

**SOCIEDAD DE GENETICA DE CHILE
XVII REUNION ANUAL**

CLUB DE CAMPO COLEGIO MEDICO DE CHILE

Santiago, Chile

5 y 6 de octubre de 1984

RESUMENES

**SOCIETY OF GENETICS OF CHILE
XVII ANNUAL MEETING**

COUNTRY CLUB COLEGIO MEDICO DE CHILE

Santiago, Chile

October 5 - 6, 1984

ABSTRACTS

CONFERENCIA

ISONIMIA EN POBLACIONES VENEZOLANAS, SU APLICACION EN EL ESTUDIO DE LA ESTRUCTURA DE LAS POBLACIONES.

Isonymy in Venezuelan populations, its use in studies of population structure.

J. PINTO-CISTERNAS, Laboratorio de Genética Humana, Instituto Venezolano de Investigaciones Científicas, IVIC, Caracas, Venezuela.

Si los apellidos de una pareja se numeran 1 y 2 el paterno y el materno del esposo, y 3 y 4 los de la esposa, al usar los 4 apellidos se pueden definir 11 tipos distintos de uniones isonímicas (UI), según la identidad de aquellos. Estas uniones son las siguientes cuando se repite un sólo apellido: 1=3, 2=4, 1=4, 2=3, 1=2=3, 1=2=4, 1=3=4, 2=3=4 y 1=2=3=4, y cuando se repiten dos distintos: 1=3 para un apellido y 2=4 para el otro, y 1=4 para uno y 2=3 para el otro.

Esta presentación tiene por objeto: i) analizar la distribución espacial y temporal de los distintos tipos de UI en 3 poblaciones venezolanas que conocemos bien, ii) ver la relación que pueden tener las UI con la consanguinidad, el tipo y frecuencia de apellidos y la calidad de los registros, y iii) verificar el comportamiento de una modificación del método clásico de isonimia de Crow y Mange, en el cálculo de la consanguinidad.

Con datos de registros eclesiásticos y/o civiles de 1492 matrimonios de QUIBOR de los años 1865 a 1905, 984 de LOS TEQUES de 1790 a 1869, y 941 de COLONIA TOVAR de 1900 a 1977, se determinaron, respectivamente, 253, 115 y 116 UI de distintos tipos.

Los resultados indican que: i) hay diferencias espaciales y temporales en la distribución de los distintos tipos de UI, ii) existe una probabilidad alta de que una pareja que es isonímica sea también consanguínea, iii) para algunos apellidos no hay relación entre su frecuencia en la población y su contribución a las UI de la misma, iv) es posible detectar algunos tipos de UI aún en registros incompletos, y v) la modificación al método de Crow y Mange, mide bastante bien los niveles de consanguinidad.

Un análisis de los resultados permite asegurar que: i) el uso de 4 apellidos para determinar UI da más información que el uso de sólo 2, permitiendo un mejor estudio de la estructura de la población, ii) existen factores, propios de cada población, que condicionan la existencia de determinados tipos de UI, y iii) la consanguinidad, directa o indirecta, obtenida por medio de los 11 tipos de UI es buena indicadora de los niveles de consanguinidad de las poblaciones.

En resumen, el uso de 4 apellidos para determinar la isonimia de una población es un medio adecuado, por lo que se recomienda su uso en otras poblaciones iberoamericanas.

ESTRUCTURA GENETICA DE LAS POBLACIONES RURALES DEL VALLE DE ELQUI. (Genetic Structure of Rural Population of the Elqui Valley). Acuña, M., Rothhammer, F., Llop, E., Harb, Z. y Palomino, H. Depto. de Biología Celular y Genética, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

La estructura genética de poblaciones humanas aisladas ha sido objeto de estudios que han identificado al equilibrio entre la oscilación génica de mutantes neutros y flujo génico, como principal factor de mantención de variación genética.

El presente trabajo tiene por una parte, el objeto de validar estos hallazgos analizando la distribución geográfica de genes marcadores y caracteres morfométricos en la población rural de los afluentes del Rfo Elqui. Otro objetivo es estimar la proporción de genes amerindios, caucasoides y negroides de la población analizada y finalmente discutir datos preliminares relacionados con la susceptibilidad de los pobladores a la infección chagásica detectada serológicamente.

Trabajo financiado parcialmente por los Proyectos 820599/UNDP/World Bank/Who Special Programme for Research and Training in Tropical Diseases; B-518-845F, D.I.B., Universidad de Chile y 01968, Fondo Nacional de Ciencias, CONICYT.

MARCADORES GENETICOS: ISOENZIMAS. (Genetic Markers: Isozymes). Alay, F.; Troncoso, I.; Kessi, E.; Cabello, J. Laboratorio de Genética, Departamento de Biología Molecular, Universidad de Concepción.

La detección de isoenzimas es uno de los métodos más utilizados para estudiar poblaciones. Emplea electroforesis sobre almidón o acrilamida seguido por tinción específica. El método es exigente y hace necesario adecuar las condiciones ambientales para obtener seguridad y repetibilidad. Tiempo atrás iniciamos en nuestro Laboratorio una etapa de normalización metodológica a objeto de aplicar esta técnica en el estudio de poblaciones de importancia económica. Con el objeto de conocer el comportamiento de los peces comenzamos a trabajar en la carpa (C. carpio) evidenciando proteínas del suero (10 a 18 bandas), LDH, en hígado, cerebro y músculo (de 1 a 5 bandas) y polimorfismo de fosfatasa ácida. Conocida esta etapa iniciamos nuestro trabajo en Jurel (T. murphyi) en el que hemos normalizado: calidad del buffer, tiempo de corrida, amperaje y clases de tejidos en los que mejor se expresan MDH y LDH, y número de bandas obtenidas. Otro parámetro que nos ha preocupado estudiar es el efecto del tiempo de conservación (a 32°C) de las muestras mediante observación de la actividad de la enzima (medida espectrofotométricamente) y el número de bandas: zimograma. Hemos podido constatar pérdida brusca de actividad (MDH y LDH) a partir del día 16 y alteración del patrón de bandeado a partir del día 32. Actualmente observamos el efecto del tamaño (edad) sobre la morfología del zimograma (LDH) empleando como patrón las tablas de edad elaboradas por IFOP.

Financiado Proyecto DIC.203107 U. de Concepción

MARCADORES GENETICOS: LECTINAS. (Genetic Markers: Lectins). Alay, F., Gavillán, J., Zaror, I., Sáez, C. y Cabello, J. Laboratorio de Genética, Departamento de Biología Molecular, Universidad de Concepción.

Se sabe que algunos extractos vegetales presentan la propiedad de aglutinar específicamente los glóbulos rojos de numerosas especies. A la sustancia responsable de dicha acción, se le designa como Lectina. Algunas de estas proteínas reconocen específicamente a los grupos sanguíneos humanos A, A, B, M, N y H.

Con el objeto de detectar Lectinas que pudieran ser utilizadas como marcadores genéticos de grupos sanguíneos, se hizo una prospección de 35 extractos de plantas chilenas, elaborados por el Lab. de Fitoquímica de la U. de Concepción: el 73,4% de los extractos probados se comportó como Lectina. Posteriormente, se seleccionó extractos de Crinodendron hookerianum y Ugni molinae, los cuales se enfrentaron con glóbulos rojos de varios animales. En un análisis exhaustivo el extracto de C. hookerianum, se comportó como panaglutinina por lo cual fue discontinuado; el extracto de U. molinae se comportó como Lectina, por lo cual se procedió a su purificación mediante Columna cromatográfica (Sephadex G-75). Se obtuvieron 3 fracciones, las cuales mostraron actividad hemoaglutinante en ratones y humanos. Los resultados preliminares parecen indicar que U. molinae presenta una Lectina específica para estas dos especies.

En el presente trabajo, se revisan los antecedentes de la investigación de Lectinas en la U. de Concepción y se entregan los resultados preliminares de la Lectina aislada de U. molinae.

Financiado por Proyecto DIC. 203107 U. Concepción

HALLAZGOS CITOGENETICOS EN LA TRISOMIA 22: CONCEPTO ACTUAL EN RELACION AL ESTUDIO DE DOS FAMILIAS. (Cytogenetics findings in Trisomy 22: current concept in relation to the study of two families). Alliende, M.A., Raimann, E., Carvajal, M.V., Lacassie, Y. Unidad de Genética INTA, Universidad de Chile.

