. Dado que estas malformaciones son de naturaleza poligénica con umbral de expresión, en un cierto porcentaje de los casos, la expresión de la anomalía en el lado opuesto a la fisura estaría reflejada en una morfodiferenciación dentaria alterada, una pseudofisura.

Financia Proyecto B-1219-8335, D.D.I., U. Chile.

CINCO AÑOS DE ESTUDIO SOBRE LA COLONIZACION DE *DROSOPHILA SUBOBSCURA* EN CHILE (Five years of studies about the colonization of *Drosophila subobscura* in Chile) Budnik, M. y Brncic, D. Depto. Biot. Cel. y Genética, Fac. Med. U. de Chile.

Drosophila subobscura es la especie paleártica del género mejor conocida desde el punto de vista de la dinámica y genética de sus poblaciones. Su reciente colonización en Chile, detectada en 1978, ofrece la oportunidad de estudiar las condiciones ecológicas y cambios genéticos que acompañan al proceso de colonización y las consecuencias de éste sobre la fauna local de drosophilídeos.

Desde que fuera capturada por primera vez en Pto. Montt, el área de distribución de *D. subobscura* se ha extendido entre La Serena y Pta. Arenas y en muchas partes constituye la especie dominante. En el laboratorio, ha demostrado ser mala competidora frente a la mayoría de las otras especies con que se la encuentra en la naturaleza. Sin embargo, su éxito en el nuevo territorio se debería a que es capaz de ocupar sitios de cría y de reproducción en zonas y épocas del año en que otras especies son poco frecuentes.

A través del estudio del polimorfismo cromosómico y el aislamiento sexual, se ha podido detectar cierto proceso de microdiferenciación entre las poblaciones locales de la especie y con respecto a las poblaciones europeas de origen. (Proyecto N° 729-8345 Univ. de Chile y Proyecto N° 9/83 PNUD/UNESCO RLA 78/024).

VARIACION CROMOSOMICA DEL GENERO TROPIDURUS (Squamata-Sauria) DEL NORTE DE CHILE. (The chromosome variation in *Tropidurus* (Squamata-Sauria) from northern Chile). Capetillo, J., Northland, I., Vidal, L., *Veloso, A. Dpto. Cs. Biol. Fac. Cs. de la Salud, U. de Antofagasta, *U. de Chile (Patrocinio: A. Veloso M.).

Las especies de *Tropidurus* en Chile son: *T. theresioides*, *T. tarapacensis* y *T. peruvianus*, esta última con 7 subespecies: *araucanus*, *atacamensis*, *marianus*, *quadrivittatus*, *tigris*, *heterolepis* y *mamiñensis*. Ortiz (1977), basándose en las escutelación y mediciones señala que las poblaciones *araucanus*, *atacamensis* y *marianus* corresponden a *T. atacamensis*; la población *T. p. mamiñensis* la considera sinónima de *T. theresioides*.

Como aporte al problema sistemático se estudiaron los cariotipos de ejemplares de: Cobija, Desembocadura río Loa, Farellones de Chomache, Iquique, La Tirana, La Huayca, Pica y Mamiña. Se calculó el índice centromérico para determinar la morfología cromosómica.

Los ejemplares estudiados presentan $2n=38$ (14 macrocromosomas y 24 microcromosomas). Los ejemplares de la costa, sin excepción, presentan los pares 1, 2, 3 y 7 metacéntricos (m), el 4 submetacéntrico y el 5 y 6 subtelocéntricos (st). Los cariotipos de los individuos de La Huayca y Pica son similares a los de la costa, en cambio en Mamiña todos los ejemplares presentan los pares 1, 2, 3, 4 y 7 m, el 5 st y el 6 telocéntrico.

La estabilidad cromosómica entre las poblaciones de la costa y observaciones de la morfología externa y patrón de coloración fortalecen la existencia de *T. peruvianus*, especie poliploica de amplia distribución. Se sugiere la mantención de la nomenclatura trinomial. Las diferencias cromosómicas permitirían el reconocimiento de *T. p. mamiñensis*. Proy. S-08 DICYT U. Antofagasta.

ESTUDIO COMPARATIVO DE LOS CARIOTIPOS DE LAS DOS ESPECIES DE ARAUCARIA DE SUD-AMERICA. (A Comparative Study of the Karyotypes of South American Species of *Araucaria*). Cardemil, L., Salas, E. y Godoy, M. Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Básicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile.

Conos de raíz en crecimiento de ambas *Araucarias*, *Araucaria araucana* (Mol.) Koch y *Araucaria angustifolia* (Bert.) O. Ktze se usaron como fuente de cromosomas mitóticos. Ambas especies tienen 26 cromosomas los que constituyen 13 pares de homólogos. En ambas especies, 10 pares son metacéntricos y 3 pares son submetacéntricos con pequeñas diferencias en la posición del centrómero en estos cromosomas de las dos especies. Ambos cariotipos se caracterizan por un par metacéntrico que posee un constricción intercalar larga próxima a la región del centrómero. Tinción de plata amoniacal identifica a esta constricción larga como la zona organizadora del nucléolo o NOR. Además uno de los pares metacéntricos de *A. angustifolia* tiene un pequeño satélite terminal, cuya constricción secundaria parece no participar en síntesis de rRNA.

