

**Análisis de STR's del cromosoma Y en una muestra poblacional
de Santander (Colombia)**

KARENG ANDREA RUEDA GARCIA

UNIVERSIDAD INDUSTRIAL DE SANTANDER
Facultad de Ciencias Básicas
Escuela de Biología
Bucaramanga
2008

**Análisis de STR´s del cromosoma Y en una muestra poblacional
de Santander (Colombia)**

PROYECTO DE GRADO

KARENG ANDREA RUEDA GARCIA

Estudiante de Biología

Código 1981035

ADRIANA CASTILLO PICO

Msc Genética Humana

Directora del proyecto

UNIVERSIDAD INDUSTRIAL DE SANTANDER
Facultad de Ciencias Básicas
Escuela de Biología
Bucaramanga
2008

AGRADECIMIENTOS

- A Dios por cada segundo de mi vida, por ponerme en este camino y guiarme cada instante de mi vida para llegar a la meta.
- Quiero en primer lugar agradecer a la energía universal que siempre ha estado guiando mis pasos y acompañándome en todos los momentos de mi vida.
- A mi directora de proyecto Adriana Castillo Pico, por el adiestramiento y colaboración en el laboratorio; por el conocimiento que me ha otorgado, tanto en la parte académica como personal; por permitirme hacer parte de su grupo de trabajo en el cual siempre me sentí acogida y respetada y por la paciencia que me tuvo en este tiempo de trabajo.
- A las peritos del laboratorio de genética de la UIS Adriana Pico, Adriana Gil, por la colaboración y adiestramiento en el laboratorio, por acogerme y darme cabida en el laboratorio y en su vida.
- A la doctora Leonor Gusmao del Instituto de Patología e Inmunología Molecular de la Universidad de Porto IPATIMUP, Por el conocimiento brindado en genética de poblaciones y siempre estar dispuesta a compartir conocimiento e información.
- A Fernando Rondon Bsc, por mostrarme otros caminos para el análisis de mis datos, siempre con el interés de un mejor aporte y crecimiento al conocimiento, enseñándome que lo que mejora la ciencia es el intercambio de conocimiento.

- A mi mami Martha García, por acogerme en su vientre, por anteponer mi bienestar y felicidad ante cualquier cosa, incluso a la de ella misma, por brindarme la educación que nunca tuvo y por inculcarme valores y principios para ser mejor persona .

- A mi familia, mis hermanos, mis tios, primos y sobrinos por brindarme ayuda en muchos momentos de mi vida, por los momentos tristes y felices en el cual me dieron su apoyo y por el cariño que siempre me han brindado.

- A la doctora Clara Inés Vargas, Directora Laboratorio de Genética, por abrirme las puertas del laboratorio, siempre a favor del bienestar del estudiante.

- A mis compañeros Wilmer, Karina, por el apoyo durante la carrera y a mis amigos que hicieron parte y que hacen parte de mi vida.

- A Juan José Builes por las asesorías y los datos brindados para este análisis, en un gesto de entera y total confianza.

CONTENIDO

	pág.
INTRODUCCION	13
1.1. GENERAL	17
1.2 ESPECÍFICOS	17
2. MARCO TEORICO	18
3. MATERIALES Y METODOS	26
3.1 SELECCIÓN DE LAS MUESTRAS	26
3.2 TOMA DE MUESTRA	26
3.3 CONTROLES DE CALIDAD	27
3.4 EXTRACCIÓN DE ADN	28
3.5. AMPLIFICACIÓN	29
3.5.1 Protocolo de PCR para el singleplex	30
3.5.2 Protocolo PCR para el Heptaplex	30
3.6 ELECTROFORESIS CAPILAR	32
3.7 LECTURA EN EL ABI PRISM	32
3.8 ANALISIS DE LOS DATOS	34
3.8.1 Análisis estadísticos	34
3.8.1.1 Cálculo de Frecuencias	34
3.8.1.2 Poder de discriminación	35
3.8.1.3 Diversidad génica	35
3.8.1.4 Distancia génica (Rst)	36
3.8.1.5 Análisis de Agrupamiento (UPGMA)	38
3.8.1.6 Análisis de Varianza Molecular (AMOVA)	38
4. RESULTADOS	39
4.1 TIPIFICACION DE LOS MARCADORES STRS DEL CROMOSOMA Y	39
4.1.1 Alelos	39
4.1.2 Frecuencias alélicas	39

4.1.3 Frecuencias genotípicas del marcador DYS385	40
4.2 HAPLOTIPOS	41
4.3 DATOS ESTADÍSTICOS	47
4.3.1 Diversidad Génica y poder de discriminación:	47
4.4 ANÁLISIS POBLACIONAL	47
4.4.1. Distancia genética (Rst)	47
4.4.2 Análisis de agrupamiento (UPGMA)	49
4.4.3 Análisis De Varianza Molecular (AMOVA)	51
5. DISCUSION DE RESULTADOS	53
5.1 MARCADORES STRs DEL CROMOSOMA Y TIPIFICADOS:	53
5.2 HAPLOTIPO	58
5.3 DIVERSIDAD GENICA	60
5.4 PODER DE DISCRIMINACIÓN	65
5.5 ANÁLISIS DE AGRUPAMIENTO UPGMA	65
6. CONCLUSIONES	68
BIBLIOGRAFIA	70
ANEXOS	87

LISTA DE TABLAS

	pág.
Tabla 1. Descripción de los marcadores STRs del Y que pertenecen al haplotipo mínimo.	22
Tabla 2. Modo de selección de las muestras	26
Tabla 3. Controles positivos para los marcadores STRs del cromosoma Y	27
Tabla 4. Primers utilizados en la PCR.	29
Tabla 5. Reactivos utilizados para la PCR singleplex	30
Tabla 6. Protocolo de Amplificación del termociclador, para la PCR singleplex	30
Tabla 7. Reactivos, concentraciones y volúmenes a utilizar en la PCR heptaplex	31
Tabla 8. rotocolo de amplificacion del termociclador para la PCR.	31
Tabla 9. Asignación alélica para cada marcador con base en los pesos	33
Tabla 10. Poblaciones utilizadas en el análisis de distancia génica (R_{st}).	37
Tabla 11. Alelos para cada marcador en la población de Santander.	39
Tabla 12. Frecuencias alelicas y genotípicas para cada marcador STR del Y	40
Tabla 13. Frecuencias genotípicas para el marcador DYS385.	41
Tabla 14. Haplotipos encontrados en la población de Santander.	41
Tabla 15. Diversidad génica y poder de discriminación para los marcadores.	47
Tabla 16. Rangos de distancia.	47
Tabla 17. Resultados del AMOVA.	51
Tabla 18. Tabla de número de haplotipos hallados	59
Tabla 19. Numero en porcentaje de haplotipos únicos hallados.	60

LISTA DE FIGURAS

	Pág.
Figura 1. Ubicación en el cromosoma Y de los marcadores que pertenecen al haplotipo mínimo.	22
Figura 2. Electroferograma para el heptaplex.	32
Figura 3. Electroferograma para el singleplex (DYS392).	33
Figura 4. Análisis de agrupamiento UPGMA. Árbol enraizado.	50

LISTA DE ANEXOS

Anexo 1

88

RESUMEN

TÍTULO: ANÁLISIS DE STR'S DEL CROMOSOMA Y EN UNA MUESTRA POBLACIONAL DE SANTANDER (COLOMBIA)*

AUTOR: RUEDA GARCÍA, Kareng Andrea**

PALABRAS CLAVES: Cromosoma Y, STR, Haplotipo, Santander, Poder de discriminación, Rst, UPGMA, AMOVA.

DESCRIPCIÓN:

El descubrimiento e implementación de nuevas técnicas en el estudio de la diversidad genética y la identificación de individuos de poblaciones humanas, ha permitido ahondar en el análisis de los microsatélites del cromosoma Y. Con los objetivos de caracterizar el haplotipo mínimo del cromosoma Y en una muestra poblacional de varones nacidos en Santander y de implementar el estudio de los microsatélites del cromosoma Y en el análisis poblacional y de filiación en Santander, se tipificaron 352 hombres de las diferentes provincias del departamento. Se extrajo el ADN de cada individuo y se amplificaron ocho microsatélites del cromosoma Y (DYS19, DYS389, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 y DYS385). Se observaron 247 haplotipos diferentes, de los cuales 207 eran únicos. Los alelos más frecuentes para cada marcador fueron: 14 (DYS19), 13 (DYS389I), 19 (DYS389II), 24 (DYS390), 10 (DYS391), 13 (DYS392), 13 (DYS393) y 11/14 (DYS385) y el haplotipo más común fue: 14 (DYS19), 13 (DYS389I), 19 (DYS389II), 24 (DYS390), 11 (DYS391), 13 (DYS392), 13 (DYS393) y 11/14 (DYS385), caracterizado en el 6% de la muestra. La diversidad génica para cada marcador osciló entre 0.44 y 0.89 y la del haplotipo mínimo fue 0.99. El poder de discriminación para cada marcador osciló entre 0.47 y 0.88 y para el haplotipo mínimo fue de 0.99. Según el valor de distancia génica las poblaciones más cercanas a Santander fueron: Antioquia, Buenos Aires, Valle, Barcelona, Andes, España, Córdoba (Colombia) y Reino Unido, adicionalmente el Análisis de Varianza Molecular mostró que hay estructura poblacional, estos resultados permitirían inferir que la población santandereana, en su componente patrilíneo, presenta en su mayoría origen europeo. Con base en los resultados obtenidos se evidencia la utilidad de estos sistemas para análisis forenses y de filiación que involucren individuos varones nacidos en Santander.

* Proyecto de Grado

** Facultad de Ciencias Básicas. Escuela de Biología. UIS. Directora: Adriana Castillo Pico Msc.

ABSTRACT

TITLE: ANALYSIS Y CHROMOSOME STRs IN A POPULATION SAMPLE FROM SANTANDER (COLOMBIA)*

AUTHOR: RUEDA GARCÍA, Kareng Andrea**

KEYWORDS: Y chromosome, STR, haplotype, Santander, Discrimination Power, Rst, UPGMA, AMOVA.

The discovery and implementation of new techniques in the study of genetic diversity and identification of individuals in human populations, has helped deepen in the analysis of microsatellites of chromosome Y. With the objectives to characterize the Y chromosome minimum haplotype in a sample population of males born in Santander and implement the study of Y chromosome microsatellites in analysis and population filiations in Santander, will be typified 352 men from different provinces department. DNA was extracted from each individual and eight microsatellites of the Y chromosome were amplified (DYS19, DYS389, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 and DYS385). There were 247 different haplotypes, of which 207 were unique. The most frequent alleles for each marker were: 14 (DYS19), 13 (DYS389I), 19 (DYS389II), 24 (DYS390), 10 (DYS391), 13 (DYS392), 13 (DYS393) and 11/14 (DYS385) and the most common haplotype was: 14 (DYS19), 13 (DYS389I), 19 (DYS389II), 24 (DYS390), 11 (DYS391), 13 (DYS392), 13 (DYS393) and 11-14 (DYS385), characterized in 6% of the sample. The gene diversity for each marker ranged between 0.44 and 0.89 and the minimum haplotype was 0.99. The power of discrimination for each marker ranged between 0.47 and 0.88 and the minimum haplotype was 0.99. According to the value of genetic distance populations closest to Santander were: Antioquia, Buenos Aires, Valle, Barcelona, Andes, Spain, Cordoba (Colombia) and the United Kingdom, additionally Analysis Molecular of Variance showed that there is population structure, these results would imply that the population santandereana in patrilineal component presents mostly European origin. Based on the results showed the usefulness of these systems for forensic analysis and paternity involving male's individuals born in Santander.

* GRADE PROYECT

** Facultad de Ciencias Basicas, Escuela de Biología, UIS. Director: Adriana Castillo Pico Msc.

INTRODUCCION

La base de la herencia genética humana es el ADN (ácido desoxirribonucleico), allí es donde están escritas las características biológicas, en su mayor parte se encuentra empaquetado en cromosomas (Jobling, M et al 2004(a)) los cuales están ubicados en el núcleo de todas las células, en los humanos están presentes en un número de 46, 23 se reciben del padre y 23 de la madre (Cummings, M 1988). De estos 46 cromosomas, 22 pares son cromosomas autosómicos o autosomas, cada elemento del par presenta igual morfología y son semejantes entre hombres y mujeres; el par 23 corresponde a los dos cromosomas que determinan el sexo, estos cromosomas se denominan cromosomas sexuales y pueden ser X o Y; en el caso femenino corresponden a dos XX y en el masculino corresponden a dos elementos con morfología diferente, el X y el Y, siendo el cromosoma Y el determinante del sexo masculino y debido a la falta de su elemento homólogo no se recombina en su mayor parte y por tanto será heredado en bloque de padre a hijo varón (Jobling, M et al 1997).

En el ADN humano se encuentran tres tipos de regiones, una primera región llamada de copia única donde se ubican los genes necesarios para la supervivencia de la célula y otras dos regiones que corresponden a regiones repetitivas que pueden ser medianas o altamente repetitivas (Martínez, B 1999). Las regiones altamente repetitivas son bastante polimórficas, es decir presentan para cualquier locus dos o más alelos en una población y el alelo con menor frecuencia está presente en al menos el 1% de la población (Cummings, M 1988), esto permite que los individuos de una población presenten una alta variabilidad a nivel de estas regiones. El análisis de estas regiones polimórficas presentes en el genoma, ha sido una herramienta valiosa para el avance de la genética forense, pues ha permitido el desarrollo de múltiples metodologías para su análisis y así poder identificar a un individuo de acuerdo con la secuencia o el número de

repeticiones de cada marcador; de tal manera que al variar de individuo a individuo se constituyen como en su huella dactilar (Lagoa, M et al 2008), única de cada individuo y con similitudes entre individuos emparentados (Pascali, V et al 1998), de tal forma que entre mayor sea el grado de parentesco mayor la probabilidad de la similitud (Martínez, B 1999). Entre los polimorfismos genéticos de longitud que se encuentran distribuidos a lo largo de todo el genoma, en las regiones altamente repetitivas están los microsatélites o STR's (Short Tandem Repeats) que son secuencias con un motivo de repetición de 1 a 7 pares de bases que se repite uno tras otro (Jobling, M et al 1997).

Los STR's se han convertido en los marcadores genéticos más utilizados en la actualidad en el campo de la genética forense, debido a su alto grado de polimorfismo, a su baja tasa de mutación y a su tamaño pequeño que hace que los protocolos de amplificación sean de fácil estandarización en los laboratorios. Aunque en un inicio solo se utilizaban los STR's autosómicos, los casos forenses que no tenían solución con estos marcadores, tales como: casos complejos de paternidad donde estaba involucrado un hijo varón y no se contaba con el progenitor pero sí con familiares varones (Narkutti, V et al 2007; Kayser, M and Santillana 2001(b)), o en casos de agresiones sexuales (Cainé, L et al 2008; Crespillo, M et al 2006) donde no se podía identificar el perfil de un sospechoso ya que muchas veces el perfil de STRs autosómicos de la víctima, lo enmascaraba, (Montesino, M et al 2007; Parson, W et al 2008), se fue haciendo necesario la implementación de nuevas técnicas para el abordaje de estos problemas lo que llevó a que a finales de los años noventa se incorporaran en los laboratorios nuevos protocolos para nuevos marcadores (Pizzagmiglio, M et al 2006 y Pontes, M et al 2006), que podían ayudar a esclarecer estos casos como lo eran los STR's del cromosoma Y (Jobling, M et al 2004; Martínez, B 1999 y Pinheiro, M et al 2006).

A partir de ese momento, el creciente número de estudios que utilizan los STR's del cromosoma Y, va desde el descubrimiento de nuevos marcadores, hasta el uso de estos marcadores en múltiples poblaciones. Esto condujo a que la ISFG (International of Society Forensic Genetics), estableciera un haplotipo mínimo, conformado por ocho marcadores del cromosoma Y (DYS 19, DYS 385a/b, DYS 389I, DYS 389II, DYS390, DYS 391, DYS 392 y DYS 393), (www.yhrd.org) con el fin de unificar criterios al momento de tipificar las poblaciones y así facilitar los estudios comparativos entre poblaciones (Gusmao, L et al 2006).

Para poder dar un uso adecuado a estos marcadores, antes de aplicarlos en casos forenses, es necesario tipificar la población en la cual van a utilizarse (Henke, J et al 2001), por esto se hizo indispensable realizar esta investigación, para, mediante la tipificación de individuos nacidos en Santander, obtener los perfiles de la población y con estos calcular los parámetros de importancia forense tales como los parámetros a priori, los cuales se deben calcular para conocer que potencial posee cada marcador STR para permitir discriminar a un individuo en una población; además permite calcular los parámetros a posteriori, que están subordinados a los primeros y proporcionan resultados igualmente valorables (Martínez, B 1999).

Aparte de la utilidad forense, los STR's del cromosoma Y, son ampliamente utilizados en estudios poblacionales (Bosh, E et al 2000 y Carvajal-Carmona, L et al 2000) y evolutivos (D'Amato, M et al 2008); diferentes investigaciones han podido establecer haplogrupos (Bianchi, N et al 1998; Fernandes, T 2008 y Toscanini, U et al 2008) pertenecientes a ciertas regiones del mundo, permitiendo diferenciar ciertos grupos poblacionales según su origen geográfico (Kayser, M et al 2000 y Ruiz-Linares, A et al 1999) y también se ha podido trazar líneas ancestrales de dispersión del hombre (Harpending, H et al 1998 y Powell, G et al 2007). Esto no es tan sencillo en una región como la nuestra donde ha habido un alto mestizaje, sin embargo se pudo establecer conexiones entre grupos

poblacionales relacionados genéticamente entre sí, mediante cálculos de distancia genética y por medio de Análisis de Varianza Molecular (AMOVA) (Hadi, S et al 2006), los valores obtenidos con estos cálculos se complementaron con la historia de poblamiento del departamento, para poder obtener las conclusiones de estos resultados.