En 1878 se describió la asociación entre coloboma del iris y atresia anal. En 1965 se estableció su correlación con la presencia de un pequeño cromosoma acrocéntrico extra, que, posteriormente, fue identificado como una trisomía parcial del cromosoma 22. La delineación clínica más precisa y su relación con la alteración citogenética, -mejor definida con estudios de bandeado-, ha permitido en los últimos años diferenciar el síndrome de ojo de gato (trisomía parcial 22 (22 pter→22 q11)) de la trisomía 22.

La confirmación citogenética de una trisomía 22 por translocación de novo (46, XY, -15, +t(15; 22)) en un recién nacido, que fallece, y en el cual se había establecido el diagnóstico clínico de síndrome de ojo de gato nos motivó a revisar el tema. El reciente estudio de una paciente de 2 1/2 años en que el cariógrama confirmó el diagnóstico de una trisomía parcial 22 (47, XX, del (22)(q13)(22 pter→22q13), y cuya madre presenta el segmento distal de 22q translocado a 11q (46, XX, 11, -22, +t(11; 22)(qter; q13)(11 pter→11 qter:: 22q13→22qter), + (22 pter→22q13:)) ha motivado la presentación de estos casos. Se discuten sus principales características clínicas, los antecedentes y estudios familiares realizados, la aparente relación entre severidad clínica y magnitud de la alteración cromosómica así como entre translocación y no disyunción. Se enfatizará la diferenciación actual entre la trisomía parcial y total del cromosoma 22.

"ESTUDIO CITOGENETICO EN PAREJAS CON ABORTO HABITUAL". (Cytogenetic study in couples - with early fetal loss).

Aspillaga M., Avendaño I., Aguirre I. UNIDAD GENÉTICA - HOSPITAL LUIS CALVO MACKENNA. SANTIAGO-CHILE.

El 60 % de los abortos espontáneos del primer trimestre manifiesta alguna anomalía cromosómica. La incidencia de estos defectos en parejas con pérdidas repetidas, es aproximadamente un 7 %, lo que indica que la mayoría de las aberraciones en abortos son de novo.

Revisando nuestra casuística entre Julio de 1982 y Julio de 1984, encontramos 20 parejas que cumplían los requisitos (2 o más abortos espontáneos en el primer trimestre del embarazo y sin patología obstétrica ni ginecológica). Se efectuó análisis cromosómico en linfocitos de sangre periférica con el sistema de Kit (DIFCO) y posteriormente bandeó con tripsina, u otro si fuera necesario. Nuestros resultados revelaron alteraciones mayores en 3 casos (translocaciones balanceadas y otras de tipo menor, que se analizan a la luz de los resultados descritos en la literatura).

Llama la atención que el 15 % de las parejas presentó cromosomopatía mayor (traslocación), siendo prácticamente el doble de lo descrito; ello podría explicarse por la gran selección de nuestra muestra. En esta muestra no hubo varones portadores. Los desbalances mayores dan productos no viables subletales, o infertilidad por alteraciones genéticas incompatibles con la cigocidad o la embriogénesis. Las alteraciones menores (contracción secundaria, fractura, tamaño del gonosoma Y, etc.) al parecer no tienen consecuencias en el desarrollo embrionario.

ASOCIACIONES ENTRE LOS BIVALENTES NUCLEOLARES EN LA PROFASE MEIOTICA DE ESPERMATOCITOS HUMANOS. (Nucleolar bivalent associations in human spermatocytes in meiotic prophase). Berríos, S. y Fernández-Donoso, R. U. Citogenética, Depto. Biología Cel. Gen. Fac. Med. U. de Chile.

Se analizó el número de bivalentes nucleolares que se asocian, su disposición dentro del núcleo, y sus relaciones con el o los nucléolos presentes en el estado de paquiteno del espermatozoido I. Se observaron al microscopio de luz y electrónico series de cortes de núcleos. En el 40% de los espermatozoidos se asocian 2,3 o 4 bivalentes nucleolares, en distintas combinaciones de bivalentes D o G. La cromatina de los brazos cortos de los bivalentes asociados queda estrechamente entrelazada. Los respectivos complejos sinaptonémicos, o ejes simples en algunos casos, están insertos muy próximos entre sí en la envoltura nuclear y se disponen colinealmente cuando son 2, semejando un trirradio cuando son 3 y en grupo si son 4. Unido a ellos aparece siempre un sólo centro fibrilar y un nucléolo.

La estrecha y reiterada asociación de los extremos nucleolares de estos cromosomas contribuiría a la producción de intercambios heterólogos de cromatina y eventualmente a la ocurrencia de reordenamientos cromosómicos, especialmente cuando no hay formación de complejo sinaptonémico en ese sector.

Proyecto B-1977-8413 DDI. U. de Chile.

DISTRIBUCION METAFASICA MITOTICA DE CROMOSOMAS HUMANOS 1,9,16 e Y (Mitotic Metaphase Distribution of Human Chromosomes 1,9,16 e Y) Be.C. Servicio de Genética, Hospital J.J.Aguirre y Clínica Las Condes, Santiago.

Diversas observaciones sugieren la existencia de un ordenamiento cromosómico en metafase y de asociaciones cromosómicas relativamente constantes. Con el objeto de comprobar la posible existencia de asociaciones entre cromosomas no acrocéntricos se estudiaron tres varones adultos sanos con cariotipo normal en quienes se realizó cultivo de linfocitos estimulados con fitohemaglutinina durante 72 horas. Se realizó la cosecha mediante técnicas convencionales sin previa adición de colchicina. Las preparaciones fueron tratadas para la obtención de bandas C (Sumner). Se fotografiaron un mínimo de 360 metafases de cada individuo; en las ampliaciones se procedió a ubicar el centrómero de los pares 1,9,16 y del Y. Se determinó la posición del cromosoma Y respecto de su ubicación central, media o periférica en la placa metafásica y se estableció las distancias relativas de los mencionados autosomas en relación al Y. El número de secuencias calculadas por análisis combinatorio asciende a 90.

Los resultados preliminares demuestran: 1) el cromosoma Y presenta una posición preferencialmente central y media en la placa metafásica; 2) el par cromosómico 16 permanece más asociado entre sí que los otros pares homólogos 1 y 9; 3) las secuencias en que ambos cromosomas 16 son los más próximos al Y son significativamente más frecuentes.

Financiado parcialmente Proyecto B-1858-8412

ALTERACIONES DENTARIAS COMO EXPRESION DE MODIFICACIONES EN LA CANALIZACION GENETICA DEL DESARROLLO MAXILOFACIAL. (Dental anomalies as an expression of modifications of the genetic canalization in maxillofacial morphogenesis). Blanco, R., Palomino, H. y Montenegro, M.A. Depto. Biol. Cel. y Gen. y Depto. Morf. Exp., Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Alteraciones en las relaciones epiteliomesenquimáticas pueden estar involucradas en la canalización del desarrollo maxilofacial, originando labio leporino o fisura velopalatina. En una muestra de 117 individuos de 8 a 15 años de edad con fisura labial o palatina se analizan las alteraciones de la morfología, desarrollo y posición de la dentición permanente.

Las alteraciones de la morfología coronaria y radicular de los incisivos superiores presentan una gradiente cuya mayor intensidad se expresa en las piezas dentarias adyacentes a la fisura pero también en aquellas opuestas a la misma; situación similar ocurre para las agencias. Los supernumerarios se presentan tanto en la premaxila como en los procesos maxilares, aunque sólo en el lado de la fisura. La erupción está retardada a todas las edades y en ambos sexos observándose asimetría de la misma en los fisurados unilaterales.

Se puede postular, que en gran parte de los pacientes analizados, existiría una modificación de la canalización del desarrollo en etapas anteriores al proceso de fusión, que se manifiesta en expresiones variables en toda el área maxilofacial y que por evidencias familiares, debería ser genética.

Financiamiento : Proyecto B-1219-8445, D.D.I., Universidad de Chile.

TRANSFORMACION GENETICA DE *C. butyricum* CRECIDO EN PRESENCIA DE UNA PREPARACION MEMBRANOSA. (Genetic transformation of *Cl. butyricum* grown in the presence of a membrane preparation). Carrasco, A. Depto. Biología, Fac. Ciencias Básicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile.

Los estudios de procesos de transmisión de información genética en microorganismos anaeróbicos no muestran el mismo grado de desarrollo que los de microorganismos facultativos o aeróbicos. Al utilizar la preparación membranosa derivada de *E. coli* B/r, descrita por Adler para cultivar *C. butyricum* hemos encontrado que es factible manipularlos genéticamente.