Proyectos PNUD/UNESCO RLA 78/024; 4-18; y B-1580/8325 U. de Chile.

TRANSFORMACION GENETICA EN *Neurospora crassa*. (Genetic transformation in *Neurospora crassa*). CARU, M., CIFUENTE, V. y PINCHEIRA, C. Laboratorio de Genética, Facultad de Ciencias Básicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile.

En *N. crassa* se han descrito varios genes que afectan el nivel de invertasa extracelular, entre ellos están los mutantes *inv⁻* y *amy-a*. La mutación *amy-a* determina una mayor producción de invertasa, glucoamilasa y trehalasa extracelular. El mutante *inv⁻* es incapaz de crecer en sacarosa como única fuente de carbono.

En virtud de la evidencia disponible se puede suponer que la mutación *inv⁻* afecta al gen estructural de la enzima y la mutación *amy-a* a algún gen regulador de este sistema.

Con el objeto de conocer más sobre el control de la expresión génica para esta exoenzima se ha utilizado DNA cromosómico lineal de *Neurospora crassa*, cepa *amy-a* para transformar la cepa *inv⁻*. La transformación se consigue a través de la formación de esferoplastos de la cepa receptora. Los transformantes se seleccionaron en medio mínimo-sacarosa + L-sorbose y se determinó el nivel de invertasa extracelular.

Los transformantes son estables para el marcador *inv⁺* y la característica se hereda en forma mendeliana.

Para ubicar la posición del marcador *inv⁺* en el genoma de los transformantes se hicieron análisis de ligamiento a un par de marcadores genéticos que se ubican cercanos al gen *inv⁺* en el grupo de ligamiento C.

Los resultados sugieren que el modo de transformación en *Neurospora* es por integración de los genes del DNA dador al genoma de la cepa receptora.

TRANSLOCACION XY EN UNA MUJER CON DISCONDROSTEOSIS. (XY translocation in a woman with dyschondrosteosis). Castillo, S., Be, C., Youlton, R. Servicio de Genética, Depto. Medicina, Hospital J.J. Aguirre, Universidad de Chile.

La discondrosteosis es una forma de enanismo mesomélico de herencia autosómica dominante y expresividad variable. Comunicamos el caso de una mujer de 33 años que ha tenido 5 abortos espontáneos y 2 mortinatos; sin hijos vivos. Ella presenta los rasgos típicos de discondrosteosis: talla baja desproporcionada, deformidad de Madelung y alteraciones radiológicas características. Tanto la evaluación ginecológica como endocrina son normales.

El cariotipo muestra los autosomas y uno de los cromosomas X normales; el segundo X tiene un fragmento adicional en su brazo p, el que estudiado con diversas técnicas de bandeado, es identificado como la porción distal de un cromosoma Y. La cromatina sexual es positiva al igual que el corpúsculo Y por fluorescencia. El cariotipo del esposo es normal.

El fragmento translocado correspondería a la porción heterocromática del Y, lo que explica el desarrollo femenino y la función gonadal normal de la paciente.

Un caso similar previamente descrito, nos hace plantear la hipótesis que exista alguna relación entre este tipo de translocación XY con la localización y actividad de genes involucrados en la regulación del desarrollo del esqueleto. La pérdida reproductiva podría ser explicada por un mecanismo similar, pero es más probable que se deba a una alteración en la evolución de la meiosis.

INDUCCION DE ABERRACIONES CROMOSOMICAS E INTERCAMBIO DE CROMATIDAS HERMANAS (ICH) EN LINFOCITOS HUMANOS POR CLORURO DE CADMIO. (Induction of Chromosome aberration and Sister-Chromatid Exchange (SCE) in Human Lymphocytes by Cadmium Chloride). Cea, G.C.; Alarcón, M.A. y Weigert, G.Th. Departamento de Biología Molecular, Facultad de Ciencias Biológicas y de Recursos Naturales, Universidad de Concepción.

Cadmio es un metal pesado que ha demostrado ser tóxico tanto en humanos como en otros organismos. Sin embargo, la información sobre sus efectos radiomiméticos *in vitro* es contradictoria (O'Riordam, 1978; Cea, 1981), por lo que se investigó tres dosis de $CdCl_2$ (0.3, 0.03, 0.003 $\mu g/ml$) en 5 grupos de 10 microcultivos de linfocitos humanos en estado G_1 , los que fueron cultivados en medio 199 suplementado con suero de bovino fetal (10%) más 10 $\mu g/ml$ de BrdU. A las 72 hrs. se prepararon las células para poner en evidencia los ICH mediante el procedimiento FPG modificado. Sólo las células presentes durante dos ciclos proliferativos en BrdU y un ciclo en $CdCl_2$ fueron registradas y se aplicó el test de U de Mann y Whitney en el análisis de los datos.