1. OBJETIVOS

1.1. GENERAL

Tipificar el haplotipo mínimo (DYS19, DYS385a/b, DYS 389 I / II, DYS390, DYS391, DYS393 y DYS393), para STRs del cromosoma Y, en una muestra poblacional de Santander.

1.2 ESPECÍFICOS

- Calcular las frecuencias alélicas, genotípicas y haplotípicas del cromosoma Y, en los individuos tipificados en la muestra poblacional de Santander.
- Establecer el poder de discriminación y la diversidad génica para cada marcador y para el haplotipo completo.
- Comparar la población de Santander con otras poblaciones mediante el estadístico Rst y el Análisis de Varianza Molecular (AMOVA).

2. MARCO TEORICO

Los seres vivos poseen en sus células el material genético que contiene toda la información requerida para producir las proteínas necesarias para su existencia y para su replicación, conocido como ADN (Acido desoxirribonucleico), este se encuentra empaquetado en las células, en unidades llamadas cromosomas; que en los seres humanos están compuestos por 46 elementos organizados en 23 pares (Martínez, B 1999). De estos, 22 pares son semejantes en hombres y mujeres y cada elemento del par presenta igual morfología, denominándose cromosomas autosómicos o autosomas. El par restante, llamado par sexual, tiene características diferenciales dependiendo del sexo considerado (Jobling, M & Tyler-Smith, C 1995 y Jobling, M et al 2004(b)).

Los cromosomas sexuales en las mujeres (Jobling, M et al 2004(b)), están formados por dos elementos de morfología semejante, XX y por tanto todos los genes y secuencias presentes estarán en condición diploide (Martínez, B 1999). En el hombre, tanto el cromosoma X como el Y se encuentran como elementos únicos siendo su condición hemicigótica, de los dos el cromosoma Y es el determinante del sexo masculino (Martínez, B 1999 y Jobling, M et al 2004(a))

El cromosoma Y es un elemento acrocéntrico pequeño que sólo representa el 2% del genoma total. Contiene alrededor de 60 megabases, de las cuales aproximadamente 35 a 36 megabases están constituidas por eucromatina y 25 megabases por heterocromatina (Jobling, M & Tyler-Smith, C 1995 y Jobling, M et al 2004(a)).

El 60% de este ADN está constituido por secuencias polimórficas, altamente repetidas y están confinadas principalmente a la porción heterocromática del brazo largo desde Yq13 a Yqter y a la región pericentromérica; según varios estudios

estas regiones poseen una funcionalidad limitada (Jobling, M and Tyler-Smith, C 1995 y Bertranpetit, J 2000).

Debido a la falta de un elemento homólogo (lo que determina una haploidía parcial), la mayor parte del cromosoma Y no se recombina durante la meiosis. Sólo se produce recombinación con el cromosoma X en dos pequeñas regiones pseudoautosómicas denominadas PAR1 y PAR2. La falta de recombinación determina que todas las secuencias ubicadas en esta zona se hereden de padres a hijos como un bloque constituyendo un grupo de ligamiento o haplotipo (Jobling, M and Tyler-Smith, C 1995; Bertranpetit, J 2000 y Jobling, M et al 2004(a)) y por tanto al ser cedido de padre a hijo varón en forma obligada, las mutaciones se constituyen en la única fuente posible de variación que puede producirse en estas regiones (Sykes, and Irven, C 2000 y Jobling, M et al 2004).

En todos los cromosomas se pueden determinar tres tipos de regiones de ADN, que comprenden: las regiones únicas, donde hallamos los genes responsables de la producción o regulación de alguna proteína; las regiones medianamente repetitivas y las regiones altamente repetitivas (Martínez, B 1999), estas regiones alta y medianamente repetitivas están constituidas en su mayor parte de ADN no expresivo (Martínez, B 1999). Por su parte las regiones altamente repetitivas son bastantes polimórficas, entendiendo por polimorfismo la presencia de 2 o más alelos para un determinado locus y donde el alelo con menor frecuencia está presente por lo menos en el 1% de la población (Cummings, M 2000). A su vez el polimorfismo puede asociarse a diferencias en la secuencia o en el tamaño de los alelos; el polimorfismo de secuencia corresponde a la variación en la secuencia de bases específica de una determinada región del ADN y el polimorfismo de longitud corresponde a las variaciones en la longitud de un fragmento de ADN.

Los polimorfismos de longitud se encuentran distribuidos a lo largo de todo el genoma principalmente en las regiones altamente repetidas, entre estos

polimorfismos están los VNTR (Variable Number of Tandem Repeat) y los STR (Short Tandem Repeat) (Martínez, B 1999 y Jobling, M et al 2004(b)). Los VNTR son secuencias con un motivo de repetición de 10 a 70 pares de bases, que se repiten uno tras de otro y la metodología más usada para su análisis son los RFLP's(Restriction Fragment Length Polymorphism). Por su parte los STR's, también conocidos como microsátélites, son secuencias con un motivo repetición también, pero que difieren de los VNTRs en la longitud del motivo de repetición, en este caso es de solo 1 a 7 pares de bases, este motivo se repite uno tras otro y al igual que en el caso de los VNTRs, el número de veces que se repite el motivo origina tamaños variados del fragmento y por tanto el tamaño de un STR permitiría diferenciar individuos no emparentados, pues existiría entre ellos una variación en la longitud de sus STRs, así como los individuos emparentados entre sí, compartirían el número de repeticiones y por lo tanto la longitud para sus STRs (Martínez, B 1999; Jobling, M et al 2004(a)); debido a esto la asignación de los alelos depende del número de veces en que se encuentra repetido el motivo; es decir si el motivo de repetición es TAGA y este se repite 6 veces (TAGA TAGA TAGA TAGA TAGA TAGA), el alelo para ese marcador será el alelo 6 (Gusmao, L et al 2006).

El conocimiento de la existencia de estas regiones polimórficas tipo STRs en el cromosoma Y, incentivó la búsqueda de marcadores del Y; en un principio la investigación estuvo enfocada en la región denominada Y27H39 (conocida actualmente como DYS19 (Jobling, M and Tyler-Smith, C 1995 y Jobling, M et al 2004(a)), su análisis demostró su utilidad tanto en estudios antropológicos como en análisis de paternidad en ausencia de progenitor masculino (Simonsen, B and Morling, N 2004). Si bien la aplicabilidad al principio resultaba limitada por no disponer de otros marcadores STR's adicionales ubicados en este cromosoma, tal restricción fue superada a medida que se descubrieron y estandarizaron diversos protocolos para el estudio de nuevos STRs del Y (Andreassen, R et al 2006; Ballard, K et al 2006; Beleza, S et al 2003; Bosh, E et al 2002 y Butler J et al 2002)

teniendo a la fecha alrededor de 417 marcadores STR's localizados en el cromosoma Y (Hanson, E and Ballantyne, J. 2006).

Estos marcadores genéticos del Y pueden ser: dinucleotídicos si el motivo de repetición está conformado por 2 pares de bases, tal como los marcadores: YCA I, YCA II, YCA III y DYS288 ; trinucleótidos si el motivo de repetición está conformado por 3 pares de bases, como el DYS392 y el DYS388 y tetranucleotídicos, que son los mas utilizados para análisis forenses por ser los más estables, donde el motivo de repetición es de 4 pares de bases; en este último grupo se encuentran los marcadores DYS19, el DYS385a/b, el DYS389 I y II, el DYS390, el DYS391 y el DYS393 (Jobling, M and King, T 2004(b) y Martínez, B 1999).

Las ventajas que han llevado a los STR's a su abundante uso en la genética forense han sido entre otras; su abundante distribución en el genoma humano, su naturaleza polimórfica (Butler, J et al 2003 y Decker, A et al 2008), la baja tasa mutación que poseen y el tamaño pequeño de sus fragmentos que no superan los 500 pares de bases lo cual hace que los protocolos de amplificación por PCR sean de fácil estandarización (Martínez, B 1999).

La estandarización de protocolos para la tipificación de STR's del Y ha permitido la creación de una base de datos mundial en la que se encuentran diversas poblaciones tipificadas, esta es la base de datos del cromosoma Y más grande del mundo y se denomina "YHRD (Y chromosome Haplotype Reference Database)" (Willuweit, S and Roewer, L 2007), se encuentra en el sitio web: www.yhrd.org. allí, siguiendo las recomendaciones de la International Society of Forensic Genetics (ISFG), se han establecido los parámetros básicos para el estudio de STR's del Y como el numero de marcadores STRs que incluye un haplotipo mínimo, el cual está constituido por los marcadores: DYS391, DYS389I y DYS 389II, DYS393, DYS390, DYS385a/b, DYS19 y DYS 392; este haplotipo mínimo

se definió con el fin de unificar los parámetros de cuantos y cuales STRs evaluar en individuos provenientes de diferentes poblaciones (Gill, P et al 2001 y Gusmao, L et al 2006). La ubicación de cada uno de los marcadores del haplotipo mínimo del cromosoma Y se muestra en la figura 1 y en la tabla 1 se encuentran mejor detalladas las características de cada marcador.

Figura 1. Ubicación en el cromosoma Y de los marcadores que pertenecen al haplotipo mínimo.

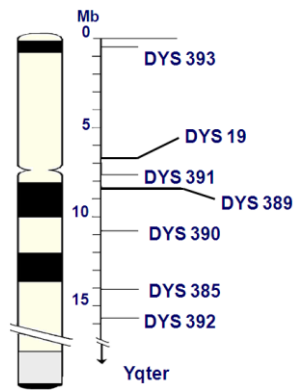


Tabla 1. Descripción de los marcadores STRs del Y que pertenecen al haplotipo mínimo.

Marcador	GenBank accession	Motivo de Repetición	Rango de Alelos	Tamaño En pares de bases
DYS 19	X77751	TAGA	8-19	143-179
DYS 385	Z93950	GAAA	7-19	233-281
DYS 389 I	G09600	TCTG TCTA	9-17	236-267
DYS 389 II	G09600	TCTG TCTA	23-34	346-390
DYS 390	G09611	TCTA TCTG	17-28	187-231
DYS 391	G09613	TCTA	8-13	136-156
DYS 392	G09867	TAT	6-16	179-209
DYS393	G09601	ACAT	12-15	117-129

Como ya se mencionó, la tipificación de los marcadores STRs del Y, ofrece múltiples ventajas como: la amplificación hombre-específica, su alto polimorfismo lo que les permite poseer un alto poder de discriminación, la facilidad de amplificarlos por su corto tamaño y el perfil de un único alelo por cada STR; no obstante también se presentan algunas desventajas para su uso como el hecho de que cada marcador no aporta un dato por si mismo, sino que por constituir un haplotipo y heredarse en bloque, su análisis se debe considerar acompañado siempre de todos los demás marcadores analizados en el cromosoma. Como consecuencia de esto los linajes paternos poseen el mismo haplotipo (excepto por mutaciones), así: padres, hijos, hermanos, tíos y primos paternos comparten el mismo haplotipo y por tanto no pueden ser distinguidos unos de otros y esto hace que los STR's del Y no son tan informativos como los STR autosómicos (Gill, P et al 2001; Henke, J et al 2001 y Gusmao, L et al 2006).

Los STR's del cromosoma Y no solo son útiles en la identificación humana, también lo son en la genética de poblaciones y en estudios de evolución. Como se ha venido presentando, en identificación humana (Krawczak, M 2001), los campos de aplicación de los Y-STR's son muy amplios: para hallar vínculos de filiación en ausencia de un progenitor (Walsh, B et al 2008), investigación de la identidad y sexo en desastres en masa y la identificación de responsables en casos de violación (Wolf, A et al 2005), tanto hetero como homosexual. (Caine, L et al 2008; Jobling, M and Tyler-Smith, C 1995; Jobling, M et al 1997 y Prinz, M et al 1997;).

Para utilizar estos marcadores en identificación humana, se deben calcular dos tipos de parámetros estadísticos: Los parámetros a priori, los cuales se deben establecer para saber que potencial posee la evaluación de estos marcadores genéticos y los parámetros a posteriori, estos están subordinados a los primeros y proporcionan resultados directamente valóales una vez se tipifique un individuo (Martínez, B 1999).

Entre los parámetros a priori más usados en los STR's del cromosoma Y están, el poder de discriminación, que es la capacidad de diferenciar un individuo que aportó una muestra de otro tomado al azar y la diversidad génica que es la probabilidad de que dos haplotipos elegidos al azar sean diferentes (Martínez, B 1999).

Entre los parámetros a posteriori podemos encontrar, el índice poblacional, el cual permite establecer el número de personas que poseen un perfil genético determinado; el índice de paternidad, que permite establecer cuantas veces es más probable que el presunto padre tenga ese haplotipo comparado con un individuo tomado al azar y la razón de verosimilitud, que es la probabilidad de que un material genético proceda de un individuo determinado en comparación con el resto de la población (Martínez, B 1999).

En la genética de poblaciones, los STRs del Cromosoma Y han mostrado un alto nivel de heterogeneidad dentro y entre poblaciones en el mundo (Wozniak, M et al 2007), permitiendo diferenciar la mayoría de las poblaciones humanas de acuerdo con sus componentes étnicos y eventos históricos (Jorde, L et al 1997; de Knijff, P et al 1997; Cruciani, F et al 1999 y Jin, L et al 2002). Para realizar análisis poblacionales, se calculan diversos parámetros como el R_{st} / F_{st} (distancia genética): que compara dos poblaciones y muestra la distancia genética que hay entre ellas (Jorde, L et al 1997; de Knijff, P et al 1997; Cruciani, F et al 1999; Jin, L et al 2002) y el análisis de varianza molecular (AMOVA), el cual permite definir estructura poblacional; este análisis permite crear grupos poblacionales, comparándolos en tres niveles: 1) intrapoblacional, 2) dentro de los grupos y 3) entre los grupos (Roewer, L et al 1996; Jorde, L et al 1997; de Knijff, P et al 1997 y Cruciani, F et al 2002).

En evolución, el análisis de haplotipos del cromosoma Y forma parte de múltiples estudios (Underhill, P et al 2001) los cuales confirman la salida de África del *Homo sapiens* hace aproximadamente 200.000 años (Cavalli-Sforza, L 1997; de Knijff, P et al 1997; Bertranpetit, J 2000 y Bosch, E et al 2001).

3. MATERIALES Y METODOS

3.1 SELECCIÓN DE LAS MUESTRAS

Se tipificaron 352 varones nacidos en Santander, la selección se hizo según la provincia de donde eran oriundos cada uno de los individuos, el número de individuos por provincia se seleccionó como se muestra en la tabla 2, donde se presentan las diferentes provincias del departamento y en cada una el número de individuos varones por provincia según el Censo del 2005, el porcentaje que representan esos individuos de cada provincia para el total del departamento y de acuerdo con este porcentaje, el número de individuos seleccionados por cada provincia para obtener una muestra total de 352 hombres.

Tabla 2. Modo de selección de las muestras

PROVINCIA	n* = individuos varones en Santander	Porcentaje de varones por provincia	Cantidad de varones seleccionados
SOTO	549.358	58	207
MARES	138.750	15	52
GARCIA ROVIRA	38.704	4	15
GUANENTINA	69.633	8	28
COMUNERA	47.498	5	17
VELEZ	96.639	10	33
TOTAL	939.672	100	352

3.2 TOMA DE MUESTRA

A cada individuo se le tomó una muestra de sangre por medio de una lanceta, la gota de sangre fue depositada en un papel de filtro estéril colocado entre dos

* La cantidad de individuos en Santander (n) fue basado según el censo del 2005 realizado por el DANE (www.dane.gov.co).

segmentos de cartulina, se marcó con un código en la parte inferior del papel de filtro y se dejó secar por 12 horas para obtener una mancha de sangre que fue almacenada en un archivador en el área de extracción de ADN del laboratorio de genética de la facultad de salud de la UIS.

3.3 CONTROLES DE CALIDAD

Con el fin de realizar un control de calidad a los protocolos de amplificación, en cada montaje de PCR se montaron dos controles, uno negativo y otro positivo. El control negativo se preparó agregando agua bidestilada a la mezcla para PCR en reemplazo de la muestra de ADN.

Los controles positivos fueron tomados de muestras de los ejercicios de intercomparación de manchas de ADN del grupo español y portugués de genética forense (GEP-ISFG), de las cuales se conocía y estaba totalmente validado el haplotipo del cromosoma Y de cada una de estas muestras. En la tabla 3 se presentan los resultados para los diferentes marcadores STRs del cromosoma Y.

Tabla 3. Controles positivos para los marcadores STRs del cromosoma Y

MUESTRA CONTROL	DYS 19	DYS 385	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393
M3 ESP/05	14	11-15	13	30	25	11	13	13
M4 ESP/05	14	11-15	13	30	25	11	13	13
M3 ESP/06	14	11-14	14	30	23	11	14	13

3.4 EXTRACCIÓN DE ADN

Se extrajo el ADN a partir de la muestra de sangre depositada en el papel de filtro por el método de extracción de CHELEX, siguiendo el protocolo:

- Marcar un eppendorf de 1.5 ml estéril, con el código correspondiente a la muestra.
- Pipetear 1ml de agua bidestilada estéril en el eppendorf.
- Añadir la muestra correspondiente a la mancha de sangre, recortando un fragmento de 3mm x 3mm y partirlo en pedazos pequeños en el interior del eppendorff con ayuda de tijeras estériles; Incubar a temperatura ambiente de 15 -30 min.
- Mezclar de vez en cuando y si el papel filtro de la mancha de sangre no queda blanco sino que continua rojizo, hacer otro lavado de 30 minutos con 1 ml de agua o dejarlo por toda la noche.
- Centrifugar 2-3 min. de 10000 a 15000 g.
- Retirar el sobrenadante con una pipeta hasta dejar 20 ul.
- Añadir Chelex al 5% hasta dejar un volumen final de 200ul, agitar el recipiente del Chelex permanentemente para asegurar que se toma la resina, ya que ésta se va al fondo.
- Incubar en baño a 56°C de 15- 30 minutos.
- Agitar en vortex por 5-10 segundos cada muestra.
- Introducir los tubos en agua hirviendo durante 8 minutos exactos.
- Agitar en vortex por 5-10 segundos cada muestra.
- Centrifugar 2-3 minutos de 10000 a 15000g.
- Recoger el sobrenadante desechando el Chelex y pasarlo a otro eppendorf estéril y marcado con el código correspondiente.