Se ha desarrollado un sistema que permite transformar una cepa de *C. butyricum* Sm^s o Rif^s a Sm^r o Rif^r con DNA obtenido de las correspondientes cepas resistentes. Básicamente el sistema implica el crecimiento del microorganismo en un medio salino suplementado con glucosa, extracto de levaduras, aminoácidos y preparación membranosa hasta alcanzar una D.O. de 0,6. En seguida, el cultivo es diluido 1:1 o 1:2 en el mismo medio (-glucosa, -extracto de levadura) y crecido hasta una D.O. similar. Alcanzado este punto se realiza la mezcla de transformación, se incuba 90 min, se detiene la reacción con DNasa, se diluye y se incuba 2 hrs, en seguida se dispersan alícuotas sobre placas selectivas. En las condiciones de cultivo utilizadas se desarrolla un estado de competencia previo a esporulación, en una etapa de crecimiento exponencial tardío.

Los resultados obtenidos nos permiten concluir que *C. butyricum* es un organismo genéticamente transformable. Este sistema abre perspectivas de interesantes líneas de investigación.

Investigación financiada por Proyecto N° B 1581-8433 D.I.B., Universidad de Chile.

Clonamiento del gen *leu-1* de *Neurospora crassa* en *E. coli* (Cloning of the *leu-1* gene from *N. crassa* in *E. coli*).

Cifuentes, V.⁺; Carú, M.⁺; Pincheira, G.⁺ and Jiménez, A.*

⁺ Lab. Genética, Fac. Cs. Bás y Farm., U. de Chile.
* Centro Biol. Molec. U. Autónoma, Madrid-España.

La biosíntesis de leucina en *Neurospora crassa* se realiza bajo el control de varios genes estructurales y regulatorios. Uno de estos genes, *leu-1*, codifica la estructura de la enzima β -isopropil malato dehidrogenasa y como tal es equivalente a los genes *leu-2* de *Saccharomyces cerevisiae* y *leu-B* de *E. coli*, lo cual hace posible esperar la expresión de *leu-1* en estos organismos.

Con el propósito de clonar el gen *leu-1* en *E. coli* se ha construido la genoteca de *Neurospora crassa*, cepa 74-A, usando como vector al plásmido YRp-7. El gen *leu-1* ha sido seleccionado en *E. coli*, cepa C-600; mediante complementación de la mutación *leu-B* en esta bacteria. El clon seleccionado presenta un inserto Bam H-1 de 9.4 Kb.

Resultados de experimentos de hibridización de ADN indican que el fragmento clonado corresponde a ADN del genoma de *N. crassa*.

Proyecto N° 1499-8433, D.I.B., U. de Chile.

DISTORSIONES SEGREGACIONALES PARA LOS SISTEMAS ABO, RH Y SEXO EN HERMANOS. (ABO-Rh-Sex Segregation Distortions in Sibpairs). Cifuentes, L. y Valenzuela, C. Departamento de Biología Celular y Genética, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Se realiza un estudio de distribución de grupos sanguíneos ABO y Rh en 507 parejas de hermanos consecutivos, nacidos en la Clínica Alemana de Santiago durante los períodos comprendidos entre Octubre-74-Diciembre-75 y Enero-77-Septiembre-79. Las proporciones esperadas de las distintas parejas hermano-hermano para el grupo ABO se calcularon según el método de matrices ITO para hermanos: $1/4I + 1/2T + 1/4O$.

La matriz total hermano-hermano no difiere significativamente de lo esperado (0.2 P 0.3). Hay más segundos hermanos del grupo B, que primeros (P 0.01). No hay pares en el casillero B-A (P=0.016). Realizando un análisis de Hermandades de Penrose para sexo y grupo ABO se observa un exceso de parejas concordantes en sexo y grupo ABO así como de parejas discordantes en sexo y ABO, en detrimento de las otras dos alternativas (P 0.02). Esta misma asociación se observa en las parejas de hermanos en que ambos son RH(+), lo cual no ocurre en las parejas de hermanos, en que al menos uno, es RH(-). Este mismo análisis para asociación entre sistema ABO y RH y entre Sexo y RH no demuestra desviaciones de lo esperado.

Financiado parcialmente por Proy. B-1353-3412, Universidad de Chile.

CATALOGO CHILENO DE ENFERMEDADES GENETICAS, I FUENTES BIBLIOGRAFICAS (Chilean catalog of genetic diseases, I Bibliographic sources) R.Cruz-Coke, Departamento de Medicina, Facultad de Medicina, U. de Chile.

Las fuerzas sistemáticas y dispersivas de la evolución han diversificado las frecuencias génicas de las poblaciones humanas estableciendo patrones génicos autóctonos en cada país. Con el objeto de describir el patrón mórbido genético chileno hemos diseñado un catálogo de fenotipos mendelianos mórbidos cuyas fuentes de datos son: I. Bibliografía médica, II. Fichas hospitalarias, III. Estadísticas vitales. Los fenotipos mórbidos han sido identificados mediante cotejo conjunto de Catálogo Internacional de Enfermedades y Catálogo de McKusick. I. Bibliografía chilena; Hemos revisado los 470 volúmenes de las 12 revistas médicas chilenas de especialidades publicadas entre 1872 y 1983. Resultados detectaron 285 fenotipos mórbidos mendelianos; Metabólicos 17%; Osteomusculares 15%; Neurológicos 10%; Oftalmológicos 8%; Endocrinológicos 7%; Síndromes multisistémicos 7%. El 38% de los fenotipos son congénitos. La distribución por patrones de herencia reveló: A.D. 48%, A.R. 41.8% y L.S. 10.1%. Estos fenotipos detectados en Chile representan el 30% de las enfermedades metabólicas descritas por Stanbury et al (1982) y el 50% de las enfermedades incluidas en el mapa cromosómico mórbido de McKusick (1983). Probablemente las omisiones corresponden a subtipos de nuevos fenotipos descubiertos con métodos avanzados. Sin embargo todas las enfermedades clásicas hereditarias europeas han sido descritas en Chile incluyendo los fenotipos de grupos étnicos negros, mediterráneos y judíos. Se concluye que probablemente el patrón genético mórbido del pueblo chileno se ajusta al europeo en concordancia con una admixtura caucásica de 60%.

Proyecto F.N.In. 83-01068.

VALIDEZ PREDICTIVA DE UN MODELO PARA LA DISPOSICION DE CENTROMEROS Y TELOMEROS EN EL NUCLEO DE LOS MEIOCITOS. (Predictive validity of a model for centromere and telomere position in meiotic nucleus). Fernández-Donoso, R., Pincheira, J., Berríos, S. U. Citogenética, Depto. Biología Celular y Gen. Facultad Medicina, U. de Chile.

Hemos propuesto un modelo que predice la posición y asociaciones de dominios cromosómicos en determinados ámbitos del núcleo del meiocito.

El estudio al microscopio de luz y electrónico de microesparcidos de bivalentes y de series de cortes de núcleos de espermatocitos I de Ctenomys opimus (Rodentia-Octodontidae) $2n=26$ XX/XY y de Mus musculus (Rodentia-Muridae) $2n=40$ XX/XY con cromosomas metacéntricos y telocéntricos respectivamente, reveló que en C. opimus los centrómeros, heterocromatina pericentromérica y nucléolo se disponen y asocian reiteradamente en el centro del núcleo y que los telómeros se sitúan en la periferia insertos en la envoltura nuclear. En M. musculus en cambio, tales dominios nucleares son periféricos y están esparcidos por la cara interna de la envoltura nuclear, presentando un patrón de asociaciones variables.

Estas observaciones demuestran la validez de nuestro modelo. Al mismo tiempo, permiten sugerir mecanismos plausibles para explicar intercambios heterólogos de cromatina, conductos o no a reordenamientos cromosómicos.

Proyecto B-1977-8413, DDI. U. de Chile.

DIFERENCIACION GENETICA Y ESPECIACION EN EL GENERO BASILICHTHYS (PECES, ATHERINIDAE). (Genetic differentiation and speciation in the genera Basilichthys). (Pisces, Atherinidae). Sajardo, G. Departamento Ciencias Básicas, Facultad de Medicina, U. de La Frontera.