Se observaron gaps, fracturas mono e iso-cromatídicas y dicéntricas. Se asignó formalmente el valor de una ruptura por cada fractura mono-cromatídica o gap y de dos rupturas por cada fractura iso-cromatídica o dicéntrica. Se encontró sólo diferencias significativas entre la producción de rupturas por célula inducida por 0.3 $\mu g/ml$ de $CdCl_2$ y las producidas por los otros tratamientos y controles. La frecuencia de ICH inducida difirió significativamente entre los tratamientos y sus controles y aumentó en función de la dosis de $CdCl_2$. De estos datos se concluye que el Cadmio muestra efectos clastogénicos positivos *in vitro*, lo que hace aconsejable reevaluar el riesgo genético generado de su calidad de contaminante ambiental.

PROLIFERACION DE HEMOCITOS IN VIVO EN CRATOMELUS ARMATUS BLANCHARD, 1851 (ORTHOPTERA, GRILLACRIDIDAE). (In vivo haemocytos proliferation in *Cratomelus armatus* Blanchard, 1851 (Orthoptera, Grillacrididae). Cea, G.C. y Uribe, M. Departamento de Biología Molecular, Facultad de Ciencias Biológicas y de Recursos Naturales, Universidad de Concepción.

Se analizó la población de hemocitos circulantes de *Cratomelus armatus* Bl. 1851 con la finalidad de determinar la cinética de proliferación *in vivo* de aquellas células que son inducidas a proliferar cuando son estimuladas por inoculación al hemocele de medio nutritivo suplementado con extracto de huevos ovipuestos de la misma especie. Para este efecto se consideraron grupos de animales machos y hembras de similar edad y peso, mantenidos a 20°C y alimentados con pellet para perro. A cada ejemplar del grupo tratado se le inoculó 0.15 ml del medio nutritivo suplementado, el que contenía 2.25 mg/g de peso corporal de BrdU. A los controles sólo se les inoculó el inductor. Se sacrificaron 4 individuos cada hora, durante 26 hrs. a partir de la hora 10 de la inoculación y se cosecharon los hemocitos circulantes rompiendo una coxa del animal. Se puso en evidencia la incorporación diferencial de BrdU mediante la tinción FPG modificada y se identificó de esta manera las células que estaban en 1er., 2do. y 3er. ciclo proliferativo registrando sus frecuencias.

Se construyó una curva con los datos obtenidos a partir de los cuales se puede inferir la existencia de dos tipos de hemocitos con capacidad proliferativa y que muestran tiempos diferentes de entrada en ciclo; sin embargo, el tiempo necesario para alcanzar tres ciclos divisionales es aparentemente igual en ambos casos y cerca no a las 26 hrs. No hay diferencias significativas en el índice mitótico entre los animales tratados y controles. Se discuten estos resultados.

CLONEAMIENTO DEL DNA DE *NEUROSPORA CRASSA* EN *E. COLI* Cloning of *N. crassa* DNA in *E. coli*. Cifuentes, V; Carú, M. y Fincheira, G. Laboratorio de Genética, Facultad de Ciencias Básicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile.

El cloneamiento de ADN de *Neurospora crassa*, cepa silvestre 74-A, ha sido logrado en *E. coli* C-600, utilizando como vector el plasmidio pTS 1.2. La construcción de plasmidios recombinantes se obtuvo utilizando ADN cromosómico de *Neurospora* 74-A al plasmidio pTS 1.2 poseedor del gen *leu 2⁻* de levadura, el cual complementa el gen *leu B* de *E. coli* inserto en el gen determinante de resistencia a tetraciclina de pBR 322.

Se seleccionaron clones *leu⁺*; *Amp^r*, los cuales poseen un inserto de *Neurospora* en el sitio *pat-1* del pTS 1.2.

Los resultados obtenidos permitieron seleccionar fragmentos de DNA de *Neurospora* que actúen como replicadores autónomos tanto en *E. coli* como en *N. crassa*.

REFORMA GENÉTICA DE NOMENCLATURAS VERNACULARES DE LA FAMILIA HUMANA (Genetic reform of vernacular nomenclatures of the human family) Cruz-Coke, R.
Departamento de Medicina, Facultad de Medicina Universidad de Chile

La nomenclatura europea de la familia humana se originó en fuentes latinas. Transformose gradualmente en vernaculares (españoles, ingleses, franceses) con grandes diferencias de forma. Objetivo de esta investigación es hacer estudio comparado para identificar errores y discordancias con respecto a teoría genética.