3.5. AMPLIFICACIÓN

3.5. AMPLIFICACIÓN

Los protocolos de amplificación se realizaron para las 352 muestras, los controles positivos y el control negativo. Dos protocolos de PCR fueron implementados, un heptaplex basado en el protocolo de González-Neira, et al 2001 y un singleplex basado en el protocolo de Berardi, G. et al 2003.

La descripción de los primer utilizados para ambos protocolos, se puede observar en la tabla 4, en ella se encuentran los marcadores STRs del Y, los fluorocromos usados para la marcación de los primers foward, el color de la fluorescencia que emite, la secuencia de los primers foward y reverse respectivamente y los autores que publicaron las secuencias de los primers.

Tabla 4. Primers utilizados en la PCR.

LOCUS	FLUORO CROMO	COLOR	SECUENCIA DE PRIMERS	REFERENCIAS
DYS19	FAM	azul	CTA CTG AGT TTC TGT TAT AGT	Kayser, M et al 1997
			GGG TTA AGG AGA GTG TCA CTA	Kayser, M et al modificado por Szibor, R et al 2000.
DYS389I/II	FAM	azul	CCA ACT CTC ATC TGT ATT ATC TAT	Kayser, M et al. 1997
			TCT TAT CTC CAC CCA CCA GA	
DYS390	FAM	azul	TAT ATT TTA CAC ATT TTT GGG CC	Kayser, M et al. 1997
			TGA CAG TAA AAT GAA CAC ATTGC	
DYS392	FAM	azul	AAA AGC CAA GAA GGA AAA CAA A	Ruitberg, C & Butler, J 2000
			AGA CCC AGT TGA TGC AAT GT	Kayser, M et al 1997
DYS385	HEX	amarillo	AGC ATG GGT GAC AGA GCT A	Schneider, P et al 1999
			CCA ATT ACA TAG TCC TCC TTT C	
DYS393	HEX	amarillo	GTG GTC TTC TAC TTG TGT CAA TAC	Kayser, M et al 1997
			AAC TCA AGT CCA AAA AAT GAG G	
DYS391	TET	verde	TET CTA TTC ATT CAA TCA TAC ACC CA	Kayser, M et al 1997
			CTG GGA ATA AAA TCT CCC TGG TTG CAA G	Gusmão, L et al. 2000

3.5.1 Protocolo de PCR para el singleplex

Con este protocolo se puede amplificar un solo marcador STR del Y por cada PCR, en esta investigación fue utilizado para amplificar el marcador DYS392. Para realizar la PCR del singleplex, se tomó un tubo eppendorf de 0.2 ml y se vertió en él cada uno de los reactivos, en las cantidades y concentraciones descritas en la tabla 5, posteriormente se homogenizó la mezcla por agitación en un vortex por 15 segundos y se llevó, el tubo con la mezcla al termociclador para ejecutar el protocolo de amplificación descrito en la tabla 6.

Tabla 5. Reactivos utilizados para la PCR singleplex

Reactivo	[] inicial	[] final	Cantidad ul
Buffer (promega)	10X	1X	2.5 ul
MgCl ₂ (Perkin Elmer)	25 mM	1.5 mM	1.5 ul
dNTP's (Promega)	10 mM	0.2 mM	0.5 ul c/u
Agua bidestilada			7.8 ul
Primer DYS 392 forward/reverse	5 uM	0.5 uM	2.5 ul c/u
Ampli Taq polimerasa (Promega)	5U/ul	0.04 U/ul	0.2ul
ADN	5 ng/ul	1.2 ng/ul	6 ul
Volumen final			25ul

Tabla 6. Protocolo de Amplificación del termociclador, para la PCR singleplex

Paso inicial	30 ciclos			Paso final
	Denaturación	Anillamiento	Extensión	
95°C	94°C	56°C	72°C	4°C
10 minutos	30 segundos	30segundos	30segundos	Tiempo infinito

3.5.2 Protocolo PCR para el Heptaplex

Con este protocolo se amplificaron simultáneamente siete marcadores STR's del Y, en esta investigación correspondieron a los marcadores DYS 19, DYS385a/b,

DYS 389 I y II, DYS 390, DYS 391 y DYS 393. Para realizar la PCR del heptaplex, se tomó un tubo eppendorf de 0.2 ml y se vertió en él cada uno de los reactivos, en las cantidades y concentraciones descritas en la tabla 7, posteriormente se homogenizó la mezcla por agitación en un vortex por 15 segundos, y se llevó el tubo con la mezcla al termociclador para ejecutar el protocolo de amplificación descrito la tabla 8.

Tabla 7. Reactivos, concentraciones y volúmenes a utilizar en la PCR heptaplex

Reactivo	[] inicial	[] final	Cantidad ul
Buffer (Perkin Elmer)	10X	1X	2 ul
MgCl ₂	25mM	2 mM	1.6
dNTP's (Promega)	10 uM	0.2 mM	0.4 ul c/u
DYS19 forward y reverse	5 uM	0.45 uM	1.8 ul
DYS385a/b forward y reverse	5 uM	0.15 uM	0.6 ul
DYS389I y II forward y reverse	5 uM	0.25 uM	1 ul
DYS390 forward y reverse	5 uM	0.4 uM	1.6 ul
DYS 391 forward y reverse	5 uM	0.0625uM	0.25ul
DYS 393 forward y reverse	5 uM	0.15 uM	0.6ul
Agua bidestilada			0.8 ul
Ampli Taq polimerasa Gold (Perkin Elmer)	5U/ul	0.12 U/ul	0.3ul
ADN	5 ng/ul	0.2 ng/ul	2 ul
Volumen final			20 ul

Tabla 8. rotocolo de amplificacion del termociclador para la PCR.

Paso inicial	30 ciclos			Extensión final
	Denaturación	Anillamiento	Extensión	
96°C	94°C	58°C	70°C	60°C
1 minuto	1 minuto	1 minuto	1 minuto	30 minutos

3.6 ELECTROFORESIS CAPILAR

La separación de los fragmentos amplificados se realizó por medio de una electroforesis capilar en el analizador genético automatizado ABI PRISM 310; para el montaje de las muestras de ADN amplificadas en el equipo se hizo una mezcla para cada una de 12.5 ul de formamida, 0.5 ul de TAMRA 500 y 1 ul de ADN; luego de esto se construyó en el computador del equipo una hoja de registro que contenía el código de las muestras, el orden en que se iban a analizar y las condiciones para la electroforesis.

3.7 LECTURA EN EL ABI PRISM

Como resultado de la electroforesis capilar se obtuvo para cada muestra el registro en el equipo, de una gráfica denominada electroferograma, en la cual los valores observados en el eje de la X corresponden al peso en pares de bases y los valores en el eje de la Y corresponden a la intensidad de la fluorescencia emitida por el fragmento de ADN amplificado. En las figuras 2 y 3 se muestran los electroferogramas obtenidos para los dos protocolos de amplificación, en donde se observaron los amplificados obtenidos para cada uno de los marcadores STR's del Y y en rojo se observan los picos para el marcador de peso molecular TAMRA 500.

Figura 2. Electroferograma para el heptaplex.

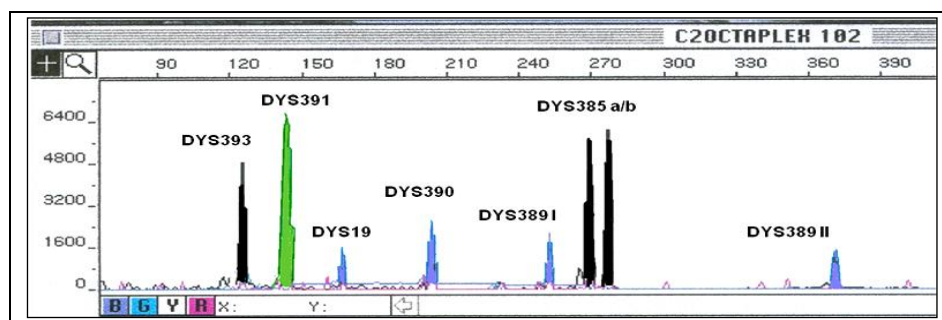
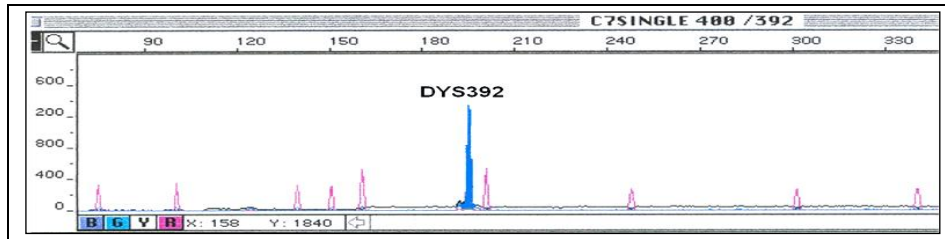


Figura 3. Electroferograma para el singleplex (DYS392).



La lectura de los electroferogramas permitió establecer el tamaño en pares de bases de cada STR amplificado por la asignación realizada por el software genescan por comparación con el patrón de pesos que proporciona el marcador interno TAMRA 500, adicionalmente la asignación alélica de los controles positivos, permitió corroborar la asignación alélica de cada amplificado de cada una muestras y obtener el perfil genético de cada individuo para cada uno de los marcadores STRs del Y. Con base en lo anterior, la asignación de los alelos para cada muestra se realizó teniendo como guía la tabla 9.

Tabla 9. Asignación alélica para cada marcador con base en los pesos moleculares (pb).

alelo	DSY19	DYS389I	DYS389II	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS385
6						179		
7						182		233
8					136	185		237
9		236			140	188		241
10	143	240			144	191		245
11	147	244			148	194	114	249
12	151	248			152	197	117	253
13	155	252			156	200	121	257
14	159	256				203	125	261
15	163	260				206	129	264
16	167	264				209	131	269

17	171	267						273
18	175			191				277
19				195				281
20				199				284
21				203				
22				207				
23			346	211				
24			350	215				
25			354	215				
26			358	223				
27			362	227				
28			366	231				
29			370					
30			374					
31			378					
32			382					
33			386					
34			390					

3.8 ANALISIS DE LOS DATOS

3.8.1 Análisis estadísticos

Los datos obtenidos se digitaron en Excel y con ellos se trabajó en Arlequín 3.0 (Shcneider, S et al 2000), con este programa se calcularon las frecuencias haplotípicas, las alélicas y las genotípicas.

3.8.1.1 Cálculo de Frecuencias

Con la base de datos de cada individuo hecha en Excel, se crearon dos archivos con extensión “arp”, uno que contenía todos los datos obtenidos para cada individuo de la población y otro con solo los datos obtenidos para el marcador DYS385a/b. Con el primero se calcularon en el programa Arlequín 3.0 (Shcneider, S et al 2000) las frecuencias haplotípicas y las frecuencias alélicas y así con los resultados obtenidos para las frecuencias haplotípicas se pudo determinar cuales fueron los haplotipos únicos y los repetidos en la población; con el segundo

archivo se calcularon en Arlequín 3.0 (Shcneider, S et al 2000) las frecuencias genotípicas para el marcador DYS385a/b.

3.8.1.2 Poder de discriminación

Con las frecuencias se procedió a calcular, para cada uno de los marcadores y para el haplotipo completo, el poder de discriminación, este se calculó con la formula descrita a continuación:

$$PD = 1 - \sum Pi^2$$

Donde **Pi** es la frecuencia alélica, haplotípica o genotípica.

3.8.1.3 Diversidad génica

La diversidad génica del haplotipo mínimo se calculó con el programa Arlequín 3.0 en éste se abrió el archivo que contenía los haplotipos y se seleccionó la opción para calcular la diversidad génica. El resultado del análisis en el programa Arlequín 3.0 (Shcneider, S et al 2000), fue un archivo con el valor de la diversidad génica. El programa realiza el cálculo de la diversidad génica a partir de la siguiente fórmula:

$$H = \frac{n}{n - 1} \left(1 - \sum_{k=1}^k Pi^2 \right)$$

Donde **n** es el número de copias genéticas, **k** es el número de haplotipos, **Pi** es la frecuencia haplotípica.

3.8.1.4 Distancia génica (Rst)

Para el análisis poblacional del haplotipo mínimo del cromosoma Y se excluyó el marcador DYS385a/b y se realizó una modificación al marcador DYS 389 en cada haplotipo restando en cada caso del alelo obtenido para DYS389 II, el alelo obtenido para DYS 389 I, según recomendaciones para el análisis de Y (Carracedo et al 2001).

Con los datos obtenidos para el departamento de Santander en esta investigación y los datos de otras poblaciones tomados de la literatura, se creó un archivo para el análisis en el programa Arlequín 3.0 (Shcneider, S et al 2000), estos datos se analizaron en el programa seleccionando la opción de estructura genética y allí se calculó el valor de distancia génica (Rst); el programa calcula este valor mediante la fórmula (Slatkin, M en 1995):

$$Rst = \frac{(S - Sw)}{S}$$

Donde **Sw** es el promedio de la sumatoria al cuadrado de las diferencias en los tamaños de alelos dentro de cada población, y **S** es el promedio de las diferencias al cuadrado de los tamaños de alelo para las dos poblaciones (Slatkin, M 1995).

En la tabla 10 se encuentran relacionadas las poblaciones usadas para calcular el valor de distancia génica.

Tabla 10. Poblaciones utilizadas en el análisis de distancia génica (Rst).

POBLACION	N	País	Referencia
1. Santander	352	Colombia	Presente estudio
2. Antioquia	777	Colombia	Builes, J et al 2006(b).
3. Andes centro orientales	137	Colombia	Yunis, J et al 2005.
4. Valle	150	Colombia	Builes, J
5. Córdoba	123	Colombia	Builes, J *
6. Cartagena	172	Colombia	Builes, J et al 2007.
7. Chocó	134	Colombia	Builes, J et al 2008.
8. Buenos Aires	100	Argentina	www.ffyb.uba.ar/bdg
9. Córdoba	100	Argentina	Fondevilla, M et al 2003
10. Perú	79	Perú	Builes, J et al 2006(c).
11. Caracas	62	Venezuela	Tovar, F et al 2006.
12. Quito	120	Ecuador	Baeza, C et al 2007.
13. El Salvador	120	El salvador	Fondevila, M et al
14. Sao Pablo	120	Brasil	Góis,C et al 2007
15. Santa Catarina	109	Brasil	Cainé, L et al 2005.
16. Belem	200	Brasil	Brabo, T et al 2007.
17. Rio de Janeiro (población negra)	135	Brasil	Gusmao L .
18. Barcelona	247	España	Sánchez, C et al 2007.
19. España	148	España	Martín, P et al 2004.
20. Islas Canarias	285	España	Zurita, A et al 2005.
21. Pais Vasco	168	País Vasco	García, O et al 2004.
22. Norte de Portugal	175	Portugal	Ponte, M et al 2007.
23. Italia	1175	Italia	www.gefi-forensicDNA.it
24. Dinamarca	185	Dinamarca	Hallenberg,C et al 2005
25. Reino Unido	250	Gran Bretaña	Ballard, D et al 2005.
26. Bavaria	151	Alemania	Anslinger, K et al 2000.
27. Sur de Saxony-Anhalt	234	Alemania	Immel, U et al 2005.
28. Tártaros polacos(Noreste de Polonia)	125	Polonia	Janica, J et al 2005.
29. Macao	64	China	Gusmao, L et al 2000.
30. Guinea Ecuatorial	99	África	Arroyo, E et al 2005.
31. Cabinda	72	África	Gusmao, L .
32. Mozambique	112	África	Alves, C et al 2003 .

* Datos sin publicar enviados por Juan José Builes, 2008. GENES Ltda. Laboratorio de Genética Forense y Huellas Digitales del DNA. genforense@epm.net.co

** Datos suministrados por correo electrónico, Leonor Gusmao, en noviembre de 2007. IPATIMUP. Igusmao@ipatimup.pt.

3.8.1.5 Análisis de Agrupamiento (UPGMA)

Para el análisis de agrupamiento UPGMA (UNWEIGHTED PAIR GROUP METHOD USING ARITHMETIC), (Sneath, P & Sokal, R 1973), se introdujeron los datos de distancias genéticas en el programa MEGA 4.0 (Tamura, K et al 2007), luego en el ítem de “phylogeny” se escogió la opción de UPGMA y el resultado fue un árbol de distancias.

3.8.1.6 Análisis de Varianza Molecular (AMOVA)

Se seleccionaron los grupos del AMOVA (Excoffier, L et al 1992), con base al árbol obtenido para el análisis de agrupamiento (UPGMA) (Sneath, P & Sokal, R 1973), se formaron grupos con las poblaciones con menor distancia génica de acuerdo con lo observado en el árbol no enraizado y así seleccionar las poblaciones que se encuentran más cercanas. Las poblaciones que conformaron el grupo 1 poseían un rango de valores de distancia (R_{st}) entre -0.0071 y 0.025 y las poblaciones que conformaron el grupo dos presentaron un rango de valores de distancia génica (R_{st}) que oscilaban entre 0.0008 y 0.05.