El proceso de especiación es relevante para la teoría evolutiva. Su estudio a nivel molecular es posible por medio de electroforesis en almidón. Esta información, junto a la usada tradicionalmente en sistemática, es útil para conocer la divergencia genética requerida para la formación de especies y los mecanismos involucrados. En este trabajo se comparan datos obtenidos del análisis de 32 loci con información morfológica, cromosómica y de variación geográfica, a objeto de establecer un modelo de diferenciación genética.

Como modelo experimental se usan las especies endémicas B. microlepidotus y B. australis. Ambas se distinguen por el número de escamas en la línea media del cuerpo y por su distribución geográfica. El número diploide de B. microlepidotus es 46, mientras que el de B. australis es 48.

Los resultados indican que: 1) El 84% de los loci es monomórfico. Ambas especies comparten idénticas movilidads electroforéticas. 2) La heterocigosidad (H) varía entre 0,013 y 0,050. 3) La identidad genética (Nei) es de 0,907. 4) Las frecuencias alélicas en 4 loci polimórficos son de utilidad taxonómica y reflejan diferenciaciones locales. 5) El tiempo de divergencia estimado es de 4×10^5 años.

Se discute la posibilidad de que las diferencias genéticas entre ambas especies sean del tipo transiliencia cromosómica.

POLIMORFISMO CROMOSOMICO Y ESPECIACION EN Rhagoletis conversa (Bréthes) y en Rhagoletis nova (Schiner) (DIPTERA TEPHRITIDAE). Chromosomic polymorphism and speciation in Rhagoletis conversa (Bréthes) and in Rhagoletis nova (Schiner) (Diptera Tephritidae). Frias, D., y Martínez, H. Departamento de Biología Celular y Genética, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Rhagoletis conversa y R. nova son especies simmórficas que desarrollan sus ciclos vitales en Solanaceae silvestres y cultivadas respectivamente. El arriótipo de estas especies está constituido por $2n = 12$ cromosomas. El objetivo de este trabajo es estudiar los cariotipos de estas especies a través del método de bandeado.

Para cada especie se obtuvieron placas metafásicas a partir de gónadas de adultos y neuroblastos de larvas, provenientes de poblaciones de diferentes localidades de la zona central de Chile. Estas placas metafásicas fueron incubadas en hidróxido de bario al 5% a 60°C, y teñidas con Giemsa.

Los resultados indican que existe un polimorfismo para la heterocromatina constitutiva en 4 pares de autosomas. El polimorfismo es mayor en R. conversa que en R. nova.

En base a los resultados se discute acerca de las relaciones filogenéticas y especiación de éstos dípteros.

Financiado por el Proyecto B 1856-8413, Universidad de Chile.

VARIACION DEL LOCUS ANHIDRASA CARBONICA (CA) EN RELACION A DISTRIBUCION GEOGRAFICA Y MORFOLOGIA DE OSTREA (=TIOSTREA) CHILENSIS. (Variation at carbonic anhydrase (CA) locus in relation to geographic distribution and morphology of Ostrea (=Tiostraea) chilensis). Guiñez, R. y Galleguillos, R. Lab. de Genética de Organismos Marinos, Depto. BIOTECMAR, Casilla 127 U. Católica de Chile, Talcahuano Chile. (Patrocinio: J. Navarro)

En moluscos marinos se necesita una mayor evidencia y experimentación para explorar y testar la relación entre los polimorfismos genéticamente controlados y rasgos cuantitativos. Es el propósito aquí discutir la conducta del locus CA, en relación a rasgos morfológicos y distribución geográfica de bancos de ostra chilena, Ostrea (=Tiostraea) chilensis.

Los individuos se obtuvieron desde cinco diferentes localidades geográficas en el Archipiélago de Chiloé (Chile). Se analizaron 589 individuos para el locus CA por electroforesis en gel de almidón, y 374 se midieron para los ejes longitud dorso-ventral, antero-posterior y latero-lateral.

El locus CA mostró diferenciación geográfica en término de frecuencias alélicas que podrían ser de origen reciente, y explicada por selección natural o por efecto indirecto sobre la estructura genética producidas por presiones pesqueras. Se encontró una relación entre longitud de la concha y heterocigosidad, la cual cambia entre localidades y sigue una variación clinal con la latitud.

Finac. parcialmente por Proy. INB-047-R y 2F/84 DIUC.

CROMATINA W EN NUCLEOS INTERFASICOS DE *TACHYMENIS CHILENSIS* Y *PHILODRYAS CHAMISSONIS* (SERPENTES-COLUBRIDAE). (W-chromatin in the interphase nucleus of *Tachymenis chilensis* and *Philodryas chamissonis* (Serpentes-Colubridae). Iturra, P., Moreno-S. R. y Navarro, J. Depto. Biología Celular y Genética, Facultad de Medicina, U. de Chile. Casilla 6556, Santiago 7.

En los ofidios con cromosomas sexuales (CS) la hembra es el sexo heterogamético (sistema ZZ/ZW).

En Colubridae, hay especies sin CS y especies con CS en diferente grado de diferenciación morfológica. En los núcleos interfásicos de estas últimas se identifica con tinción Giemsa y bandas Q, un corpúsculo de cromatina condensada que corresponde al cromosoma W, denominado cromatina W. En 2 especies de culebras que se distribuyen en Chile, *T. chilensis* presenta CS en tanto que, en el cariotipo de *P. chamissonis* no es posible identificar CS.

En machos y hembras de ambas especies se observaron núcleos interfásicos de intestino y bazo, teñidos con Giemsa, bandas C, bandas Q y AgASOR.

Sólo en los núcleos de las hembras de ambas especies se observó con tinción Giemsa y en forma más conspicua con bandas C, un corpúsculo heterocromático adosado al límite nuclear. Este cromocentro presenta fluorescencia brillante (Q+) y no está asociado a nucléolos.

La presencia de cromatina W en los núcleos de *P. chamissonis*, apoyaría la hipótesis de heterocromatinización en la diferenciación del cromosoma W en ofidios.

Finan. Proy. N-922-8455, D.D.I., U. de Chile.

RIOS COMO BARRERA AL FLUJO GENICO EN POBLACIONES NATURALES DE *LIOLAEMUS MONTICOLA*. MULLER AND HELLMICH (ICUANIDAE). (Riverine barriers to gene flow in natural populations of *Liolaemus monticola*). M. Lamborot. Depto. Ciencias Ecológicas, Facultad de Ciencias Básicas y Farmacéuticas, Universidad de Chile.

Liolaemus monticola, especie montañosa, endémica, se distribuye en Los Andes temperados en Chile en un área geográfica comprendida entre los 30 y 40° lat. Sur, a altitudes de 1.000 a 2.300 m. La subespecie *L. monticola monticola* presenta un gradiente latitudinal de cambios cromosómicos que aumentan en complejidad de Sur a Norte, con números cromosómicos de $2n = 32$ a 40.

Los ríos pueden, bajo ciertas circunstancias, actuar como barreras a la dispersión. El presente estudio compara los cariotipos de 10 localidades de *L. monticola* separadas por barreras naturales: Río Maipo, Río Volcán y Río Yeso.

El análisis cariotípico obtenido por método corriente, nos agrupa las 10 localidades en 2 clases diferentes, una con $2n = 34$ y otra con $2n = 38$ a 40, cuyo incremento cromosómico implica fisiones en dos pares cromosómico y aumento de dos microcromosomas. Estas clases están limitadas por los Ríos Maipo y Yeso.

Resulta evidente que estos ríos separan dos morfos cromosómicos. Sin embargo, es difícil establecer si los ríos están facilitando la diferenciación o simplemente limitando la re-expansión de estos morfos biogeográficos.

Financiado Proyecto B-2007-8414 D.I.B., Universidad de Chile.

ADECUACION BIOLOGICA EN POBLACIONES HUMANAS: METODOS DE ESTIMACION. (Fitness in Human Population: Methods of estimation). Kamps, J.E. Corporación Municipal de SS.PP. Traspasados de Rancagua.

Luego de definir adecuación biológica (w) y selección, aspectos de interés para la genética de poblaciones, se describen los métodos de estimación de los mismos, a saber: el método tradicional, que se basa en el cociente entre los descendientes de los progenitores portadores de los genotipos en comparación; el método de C.C. Li que, a la metodología tradicional agrega la "tasa de supervivencia" de los progenitores que llegan a reproducirse y, por último, la metodología propuesta por W.F. Bodmer, que recurre a la tasa intrínseca de crecimiento (r). Respecto de este último, se incluye la fundamentación teórico-matemática, así como dos métodos aproximados para estimarla empíricamente.