Reconstruimos árbol de consanguinidad latino con nombres vernaculares determinando grado de parentesco de acuerdo con teoría genética. Resultados del análisis revelan: 1) Nomenclatura española es concordante con teoría genética; 2) Franceses e Ingleses omiten vocablo "avus" y "nepos", lo cual dificulta identificación de parientes lejanos; 3) Ingleses nominan como "cousins once removed" o "twice removed" a parientes colaterales que realmente no son primos sino que son tíos, y sobrinos segundos y terceros; 4) los franceses usan aun nombres medievales largos y complejos.

Con objeto de corregir omisiones y errores conceptuales de nomenclaturas inglesa y francesa se propone: 1) Introducir vocablos "avus" y "nepos" anglicizándolos y galicizándolos 2) Reemplazar vocablos "once" y "twice removed" por vocablos correcto de tíos y sobrinos segundos y terceros; 3) Reemplazar el vocablo "germain" por "primero"; 4) La nomenclatura española no sufre modificaciones.

ORGANIZACION DE TRIVALENTES EN ESPERMATOCITOS DE *Akodon Molinae* (Rodentia-Cricetidae). (Trivalent organization in *Akodon spermatocytes*). Fernández-Donoso R. *Unidad Citogenética, Depto. Biología Celular y Genética, Fac. de Medicina, U. de Chile, Casilla 6556, Santiago 7, Chile.

Los telómeros adicionales modifican la organización de los trivalentes y participan activamente en la instauración de determinados reordenamientos cromosómicos. Para comprobar la validez de esta hipótesis se estudiaron espermatozoides de 7 ejemplares de una población polimórfica de *A. Molinae*: 2 homocigotos $2n = 42$ para el par 1 m., 2 homocigotos para los pares 1a y 1b st. y 3 heterocigotos $2n = 43$ con tríos de 1, 1a y 1b (donados por N. Bianchi-IMBICE).

Observaciones al M.E. de microesparcidos y cortes seriados revelaron que los cromosomas 1, 1a y 1b del heterocigoto organizan un trivalente. El sector medio del trivalente tiene la forma de una Y, donde se aparean y forman complejo sinaptonémico las zonas centroméricas de 1, 1a y 1b y las zonas teloméricas proximales al centrómero de 1a y 1b, generándose un tercer punto de inserción con la envoltura nuclear. Estos resultados confirman parte de la proposición avanzada.

La aparición de una tercera inserción en el trivalente implica el establecimiento de un conjunto de relaciones estructurales y funcionales entre segmentos cromosómicos heterólogos que podrían contribuir a la eliminación de alguna de las formas participantes en el polimorfismo. Se sugiere que este polimorfismo de *A. Molinae* sería consecuencia de la superposición de dos poblaciones portadoras de distintos reordenamientos que afectaron a los mismos cromosomas.

* Proyecto B-517-8355 D.D.I., U. de Chile.

SENSIBILIDAD DIFERENCIAL DE LOS CROMOSOMAS MEIÓTICOS DE *Schistocerca cancellata*, ANTE LA ACCIÓN DE AGENTES GENOTÓXICOS. (Different sensibility of *Sch. cancellata*'s meiotic chromosome with genotoxic agents.) Ellahueñe, M., Lafuente-Indo, N. Lab. Citogenética Experimental, Fac. Odontología, U. de Chile.

Sch. cancellata presenta características citogenéticas que la hacen muy apropiada para el estudio de clastogénesis inducida por agentes químicos. Tiene un $2N = 23$ los 0, todos te lococéntricos, agrupados durante la meiosis los autosomas en; 3 bivalentes grandes, 5 medianos y 3 pequeños.

Trabajos anteriores han demostrado las ventajas de este sistema para detectar clastogénesis inducida por diversos agentes químicos. En el presente trabajo se pretende establecer si los cromosomas presentan una susceptibilidad diferente ante la acción de ciclofosfamida durante la profase meiótica.

Se inyectaron individuos con 200 mgr de CFA por kg de p.c., diluido en suero para insectos, el grupo control se inyecta con suero. Se extraen los testes a las 24, 48, 72, 96 hrs de tratamiento, se fija en etanol-ác. acético (3:1), los cromosomas se obtienen por la técnica del "aplastado", se tiñe con orceína acetoláctica, se analizan células en diploteno.

Se observa una mayor clastogénesis en el grupo de cromosomas medianos, a tiempos tardíos de tratamiento.

Se discuten los resultados en relación al mecanismo de acción del agente como a la sensibilidad de los cromosomas en diferentes estadios de la profase meiótica.

Proyecto B 1826-8315, U. de Chile.

ESTUDIO MORFOLÓGICO Y GENÉTICO EN LAS ESPECIES CHILENAS DEL GÉNERO *BASILICHTHYS* (PECES, *ATHERINIDAE*). (Morphological and Genetical Study on the Chilean species of the genus *Basilichthys*). (Pisces, *Atherinidae*). Gajardo, G. Departamento de Ciencias Básicas, Facultad de Medicina, Universidad de La Frontera.