4. RESULTADOS

4.1 TIPIFICACION DE LOS MARCADORES STRS DEL CROMOSOMA Y

4.1.1 Alelos

Para cada marcador STR tipificado en la muestra poblacional analizada en el presente estudio, se encontró una variedad de alelos presentes, la descripción de los alelos hallados en la población de Santander se presenta en la tabla 12, incluyendo el número de alelos y los alelos más comunes encontrados para cada marcador, en el caso del marcador DYS 385 se destacaron 49 genotipos.

Tabla 11. Alelos para cada marcador en la población de Santander.

MARCADOR	Rango de Alelos Observados	Número de alelos Observados	Alelo mas común
DYS 19	11 – 17	7	14
DYS 389 I	12 – 14	3	13
DYS389 II	15 – 19	5	16
DYS 390	19 – 26	8	24
DYS 391	9 – 13	5	10
DYS 392	10 – 16	7	13
DYS393	11 – 16	6	13
DYS 385a/b	9 – 20	12	11 14*

4.1.2 Frecuencias alélicas

Para cada marcador tipificado se calculó su frecuencia alélica y para el caso de el marcador DYS385a/b la frecuencia genotípica, estas se encuentran descritas para cada marcador STR del Y en la tabla 13

* Representa el genotipo mas comun del sistema DYS 385

Tabla 12. Frecuencias alélicas y genotípicas para cada marcador STR del Y

DYS 390		
alelo	n	frecuencia
19	1	0.0027
20	6	0.0165
21	22	0.0632
22	20	0.0577
23	77	0.2197
24	193	0.5467
25	30	0.0851
26	3	0.0082

DYS 19		
alelo	n	frecuencia
11	1	0.0028
12	1	0.0028
13	65	0.1846
14	190	0.5397
15	67	0.1903
16	22	0.0625
17	6	0.0170

DYS 392		
alelo	n	frecuencia
10	1	0.0028
11	115	0.3267
12	13	0.0370
13	180	0.5114
14	31	0.0881
15	11	0.0312
16	1	0.0028

DYS 391		
alelo	n	frecuencia
9	23	0.0653
10	186	0.5284
11	131	0.3722
12	11	0.0313
13	1	0.0028

DYS 393		
alelo	N	frecuencia
11	1	0.0028
12	52	0.1478
13	249	0.7080
14	44	0.1250
15	4	0.0114
16	2	0.0057

DYS 389 I		
alelo	n	frecuencia
12	222	0.6310
13	79	0.2240
14	51	0.1450

DYS 389 II		
alelo	n	frecuencia
28	34	0.096
29	147	0.417
30	121	0.343
31	34	0.0969
32	13	0.0369
27	2	0.005
36	1	0.002

DYS 389 I y II		
alelos	N	frecuencia
12-18	3	0.0085
12-16	23	0.0653
12-17	22	0.0625
12-15	2	0.0056
12-19	1	0.0028
13-15	11	0.0312
13-16	122	0.3465
13-17	65	0.1846
13-18	19	0.0539

DYS 389 I y II		
alelos	n	frecuencia
13-17	65	0.1846
13-18	19	0.0539
13-19	4	0.0113
13-23	1	0.0028
14-15	3	0.0085
14-16	53	0.1505
14-17	14	0.0397
14-18	9	0.0255

4.1.3 Frecuencias genotípicas del marcador DYS385

En el caso del marcador DYS385a/b se calculó la frecuencia genotípica, los resultados se presentan en la tabla 13.

Tabla 13. Frecuencias genotípicas para el marcador DYS385.

DYS 385a/b								
alelo	n	Frecuencia	alelo	N	Frecuencia	alelo	n	Frecuencia
9/14	1	0,0028	12/14	8	0,0227	15/17	4	0,0114
10/15	1	0,0028	12/17	1	0,0028	15/20	2	0,0057
10/16	1	0,0028	13/16	10	0,02841	15/15	6	0,0170
10/13	1	0,0028	13/15	9	0,0256	15/18	3	0,0085
10/14	6	0,0170	13/14	21	0,0597	15/19	1	0,0028
11/14	106	0,3011	13/17	6	0,0170	16/17	11	0,0313
11/15	25	0,0710	13/19	3	0,0085	16/20	2	0,0057
11/16	6	0,0170	13/13	1	0,0028	16/19	5	0,0142
11/13	10	0,0284	13/18	2	0,0057	16/18	7	0,0199
11/12	2	0,0056	14/16	9	0,0256	16/16	1	0,0028
11/11	4	0,0113	14/15	13	0,0369	17/17	2	0,0057
11/17	1	0,0028	14/19	4	0,0114	17/18	5	0,0142
11/19	2	0,0056	14/14	7	0,0199	17/19	1	0,0028
12/12	6	0,0170	14/17	4	0,0114	18/20	1	0,0028
12/15	13	0,0369	14/18	6	0,0170	18/19	1	0,0028
12/16	2	0,0056	15/16	6	0,0170	16/19	5	0,0142
12/13	3	0,0085						

4.2 HAPLOTIPOS

El número de haplotipos encontrados para los 352 individuos tipificados en Santander fue 247, de los cuales 207 se encontraron cada uno en un solo individuo (haplotipos únicos) y 40 se hallaron en más de un individuo (haplotipos repetidos); la descripción de los haplotipos encontrados se observa en la tabla 14.

Tabla 14. Haplotipos encontrados en la población de Santander.

COD	n	DYS19	DYS39I	DYS389II	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS385a/b
sant1	2	16	13	28	23	10	11	13	12/12
sant2	22	14	13	29	24	11	13	13	11/14
sant3	1	15	13	30	25	11	13	13	14/16
sant4 *	6	14	13	29	25	11	13	13	11/14
sant5	3	14	13	29	24	11	13	13	11/15
sant6	2	13	13	30	24	10	11	13	16/17
sant7	2	15	13	31	23	10	13	13	13/16
sant8	1	14	13	29	26	11	13	13	11/14
sant9 *	6	14	13	30	24	11	13	13	11/14
sant10	2	14	13	29	24	10	13	13	11/15

* Haplotipos mas frecuentes en la muestra poblacional de Santander.

sant11	1	15	13	30	24	9	11	12	14/15
sant12	1	14	13	29	24	10	13	13	11/16
sant13	1	13	13	30	23	10	11	13	15/16
sant14	3	14	13	30	24	11	13	13	11/15
sant15	1	14	13	29	24	10	13	13	10/15
sant16	1	14	13	29	24	10	13	13	10/16
sant17	3	14	14	30	24	10	13	13	11/14
sant18	1	13	14	29	22	9	11	13	14/16
sant19	2	13	13	30	23	10	11	13	16/20
sant20	2	15	13	29	25	12	13	13	13/15
sant21	1	13	13	30	22	11	15	13	14/19
sant22	2	14	14	30	24	11	13	13	11/16
sant23	1	13	12	30	21	10	15	13	10/13
sant24	1	14	14	30	23	11	13	14	11/14
sant25	5	15	13	29	24	12	13	13	12/15
sant26	1	15	13	30	21	10	11	14	15/17
sant27	1	13	13	32	24	10	14	13	14/15
sant28	1	13	13	31	23	10	11	13	16/17
sant29	1	14	12	28	23	10	11	13	14/15
sant30	1	15	13	29	24	9	13	13	14/15
sant31	1	13	12	28	23	9	15	13	16/19
sant32	1	13	13	30	24	10	11	13	15/20
sant33	8	14	14	30	24	11	13	13	11/14
sant34	1	14	13	30	25	10	11	12	13/16
sant35	1	15	13	29	23	10	11	12	12/16
sant36	2	16	12	28	20	10	11	13	13/14
sant37	2	13	14	30	24	9	11	14	13/14
sant38*	16	14	13	29	24	10	13	13	11/14
sant39	1	14	12	28	22	10	11	15	14/14
sant40	4	13	14	30	24	9	11	13	13/14
sant41	1	15	12	29	24	10	11	12	14/19
sant42	1	14	13	29	23	10	13	12	17/17
sant43	1	15	13	29	25	10	11	12	14/14
sant44	2	14	13	30	24	10	13	13	11/13
sant45	1	14	14	31	24	10	11	12	18/20
sant46	1	14	13	29	24	10	13	14	11/13
sant47	1	14	14	30	24	11	13	14	11/14
sant48	2	15	12	28	23	10	11	12	14/17
sant49	1	14	13	29	24	11	13	13	11/13
sant50	1	15	13	30	23	10	13	13	13/16
sant51	3	13	12	29	24	10	11	13	16/17
sant52	1	14	13	29	25	10	13	13	11/13
sant53	1	14	13	29	22	10	11	12	13/17
sant54	2	13	13	30	24	10	11	13	16/18
sant55	1	15	14	30	23	10	13	13	14/16
sant56	1	15	12	27	24	10	14	14	13/17
sant57	1	13	14	31	24	10	14	13	14/17
sant58	1	14	13	30	23	10	11	12	13/17

* Haplotipos mas frecuentes en la muestra poblacional de Santander.

sant59	1	15	12	28	22	10	11	14	12/15
sant60	4	14	13	29	24	10	13	13	10/14
sant61	2	15	13	32	21	10	11	13	15/16
sant62	1	14	14	29	24	11	13	13	11/14
sant63	1	14	13	30	23	11	13	13	11/15
sant64	2	14	12	28	24	11	13	13	11/14
sant65	1	14	13	29	23	10	13	13	11/14
sant66	1	14	14	30	24	9	11	13	13/14
sant67	1	13	12	28	24	9	11	14	13/14
sant68	1	14	13	30	25	10	13	13	12/13
sant69	1	14	14	30	24	10	11	12	13/15
sant79	3	13	13	30	24	10	14	12	14/18
sant71	4	14	13	29	23	11	13	13	11/14
sant72	1	14	13	29	24	10	13	13	11/12
sant73	1	15	12	29	21	10	11	14	12/15
sant74	1	14	12	29	23	11	14	13	11/15
sant75	1	14	13	29	22	10	11	13	12/13
sant76	1	16	14	30	24	11	13	13	11/14
sant77	1	14	13	29	24	12	13	13	11/15
sant78	1	16	13	30	21	10	11	15	16/18
sant79	1	15	13	29	24	12	13	13	11/13
sant80	1	16	13	29	23	11	12	12	14/15
sant81	1	14	13	30	24	9	11	14	11/12
sant82	1	14	14	30	24	10	13	13	15/17
sant83	1	14	13	29	24	12	13	13	11/13
sant84	1	15	14	30	24	11	13	13	12/15
sant85	2	15	13	30	24	11	13	13	11/14
sant86	1	14	13	29	25	10	11	12	11/14
sant87	1	13	12	29	25	10	14	13	15/16
sant88	1	14	13	29	24	10	13	13	11/11
sant89	1	16	12	27	24	10	11	12	13/19
sant90	3	15	13	31	23	10	12	14	15/15
sant91	1	14	12	28	23	10	11	14	13/14
sant92	2	14	13	28	25	11	13	13	11/14
sant93	1	14	13	29	24	12	13	13	11/14
sant94	2	14	13	29	24	11	13	13	12/14
sant95	1	15	12	28	24	11	13	13	11/14
sant96	1	16	13	29	23	10	11	12	14/14
sant97	1	15	13	30	24	11	13	13	11/13
sant98	1	14	14	30	24	10	14	13	11/14
sant99	1	14	13	29	23	11	13	13	11/15
sant100	1	14	14	30	23	11	13	13	11/15
sant101	1	15	12	28	24	10	14	13	13/17
sant102	2	14	13	29	24	11	13	14	11/15
sant103	1	14	12	28	24	10	13	13	11/14
sant104	1	13	13	30	24	9	11	13	16/19
sant105	1	14	13	30	23	10	11	12	13/16
sant106	1	15	12	29	24	11	11	12	12/17
sant107	1	14	12	29	21	10	15	14	13/15
sant108	1	14	13	29	20	11	13	13	11/14
sant109	1	15	13	29	24	11	13	14	11/14

sant110	1	14	13	28	24	11	14	14	11/15
sant111	1	16	14	31	21	10	11	13	16/19
sant112	1	16	12	29	24	10	13	12	14/19
sant113	4	17	13	28	23	10	11	13	12/12
sant114	1	13	12	30	23	10	11	13	15/18
sant115	1	15	13	29	25	11	13	13	11/15
sant116	1	13	13	31	24	10	11	13	16/16
sant117	1	15	12	28	22	10	13	14	12/15
sant118	1	15	13	29	24	11	13	12	11/15
sant119	1	15	12	30	23	10	11	13	13/14
sant120	1	15	14	29	24	11	13	13	11/15
sant121	1	15	13	30	23	10	11	12	13/14
sant122	1	14	13	29	24	10	11	12	13/15
sant123	1	14	14	30	23	10	13	13	11/14
sant124	1	11	13	29	23	11	12	14	13/15
sant125	1	13	14	30	22	9	11	13	13/13
sant126	1	13	14	30	24	11	14	14	16/18
sant127	1	16	14	31	21	10	12	13	16/19
sant128	1	14	12	28	23	10	11	13	13/14
sant129	1	16	12	31	22	10	11	14	14/15
sant130	1	14	13	30	24	10	11	13	17/18
sant131	2	14	14	32	25	10	11	12	13/15
sant132	1	14	13	29	24	11	13	13	11/17
sant133	1	13	13	30	25	10	14	13	14/15
sant134	1	14	14	30	24	11	14	13	11/14
sant135	1	13	14	32	25	10	14	12	14/14
sant136	1	14	12	29	22	10	11	14	14/15
sant137	1	14	13	30	24	11	13	12	11/14
sant138	1	14	13	29	25	10	13	13	11/15
sant139	2	13	13	30	24	10	11	13	17/18
sant140	1	14	13	30	24	9	12	13	15/16
sant141	1	15	14	30	24	11	13	13	12/14
sant142	1	15	13	29	25	11	13	13	11/14
sant143	1	14	13	29	24	10	13	14	10/14
sant144	1	15	14	32	21	10	11	13	16/17
sant145	1	14	13	29	25	10	13	14	11/14
sant146	1	13	13	30	24	10	14	12	12/16
sant147	2	14	14	30	23	11	13	14	11/16
sant148	1	14	13	30	24	10	13	13	11/14
sant149	1	14	14	30	23	11	14	13	11/14
sant150	1	16	14	30	22	10	11	14	13/16
sant151	1	14	12	29	24	10	13	13	11/15
sant152	1	16	13	29	22	10	11	12	13/16
sant153	1	15	13	29	24	11	13	13	11/15
sant154	1	13	13	32	23	10	11	13	16/17
sant155	1	15	14	32	24	11	13	13	14/14
sant156	1	17	13	31	23	10	14	13	15/18
sant157	1	15	14	31	25	10	11	13	11/13
sant158	2	13	12	29	21	10	15	13	14/16
sant159	1	14	14	30	26	11	13	14	11/14
sant160	1	14	13	29	23	10	13	13	12/15

sant161	1	15	14	30	24	11	13	13	11/15
sant162	1	14	13	30	22	10	11	13	13/19
sant163	1	13	14	32	23	10	14	13	14/15
sant164	1	16	13	30	21	11	11	16	18/19
sant165	1	14	13	29	25	11	13	12	11/14
sant166	1	13	12	28	26	10	14	13	14/18
sant167	1	14	13	28	24	10	14	12	11/15
sant168	1	13	14	30	22	11	13	13	12/13
sant169	1	15	13	30	22	10	11	13	14/15
sant170	1	15	12	28	24	10	11	12	16/19
sant171	1	14	14	31	23	11	12	12	15/20
sant172	1	15	12	28	24	10	11	12	16/18
sant173	1	13	13	31	23	10	14	13	14/15
sant174	1	13	14	30	25	11	15	13	15/19
sant175	1	15	12	28	21	10	11	14	12/15
sant176	2	13	14	32	24	10	14	12	14/18
sant177	2	14	14	31	24	11	13	13	12/14
sant178	1	15	12	29	22	10	11	14	15/16
sant179	1	14	13	30	24	11	13	12	11/15
sant180	1	15	14	30	24	11	13	13	9/14
sant181	1	14	13	29	24	11	13	13	11/11
sant182	1	13	13	31	23	10	14	12	15/17
sant183	1	15	12	29	23	9	11	12	14/16
sant184	1	14	12	29	23	10	11	13	14/14
sant185	1	13	13	30	22	11	11	12	13/16
sant186	1	13	13	31	23	10	15	13	14/17
sant187	1	14	13	29	23	10	11	12	14/16
sant188	1	14	13	36	23	11	13	13	11/11
sant189	1	14	14	30	23	11	13	13	11/14
sant190	1	15	13	30	21	13	11	13	16/17
sant191	1	14	13	31	25	10	11	13	17/18
sant192	1	14	13	29	25	11	14	13	11/14
sant193	1	15	14	31	22	10	11	15	16/18
sant194	1	16	14	31	21	10	11	13	11/19
sant195	1	15	13	29	23	11	12	13	11/14
sant196	1	14	14	30	23	11	13	13	11/13
sant197	1	16	13	30	21	11	11	16	17/19
sant198	1	13	14	30	24	9	11	13	10/14
sant199	1	14	13	30	23	10	11	12	13/19
sant200	1	14	13	31	23	10	11	12	13/18
sant201	1	13	12	29	23	10	16	13	15/15
sant202	1	13	13	31	24	10	11	13	16/17
sant203	1	14	13	28	24	11	14	12	11/14
sant204	1	14	13	30	24	11	12	13	11/16
sant205	1	17	14	31	21	10	11	15	17/18
sant206	1	13	12	28	23	10	13	13	14/15
sant207	1	15	12	29	21	10	11	13	12/15
sant208	1	13	13	31	24	11	15	13	15/18
sant209	1	14	14	30	23	10	14	12	16/17
sant210	1	15	14	31	25	10	11	13	11/14
sant211	1	15	13	30	22	10	12	14	14/16

sant212	1	14	14	30	24	10	13	11	11/14
sant213	1	12	13	29	24	11	13	13	12/14
sant214	1	13	13	31	24	10	14	13	15/15
sant215	1	15	14	30	24	11	12	14	11/14
sant216	1	13	13	30	24	10	15	13	14/19
sant217	1	13	14	31	24	9	11	13	13/14
sant218	1	14	13	30	23	10	13	13	11/14
sant219	1	13	14	30	24	9	11	13	14/14
sant220	1	14	12	29	22	11	11	13	12/15
sant221	1	16	13	30	21	10	11	14	17/17
sant222	1	14	13	29	23	10	13	13	11/11
sant223	1	15	12	29	23	10	14	13	14/16
sant224	1	14	14	30	23	10	10	14	13/17
sant225	1	14	13	29	24	11	14	13	12/14
sant226	1	14	13	30	24	11	13	14	11/14
sant227	1	16	12	29	20	10	11	14	13/14
sant228	1	14	13	31	24	11	13	13	11/14
sant229	1	14	14	32	23	10	11	12	13/18
sant230	1	14	13	30	19	10	11	13	13/15
sant231	1	15	13	29	23	9	11	13	13/16
sant232	1	14	13	29	23	11	13	13	13/14
sant233	1	14	13	30	23	10	13	12	12/14
sant234	1	14	13	30	22	10	11	12	13/16
sant235	1	15	13	31	23	10	11	14	15/15
sant236	1	13	13	29	24	9	11	13	13/14
sant237	1	13	14	30	24	10	11	12	13/14
sant238	1	14	13	30	23	11	13	13	14/15
sant239	1	13	14	30	23	9	11	13	13/14
sant240	1	13	13	29	24	10	15	13	15/17
sant241	1	16	13	29	21	10	12	14	16/18
sant242	1	14	13	29	24	11	13	14	11/14
sant243	1	16	12	28	20	10	11	14	13/14
sant244	1	14	13	31	23	10	11	12	13/17
sant245	1	14	14	31	24	10	13	13	11/15
sant246	1	14	13	29	24	10	13	14	11/14
sant247	1	14	13	29	23	11	13	13	11/19

Los haplotipos más frecuentes hallados en la población Santandereana en su orden fueron Sant2, Sant38, Sant33, Sant4 y Sant9, hallados en 22, 16, 8, 6 individuos respectivamente.