En relación con el cálculo de w, se fundamenta teóricamente el cálculo del intervalo medio entre generaciones (T), así como las relaciones entre w, r y T. Se comentan los resultados de aplicaciones empíricas de las metodologías de interés a un estudio anterior referido a hemofílicos en Chile.

DISTRIBUCION DE ANTIGENOS HLA Y OTROS MARCADORES GENETICOS EN UNA FAMILIA CONSANGUINEA CON PERIODONTITIS JUVENIL. (The distribution of HLA antigens and other genetic markers in a consanguineous family with juvenile periodontitis). López, N., Palomino, H. y Llop, E. Depto. Odont. Conservadora, Fac. Odont. y Depto. Biol. Cel. y Gen., Fac. Med., U. Chile.

La periodontitis juvenil es una enfermedad probablemente autosómica recesiva o dominante ligada al sexo, que se caracteriza por una rápida destrucción alveolar y escaso o ningún compromiso inflamatorio de la encía. De mayor predisposición en las mujeres (3 : 1) y en los negros, presenta prevalencias aproximadas al 0.1% en la población general y al 2.4% en los menores de 30 años.

Se estudia la distribución de antígenos HLA y otros marcadores genéticos en una familia consanguínea tío-sobrino de padres sanos con 6 hijos, 5 de ellos (4 mujeres y 1 hombre) afectados. Los patrones de segregación no establecen asociación con la enfermedad, aunque llama la atención la presencia en todos los individuos de HLA-A28, de baja frecuencia poblacional que otro estudio lo muestra con mayor frecuencia entre afectados. Toda la familia es A, B o AB. Otros datos muestran menor predisposición entre los O. Entre los afectados la quimiotaxis de los neutrofilos está disminuida. Se analizan las evidencias encontradas y se postula como una enfermedad autosómica recesiva, sin descartar dominante ligada al X.

Finan. Proyectos: B-1418-8422 y B-1219-8445, D.D.I., Universidad de Chile.

CLINICA SATELITE DE GENETICA: UNA ALTERNATIVA AL REDUCIDO NUMERO DE GENETISTAS CLINICOS.

(Satellite clinic of genetics: an alternative to the reduced number of clinical geneticists). Moreno, R., Vidales, A., Lacassie, Y. Unidad de Genética, INTA, U. de Chile y Servicio de Pediatría, Hospital San Martín de Quillota. Servicio de Salud Viña del Mar - Quillota.

La alta incidencia de malformaciones congénitas en la zona de Quillota-La Calera motivó la creación en 1982 de una clínica periférica de Genética en Quillota destinada a otorgar atención de la subespecialidad a pacientes que, por razones económicas, de distancia y ausencia de genetistas clínicos en la zona no tenían acceso a esta subespecialidad.

En 13 clínicas realizadas hasta Octubre de 1983 se han atendido 130 consultas y examinado 106 probando y 133 familiares provenientes de un amplio radio de acción (Cabildo a Valparaíso). A pesar de las limitaciones de financiamiento para realizar algunos exámenes de laboratorio, se han establecido diagnósticos específicos en forma directamente proporcional al nivel de complejidad de la atención (nivel primario, secundario o terciario).

En 1983 esta clínica consolidó su existencia con el apoyo de las autoridades de Salud local y participación de otros profesionales de la zona. Además ha estimulado el montaje de algunos exámenes de genética a nivel local.

Este trabajo no sólo ha cumplido sus objetivos asistenciales, con especial énfasis en consejo genético y educación familiar, sino también los de investigación y docencia.

Esta experiencia permite sugerir la realización de Clínicas satélites de Genética en zonas de alta demanda asistencial, actualmente desprovistas de atención especializada por concentración del reducido número de especialistas en sólo algunas ciudades.

VARIACION GENETICA EN POBLACIONES DE *Liolaemus* (SQUAMATA-IGUANIDAE). (Genetic variation in populations of *Liolaemus* (Squamata-Iguanidae)). Navarro, J. Unidad de Biología de Vertebrados, Depto. Biología Celular y Genética, Fac. Med., U. de Chile. Casilla 6556, Santiago 7.

El género *Liolaemus* tiene una alta diversidad de especies y amplia distribución geográfica. Un conjunto de 3 especies de la Zona Central de Chile, *L. altissimus*, *L. nigromaculatus* y *L. leopardinus* muestran diversos grados de afinidad morfológica y cromosómica, en ellos es posible reconocer subespecies y poblaciones locales. En un análisis de proteínas e isoenzimas mediante electroforesis, se intenta determinar: a) la variabilidad genética intrapoblacional mediante el porcentaje de loci polimórficos (P) y la heterocigosidad poblacional promedio (Π) y b) las distancias genéticas interpopulacionales (D).

Se utilizan 2 poblaciones locales de *L. altissimus*, 2 subespecies de *L. nigromaculatus* y una de *L. leopardinus*, en la que se estudian 16 isoenzimas y 11 proteínas totales (5 plasmáticas y 6 en músculos), codificadas por 35 alelos que corresponden a 27 loci.

La variabilidad genética intrapoblacional es de 2 a 7 veces menor que las obtenidas en otros géneros de Iguanidae. Las especies presentan distancias genéticas que las diferencian de las entidades subespecíficas (D =rango 0.205-0.338). Las poblaciones locales y las subespecies no presentan diferencias significativas para sus valores de D = 0.004-0.097. Los valores de D podrían estar relacionados con el tiempo de divergencia de estos taxa.

Finan. Proy. N-992-8455, D.D.I., U. de Chile.

SEXO AMBIGUO CON CONSTITUCION CROMOSOMICA 45,XO/45,X,t(Y;14): DISCUSION DE UN CASO. (Ambiguous genitalia and 45,XO/45,X,t(Y;14) chromosomal constitution: Report of a case). Noziglia, C., Lacassie, Y., Alliende, M.A., Radrigán, W., González, R., Ruiz, Y. Hospital Naval, Valparaíso, Hospital Gustavo Frické, Viña del Mar y Unidad de Genética, INTA, Universidad de Chile.

La presencia de genitales externos ambiguos constituye un problema al que el pediatra se ve abocado con cierta frecuencia. Su estudio por un equipo multidisciplinario es fundamental para solucionar los diferentes problemas que la ambigüedad sexual plantea.

Se presenta un recién nacido que fue referido para su evaluación por presentar genitales externos con esbozo de labios mayores sin gónadas palpables, un clítoris hipertrófico y un orificio uretral perineal con canal abierto hasta la punta del clítoris. El estudio endocrinológico resultó normal salvo niveles de testosterona concordantes con sexo masculino. La cromatina X fue negativa y el estudio cromosómico, con bandeos G (GTG) y Q(QM), reveló una constitución cromosómica 45,X/45,X,t(Y;14). La exploración quirúrgica durante una hernioplastia demostró la existencia de vagina, útero, trompas y dos gónadas que correspondieron histológicamente a testículo embrionario y a gónada vestigial. La conjunción de dos alteraciones cromosómicas como son la translocación (Y;14), presente en mosaico, en un paciente 45,XO es un hecho poco frecuente e interesante. Se discuten las implicancias de estos hallazgos y la conducta a seguir.

CITOGENETICA Y ANALISIS ELECTROFORÉTICO DE CUATRO ESPECIES DE AMARYLLIDACEAE. (Cytogenetics and electroforetic analysis of four Amaryllidaceae species). Palma-Rojas, C., S. Zepeda y L. Aguilera. Depto. de Biología, Facultad de Ciencias, Universidad de La Serena.

A objeto de contrastar parcialmente la taxonomía del género *Hippeastrum* Herb. en Chile se comparan cariotipos y patrones electroforéticos de proteínas solubles de migración aniónica en *H. phycelloides* (Hph), *H. advenum* (Had), *H. bagnoldi* (Hba) e *H. igneum* (Hig).

Estudios previos han mostrado que Hph, Had y Hba comparten un cariotipo $2n=18$, básicamente subtelocéntrico con contricción secundaria en el par siete. *H. igneum* posee un cariotipo $2n=32$, probablemente tetraploide y muy distinto del compartido por las especies $2n=18$, lo que apoya razonablemente la ubicación de Hig en un taxon distinto de aquel al que pertenecerían Hph, Had y Hba.