En Chile, el género *Basilichthys* está representado por las especies endémicas *B. australis* y *B. microlepidotus*, las que se distribuyen ampliamente desde La Serena hasta Puerto Montt. Ambas especies, descritas por criterios morfológicos, son prácticamente indistinguibles por su aspecto externo. En el presente trabajo se comparan morfológicamente y genéticamente diferentes poblaciones de ambas especies con el propósito de contribuir a su distinción taxonómica, caracterizar la variabilidad genética poblacional y determinar el grado de divergencia evolutiva.

Para el análisis morfológico se obtuvieron 19 medidas corporales de 150 especímenes colectados en las localidades de Elqui, Limari, Choapa y Petorca (*B. microlepidotus*) y de 85 *B. australis* colectados en Angostura y Copequén. Se determinó, además, el número de escamas a lo largo de la línea media del cuerpo. El análisis genético corresponde a la variación genética detectada en 10 sistemas enzimáticos y proteínas totales, por medio de electroforesis en gel de almidón.

El análisis morfológico revela que no hay diferencias significativas entre ambas especies para la mayoría de las 23 relaciones corporales analizadas. Sin embargo, existe variación intraespecífica la que no puede atribuirse a una gradiente latitudinal y que debe interpretarse como variaciones locales. Conjuntamente con el parecido morfológico, el análisis electroforético muestra similitud genética entre ambas especies. Las poblaciones estudiadas presentan bajos niveles de heterocigosidad en los loci analizados.

Se discuten los resultados obtenidos considerando el tiempo de divergencia de ambas especies. Trabajo financiado por Proyecto: 35110404-831-3. UFRO.

ASPECTOS GENÉTICOS DE LA RESISTENCIA A T. CRUZI EN RATON (Genetic aspects of T. cruzi resistance in the mouse). Gajardo, M y Hoecker, G. Depto. Biol. Cel. y Genética, Facultad Medicina Universidad de Chile.

Trypanosoma cruzi es un protozoo parásito de ciclo de vida complejo que hospeda mamíferos incluyendo al hombre, en el cual produce la enfermedad de Chagas. El estudio comparativo de la sobrevivencia a la infección experimental, con 10^4 tripomastigotes metacíclicos de T. cruzi, permitió diferenciar cepas puras de ratones: muy resistentes (B10.Sn), de resistencia intermedia (Balb/c), y muy susceptibles (C3H). Cepas congénicas en H-2 también mostraron diferencias (B10.Sn, B10.A y B10.Br). Ambos hechos indicaron que el carácter está determinado por genes múltiples y que algún gen (es) mayor (es) estaría asociado a H-2.

La producción de anticuerpos en el curso de la infección y la inducción de ellos con fracción microsomal y citosólica de formas de cultivo de T. cruzi analizada mediante hemaglutinación indirecta y ELISA, no mostraron diferencias significativas de la respuesta humoral global entre cepas resistentes y susceptibles. Esto, si bien sugiere que el rol de la respuesta humoral no es decisiva en el control de la infección, deberá ser revisado en vista al hallazgo de Kretli et al (1982) de un rol protector diferencial de los anticuerpos de clase IgG2 e IgG3. Por el carácter poligenico de la resistencia y la marcada protección inducida por la fracción microsomal del parásito estamos analizando la caracterización de diversos antígenos parasitarios y los anticuerpos inducidos por ellos.

Financiado: Proy. PNUD/WB/WHO/TDR-CONICYT CHILE.

MEDIO QUÍMICO DEFINIDO PARA EL CRECIMIENTO DE C. buttrici: AISLACION DE MUTANTES AUXOTRÓFICOS. (Chemically defined medium for the growth of C. buttrici: isolation of auxotrophic mutants). ILABACA, M.T. y CARRASCO, A. Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Básicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile.

La investigación de procesos de transmisión de información genética en microorganismos anaeróbicos no se ha desarrollado en forma paralela a los estudios realizados en microorganismos aeróbicos o facultativos. Como etapa previa a la manipulación genética de bacterias del género Clostridium, hemos desarrollado un medio químico definido que nos permite aislar mutantes auxotróficos. Estos mutantes serán utilizados como marcadores genéticos en experimentos de transformación genética.

Dado que C. buttrici es capaz de crecer en un medio mineral adicionado de glucosa, biotina, extracto de levadura y casaminoácidos, hemos experimentado con diferentes mezclas de sales, L-aminoácidos y vitaminas para obtener la formulación que se presenta. El cultivo experimental se ha realizado en 5 ml de medio y se ha medido la densidad óptica a 560 nm a diferentes tiempos de incubación. Además, se ha determinado el número de células, cambio de pH, utilización de glucosa y producción de ácido butírico.