4.3 DATOS ESTADÍSTICOS

4.3.1 Diversidad Génica y poder de discriminación:

La diversidad génica y el poder de discriminación calculado para cada sistema y para el hplotipo completo, se ilustra en la tabla 15.

Tabla 15. Diversidad génica y poder de discriminación para los marcadores.

MARCADOR	Diversidad génica (GD)	Poder de discriminación (PD)
DYS 19	0.6359	0.62640321
DYS 389 I	0.5325	0.530638
DYS 389 II	0.6893	0.591813
DYS 389 I y II	0.9962	0.808006
DYS 390	0.6386	0.63789888
DYS 391	0.5787	0.568651316
DYS 392	0.6234	0.617913072
DYS 393	0.5380	0.472601
DYS 385 a/ b	0.8918	0.889285503
HAPLOTIPO MINIMO	0.9921	0.990858

4.4 ANÁLISIS POBLACIONAL

4.4.1. Distancia genética (Rst)

El valor de distancia génica basada en la suma de diferencias al cuadrado de los componentes de varianza (Rst) calculados para las 32 poblaciones se observan en la tabla 20 en la sección de anexos.

Para establecer parámetros de distancia entre las poblaciones, se estableció una división de los rangos de distancia, los cuales están presentados en la tabla 16.

Tabla 16. Rangos de distancia.

Rangos de distancias				
	Muy baja	Baja	Media	Alta
Valores (Rst)	0.00015 - 0.0055	0.0098 - 0.017	0.026 - 0.15	0.23 - 0.5

Los valores de distancia génica muy bajos se obtuvieron al comparar a Santander con las poblaciones de Antioquia, Buenos Aires, Valle, Barcelona, Andes centro orientales, España, Córdoba (Colombia) y Reino Unido.

Los valores de distancia génica bajos se obtuvieron al comparar a Santander con las poblaciones de Portugal, Cartagena, Quito, Islas Canarias, Venezuela, Salvador y Santa Catarina.

Los valores de distancia génica medios se obtuvieron al comparar a Santander con las poblaciones de Córdoba (Argentina), Italia, Sao Pablo, Dinamarca, Belem, País Vasco, Rio de Janeiro, Sur de Saxony-Anhalt, Macao, Perú y Polonia.

Los valores de distancia génica alta se obtuvieron al comparar a Santander con las poblaciones de Chocó, Guinea Ecuatorial, Cabinda, Mozambique y Bavaria (Alemania).

Observando los valores obtenido de Rst dividido por regiones se encontró que:

Se encontró que Santander comparado con las poblaciones colombianas los resultados obtenidos para los valores de distancia génica (Rst) fueron: (Antioquia 0.00015, Valle 0.0023, Andes centro-orientales Caucásicos-Mestizos 0.0042, Córdoba 0.0052, Cartagena 0.012 y Chocó 0.023), donde Antioquia fue la población más cercana y Choco la mas lejana.

Se encontró que Santander comparado con las poblaciones latinas los resultados obtenidos para los valores de distancia génica (Rst) fueron: (Buenos Aires 0.0004,

Quito 0.013, Venezuela 0.015, El Salvador 0.016, Santa Catarina 0.017, Córdoba - Argentina 0.026, Sao Paulo 0.043, Belem 0.044, Rio de Janeiro 0.071, Perú 0.15), donde Buenos Aires fue la población mas cercana y Perú la mas lejana.

Se encontró que Santander comparado con las poblaciones europeas los resultados obtenidos para los valores de distancia génica (R_{st}) fueron: (España 0.0044, Reino Unido 0.0055, Norte de Portugal 0.0098, Islas Canarias 0.01386, Italia 0.03, Dinamarca 0.044, País Vasco 0.045, Sur de Saxony-Anhalt 0.11, Polonia 0.15, Bavaria 0.5), donde España fue la población mas cercana y Bavaria (Alemania) la mas lejana.

Se encontró que Santander comparado con las poblaciones Africanas los resultados para los valores de distancia génica (R_{st}) obtenidos fueron: (Guinea Ecuatorial 0.36, Cabinda 0.4, Mozambique 0.4), donde Guinea Ecuatorial fue la población más cercana y Mozambique la mas lejana.

Se encontró que Santander comparado con la población oriental de Macao, el valor de distancia génica (R_{st}) obtenido fue 0.12.

4.4.2 Análisis de agrupamiento (UPGMA)

Con base en el análisis de agrupamiento UPGMA (Sneath, P & Sokal, R 1973), se encontró que la mejor hipótesis que relaciona las 32 poblaciones comparadas, incluida Santander, fue el árbol de distancias de la figura 4; con una longitud de

1.22.

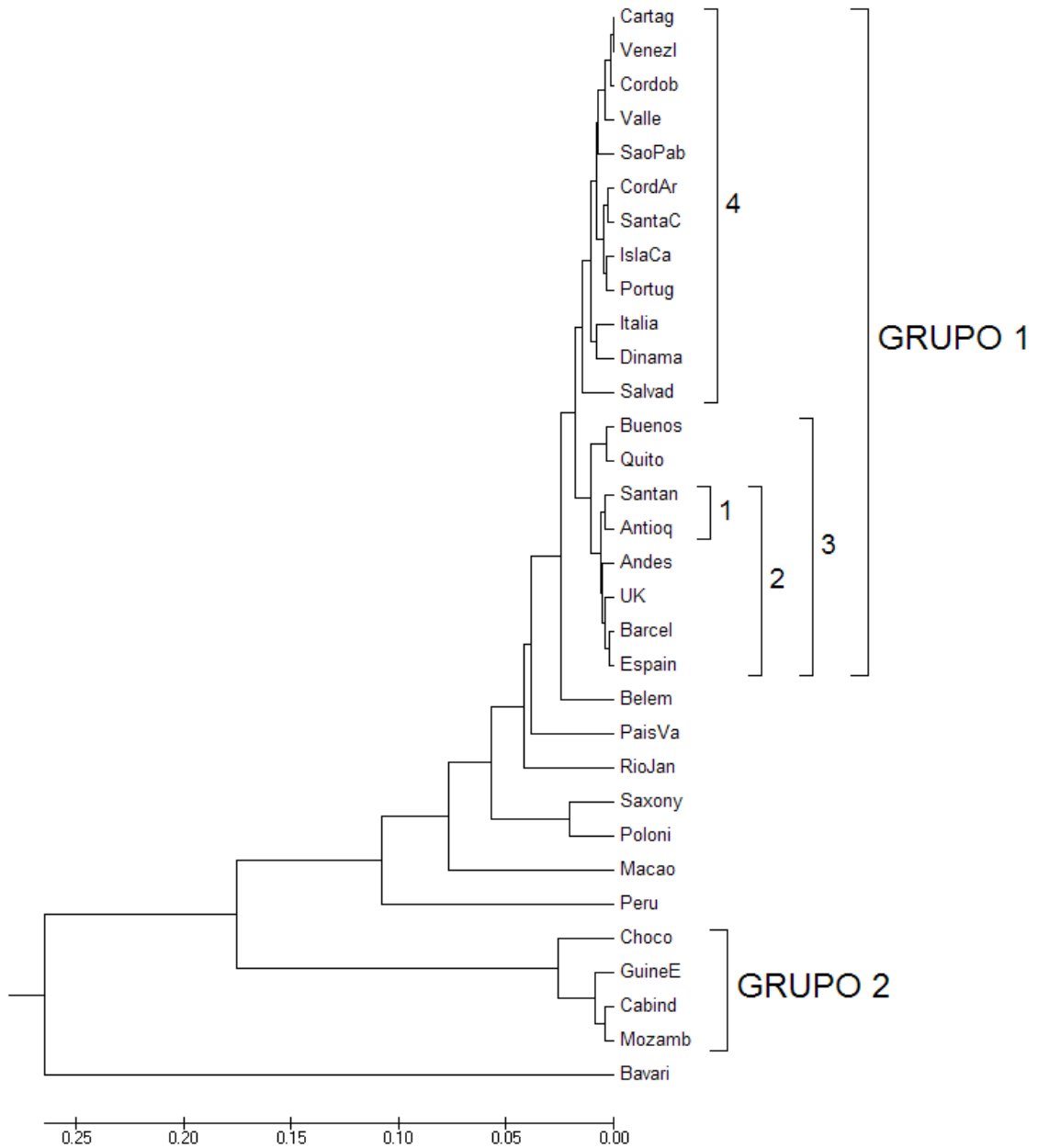


Figura 4. Análisis de agrupamiento UPGMA. Árbol enraizado.

En el árbol de distancias se destaca que Santander tiene como OTU hermano a Antioquia (véase figura 4 con el numero 1), hermano a estas dos poblaciones se observaron Reino Unido, Barcelona y España (véase figura 4 con el numero 2), en

ese mismo cluster cercano a las anteriores poblaciones Buenos Aires y Quito (véase figura 4 con el numero 3) y con el mismo nodo un poco mas basal a las poblaciones antes nombradas Cartagena, Venezuela, Córdoba (Colombia), Valle, Córdoba (Argentina), Sao Pablo, Santa Catarina, Islas Canarias, Portugal, Italia, Dinamarca y El Salvador, (véase figura 4 con el numero 3), en el nodo basal se encuentran las poblaciones Africanas y Afrodescendientes.

4.4.3 Análisis De Varianza Molecular (AMOVA)

Con base en el arbol de distancias de la figura 4, se escogieron los dos grupos, fue dos grupos utilizados para el Análisis de Varianza Molecular (AMOVA) (Excoffier, L et al 1992), señalados como grupo 1 y grupo 2 en la figura 4.

El resultado del Análisis de Varianza Molecular (AMOVA) (Excoffier, L et al 1992), se ilustra en la tabla 17:

Tabla 17. Resultados del AMOVA.

Fuente de variación	d.f	Suma de cuadrados	Componente de varianza	Porcentaje de variación
Entre los grupos	1	1955.41	2.52	32.14
Entre poblaciones dentro de los grupos	21	607.74	0.11	1.43
Dentro de poblaciones	5072	26422.67	5.2	66.43
Total	5094	28985.82	7.8	

Valores obtenidos ara los índices de fijación:

FSC: 0.02104

FCT: 0.32139

FST: 0.33567

Los valores de **FSC** y el porcentaje de variación entre poblaciones dentro de los grupos son bajos, es decir que la distancia genética entre las poblaciones dentro de los grupos es baja (hart & Clark y por tanto los grupos estuvieron bien conformados. La distancia génica baja dentro de los grupos puede ser debido al flujo unidireccional de varones provenientes de Europa en la época de 1.500 D.C a 1.800 D.C (para el grupo 1) y de esclavos provenientes de África (para el grupo 2).

Los valores de **FCT** y el porcentaje de variación entre grupos indican una distancia entre los grupos alta, esto quiere decir que hay diferencias entre los grupos.

Los valores de **FST** y el porcentaje de variación intrapoblacional fueron altos, indicando que hay diferencias entre las poblaciones de los dos grupos, las diferencias entre estos dos grupos pueden ser debidas a un bajo flujo génico entre los dos grupos.

5. DISCUSION DE RESULTADOS

5.1 MARCADORES STRs DEL CROMOSOMA Y TIPIFICADOS:

Para el marcador DYS 19 el alelo con mayor frecuencia en Santander fue el alelo 14, este alelo fue el mas frecuente también en 24 poblaciones estudiadas por otros autores, Antioquia (Builes, J et al 2004(a)), Andes (Yunis, J et al 2005) Valle (Builes, J et al 2006(d)), Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)), Cartagena (Builes, J et al 2007), Buenos Aires (Kayser, M et al 2001), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003), Venezuela (Tovar, F et al 2006) Quito (Baeza, C et al 2007), El Salvador (Fondevila, M et al 2004), Sao Pablo (Gois, C et al 2007), Santa Catarina (Caine, L et al 2005), Belem (Brabo, T et al 2005), Río de Janeiro (Gusmao, L*), Barcelona (Sánchez, C et al 2007), España (Martín, P et al 2004), Islas Canarias (Zurita, A et al 2005), País Vasco (García, O et al 2004), Portugal (Ponte, m et al 2004), Italia (www.gefi_forensicDNA.it), Dinamarca (Hallenberg, C et al 2005), Reino Unido (Ballard, D et al 2005), Bavaria (Anslinger, K et al 2000), Saxony-Anhalt (Immel, U et al 2005). Por el contrario el alelo más frecuente para la población de Perú fue el alelo 13 (Builes, et al 2006(c)), para Polonia fue el alelo16 (Janica, J et al 2005) y para Macao (Gusmao, L et al 2000), Cabinda (Gusmao, L*), Guinea Ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005) y Mozambique (Alves, C et al 2003) fue el alelo 15. En la tabla 21 de la sección de anexo 1 se encuentran los alelos más frecuentes para el marcador DYS 19.

Para el marcador DYS 389 I el alelo con mayor frecuencia en Santander fue el alelo 13, este alelo fue el mas frecuente también en 29 poblaciones estudiadas por otros autores: Antioquia (Builes, J et al 200(a)), Andes (Yunis, J et al 2005) Valle (Builes, J et al 2006(d)) , Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)), Cartagena (Builes, J et al 2007), Buenos Aires (Kayser, M et al 2001) Chocó (Builes, J et al 2004(b)), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003), Perú (Builes, J et al

2006), Venezuela (Tovar, F et al 2006) Quito (Baeza, C et al 2007), El Salvador (Fondevila, M et al 2004), Sao Pablo (Gois, C et al 2007), Santa Catarina (Caine, L et al 2005), Belem (Brabo, T et al 2005), Río de Janeiro (Gusmao, L^{*}), Barcelona (Sánchez, C et al 2007), España (Martín, P et al 2004), Islas Canarias (Zurita, A et al 2005), País Vasco (García, O et al 2004), Portugal (Ponte, m et al 2004), Italia (www.gefi_forensicDNA.it), Dinamarca (Hallenberg, C et al 2005), Reino Unido (Ballard, D et al 2005), Saxony-Anhalt (Immel, U et al 2005), Polonia (Janica, J et al 2005), Cabinda (Gusmao, L^{*}), Guinea Ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005) y Mozambique (Alves, C et al 2003). Por el contrario el alelo más frecuentes para la población de Bavaria (Anslinger, K et al 2000) fue el alelo 10 y para Macao (Gusmao, L et al 2000) fue el alelo 12. En la tabla 22 de la sección de anexo 1 se encuentran los alelos más frecuentes para el marcador DYS 389 I.

Para el marcador DYS 389 II el alelo con mayor frecuencia en Santander fue el alelo 29, este alelo fue el mas frecuente también en 26 poblaciones estudiadas por otros autores: Antioquia (Builes, J et al 2004(a)), Andes (Yunis, J et al 2005) Valle (Builes, J et al 2005(c)) , Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)), Cartagena (Builes, J et al 200(e)), Buenos Aires (Kayser, M et al 2001), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003), (Tovar, F et al 2006), Quito (Baeza, C et al 2007), El Salvador (Fondevila, M et al 2004), Sao Pablo (Gois, C et al 2007), Santa Catarina (Caine, L et al 2005), Belem (Brabo, T et al 2005), Río de Janeiro (Gusmao, L^{*}), Barcelona (Sánchez, C et al 2007), España (Martín, P et al 2004), Islas Canarias (Zurita, A et al 2005), País Vasco (García, O et al 2004), Portugal (Ponte, m et al 2004), Italia (www.gefi_forensicDNA.it), Dinamarca (Hallenberg, C et al 2005), Reino Unido (Ballard, D et al 2005), Saxony-Anhalt (Immel, U et al 2005), Polonia (Janica, J et al 2005), Bavaria (Anslinger, K et al 2000), y Macao (Gusmao, L et al 2000). Por el contrario el alelo más frecuentes para la población de Chocó (Builes,

* Datos suministrados por correo electrónico, Leonor Gusmao, en noviembre de 2007. IPATIMUP. lgusmao@ipatimup.pt.