Utilizando sobrenadantes de homogenizados de bulbos en buffer a pH 8.3, se realizó electroforesis en geles de Poliacrilamida según la técnica de Davis (1964). Con los patrones de bandas electroforéticas se construyó un dendrograma utilizando una matriz de datos elaborada en base a los índices de similitud calculados según Jaccard (1908). Estas relaciones de similitud muestran que *H. igneum* se separa de Hph, Had y Hba, las cuales serían más cercanas entre si. Estos resultados concuerdan con la interpretación de los datos cromosómicos previamente descritos.

Financiado parcialmente por Proyecto 12.2.00, D.I., Universidad de La Serena.

CONCURRENCIA Y RECURRENCIA DE MALFORMACIONES CONGENITAS EN FAMILIARES DE 450 INDIVIDUOS PORTADORES DE LABIO LEPORINO Y/O FISURA VELOPALATINA EN UN CENTRO DE REHABILITACION. (Concurrence and Recurrence of Congenital Malformations in Relatives of 450 individuals with Cleft Lip and/or Cleft Palate attending a Rehabilitation Center). Palomino, H., Palomino, M.A., Muñoz, E.P. y Blanco, R. Depto. Biol. Cel. y Gen., Fac. Med., U. de Chile.

El labio leporino y la fisura velopalatina son dos malformaciones congénitas que solas o asociadas se presentan con alta incidencia en Chile. En un alto porcentaje estas anomalías no se presentan asociadas a síndromes específicos y superan el período neonatal.

Con el objeto de evaluar el componente genético involucrado se estudió en los familiares de 450 pacientes fisurados, ingresados a un centro de rehabilitación, la presencia de fisuras u otras malformaciones.

Un 10%, 6.9% y 7.9% de los pacientes fisurados tiene parientes en 1er, 2do y 3er grado respectivamente, fisurados. Además, un 3.3%, 3.6% y 4.9% de estos pacientes tiene parientes en 1er, 2do y 3er grado afectados con otras anomalías.

Si separamos por sexo, las mujeres con fisura tienen un 12.3% de parientes en 1er grado con fisura y un 4.8% con otras anomalías, en cambio, entre los parientes en 1er grado de los hombres fisurados, un 8.3% tienen fisura y un 2.3% tienen otras anomalías.

Se analizan las diferencias en el riesgo familiar y el tipo de anomalías asociadas más frecuentes.

Financiamiento : Proyecto B-1219-8445, D.D.I., Universidad de Chile.

Variaciones de la fr. de quiasmas en poblaciones libres y endocriadas de *Sch. cancellata* usando C.F.A. y Act. D.

Pérez-Alzola L.F.; González, M.A.; Lafuente-Indo, N. Lab. Citogenética Experimental, Fac. Odontología- U. de Chile.

En trabajos anteriores hemos demostrado que los cromosomas meióticos de *Sch. cancellata* pueden servir como indicadores clastogénicos. Pensamos que los quiasmas también podrían constituir buenos marcadores genotóxicos, pues presentan una gran estabilidad especie-específica. Si se somete a una población a la acción de agentes genotóxicos, estos podrían modificar la frecuencia de quiasma por núcleo y/o de los grupos de cromosomas en el carotipo de *Sch. cancellata*. Se usaron como agentes genotóxicos C.F.A. y Act. D.

Se establecieron para cada droga 1 grupo control y 3 individuos por tiempo (24-48-76 hs.)

Los individuos control se inyectaron con suero fisiológico para insectos y los tratados con 200 mg. X Kg. de peso corporal para C.F.A. y para Act. D. 60mg. X Kg. Se trabajó con una población endocriada (A) y con libre B.

Los resultados fueron observados directamente al microscopio y son los siguientes.

Pob. A. 24 hr. X.19.08	Pob. B. 24 hr. X.22.9
48 " X.20.15	48 " X.20.3
72 " X.18.03	72 " X.19.9
Pob. (B1) 24 " X.22.58	
48 " X.29.59	
72 " X.21.28	

Los resultados indican que los quiasmas funcionan como marcadores pues varían significativamente ante la acción de las drogas usadas, también es interesante hacer notar que las poblaciones endocriadas tienen una menor fr. de quiasmas x núcleo, pero estas también varían significativamente ante las drogas.

CARACTERIZACION DE LA HETEROCROMATINA PERICENTROMERICA EN *Ctenomys opimus*. (Rodentia- Octodon tidae). Characterization of pericentromeric heterochromatin in *Ctenomys opimus*. Pincheira, J., Fernández-Donosó, R. Citogenética, Depto. Biología Celular y Genética, Fac. Med. U. de Chile.

La heterocromatina constitutiva pericentromérica permanece generalmente condensada y se caracteriza por presentar uno o más tipos de DNA altamente repetidos subyacentes. Estos DNAs son transcripcionalmente inactivos, postulándose que dicha inactividad obedecería a la existencia de bases metiladas.

Para caracterizar la heterocromatina pericentromérica de *C. opimus* e inferir algunas de las propiedades del DNA subyacente, se analizó en conjunto, los resultados provenientes de la aplicación de las técnicas de bandas G, C, AgAS, hibridación "in situ" con ³HRNA 18 y 28S de *X. laevis* e inmuno peroxidasa con anti-metil citosina, en cromosomas metafásicos. De acuerdo con este análisis existe: a) diferencias en el tamaño del sector involucrado en la reacción con las distintas técnicas, b) correspondencia entre los sectores C(+) y el hibridado con ³HRNA 18 y 28S y c) metilación en una fracción de este último sector.

Estos hechos señalan que la heterocromatina pericentromérica y su correspondiente DNA subyacente son heterogéneos y constituyen otra evidencia de metilación en el DNA presente en sectores heterocromáticos.

Proyecto B-1977-8413 DDI. U. de Chile.

PRIMER CASO DESCRITO DE UNA MUTACION LETAL CHILENA DE UNA VIABLE DENTRO DEL SISTEMA T/t. (The first description of lethal mutation from viable one in the T/t complex). Fizarro, O., Zúñiga, C. y Fuenzalida, S.-Unidad de Biología, Depto de Cs. Biológicas, Div. Cs. Méd. Occ., Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

El sistema T/t es una compleja región del cromosoma 17 del ratón (*Mus musculus*) que ha sido extensamente estudiada y descrita especialmente por el Prof. L.C. Dunn y colaboradores y Klein et al. Está identificado por un conjunto de mutaciones dominantes (T) y recesivas (t) que afectan el desarrollo embrionario, la producción y función espermática y la recombinación genética en una considerable extensión del cromosoma. Los T producen un fenotipo cola corta con el normal (T/+) y sin cola con los recesivos t (T/t).

En este trabajo se describe el cambio de un mutante t viable a t letal en el sistema T/t de un ratón de una población natural chilena. Este cambio no había sido descrito anteriormente.

Con frecuencia se ha atribuido el paso de un mutante t a otro t como recombinación intra T/t. Nosotros describimos una situación de mutación y no de recombinación por la marcación con el gen *lf*, ubicado a 7 cM de T/t y H-2 a 15 cM, ambos hacia el lado del telómero.

Se comparan las características del t viable y el t letal.

ALOANTIGENOS SERICOS H-2 CON INMUNOGENICIDAD LIMITADA AL SEXO. (H-2 serum alloantigens with sex-limited immunogenicity). Ramos, A., Mordojovich, M.A., Hoecker, G. Depto. Biología Celular y Genética, Fac. Medicina, Universidad de Chile.

Ramos et al., en 1983 describieron un nuevo sistema de antígenos celulares y del suero del ratón, α y β , diferentes a los conocidos clásicamente y dependientes del sistema H-2 o de C5.

Este nuevo sistema está estrechamente ligado a H-2 (recombinación, 1.1 cM) y ubicado distalmente a la región D, telomérica, de H-2. Se observan tres tipos de distribución de estos antígenos: ratones enteramente negativos (A.CA y B.10); cepas con uno de estos antígenos (B10.D2, Balb/c) y cepas con dos antígenos (A/Sn, A.CA, B10.A., B10.Br, C3H y AKR). La producción de aloanticuerpos contra estos antígenos resultó impredecible hasta descubrir que la capacidad inmunogénica de ellos está limitada al sexo: en 7 de 8 experimentos sólo los machos indujeron la producción de anticuerpos. Excepcionalmente esta relación se invirtió en la combinación dador B10.A en ratones B10.D2 en la que sólo las hembras indujeron la producción de anticuerpos.

La producción misma de anticuerpos no aparece como limitada al sexo.

Se postula que la limitación de la inmunogenicidad se debe a un efecto cuantitativo del sexo sobre la cantidad de estos antígenos séricos tal como se ha observado para los antígenos C4, Bf, S1p y C5 de los cuales los tres primeros están ligados a H-2.