Los resultados obtenidos sugieren que un medio sintético adecuado sería el denominado SMX-1, adicionado de las mezclas de aminoácidos 1, 2, 3, 4 y 5 además de glucosa, biotina y agentes de anaerobiosis. Este medio en nuestras condiciones experimentales, permite un crecimiento comparable al obtenido en el medio rico. Se discute la obtención de mutantes auxotróficos en este sistema.

RAQUITISMO HIPOFOSFÉMICO FAMILIAR (Familial hypophosphatemic RICKERTS)

Jara A., Youlton R., Rivera L., Campino C. Servicio de Pediatría, Hospital R. del Río y Departamento de Medicina, Hospital J.J. Aguirre U. de Chile.

Hay pocos ejemplos de herencia dominante ligada al X. Se presentan dos familias con ocho afectados de raquitismo no nutricional, de iniciación tardía; se estudiaron los 5 niños de ambos grupos familiares fundamentándose su diagnóstico en la historia clínica, los signos físicos, radiológicos y bioquímicos de la enfermedad. Todos tenían alteraciones metabólicas y deformación de huesos largos, junto a hipofosfemia y aumento de las fosfatasa alcalinas. El único varón del grupo tenía compromiso clínico y de los parámetros de laboratorio. En todos ellos se ha iniciado tratamiento con sales de fósforo y vitamina D.

El análisis de las genealogías demuestra una transmisión de padres afectados a hijas afectadas en tres casos, y de madre afectada a un hijo y una hija afectados, lo que junto a la menor severidad de la enfermedad en las niñas, es compatible con una herencia dominante ligada al cromosoma X, aunque por el tipo de estructura de estas familias no podemos descartar la posibilidad de una herencia autosómica dominante.

DEFECTOS CONGENITOS EXTRA CARDIACOS EN CARDIOPATIAS CONGENITAS. (Extracardiac congenital defects in congenital heart disease.) Jullian, M.; Farró D. Servicio de Genética, Departamento de Medicina, Hospital J.J. Aguirre. Servicio de Cardiología, Hospital R. del Río.

En 207 niños portadores de cardiopatía congénita (C.C.) se estudió la presencia de defectos congénitos extracardíacos (D.E.C.) y la relación entre éstos y parámetros tales como sexo, peso de nacimiento y edad de los padres. 66 (31,9%) de los niños presentaban D.E.C. asociados, el 71,2% de los cuales corresponde a síndromes malformativos. Canal A-V y D.P. son las cardiopatías que con mayor frecuencia presentan D.E.C.; siendo éstos también frecuentes en C.I.A., C.J.V., Tetralogía de Fallot, Estenosis Pulmonar y Aórtica, Coartación Aórtica y Ventriculo Único. Ni el sexo, peso de nacimiento o edad de los padres influyen significativamente sobre la frecuencia de D.E.C. Los D.E.C. que más frecuentemente se asocian a C.C. son los que afectan al sistema digestivo, a los órganos de los sentidos y al sistema osteomuscular. Con excepción de los síndromes no se encontraron asociaciones preferenciales entre C.C. y D.E.C.

CROMOSOMAS Y DETERMINACION DEL SEXO EN *Phymaturus palluma* MOLINA (IGUANIDAE). (Chromosomes and sex determination in *Phymaturus palluma* Molina (Iguanidae). LAMBOROT, M. y NAVARRO-SUAREZ, M. Departamento Ciencias Ecológicas Fac. Cs. Bías y Farm., Universidad de Chile.

Desde el punto de vista cromosómico, la mayoría de los iguanidos posee un $2n = 36$ ó 34 , con 12 macrocromosomas (meta o submetacéntricos) y 22 ó 24 microcromosomas que algunos autores consideran primitivo, no mostrando diferencia sexual por heteromorfismo cromosómico.

Por primera vez se describe el cariotipo de *Phymaturus* género sudamericano del cono sur. *Phymaturus palluma* se encuentra a ambos lados de la Cordillera de Los Andes entre los 32 y 27° lat. S. Ejemplares de *Ph. palluma* de la localidad tipo (El Planchón Lat. S $35^\circ 11'$, long. $70^\circ 33'$ alt. 2.700 m) fueron procesados para obtención de cromosomas por método corriente (centrifugación, goteo) y tinción Giemsa. Los cromosomas de ampliaciones fotográficas fueron recortados, ordenados y medidos para construir el Idiograma.

El número diploide de machos es 35 (32 autosomas + X_1X_2Y) el de hembras es 36 ($32 + X_1X_1X_2X_2$). Las metafases de machos presentan 2 cromosomas metacéntricos grandes, 16 acrocéntricos y 17 microcromosomas. Los microcromosomas X_1 y X_2 son acrocéntricos de la mitad del tamaño del cromosoma Y que es metacéntrico. Este mecanismo múltiple de determinación sexual podría haberse originado por un mecanismo de fisión. La diaquinesis de machos presenta 16 bivalentes y un trivalente.

Phymaturus es el segundo género entre los Iguanidos cuyos cromosomas son difíciles de derivar de la dotación considerada primitiva.