J et al 2004(b)), Perú (Builes, J et al 2006(c)), Cabinda (Gusmao, L^{*}), Guinea Ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005) y Mozambique (Alves, C et al 2003) fue el alelo 30. En la tabla 23 de la sección de anexo 1 se presentan los alelos más frecuentes para el marcador DYS 389 II.

Para el marcador DYS 390 el alelo con mayor frecuencia en Santander fue el alelo 24, este alelo fue el más frecuente también en 25 poblaciones estudiadas por otros autores, las cuales son: Antioquia (Builes, J et al 2004(a)), Andes (Yunis, J et al 2005) Valle (Builes, J et al 2006(d)) , Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)), Cartagena (Builes, J et al 2006(e)), Buenos Aires (Kayser, M et al 2001), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003), Perú (Builes, J et al 2006(d)), (Tovar, F et al 2006), Quito (Baeza, C et al 2007), El Salvador (Fondevila, M et al 2004), Sao Paulo (Gois, C et al 2007), Santa Catarina (Caine, L et al 2005), Belem (Brabo, T et al 2005), Río de Janeiro (Gusmao, L^{*}), Barcelona (Sánchez, C et al 2007), España (Martín, P et al 2004), Islas Canarias (Zurita, A et al 2005), País Vasco (García, O et al 2004), Portugal (Ponte, m et al 2004), Italia (www.gefi_forensicDNA.it), Dinamarca (Hallenberg, C et al 2005), Reino Unido (Ballard, D et al 2005), Saxony-Anhalt (Immel, U et al 2005), Macao (Gusmao, L et al 2000), Bavaria (Anslinger, K et al 2000). Por el contrario el alelo más frecuente para las poblaciones de Chocó (Builes, J et al 2004), Cabinda (Gusmao, L^{*}), Guinea Ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005) y Mozambique (Alves, C et al 2003) fue el alelo 21 y para las poblaciones de Polonia (Janica, J et al 2005) y Macao (Gusmao, L et al 2000) fue el alelo 23. En la tabla 24 de la sección de anexo 1 se presentan los alelos más frecuentes para el marcador DYS 390.

Para el marcador DYS 391 el alelo con mayor frecuencia en Santander fue el alelo 10, este alelo fue el más frecuente también en 28 poblaciones estudiadas por

* Datos suministrados por correo electrónico, Leonor Gusmao, en noviembre de 2007. IPATIMUP. lgusmao@ipatimup.pt.

otros autores, las cuales son: Antioquia (Builes, J et al 2004(a)), Andes (Yunis, J et al 2005) Valle (Builes, J et al 2006(d)) , Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)), Cartagena (Builes, J et al 2006(e)), Buenos Aires (Kayser, M et al 2001) Chocó (Builes, J et al 2004(b)), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003), Perú (Builes, J et al 2006(c)), Venezuela (Tovar, F et al 2006) Quito (Baeza, C et al 2007), El Salvador (Fondevila, M et al 2004), Sao Pablo (Gois, C et al 2007), Santa Catarina (Caine, L et al 2005), Belem (Brabo, T et al 2005), Río de Janeiro (Gusmao, L*), Islas Canarias (Zurita, A et al 2005), Portugal (Ponte, m et al 2004), Italia (www.gefi_forensicDNA.it), Dinamarca (Hallenberg, C et al 2005), Reino Unido (Ballard, D et al 2005), Saxony-Anhalt (Immel, U et al 2005), Polonia (Janica, J et al 2005), Cabinda (Gusmao, L*), Guinea Ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005) y Mozambique (Alves, C et al 2003). Por el contrario el alelo más frecuente para las poblaciones de Barcelona (Sánchez, C et al 2007), España (Martín, P et al 2004) y País Vasco (García, O et al 2004) fue el alelo 11. En la tabla 25 de la sección de anexo 1 se presentan los alelos más frecuentes para el marcador DYS 391.

El alelo con mayor frecuencia en Santander para el marcador DYS 392 fue el alelo 13, este alelo fue el mas frecuente también en 17 poblaciones estudiadas por otros autores, las cuales son: Antioquia (Builes, J et al 2004(a)), Andes (Yunis, J et al 2005) Valle (Builes, J et al 2006(d)), Cartagena (Builes, J et al 2006(e)), Buenos Aires (Kayser, M et al 2001), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003), Venezuela (Tovar, F et al 2006) Quito (Baeza, C et al 2007), Santa Catarina (Caine, L et al 2005), Belem (Brabo, T et al 2005), Islas Canarias (Zurita, A et al 2005), Portugal (Ponte, m et al 2004), Reino Unido (Ballard, D et al 2005), y Macao (Gusmao, L et al 2000). Por el contrario el alelo más frecuente para las poblaciones de Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)), Chocó (Builes, J et al 2004(b)), Sao Pablo (Gois, C et al 2007), Rio de Janeiro (Gusmao, L*), Italia (www.gefi_forensicDNA.it), Dinamarca (Hallenberg, et al 2005), Bavaria (Anslinger, K et al 2000), Sur de Saxony-Anhalt (Immel, Y et el 2005), Polonia (Janica, J et al

2005), Guinea ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005), Cabinda (Gusmao, L^{*}) y Mozambique (Alves, C et al 2003) fue el alelo 11 y para la población de Perú (Builes, J et al 2006(c)) fue el alelo 14. En la tabla la sección de anexo 1 se presentan los alelos más frecuentes para el marcador DYS 392.

Para el marcador DYS 393 el alelo con mayor frecuencia en Santander fue el alelo 13, este alelo fue el mas frecuente también en 30 poblaciones estudiadas por otros autores, las cuales son: Antioquia (Builes, J et al 2004(a)), Andes (Yunis, J et al 2005) Valle (Builes, J et al 2006(d)) , Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)), Cartagena (Builes, J et al 2006(e)), Buenos Aires (Kayser, M et al 2001) Chocó (Builes, J et al 2004(b)), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003), Perú (Builes, J et al 2006(c)), Venezuela (Tovar, F et al 2006) Quito (Baeza, C et al 2007), El Salvador (Fondevila, M et al 2004), Sao Pablo (Gois, C et al 2007), Santa Catarina (Caine, L et al 2005), Belem (Brabo, T et al 2005), Río de Janeiro (Gusmao, L^{*}), Barcelona (Sánchez, C et al 2007), España (Martín, P et al 2004), Islas Canarias (Zurita, A et al 2005), País Vasco (García, O et al 2004), Portugal (Ponte, m et al 2004), Italia (www.gefi_forensicDNA.it), Dinamarca (Hallenberg, C et al 2005), Reino Unido (Ballard, D et al 2005), Saxony-Anhalt (Immel, U et al 2005), Polonia (Janica, J et al 2005), Cabinda (Gusmao, L^{*}), Guinea Ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005) y Mozambique (Alves, C et al 2003) y Bavaria (Anslinger, K et al 2000). Por el contrario el alelo más frecuente para la población de Macao (Gusmao, L et al 2000) fue alelo 12. En la tabla 27 de la sección de anexo 1 se presentan los alelos más frecuentes para el marcador DYS 393.

Con respecto al marcador DYS 385, el genotipo con mayor frecuencia en Santander fue 11/14, este genotipo fue el mas frecuente también en 26 poblaciones estudiadas por otros autores, las cuales son: Antioquia (Builes, J et al

* Datos suministrados por correo electrónico, Leonor Gusmao, en noviembre de 2007. IPATIMUP. lgusmao@ipatimup.pt.

2004(a)), Andes (Yunis, J et al 2005), Valle (Builes, J et al 2006(d)) , Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)), Cartagena (Builes, J et al 2006(e)), Buenos Aires (Kayser, M et al 2001) Chocó (Builes, J et al 2004(b)), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003), Perú (Builes, J et al 2006(c)), Venezuela (Tovar, F et al 2006) Quito (Baeza, C et al 2007), El Salvador (Fondevila, M et al 2004), Sao Pablo (Gois, C et al 2007), Belem (Brabo, T et al 2005), Río de Janeiro (Gusmao, L*), Barcelona (Sánchez, C et al 2007), España (Martín, P et al 2004), Islas Canarias (Zurita, A et al 2005), País Vasco (García, O et al 2004), Portugal (Ponte, m et al 2004), Italia (www.gefi_forensicDNA.it), Dinamarca (Hallenberg, C et al 2005), Reino Unido (Ballard, D et al 2005), Saxony-Anhalt (Immel, U et al 2005), Polonia (Janica, J et al 2005), y Bavaria (Anslinger, K et al 2000). Macao (Gusmao, L et al 2000). Por el contrario el genotipo más frecuente para la población de Santa Catarina (Caine, L et al 2005) fue el genotipo 10/13, para Guinea Ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005) fue el genotipo 17/19 y para Cabinda (Gusmao, L*), y Mozambique (Alves, C et al 2003) fue el genotipo 17/18. En la tabla 28 de la seccion de anexo 1 se presentan los genotipos más frecuentes para el marcador DYS 385 a/b.

Las poblaciones con la que Santander compartió todos los alelos comunes fueron Antioquia, Andes, Valle, Cartagena, Buenos Aires, Córdoba (Argentina), Venezuela, Quito, Quito, El Salvador, Belem, Islas Canarias, Norte de Portugal, Italia y Reino Unido y las poblaciones con las que menos compartió alelos frecuentes son Choco, Guinea ecuatorial, Cabinda y Mozambique.

5.2 HAPLOTIPO

El haplotipo mas común descrito para Santander también fue hallado en: Antioquia (Builes, J et al 2006(a)), Valle (Builes, J et al 200d(d)), Córdoba (Colombia) (Builes, et al 2006(b)), Cartagena (Builes, J et al 2006(e)), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003), Venezuela (Tovar, F et al 2006), Sao Pablo

(Gois, C et al 2007), Belem (Brabo, T et al 2005), España (Martín, P et al 2004), Barcelona (Sánchez, C et al 2007), Islas Canarias (Zurita, A et al 2005), País Vasco (García, O et al 2004), Norte de Portugal (Ponte, M et al 2004), Italia (www.gefi_forensicDNA.it) y Reino Unido (Ballard, D et al 2005). Véase en detalle el haplotipo mínimo mas frecuente en la tabla 29 de la sección de anexo 1. Este hecho sugiere un posible ancestro varón portador de este haplotipo.

Para poder observar la diversidad de las poblaciones en cuanto al total de haplotipos hallados y de estos cuantos fueron únicos, se calculó el porcentaje de cada uno de estos y así poder compararlas. En la tabla 18 se presenta el número de haplotipos encontrados, organizados en orden descendente, desde el que tiene un mayor número de haplotipos diferentes hasta la población con menor diversidad de haplotipos hallados; así Belem fue la población con mayor porcentaje de diversidad de haplotipos hallados, Antioquia fue la población con menor diversidad de haplotipos hallados y la población de Santander, estuvo en un valor intermedio de diversidad de haplotipos hallados, comparada con las demás poblaciones analizadas.

Tabla 18. Tabla de número de haplotipos hallados.

Población	Autor	n	Haplotipos hallados	Diversidad de haplotipos (%)
Belem	Brabo, T et al 2005	200	192	96
Córdoba Arg	Fondevila, M et al 2003	100	91	91
Andes	Yunis, J et al 2005	137	122	89
Saxony-Anhalt	Immel, U et al 2005	234	206	88
Santa Catarina	Caine, L et al 2005	109	96	87
Polonia	Janica, J et al 2005	125	100	80
Santander	Presente estudio	352	247	70
Antioquia	Builes, J et al 2006(a)	777	435	56

La tabla 19 presenta el número de haplotipos únicos hallados en las diferentes poblaciones comparadas, organizados en orden descendente, desde la que tiene un valor de diversidad de haplotipos únicos mayor hasta la población con menor diversidad de haplotipos únicos; como se puede observar, Belem fue la población

con mayor porcentaje de haplotipos únicos, Antioquia fue la población con menor número de haplotipos únicos y la población de Santander, se ubicó en un valor intermedio entre las poblaciones comparadas para la diversidad de haplotipos únicos.

Tabla 19. Numero en porcentaje de haplotipos únicos hallados.

POBLACION	Autor	N	%
Belem	Brabo, T et al 2005	200	93
Santa Catarina	Caine, L et al 2005	109	77
Córdoba Arg	Fondevila, M et al 2003	100	77
Polonia	Janica, J et al 2005	125	70
Saxony-Anhalt	Immel, U et al 2005	234	69
Santander	Presente estudio	352	59
Antioquia	Builes, J et al 2006(a)	777	46

De acuerdo con los resultados obtenidos para Santander, con respecto a número de haplotipos hallados y al número de haplotipos únicos, Santander tuvo un porcentaje de diversidad haplotípica del 70% y 59% respectivamente lo cual nos dice que cada 24 individuos hay un haplotipo diferente evidenciando que la diversidad de haplotipos para Santander es diferencial con respecto a la de Belem.

5.3 DIVERSIDAD GENICA

Para el marcador DYS 19 se comparó el valor de diversidad génica calculado para Santander (0.63) con los valores observados para otras poblaciones estudiadas por otros autores y se observó que las poblaciones de Antioquia (Builes, J et al 2004(a)) (0.59), Valle (Builes, J et al 2006(d)) (0.68), Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)) (0.64), Cartagena (Builes, J et al 2006(e)) (0.65), Choco (Builes, J et al 2008) (0.64), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2004) (0.62), Perú (Builes, J et al 2006(c)) (0.64), El Salvador (Fondevila, M et al 2004) (0.67) y Santa Catarina (Caine, L et al 2005) (0.58), son las poblaciones con valores de

diversidad génica mas cercanas a Santander. Este valor de diversidad es un valor medio, lo que quiere decir que la variabilidad de alelos encontrados para el marcador DYS 19 en Santander es media. En la tabla 30 de la seccion de anexo 1 se encuentran los valores de diversidad génica del marcador DYS 19 para las poblaciones comparadas.

Para el marcador DYS 389 I se comparó el valor de diversidad génica calculado para Santander (0.53) con los valores observados para otras poblaciones estudiadas por otros autores y se observó que las poblaciones de Antioquia (Builes, J et al 2004(a)) (0.53), Valle (Builes, J et al 2006(d)) (0.57), Cartagena (Builes, J et al 2006(e)) (0.56), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003) (0.5), Perú (Builes, J et al 2006(c)) (0.56), El Salvador (Fondevila, M et al 2004) (0.54) y Santa Catarina (Caine, L et al 2005) (0.57), Belem (Brabo, T et al 2005) (0.49), España (Martín, P et al 2004) (0.57), Reino Unido (Ballard, D et al 2005) (0.52), Sur de Saxony-Anhalt (Immel, U et al 2005) (0.56), Polonia (Janica, J et al 2005) (0.56), Guinea Ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005) (0.55) y Mozambique (Alves, C et al 2003) (0.49) son las poblaciones con valores de diversidad génica mas cercanas a Santander. Este valor de diversidad es un valor medio, lo que quiere decir que la variabilidad de alelos encontrados para el marcador DYS 389 I en Santander es media. En la tabla 30 de la sección de anexo 1 se encuentran los valores de diversidad génica del marcador DYS 389 I para las poblaciones comparadas.

Para el marcador DYS 389 II se comparó el valor de diversidad génica calculado para Santander (0.68) con los valores observados para otras poblaciones estudiadas por otros autores y se observó que las poblaciones de Cartagena (Builes, J et al 2006(e)) (0.70), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003) (0.67), Venezuela (Tovar, F et al 2006) (0.69), El Salvador (Fondevila, M et al 2004) (0.70), Santa Catarina (Caine, L et al 2005) (0.66), Belem (Bravo, et el 2005) (0.49), Barcelona (Sánchez, C et al 2007) (0.71), País vasco (García, O et el 2004)

(0.67), Guinea Ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005) (0.66) y Mozambique (Alves, C et al 2003) (0.71) son las poblaciones con valores de diversidad génica mas cercanas a Santander. Este valor de diversidad es un valor medio, lo que quiere decir que la variabilidad de alelos encontrados para el marcador DYS 389 II en Santander es media. En la tabla 30 de la sección de anexo 1 se encuentran los valores de diversidad génica del marcador DYS 389 II para las poblaciones comparadas.

Para el marcador DYS 390 se comparó el valor de diversidad génica calculado para Santander (0.63) con los valores observados para otras poblaciones estudiadas por otros autores y se observó que las poblaciones de Cartagena (Builes, J et al 2006(e)) (0.67), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003) (0.66), El Salvador (Fondevila, M et al 2004) (0.67), España (Martín, P et al 2004) (0.60) y Polonia (Janica, J et al 2005) (0.67) son las poblaciones con valores de diversidad génica mas cercanas a Santander. Este valor de diversidad es un valor medio, lo que quiere decir que la variabilidad de alelos encontrados para el marcador DYS 390 en Santander es media. En la tabla 30 de la seccion de anexo 1 se encuentran los valores de diversidad génica del marcador DYS 390 para las poblaciones comparadas.