Financiado por proyecto: B. 1606- 8423.
Universidad de Chile

EL POBLAMIENTO DE SUDAMERICA. (The settlement of South América). Rothhammer, F., Cocilovo, J.A., Quevedo, S. y Llop, E. Departamento de Biología Celular y Genética, Fac. de Medicina, Universidad de Chile; Departamento de Ciencias Naturales, Universidad Nacional de Rfo Cuarto; Museo Nacional de Historia Natural.

El poblamiento temprano de Sudamérica ha sido objeto de interés por parte de literatos, historiadores, antropólogos y genetistas.

Fantasías, anécdotas, evidencias arqueológicas frecuentemente fragmentarias, rasgos óseos esotéricos y frecuencias génicas han servido de base para la construcción de modelos migracionales poco congruentes.

Son discutidas en este trabajo las limitaciones y ventajas derivadas del uso de diversas características biológicas y enfoques metodológicos, para luego someter a discusión un modelo de poblamiento basado en el análisis conjunto de información arqueológica, craneométrica y genética.

Financiado parcialmente por los Proyectos: B-518-845F, D.D.I., Universidad de Chile y 01068 Fondo Nacional de Ciencias, Conicyt.

UNA TENTATIVA PARA CONOCER LA GENETICA DE LA CONDUCTA GREGARIA. (An attempt to understand the genetics of gregarious behaviour). Ruiz, G. del Solar, E., y Kohler, N. Instituto de Ecología y Evolución, Universidad Austral de Chile.

Durante 112 generaciones se ha seleccionado líneas de Alta y Baja Agregación, utilizando como estimador la elección del sitio de oviposición.

Se hizo un experimento de relajación de selección entre las generaciones 90 a 101. Los resultados mostraron que la línea de Alta aún conserva una gran varianza genética.

Experimentos de hibridización entre líneas de Alta y Baja, sugieren que este rasgo está determinado por un sistema poligénico con participación de genes dominantes.

Una tentativa para identificar el genotipo de cada individuo, para esta conducta de grupo se realizó utilizando dos pruebas: a) número de tubos ocupados en una caja de población con 6 tubos por una hembra en 24 horas, b) igual al anterior, pero con uno de los tubos de la caja marcado con 10 huevos. Ambas pruebas muestran diferencias significativas entre los individuos de Alta y Baja.

(Trabajo financiado por el Proyecto S-83-15 de la Dirección de Investigación de la Universidad Austral de Chile).

EL SINDROME DE ZELLWEGER: ¿UNA ENFERMEDAD GENETICA SUBCELULAR? (The Zellweger Syndrome: A Subcellular Genetic Disorder?) Santos, M. y Leighton, F., Depto. Biología Celular, P. Católica de Chile, Casilla 114-D, Santiago, Chile.

Defectos en la función de enzimas u otras proteínas caracterizan frecuentemente a las enfermedades metabólicas hereditarias. A esto se agrega recientemente el concepto de falla por defecto en la biogénesis y función de organelos subcelulares. Este parece ser el caso del Síndrome Cerebrohepatorenal (Zellweger) enfermedad metabólica, recesiva y letal en humanos donde se ha descrito ausencia de peroxisomas en hígado y riñón, constituyendo un modelo para estudiar función peroxisomal. Los peroxisomas son organelos subcelulares ubicuos, que poseen enzimas que participan en diversas rutas metabólicas: Metabolismo del H₂O₂, de ácidos grasos, del colesterol, del ácido glioxílico, de algunos aminoácidos, etc. Sin embargo, su función en células animales se desconoce. Asumiendo que el defecto que afecta a peroxisomas en el Síndrome de Zellweger es común a todas las células de los pacientes afectados, analizamos la presencia y distribución subcelular de enzimas peroxisomales en fibroblastos Zellweger y normales. Encontramos niveles normales de 2 enzimas peroxisomales estudiadas en fibroblastos Zellweger, pero la distribución subcelular de ellas por centrifugación diferencial y gradiente de densidad muestra un comportamiento soluble. La posible fragilidad peroxisomal aumentada fue evaluada mediante diversos métodos de homogenización con resultados negativos. Estas observaciones sugieren que el defecto biogenético detectado en los peroxisomas en el Síndrome de Zellweger corresponde a una falla en el ensamblaje de sus componentes.

Financiado por: PNUD/UNESCO Proyecto CHI-84/003, DIUC 405/83 y DIUC 55/84.

ALTERACIONES FENOTIPICAS EN HIBRIDOS INTER-ESPECIFICOS DE ROEDORES CHILENOS. (Phenotype alterations in interspecific hybrids of Chilean rodents). Spotorno, A. y Jiménez, V. Unidad de Citogenética, Depto. Biología Celular y Genética, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

La fusión de genomas diferentes en híbridos interespecíficos permite estudiar los efectos de la discordancia entre dos programas de desarrollo, la que debería producir alteraciones en el fenotipo híbrido.

Se presentan análisis uni, bi y multivariado del tamaño corporal, medidas del cráneo, dientes y número de raíces molares en diez híbridos experimentales obtenidos por cruces entre individuos Phyllotis darwini y Phyllotis xanthopygus vaccarum (Cricetidae), que son comparados con muestras de las especies parentales.

La variable que distingue mejor a ambas especies es longitud intermolar (ancho del paladar); las curvas alométricas mostraron valores superiores en darwini. Los híbridos tienen valores extremos y no intermedios. Los molares, normalmente alineados, aparecen con M² desplazados lateralmente y ocasional desgaste anómalo en seis de los híbridos. El número y distribución de raíces molares fué similar, aunque vaccarum presentó mayor frecuencia de fusiones en M³ y M². Las genealogías son consistentes con una determinación genética, aunque algunos híbridos presentan raíces labiales anteriores extras en M² anómalas, fenómeno concomitante y tal vez actuante en tal desalineación molar. El momento de la diferenciación radicular parece ser entonces otro período sensible a la discordancia genómica.

Proyecto B-1979-8413, DIB., U. de Chile.

CAMBIO EN EL NUMERO Y LOCALIZACION DE LAS REGIONES ORGANIZADORAS DEL NUCLEOLO (NORs) EN ANUROS (Changes in number and location of NORs in Anurans). Veloso, A., e Iturra, P. Departamento de Ciencias Ecológicas y Departamento de Biología Celular y Genética - Universidad de Chile.

Un conjunto de especies de Leptodactylidae, subfam. Telmatobiinae, estudiadas en sus cromosomas mitóticos y núcleos interfásicos de diversos tejidos, mediante la técnica Ag As NOR, complementada con bandeos C y Q, muestra una alta variabilidad en la localización de las NORs. Además, en Batrachyla taeniata y Telmatobufo bullocki, hay 4 cromosomas portadores de NORs, en tanto que Eupsophus roseus y el leptodactilino Pleurodema thaul muestran variación intraespecífica de número y localización de esta estructura cromosómica.

Se discute la participación de reordenamientos cromosómicos en la localización de los NORs en estas especies filogenéticamente relacionadas. Esta hipótesis está reforzada por la determinación de translocaciones que explican el polimorfismo de número y localización de NORs en E. roseus y P. thaul.

La ocurrencia de más de una pareja de NORs funcionales, producto de translocaciones, permitiría incrementar la cantidad de DNA en estas especies, manteniéndose la integridad estructural de las NORs y sus cromatinas adyacentes, conservando sus propiedades funcionales.

Financ. Proyecto N922-8455-DIB-U. de Chile

VARIACIONES INTER E INTRAESPECIFICAS EN EL DESARROLLO DE LA ORTOQUINESIS Y CLINOQUINESIS DE LAS LARVAS DE Drosophila. (Inter-and intraspecific variations in the development of orthokinesis and klinokinesis in Drosophila larvae). Troncoso, B. y Godoy-Herrera, R. ; Inst. Prof. Chillán y Depto. Biol. Cel. y Genética, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Se estudió la locomoción y los cambios de dirección efectuados por las larvas de Drosophila, para conocer las bases conductuales de la utilización de recursos, tales como espacio y comida, por estos individuos.

Los cambios de movilidad y de dirección efectuados por larvas de 24, 48, 72 y 96 horas de edad de D. simulans y de 4 cepas de D. melanogaster, se estudiaron en ausencia de comida (agar) y en presencia de ese recurso (levadura), durante 2 minutos.