Financiado Proyecto B 955 8344, D.D.I., Universidad de Chile.

ALTERACIONES EN PARED CELULAR Y PROTEINAS LIBERADAS AL MEDIO DE CULTIVO EN TRIPLES Y CUÁDRUPLES MUTANTES MORFOLÓGICOS DE *N. crassa*. (Cell wall alterations and protein liberation of three and four combinations of morphological mutants of *N. crassa*). Pacheco, N. y Pincheira, G. Dpto. Cs. Básicas, División Oriente, Fac. Medicina y Fac. Cs. Básicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile.

La pared celular cumple un papel importante en la morfogénesis del hongo. Se ha descrito que su composición química es determinante de la cantidad de proteínas liberadas al medio de cultivo.

Se pretende estudiar la acción de genes relacionados con alteraciones morfológicas en combinaciones triples y cuádruples, que producen fenotipo colonial acentuado, con una velocidad de crecimiento igual a un 6% de la cepa silvestre, en relación a composición química de pared celular y liberación de proteínas al medio de cultivo.

El análisis por cromatografía de gases de azúcares de fracción I de pared celular muestra variaciones cuantitativas de manosa, galactosa y glucosa.

Al medir la cantidad de proteínas del medio de cultivo y su comportamiento electroforético en geles de poliacrilamida se observa diferencias en la cantidad de proteínas y en el patrón electroforético en las cepas analizadas.

APORTE CROMOSOMICO AL ESTABLECIMIENTO DE LAS RELACIONES INTRAGENERICAS DE *Philodryas chamissonis* (SERPENTES-COLUBRIDAE). (Chromosomes contributions to the establishment of intragenus relationship of *Philodryas chamissonis*. (Serpentes-Colubridae). Moreno, R., Navarro, J., Unidad de Biología de Vertebrados, Depto. Biol. Cel. y Gen., Fac. Med., U. Chile, Casilla 6556, Stgo. 7.

Las relaciones intragenéricas de *P. chamissonis* no han sido bien establecidas. Es una especie endémica de la región central de Chile, su posición es marginal respecto a la distribución geográfica de este género sudamericano.

Se conoce el cariotipo de *P. aestivus*, *P. olfersii* y *P. patagoniensis*. Las dos primeras corresponden a especies septentrionales, en tanto que *P. patagoniensis* se distribuye hacia la región templada de la vertiente atlántica de los Andes.

Estas especies tienen $2n=36(16M+20m)$. Los macrocromosomas (M) son bibraceados (V), excepto el par 6 de *P. patagoniensis* que es telocéntrico (I). El par 5 en todos los cariotipos porta una constricción secundaria (CS). En *P. olfersii* y *P. patagoniensis* se presenta un sistema cromosómico de determinación del sexo ZW. En *P. aestivus* no han sido estudiadas las hembras.

P. chamissonis tiene $2n=34(16M+18m)$ con M tipo V, excepto el par 8 (I). El par dos es portador de CS. El estudio del cariotipo de ambos sexos no revela cromosomas heteromórficos.

La ausencia de heterocromosomas en *P. chamissonis* representa una condición de primitividad en *Colubridae*. La reducción del n° de m representa un carácter derivado. Se discute el significado de estas evidencias, respecto al cariotipo ancestral señalado para esta Familia.

Finan. Parcialmente por Proy. DDI N 992-8345.

RELACION ENTRE LOS SISTEMAS H-2 y T/t EN MUS MUSCULUS SILVESTRES. (Relation between H-2 and T/t systems in wild *Mus musculus*). Pizarro, O., Zúñiga, C., Puenzalida, S. y Vergara, U. Depto Ciencias Biológicas, Fac. Medicina, Div. Occidente, U. Chile.

Los sistemas T/t y H-2 son dos complejos genéticos de gran polimorfismo, ubicados en el cromosoma 17 del ratón. En el sistema T/t el haplotipo dominante \underline{T} da origen a ratones sin cola en combinación con haplotipos recesivos \underline{t} . La mayoría de los haplotipos \underline{t} son letales embrionarios y se mantienen en la población por distorsión de la segregación gamética en los machos heterocigotos. Estos haplotipos \underline{t} se clasifican en grupos de complementación: los de un mismo grupo son letales entre sí, pero se complementan con los haplotipos de otros grupos dando origen a ratones viables.

El sistema H-2 controla la expresión de antígenos de histocompatibilidad, factores del complemento y otras moléculas involucradas en la respuesta inmune.

Se ha postulado una interacción entre ambos sistemas. Los haplotipos \underline{t} que pertenecen al mismo grupo de complementación tendrían una constitución antigénica H-2 similar. Hemos encontrado un alelo \underline{t} letal en ratones de Temuco, San Fernando y Chena, que juzgados por los criterios de complementación y distorsión gamética sería idéntico en las tres poblaciones pero con distinto H-2 según los resultados obtenidos con sueros anti-Temuco, anti-San Fernando y anti-Chena que muestran la existencia de tres antígenos: uno compartido por Temuco y Chena y ausente en San Fernando, uno propio de Temuco y otro propio de San Fernando.