Para el marcador DYS 391 se comparó el valor de diversidad génica calculado para Santander (0.57) con los valores observados para otras poblaciones estudiadas por otros autores y se observó que las poblaciones de Antioquia (Builes, J et al 2004(a)) (0.57), Valle (Builes, J et al 2006(d)) (0.54), Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)) (0.55), Cartagena (Builes, J et al 2006(e)) (0.55), Choco (Builes, J et al 2004(b)) (0.55), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003) (0.55), Sao Pablo (Gois, C et al 2007) (0.54), Santa Catarina (Caine, L et al 2005) (0.56), Belem (Brabo, et al 2005) (0.60), Barcelona (Sánchez, C et al 2007) (0.56) y España (Martín, P et al 2004)(0.56), son las poblaciones con valores de diversidad génica mas cercanas a Santander. Este valor de diversidad

es un valor medio, lo que quiere decir que la variabilidad de alelos encontrados para el marcador DYS 391 en Santander es media. En la tabla 30 de la sección de anexo 1 se encuentran los valores de diversidad génica del marcador DYS 391 para las poblaciones comparadas.

Para el marcador DYS 392 se comparó el valor de diversidad génica calculado para Santander (0.62) con los valores observados para otras poblaciones estudiadas por otros autores y se observó que las poblaciones de Antioquia (Builes, J et al 2004(a)) (0.64), Valle (Builes, et al 2006(d)) (0.65), Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2006(b)) (0.65), Cartagena (Builes, J et 2006(e)) (0.59), Choco (Builes, J et al 2004) (0.65), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003) (0.58), Venezuela (Tovar, F et al 2006) (0.61), Sao Pablo (Gois, C et al 2007) (0.54), Santa Catarina (Caine, L et al 2005) (0.56) y Dinamarca (Hallenberg, C et al 2005) (0.60), son las poblaciones con valores de diversidad génica mas cercanas a Santander. Este valor de diversidad es un valor medio, lo que quiere decir que la variabilidad de alelos encontrados para el marcador DYS 392 en Santander es media. En la tabla 30 de la seccion de anexo 1 se encuentran los valores de diversidad génica del marcador DYS 392 para las poblaciones comparadas.

Para el marcador DYS 393 se comparó el valor de diversidad génica calculado para Santander (0.53) con los valores observados para otras poblaciones estudiadas por otros autores y se observó que las poblaciones de Cartagena (Builes, J et al 2006(e)) (0.50), Choco (Builes, J et al 2004(b)) (0.53), Córdoba (Argentina) (Fondevila, M et al 2003) (0.48), Sao Pablo (Gois, C et al 2007) (0.52), Santa Catarina (Caine, L et al 2005) (0.52), Belem (Brabo, T et al 2005) (0.58) y Sur de Saxony-Anhalt (Immel, U et al 2005) (0.48), son las poblaciones con valores de diversidad génica mas cercanas a Santander. Este valor de diversidad es un valor medio, lo que quiere decir que la variabilidad de alelos encontrados para el marcador DYS 392 en Santander es media. En la tabla 30 de la sección de

anexo 1, se encuentran los valores de diversidad génica del marcador DYS 391 para las poblaciones comparadas.

Para el marcador DYS385a/b se comparó el valor de diversidad génica calculado para Santander (0.89) con los valores observados para otras poblaciones estudiadas por otros autores y se observó que las poblaciones de Antioquia (Builes, J et al 2004(a)), Cartagena (Builes, J et al 2006(e)), Santa Catarina (Caine, L et al 2005), El Salvador (Fondevila, M et al 2004) y Dinamarca (Hallenberg, C et al 2005), poseen el mismo valor de diversidad génica al de Santander, y muy cerca están las poblaciones de Polonia (Janica, J et al 2005) (0.90), Chocó (Builes, J et al 2004(b9)) (0.90), Venezuela (Tovar, F et al 2006) (0.88), Belem (Brabo, T et al 2005) (0.91), Perú (Builes, J et 2006(c)) (0.93), Sao Pablo (Gois, C et al 2007)(0.93) y Guinea Ecuatorial (Arroyo-Pardo, E et al 2005) (0.93) . Este valor de diversidad es un valor alto, lo que quiere decir que la variabilidad de genotipos encontrados para el marcador DYS 385a/b en Santander es alta, esto es debido a que este marcador tiene más combinaciones posibles que los marcadores antes nombrados. En la tabla 31 de la sección de anexo 1 se encuentran los valores de diversidad génica del marcador DYS 385a/b para las poblaciones comparadas.

Para el haplotipo mínimo se comparó el valor de diversidad génica calculado para Santander con otras poblaciones y se observó que las poblaciones de Antioquia (Builes, J et al 2006(a)), Andes (Yunis, J et al 2005), Bavaria (Anslinger, K et al 2000), Belem (Brabo, T et al 2005) y Santa Catarina (Caine, L et al 2005) poseen el mismo valor de diversidad génica al de Santander (0.99) y muy cerca se encuentra Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 2005) (0.98), El Salvador (Fondevila, M et al 2004) (0.98), Polonia (Janica, J et al 2005) (0.96) y Saxony-Anhalt (Immel, U et al 2005) (0.89). Estos valores hallados fueron elevados, por tanto la diversidad génica en estas poblaciones es alta. En la tabla 32 de la

sección de anexo 1 se encuentran los valores de diversidad génica del haplotipo mínimo para las poblaciones comparadas.

5.4 PODER DE DISCRIMINACIÓN

El poder de discriminación para el haplotipo mínimo calculado para Santander (0.99), se comparó con otras poblaciones y se observó que las poblaciones de Antioquia (Builes, J et al 2006(a)) y Belem (Brabo, T et al 2005) poseen el mismo poder de discriminación para el haplotipo, al hallado en Santander, cercano a este valor se encontró la población de Polonia (Janica, J et al 2005) (0.96), estos valores fueron elevados, lo que quiere decir que al tipificar el haplotipo mínimo en un individuo, la probabilidad de diferenciarlo de otro individuo tomado al azar de la población, sería mayor del 95%, para individuos pertenecientes a estas poblaciones, esto permite afirmar que la evaluación de estos marcadores tanto en casos forenses como de filiación sería una herramienta muy valiosa. La poblaciones de Córdoba (Colombia) (Builes, J et al 20056(b)) (0.89) y Salvador (Fondevila, M et al 2004) (0.89), también obtuvieron un valor alto de poder de discriminación, pero la capacidad de discriminar las muestras de dos individuos tomados al azar en cualquiera de estas poblaciones sería del 89%, 10% menos que la capacidad de discriminación en la población de Santander. En la tabla 33 en la sección de anexo 1 se encuentran los valores de poder de discriminación para las poblaciones comparadas.

5.5 ANÁLISIS DE AGRUPAMIENTO UPGMA

En el análisis de agrupamiento (UPGMA) realizado en este trabajo se observó que las poblaciones Latinas, (Santander, Quito, Andes centro orientales caucásicos-mestizos, Cartagena, Venezuela, Antioquia, Córdoba Colombia, Córdoba Argentina, Buenos Aires, Valle, Santa Catarina, Salvador, Sao Pablo) y las poblaciones europeas (islas Canarias, España, Portugal, Barcelona, Italia,

Dinamarca Reino Unido) estaban muy cercanas, por otra parte las poblaciones africanas y afro descendientes (Guinea Ecuatorial, Mozambique, Cabinda y Chocó) se encontraban unidas entre ellas pero bastante alejadas de las poblaciones latinas y las europeas antes nombradas y por último las poblaciones de Macao y Perú estuvieron alejadas de las otras poblaciones; esto es concordante con lo encontrado por Builes, J et al 2006(a), para Antioquia, donde el cluster muestra a Antioquia muy cerca de poblaciones Ibéricas (Norte de Portugal, España y País Vasco) y poblaciones latinas de origen europeo (Buenos Aires, Córdoba Argentina, Andes centro orientales caucásicos-mestizos, Río de Janeiro), también allí se observó que las poblaciones africanas (Guinea ecuatorial y Choco) se encontraban unidas entre ellas pero bastante alejadas a las poblaciones ibéricas y latinas, y finalmente aparte se observó a Macao y Perú alejadas de las demás poblaciones; sin embargo en ese cluster no hubo concordancia con las poblaciones de Rio de Janeiro y País Vasco, pues en el presente trabajo Río de Janeiro y el País Vasco no se encuentran cercanas a las poblaciones latinas y europeas como si se observó en el cluster realizado por Builes, J et al 2006(a).

En el análisis de agrupamiento (UPGMA) realizado en este trabajo fue concordante con lo encontrado Builes, J et al 2007, para Cartagena, en este cluster se muestra a Cartagena muy cerca de poblaciones europeas (Norte de Portugal y España) y poblaciones latinas de origen europeo (Buenos Aires, Córdoba Argentina, Andes centro orientales, Río de Janeiro y Antioquia), las poblaciones medianamente lejanas fueron Macao y Perú y las poblaciones mas lejanas son africanas (Guinea ecuatorial y Mozambique y afro-descendientes (Choco); no hubo concordancia en lo que respecta a la población de Rio de Janeiro.

El análisis de agrupamiento (UPGMA) realizado en este trabajo fue concordante con lo encontrado por Baeza, C et al 2007, para Quito, el cluster que él realizó, muestra un grupo con poblaciones europeas (España) y poblaciones latinas de

origen europeo (Buenos Aires, Córdoba Argentina, Andes centro orientales, Río de Janeiro, Brasil, El Salvador y Antioquia), Quito por fuera de este grupo, Perú sin ninguna población cerca y en otro grupo lejos de Quito las poblaciones africanas (Guinea ecuatorial) y afro-descendientes (Choco); esto está en concordancia con lo encontrado en el presente trabajo, por el contrario no hubo concordancia en lo que respecta a la población de Rio de Janeiro y a Quito pues en este trabajo Río de Janeiro no se encuentran cerca a las poblaciones latinas y europeas y por el contrario la población de Quito se encuentra cerca a estas poblaciones.

En análisis de agrupamiento (UPGMA) realizado en este trabajo fue concordante con lo encontrado por Gusmao, L et al 2003, en el árbol de distancias que muestra un grupo muy cercano con poblaciones europeas (España, Galicia España, Norte de Portugal, centro de Portugal, Sur de Portugal) y poblaciones latinas de origen europeo (Buenos Aires, Sao Pablo y Costa Rica caucásicos).

Las diferencias observadas para la ubicación de la población de Río de Janeiro, entre el cluster obtenido en el presente trabajo y los árboles de distancias obtenidos por Builes, J et al 2006, Builes, J et al 2007 y Baeza, et al 2007, pudieran atribuirse a diferencias en la muestra de individuos de la población utilizada en el análisis de agrupamiento (UPGMA), pues la población de Río de Janeiro referenciada en el presente trabajo es de origen africano; otra razón para explicar las pocas diferencias halladas al comparar los arboles de distancias podría ser la cantidad de poblaciones utilizadas para realizar el arbol de distancias, pues en el presente trabajo se analizaron 32 poblaciones y en los trabajos de Builes, J et al 2006(a), Builes, J et al 2007 y Baeza, et al 2007 se analizaron 12, 14 y 12 poblaciones respectivamente.

6. CONCLUSIONES

El alelo más frecuentemente hallado para cada uno de los marcadores fue: para el DYS 19 el alelo 14, hallado en 190 individuos (53%), para el DYS 389 I el alelo 12 encontrado en 222 individuos (63%), para el DYS 389 II el alelo 29 encontrado en 197 individuos (55%), para el DYS 390 el alelo 24 encontrado en 193 individuos (54%), para el DYS 391 el alelo 10 encontrado en 186 individuos (52%), para el DYS 32 el alelo 13 encontrado en 180 individuos (51%), para el DYS 393 el alelo 13 encontrado en 249 individuos (70%), para el DYS 385 el genotipo 11/14 encontrado en 106 individuos (30%) y para el DYS 389I y II el haplotipo 13/29 encontrado en 122 individuos que corresponde al 34%.

Se encontraron 247 haplotipos diferentes, de estos 207 fueron únicos, el haplotipo más comúnmente encontrado fue: 14 (DYS19), 13 (DYS389 I), 19 (DYS389 II), 24 (DYS390), 11 (DYS391), 13 (DYS392), 13 (DYS393) y 11/14 (DYS385a/b), hallado en 22 de los individuos tipificados, lo que corresponde al 6% de la población tipificada.

Los valores de poder de discriminación más altos se obtuvieron para los marcadores DYS385 y DYS389 I y II, esto permite aconsejar en caso de no poseer los 8 marcadores para un análisis de filiación optar por cualquiera de estos dos marcadores.

El poder de discriminación del haplotipo mínimo fue de 0.99, lo cual permitió confirmar la utilidad de estos sistemas en los análisis forenses y de filiación que se realicen en los laboratorios de Genética del país que resuelvan casos forenses o de filiación que involucren individuos varones nacidos en Santander.

De las poblaciones comparadas, las más cercanas a Santander según el valor de R_{st} son Antioquia, Buenos Aires, Valle, Barcelona, Andes centro orientales caucásicos-mestizos, España, Córdoba (Colombia) y Reino Unido y las poblaciones más lejanas a Santander según los valores de R_{st} son Perú, Polonia, Choco, Nueva Guinea, Cabinda, Mozambique y Bavaria-Alemania. Estos resultados son concordantes con lo observado en el Análisis de Agrupamiento UPGMA.

En el grupo en el que se incluyó Santander, se encuentran poblaciones europeas (islas Canarias, España, Portugal, Barcelona, Italia, Dinamarca Reino Unido) y poblaciones Latinas con mestizaje europeo, (Quito, Andes centro orientales caucásicos-mestizos, Cartagena, Venezuela, Antioquia, Córdoba Colombia, Córdoba Argentina, Buenos Aires, Valle, Santa Catarina, Salvador, Sao Pablo); esto está sustentado por el valor de F_{st} obtenido para el Análisis de varianza Molecular AMOVA, el cual le da validez ya que de acuerdo con los registros históricos hubo un flujo génico unidireccional de hombres europeos (en especial Ibéricos) entre los siglos XV, XVI y XVII hacia América, en especial centro y Sur América .

BIBLIOGRAFIA

ALVES, Cintia. Gusmao ,Leonor. Barbosa, Joselina and Amorim, Antonio. Evaluating the informative power of Y-STRs: a comparative study using European and new African haplotype data. *Forensic Science International*. 2003. 134: 126-133.

ANDREASSEN, R and Heitmann, K. Evaluation of the 12 Y-STR loci in the PowerPlex® Y-system; experience from analyses of single male samples and simple male–male mixtures. *International Congress Series*. 2006. 1288: 207– 209.

ANSLINGER, K. Keil , W. Weichhold, G. Eisenmenger, W. Y-chromosomal STR haplotypes in a population sample from Bavaria. *International Journal Legal Medicine*. 2000. 113 :189–192.

ARROYO-PARDO, Eduardo. Gusmao, Leonor. López-Parra, Ana. Baeza, Carlos. Mesa, María and Amorim António. Genetic variability of 16 Y-chromosome STRs in a sample from Equatorial Guinea (Central Africa). *Forensic Science Internacional*. 2005. 149: 109–113.

BAEZA, Carlos. Guzmán, Rodrigo. Tirado, Miriam. López-Parra, Ana. Rodríguez, Tatiana. Mesa, María. Fernández, Eva and Arroyo-Pardo, Eduardo. Population data for 15 Y-chromosome STRs in a population sample from Quito (Ecuador). *Forensic Science International* . 2007. 173(2-3): 214-219.

BALLARD, D. Phillips, C. Thacker, C. Robson, C. Revoir, A and Court, Syndercombe. Y chromosome STR haplotypes in three UK populations. *Forensic Science International* . 2005(a). 152: 289–305.

BALLARD, D. Phillips, C. Wright, G. Thacker, C. Robson, C.Revoir, A and Syndercombe-Court, D. A study of mutation rates and the characterisation of intermediate, null and duplicated alleles for 13 Y chromosome STRs. *Forensic Science Internacional*. 2005(b). 155 (1): 65-70.

BALLARD, D. Khan, R. Thacker, C. Harrison, C. Musgrave-Brown, E and Syndercombe Court, D. The beneficial effect of extending the Y chromosome STR haplotype. *International Congress Series*. 2006. 1288: 151– 153.

BALLOUX, Francois & Lugon-Moulin, Nicolas. The estimation of population differentiation with microsatellite markers. *Molecular Ecology*. 2002. 11: 155-165.

BELEZA, S. Alves, C. González-Neira, A. Lareu, M. Amorim, A. Cariacedo, A. Gusmão, L. Extending STR markers in Y chromosome haplotypes. *Int J Legal Med*. 2003. 117:27–33.

BERARDI, G. Toscanini, U. Haas, E. Gusmão, L. Raimandi, E. Y chromosome for nine STR's in tobas, Amerindians from Northern Argentina. *International Congress Serie*. 2003. 1239: 469-471.

BERTRANPETIT, Jaume. Genome, diversity, and origins: The Y chromosome as a storyteller. *PNAS*. 2000. 97 (13): 6929.

BIANCHI, Nestor. Catanesi, Cecilia. Bailliet, Graciela. Martinez-Marignac, Veronica . Bravi, Claudio. Vidal-Rioja, Lidia. Herrera, René and Lopez-Camelo, Jorge. Characterization of Ancestral and Derived Y-Chromosome Haplotypes of New World Native Populations. *American Journal Human Genetics*. 1998. 63:1862–1871.

BOSCH, Elena. Calafell, F. Pérez-Lezaun, A. Comas, D. Izaabel, H. Akhayat, O. Sefiani, A Hariti , G. Dugoujon, J. Bertranpetit, J. Y chromosome STR haplotypes in four populations from northwest Africa. *International Journal Legal Medicine*. 2000. 114: 36–40.

BOSCH, Elena. Calafell, Francesc. Comas, David. Oefner, Peter. Underhill, Peter and Bertranpetit, Jaume. High-Resolution Analysis of Human Y-Chromosome Variation Shows a Sharp Discontinuity and Limited Gene Flow between Northwestern Africa and the Iberian Peninsula. *American Journal Human Genetics*. 2001. 68:1019–1029.