La locomoción, el número y tamaño de los ángulos efectuados por las larvas al cambiar de dirección, disminuyen en presencia de comida. Estos cambios son más acentuados en las larvas de D. simulans. Las larvas de D. melanogaster, en ausencia de comida, muestran una menor locomoción y modifican su trayectoria en una mayor proporción que las de D. simulans. Estas diferencias son mayores entre las larvas de 48 y 72 horas de edad. Las larvas de otras 3 cepas de D. melanogaster, muestran importantes diferencias para estas conductas.

Estos hallazgos revelan que las larvas de Drosophila exhiben ortoquinesis y clinoquinesis, cuyas características dependen de la edad larval y sugieren que existe variación genética para estos comportamientos. (Financiado por Proyecto N° 8-1619-8423 del D.D.I., Universidad de Chile).

REGIONES ORGANIZADORAS DEL NUCLEOLO EN DOS ESPECIES DE ROEDORES FILOTINOS Y SUS HIBRIDOS EXPERIMENTALES. (Nucleolus organizer regions in two species of phyllotine rodents and their experimental hybrids). Walker, L.I. Unidad Citogenética Depto. Biología Cel. y Genética, Fac. Medicina, U. de Chile.

Ciertas tinciones con Ag permiten reconocer en los cromosomas los sectores de rDNA que fueron transcripcionalmente activos y participaron en la organización del nucleolo en la interfase precedente (NCR⁺).

En ejemplares Phyllotis xanthopygus vaccarum, Phyllotis darwini e híbridos, provenientes de ♀ vaccarum x ♂ darwini y recíprocos, se observaron múltiples NCR⁺ de ubicación telomérica. En las especies parentales el número modal fue 4, con un rango de 3-6, distribuidos en un máximo de cuatro pares cromosómicos. El cromosoma 3 de ambas especies, similar en morfología y bandas G, difirió por presentar NOR⁺ en el telómero q de, generalmente, uno de los cromosomas en vaccarum y en el telómero p de ambos en darwini. En los híbridos el número modal fue 4, con un rango de 3-5, en combinaciones cromosómicas correspondientes a lo esperado según los padres. Excepciones fueron: a) en todos los híbridos analizados el cromosoma 3 vaccarum nunca presentó NOR⁺ b) un híbrido presentó algunas células con NOR⁺ en cromosomas distintos a los de sus padres.

La variación observada en el número y en el patrón de distribución del NOR⁺ indicaría la existencia de mecanismos de regulación de ese sector del genoma. La aparente supresión de la actividad del rDNA del cromosoma 3 vaccarum en los híbridos sugiere que el genoma darwini "dominaría" sobre el vaccarum.

Proyecto B-1979-8413, DIB., U. de Chile.

HABILIDADES FISIOLÓGICAS DE LEVADURAS AISLADAS DEL INTESTINO DE *Scaptomyza* spp., EN RELACION CON SUS PROBABLES SITIOS DE ALIMENTACION. (Physiological capabilities of yeasts isolated from *Scaptomyza* spp. intestine, in relation with its potential feeding sites.) Winkler, F. (1) y Gonzalez, A. (2). Instituto de Ecología y Evolución, Universidad Austral de Chile. Valdivia, Chile. --

La alimentación de los imágos de *Drosophilidae* es un área poco conocida de la biología de estas especies. Variados autores han descrito levaduras como uno de los componentes de su dieta. En trabajos previos hemos descrito parte de la diversidad de microorganismos registrados en el tracto digestivo de tres especies de *Scaptomyza*. En este trabajo se estudian las habilidades fisiológicas y forma de crecimiento en medio líquido de 35 cepas de levaduras aisladas del intestino de tres especies del género *Scaptomyza*, de acuerdo al criterio de Heed et al. (1976).

Los géneros de levadura más frecuentes fueron *Rhodotorula* (35%) y *Cryptococcus* (30%). El 5,7% de las cepas fermentaron glucosa, pero la mayoría de las fuentes de carbono fueron metabolizadas por más del 90% de ellas, y todas utilizaron etanol. Cada una de ellas presentó desarrollo en superficie característico en medio líquido.

Las características de crecimiento en superficie en medio líquido, el uso de etanol y la escasez de cepas fermentadoras sugiere que las moscas consumen levaduras depositadas en la superficie de sustancias en fermentación. Se discute en base a los resultados, las características de los lugares de alimentación de las moscas.

Trabajo financiado por el proyecto RMS-80-41, Dir. de Investigación de la Universidad Austral de Chile e Ins. Jaime Ferrán de Microbiología, Madrid. España.

(1) Actualmente: Depto. Cs. Exactas y Naturales. Instituto Profesional de Osorno.

(2) Actualmente: Inst. Jaime Ferrán de Micr. Madrid. España.

HIPERPLASIA SUPRARRENAL CONGENITA (HSRC): ESTUDIO DE UNA FAMILIA. (Congenital Adrenal Hyperplasia: Report of familial study). Youlton R. Departamento de Medicina, Hospital J.J. Aguirre, Universidad de Chile y Clínica Las Condes, Santiago.

La deficiencia de la 21 esteroide hidroxilasa impide una adecuada síntesis de cortisol y de aldosterona e induce una producción aumentada de andrógenos, provocando en el sexo femenino, virilización de iniciación prenatal y en el sexo masculino, pseudo pubertad precoz.

Se presenta una familia cuyo caso índice es una niña de 8 años que consultó por hipertrofia del clítoris de reciente aparición. Ambos padres y su hermana son sanos. Un año más tarde nace un hermano que presenta las manifestaciones de la forma clásica perdedora de sal de la HSRC (hiperpigmentación, deshidratación, hiponatremia, hiperkalemia). El estudio familiar, utilizando el estímulo de ACTH demostró lo siguiente:

	Propósito	Hermana	Hermano	Madre	Padre
Cortisol basal	12.6	11.4	0.46	14.7	14.7
post ACTH	14.8	31.5	-	24.5	17.6
17 OHF basal	15.4	1.17	24.0	3.5	8.4
post ACTH	20.5	7.97	-	6.9	42.0

Estos resultados demuestran la coexistencia, en una misma familia, de tres de las cuatro formas clínicas actualmente conocidas de HSRC. El propósito corresponde a la forma tardía; el hermano, a la forma clásica y el padre, a la forma críptica. Tanto la madre como la hermana tienen respuestas hormonales correspondientes a portadores de HSRC. Se discuten los aspectos genéticos operantes en esta familia que explican la heterogeneidad de sus manifestaciones clínicas.

ENDECRUZAMIENTO, SELECCION NATURAL Y AISLAMIENTO REPRODUCTIVO EN UNA POBLACION COSTERA DEL NORTE CHILE NO SEMI-ARIDO (Inbreeding, natural selection and reproductive isolation in a coastal population of the Chilean Semi-Arid North). ZUNIGA, J. P. A., Departamento de Ciencias Sociales, Universidad de La Serena.

En Enero de 1984 se realizó una encuesta directa, demográfica y genealógica, con una metodología antropológica de terreno, en la Caleta PUNTA LOS CHOROS (IV Región, Chile), como un paso en el estudio intensivo de la demografía de varias comunidades de pescadores y mariscadores del Norte Chileno Semi-Arido.

Con estos datos se elaboró una Carta Genealógica completa de la población desde las "generaciones fundadoras" (primeras décadas del Siglo XX). Este método, similar al ya usado por J. N. Spukler y O. Klukkohn (53) con los Ramah Navaho, permite determinar los ancestros comunes de algunos reproductores de la comunidad a través del tiempo. A su vez ello hizo posible calcular los Coeficientes F (para genes autosómicos) y F' (para genes ligados al sexo) de Sewall Wright, para las uniones endocruzadas y, en consecuencia, los Coeficientes poblacionales ALFA Y ALFA PRIMA, por generaciones y para la población global. Se constata una disminución progresiva del endocruzamiento a través de las generaciones, pero con niveles iniciales y globales comparables a los de las comunidades indígenas y rurales más aisladas del país.

Se calculan otros índices estructurales de relevancia genética, como son: los Coeficientes de Intensidad de la Selección Natural (debidos tanto a la Fertilidad como a la Mortalidad) de James F. Crow (1958); y el Coeficiente de Aislamiento Reproductivo (de B. A. Kaplan y G. Lasker, 1964), que mide la intensidad de la Deriva Genética en poblaciones pequeñas. Se evalúa el significado de estos índices comparándolos con los de otras poblaciones humanas.

Se incluyen algunos antecedentes sobre el área geográfica y la población en estudio.