Proyecto E.1621-8315. D.D.I., U. de Chile.

ANTIGENOS DEL SUERO LIGADOS AL SISTEMA H-2 DEL RATON. (H-2-linked serum antigens in the mouse) Ramos, A. y Mordejovich M. A. Depto. Biol. Cel. y Genética, Fac. Medicina, Universidad de Chile

El sistema H-2 determina tres clases de proteínas: antígenos clásicos de trasplante (clase I); antígenos Ir, presentes en subpoblaciones de linfocitos, monocitos y otras células (clase II) y proteínas de secreción al suero que forman parte del sistema del complemento -C4, C2, Bf, C4bp (clase III). McKenzie et al (1978) han descrito en el suero la presencia de antígenos Ir.

En esta ocasión presentamos el hallazgo de un probable nuevo sistema de, por el momento, dos antígenos del suero (α y β) cuya distribución en las cepas no corresponde a los antígenos clásicos conocidos. Los anticuerpos contra ellos fueron producidos inyectando por lo menos 8 a 10 veces 0.20 ml de suero o plasma i.p. cada semana y se evidencian por hemaglutinación de los glóbulos rojos de diferentes cepas y por absorción con tejidos. Inicialmente se pensó que correspondieran a los antígenos públicos (5 y Gh) pero su ausencia en H-2^b descarta esta identidad. Las variaciones en estos antígenos existentes entre cepas congénicas para H-2 y su estrecho ligamento con los antígenos clásicos H-2 (1 solo recombinante sobre una progenie de 52 BC) parecería indicar que se trata de un nuevo aspecto del sistema H-2 cuya identificación celular, molecular y funcional está por descubrirse.

Financiado por: Departamento Desarrollo de la Investigación U. Chile.
Proyecto B.1606-8313.

PATRON ISOENZIMATICO DE α -AMILASA DURANTE LA GERMINACION DE SEMILLAS DE LAS DOS ESPECIES DE ARAUCARIA DE SUD-AMERICA. (Isoenzyme pattern of α -amylase during seed germination of the two Araucaria species of South America). Salas, E. y Cardemil, L., Departamento de Biología, Facultad de Ciencias Básicas y Farmacéuticas Universidad de Chile.

Araucaria araucana y Araucaria angustifolia tuvieron un origen común en el Jurásico, estableciéndose como bosques relictuales durante el Terciario.

La principal reserva de la semilla es el almidón y la degradación de esta molécula durante la germinación está iniciada por α -amilasa. Las isoenzimas de α -amilasa se detectaron por electroforesis e isoelectroenfoque tanto en el tejido embrionario como en el gametofítico. Antes de la germinación, las isoenzimas son cinco en ambos tejidos y para ambas especies. Después de 18 horas de imbibición hay 2 isoenzimas en ambos tejidos de A. araucana y una forma en el embrión de A. angustifolia con 2 formas en el gametofito. Después de 48 horas de imbibición aparecen nuevamente el patrón de isoenzimas de 0 tiempo siendo aun similar en ambos tejidos. Después de 90 horas de imbibición el patrón de isoenzimas es distinto en el embrión respecto al gametofito de ambas especies.

El patrón de isoenzimas se discute respecto a las fluctuaciones de actividad α -amilásica proteínicas y giberelinas.

Proyecto B-1580/8325, U. de Chile.

RESTRICCIONES DE LA PRUEBA DE X^2 PARA EL EQUILIBRIO DE HARDY-WEINBERG. (Restrictions of the X^2 test for Hardy-Weinberg equilibrium). Valenzuela, C.Y. Depto. Biología Celular y Genética, Fac. Medicina, Universidad de Chile.

La prueba de X^2 para equilibrio de Hardy-Weinberg posee limitaciones algebraicas que impiden descubrir desviaciones de este estado y puede conducir a interpretaciones equivocadas. En un locus con dos alelos A y B, siendo las frecuencias genotípicas observadas en una muestra $O_{AA}=D$, $O_{AB}=2H$, $O_{BB}=R$, se tiene que las diferencias entre frecuencias esperadas y observadas son $E_{AA}-O_{AA}=H^2-DR$; $E_{AB}-O_{AB}=2(DR-H^2)$; $E_{BB}-O_{BB}=H^2-DR$. La igualdad para los homocigotos es una gran restricción, ya que ambas determinan el valor para los heterocigotos. Si $R=D+W$, $W \neq 0$; se tiene: $E_{AB}=1/2(1-W)(1+W)$; $E_{AA}=1/4(1-W)^2$; $E_{BB}=1/4(1+W)^2$ es decir, basta la diferencia entre los homocigotos para expresar todas las frecuencias esperadas, lo que constituye otra limitación importante.