BOSCH, Elena. Lee, Andrew. Calafell, Francesc. Arroyo, Eduardo. Henneman, Peter. de Knijff, Peter and Jobling, Mark. High resolution Y chromosome typing: 19 STRs amplified in three multiplex reactions. *Forensic Science International*. 2002. 125: 42–51.

BRABO, Teresinha. Rodrigues, Elzemar and Batista, Sidney. Y-chromosomal STR haplotypes in a population from the Amazon region, Brazil. *Forensic Science International* . 2007. 166: 233–239.

BUILES, J. Bravo M. Martínez-Pancorbo, M. Moreno, M and Gomez, C. Discrimination index of Y-chromosomal haplotypes in an Antioquia (Colombia) population sample. *International Congress Series*. 2004(a). 1261: 275-277.

BUILES, Juan. Bravo, Montoya, Alba. Caraballo, Luis. Martínez, Beatriz and Moreno, Manuel. Population genetics of eight new Y-chromosomal STR haplotypes in three Colombian populations: Antioquia, Chocó and Cartagena. *International Congress Series*. 2004(b).1261: 310-312.

BUILES, Juan. Bravo, M. Gómez, Claudia. Espinal, Claudia. Aguirre, Diana. Gómez, Alfredo. Rodríguez, Jorge. Castañeda, Patricia. Montoya, Alba. Moreno,

Manuel. Amorim, António and Gusmao, Leonor. Y-chromosome STRs in an Antioquian (Colombia) population sample. *Forensic Science International*. 2006(a). 164: 79–86.

BUILES, J. Castañeda, P. Espinal, C. Aguirre, D. Rodríguez, J. Gomez, M. Villamarín, D. Moreno, M. de Pancorbo, M. Gusmao, L. Caraballo, L. Martínez, B and Bravo, M. Analysis of 16 Y-chromosomal STRs in a Cordoba (Colombia) population sample. *International Congress Series*. 2006(b). 1288: 174–176.

BUILES, Juan. Hau, Rodríguez, Jorge. Montoya, Alba. Izarra , F. Ochoa, O. Pérez , L. de Pancorbo , M. Gusmao, L and Bravo, M. Peruvian population study with 16 Y-STR loci. *International Congress Series*. 2006(c). 1288: 216–218.

BUILES, J. Castañeda, P. Espinal, C. Aguirre, D. Gomez, M. Villamarín, D. de Pancorbo, M. Gusmao, L. Moreno, M and Bravo M. Analysis of 16 Y-chromosomal STRs in a Valle (Colombia) population sample. *International Congress Series*. 2006(d). 1288: 219–221.

BUILES, J. Bravo M. Gomez, A. Caraballo, L. Espinal, C. Aguirre, D. Montoya, A. Moreno, M. de Pancorbo, M. Gusmao, L and Martínez, B. Analysis of 16 Y-chromosoma ISTRs in a Cartagena (Colombia) population sample. *International Congress Series*. 2006(e). 1288: 358–360.

BUILES, Juan. Martínez, Beatriz. Gómez, Alfredo. Caraballo, Luis. Espinal, Claudia. Aguirre, Diana. Montoya, Alba. Moreno, Manuel. Amorim, António. Gusmao, Leonor and Bravo, Luisa. Y chromosome STR haplotypes in the Caribbean city of Cartagena (Colombia). *Forensic Science International*. 2007. 167: 62–69.

BUILES, J. Alzate, N. Espinal, C. Aguirre, D. Gusmao, L and Bravo, M. Analysis of 16 Y-chromosomal STRs in an African descent sample population of Chocó (Colombia). Forensic Science International: Genetics Supplement Series.2008. in press.

BUTLER, John. Schoske, Richard. Vallone, Peter. Kline, Margaret. Redd, Alan and Hammer, Michael. A novel multiplex for simultaneous amplification of 20 Y chromosome STR markers. Forensic Science International. 2002. 129: 10-24.

BUTLER, John. Richard, Schoske and Vallone, Peter. Highly multiplexed assays for measuring polymorphisms on the Y-chromosome. International Congress Series. 2003. 1239: 301–305.

CAINÉ, Laura. Corte-Real, Francisco. Vieira, Duarte. Carvalho, Mónica. Serra, Armando. Lopes, Virgínia and Vide, Maria. Allele frequencies and haplotypes of 8 Y-chromosomal STRs in the Santa Catarina population of southern Brazil. Forensic Science International. 2005. 148: 75–79.

CAINÉ, Laura. Pereira, Maria and Pinheiro, Maria. Identification of several profiles in a sexual assault case. Forensic Science International: Genetics Supplement Series. 2008. in press

CARRACEDO, Angel. Beckmann, Anna. Bengs, Auli. Brinkmann, Bernd. Caglià, Alessandra. Capelli, Cristian. Gill, Peter. Gusmao, Leonor. Halgelberg, Charlotte. Hohoff, Carsten. Hoste, Bernadette. Kihlgren, Anne. Kloosterman, Ate. Dupuy, Berit. Morling, Niels. O'Donnell, Geraldine. Parson. Walther. Phillips, Chris. Pouwel, Mark. Scheithauer, Richard. Schmitter, Hermann. Scheneider, Peter. Schumm, James. Skitsa, Ioulia. Stradmann-Bellingausen, Beate. Stuart, Michael. Court, Denise and Caociençao, Vide. Results of a collaborative study of the EDNAP group regarding reproducibility and robustness of the Y-chromosome

STRs DYS19, DYS389I and II DYS390 and DYS393 in a PCR pentaplex format. *Forensic Science International*. 2001. 119: 28-41.

CARVAJAL-CARMONA, Luis. Soto, Iván. Pineda, Nicolás. Ortíz-Barrientos, Daniel. Duque, Constanza. Ospina-Duque, Jorge. McCarthy, Mark. Montoya, Patricia. Alvarez, Victor. Bedoya, Gabriel and Ruiz-Linares, Andrés. Strong Amerind/White Sex Bias and a Possible Sephardic Contribution among the Founders of a Population in Northwest Colombia. *American Journal Human Genetics*. 2000. 67:1287–1295.

CAVALLI-SFORZA, Luca. Genes, peoples, and languages. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*. 1997. 94: 7719–7724.

CRESPILLO, Manuel. Paredes, Miguel. Prieto, Lourdes. Montesino, Marta Salas, Antonio. Albarran, Alvarez-Iglesias, Cristina. Amorin, Antonio. Berniell-Lee, Gemma. Brehm, Antonio. Carril, Juan C. Corach, Daniel. Cuevas, Nerea. Di Lonardo, Ana. Doutremepuich, Christian. Espinheira, Rosa. Espinoza, Marta. Gómez, Felix. González, Alberto. Hernández, Alexis. Hidalgo, M. Jimenez, Magda. Leite, Fabio. López, Ana. López-Soto, Manuel. Lorente, Jose. Pagano, Cintia. Palacio, Ana. Pestano, José. Pinheiro, Maria. Raimondi, Eduardo Ramón, M. Tovar, Florangel. Vidal-Rioja, Lidia. Vide, Maria. Whittle, Martín. Yunis, Juan and Garcia-Hirschfel, Julia. Results of the 2003–2004 GEP-ISFG collaborative study on mitochondrial DNA: Focus on the mtDNA profile of a mixed semen-saliva stain. *Forensic Science Internacional*. 2006. 160: 157–167.

CRUCIANI, Fulvio. Santolamazza, Piero. Shen, Peidong. Macaulay, Vincent. Moral, Pedro. Olckers, Antonel. Modiano, David. Holmes, Susan. Destro-Bisol, Giovanni. Coia, Valentina. Wallace, Douglas. Oefner, Peter. Torroni, Antonio. Cavalli-Sforza, Luca. Scozzari, Rosaria and Underhill, Peter. A Back Migration

from Asia to Sub-Saharan Africa Is Supported by High-Resolution Analysis of Human Y-Chromosome Haplotypes. *Am. J. Hum. Genet.* 2002. 70:1197–1214.

CUMMINGS, M. *Human heredity: Principles and issues.* St. Paul (EUA). West Publishing Company. 1988. 476p

D'AMATO, Maria. Ehrenreich, Liezle. Benjeddou, Mongi. Davison, Sean and Leat, Neil. Ancestry and genetic relationships between groups within the Cape Town metropolitan population inferred using Y-STRs genotyping. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series.* 2008. in press

DECKER, Amy. Kline, Margaret. Redman, Janette. Reid, Thomas and Butler, John. Analysis of mutation in father-son pairs with 17 Y-STR loci. *Forensic Science International: Genetics.* 2008. 2: e31-e35.

DE KNIJFF, P. Kayser, M. Caglià, A. Corach, D. Fretwell, N. Gehrig, C. Graziosi, G. Heidorn, F. Herrmann, S. Herzog, Hidding B. Honda K. Jobling M. Krawczak, M. Leim, K. Meuser, S. Meyer, E. Oesterreich, W. Pandya, A. Parson, W. Penacino, G. Perez-Lezaun, A. Piccinini, A. Prinz, M. Schmitt, C. Schneider, P. Szibor, R. Teifel-Greding, J. Weichhold, G. Roewer, L. Chromosome Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects. *International Journal Legal Medicine.* 1997. 110: 134–140

EXCOFFIER, Laurent. Smouse, Peter and Quattro, Joseph. Analysis of Molecular Variance Inferred From Metric Distances Among DNA Haplotypes: Application to Human Mitochondrial DNA Restriction Data. *Genetics.* 1992. 131: 479-491.

FERNANDES, T. Gonçalves, R and Brehm, A. Y-chromosome haplotype mismatch in different haplogroups: Coincidence or evidence of SNP mutation?. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series.* 2008. in press.

FONDEVILA, Manuel. Jaime, Juan Carlos. Salas, Antonio. Lareu, María Victoria. Carracedo, Angel. Y-chromosome STR haplotypes in Córdoba (Argentina). *Forensic Science International*. 2003. 137: 217–220.

FONDEVILA, Manuel. Jaime, Juan Carlos. Salas, Antonio. Lareu, María Victoria. Carracedo, Angel. Y-chromosome STR haplotype typing in El Salvador. *Forensic Science International*. 2004.142: 45–49.

GARCÍA, Oscar. Martín, Pablo. Gusmao, Leonor. Albarran, Cristina. Alonso, Santos. de la Rúa, Concepción. Flores, Carlos. Izagirre, Neskuts. Peñas, Raúl. Pérez, Juan. Uriarte, Ion. Yurrebaso, Iñaki and Alonso, Antonio. A Basque Country autochthonous population study of 11 Y-chromosome STR loci. *Forensic Science International*. 2004. 145: 65–68

GILL, P. Brenner, C. Brinlmann, B. Budowle, B. Cariacedo, A. Jobling, M. de Knijff, P. Kayser, M. Krawezak, M. Mayr, W. Morling, N. Olaisen, B. Pascal, V. Prinz, M. ROEWER, L. Schneider, P. Sajantila, A. Tyler-Smith, C. DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics: Recommendations on forensic análisis using Y-chromosome STRs. *Forensic Science Internacional*. 2001. 124: 5-10.

GÓIS, C. Martins, J. Pereira, G. Freschi, A. Paneto , Alvarenga, G. Cicarelli, M. Hirata, M and Oliveira, R. Genetic population data of 12 STR loci of the PowerPlex¹ Y system in the state of Sao Paulo population (Southeast of Brazil). *Forensic Science International*. 2008. 174(1): 81-86.

GONZALEZ-NEIRA, A. Elmoznino, M. Lareu, M. Sánchez-Díaz, P. Gusmão, L. Prinz, M. Carracedo, A. Sequence structure of 12 novel Y chromosome microsatellite and PCR amplification strategies. *Forensic Science International*. 2001. 122: 19-26.

GUSMAO, L. Amorim, A. Martins, N. Prata, M. Gonzalez-Neira, A. Lareu, M and Carracedo, A. Y chromosome STR haplotypes in Macau (SE China). *Progress in Forensic Genetics*. Elsevier Science, Amsterdam. 2000. 8: 324–326.

GUSMAO, L. Butler, J.. Carracedo, A. Gill, P. Kayser, M. Mayrf, W. Morling, N. Prinz, M. Roewer, L. Tyler-Smith, C. Schneider , P. DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics (ISFG): An update of the recommendations on the use of Y-STRs in forensic analysis. *Forensic Science Internacional*. 2006. 157: 187-197.

HADI, S. Bekaert, B and Goodwin W. The AMOVA analyses and phylogenetic relationships of Pakistani population using Y STRs. *International Congress Series*. 2006. 1288: 171– 173.

HANSON, Erin and Ballantyne, Jack. Comprehensive annotated STR physical map of the human Y chromosome: Forensic implications. *Legal Medicine*. 2006. 8: 110–120.

HALLENBERG, Charlotte. Nielsen, Karsten. Simonsen, Bo. Sanchez, Juan and Morling, Niels. Y-chromosome STR haplotypes in Danes. *Forensic Science International*. 2005. 155 (2-3): 205-210.

HARTL, Daniel and Clark, Andrew. *Principles of Population Genetics*. 3rd edition. Sinauer Associates, Inc. Sunderland, MA. 1997.

HARPENDING, Henry. Batzer, Mark. Gurven, Michael. Jorde, Lynn. Rogers, Alan and Sherry, Stephen. Genetic traces of ancient demography. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*. 1998. 95: 1961–1967.

HENKE, Jürge. Henke, Lotte. Chatthopadhyay, Prasanta. Kayser, Manfred. Dülmer, Marlies. Felske-Zech, Heike. Cleef, Sabine. Pöche, Hubert. Application of Y-chromosomal STR Haplotypes to Forensic Genetics. Forensic Sciences. Croatian Medical Journal. 2001. 42(3):292-297.

IMMEL, Uta-Dorothee. Kleiber, Manfred and Klintschar, Michael. Y chromosome polymorphisms and haplotypes in South Saxony-Anhalt (Germany). Forensic Science International . 2005. 155 (2-3): 211-215.

JANICA, Jerzy. Pepinski, Witold. Niemcunowicz-Janica, Anna. Skawronska, Malgorzata. Aleksandrowicz-Bukin, Maria. Ptaszynska-Sarosiek, Iwona and Koczorawska, Ewa. Y-chromosome STR haplotypes and alleles in the ethnic group of Polish Tatars residing in the Northeastern Poland. Forensic Science International. 2005.150: 91–95.

JIN, Li. Underhill, Peter. Doctor, Vishal. Davis, Ronald . Shen, Peidong. Cavalli-Sforza, Luca and Oefner, Peter. Distribution of haplotypes from a chromosome 21 region distinguishes multiple prehistoric human migrations. Proc. Natl. Acad. Sci. USA. 1999. 96: 3796–3800.

JOBLING, M and Tyler-Smith, C. Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution. Trends Genet. 1995. 11: 449–456.

JOBLING, M. Pandya, A. Tyler-Smith, C. The Y chromosome in forensic analysis and paternity testing. Int J Legal Med. 1997. 110:118–124.

JOBLING, M. Hurles, M. Tyler Smith. Human Evolutionary Genetics: origins, peoples and disease. Garland publishing. 2004(a). cap:2, 3, 15 pag 32-44, 64-66, 474-497.

JOBLING, Mark and King, Turi. The distribution of Y-chromosomal haplotypes: forensic implications. International Congress Series. 2004(b). 126170–72.

JORDE, Lynn. Rogers, Alan. Bamshad, Michael. Watkins, Scott. Krakowiak, Patrycja. Sung, Sandy. Kere, Juha and Henry, Harpending. Microsatellite diversity and the demographic history of modern humans. Proc. Natl. Acad. Sci. USA. Evolution. 1997. 94: 3100–3103.

KAYSER, M. Caglià, A. Corach, D. Fretwell, N. Gehrig, C. Graziosi, G. Heidorn, F. Herrmann, S. Herzog, B. Hidding, B. Honda, K. Jobling, M. Krawczak, M. Leim, K. Meuser, E. Meyer, W. Oesterreich, A. Pandya, W. Parson, G. Penacino, A. Perez-Lezaun, S. Piccinini, A. Prinz, M. Schmitt, C. Schneider, P. Szibor, R. Teifel-Greding, J. Weichhold, G. de Knijff, P. and Roewer, L. Evaluation of Y-chromosomal STRs: a multicenter study. Int J Legal Med. 1997. 110: 125–133.

KAYSER, Manfred. Krawczak, Michael. Excoffier, Laurent. Dieltjes, Patrick. Corach, Daniel. Pascali, Vincente. Gehrig, Christian. Bernini, Luigi. Jespersen, Jorgen. Bakker, Egbert. Roewer, Lutz and de Knijff, Peter. An extensive analysis of Y-chromosomal microsatellite haplotypes in globally dispersed human populations, Am. J. Hum. Genet. 2001(a). 68: 990–1018.

KAYSER, Manfred and Sanjantila, Antti. Mutation at STR loci: implication for paternity testing and forensic analysis. Forensic Science International. 2001(b). 118: 116-121.

KRAWCZAK, Michael. Forensic evaluation of Y-STR haplotype matches: a comment. Forensic Science International. 2001. 118: 114-115.

LAGOA, M. Magalhaes, T and Pinheiro, M. Autosomic STR, Y-STR and miniSTR markers evaluation for genetic analysis of fingerprints. Forensic Science International: Genetics Supplement Series. 2008. in press

LAPPALAINEN, Tuuli. Koivumäki, Satu. Salmela, Elina. Huoponen, Kirai. Sistonen, Pertti. Savontaus, Marja-Liisa and Lahermo, Päivi. Regional differences among the Finns: A Y-chromosomal perspectiva. Gene. 2006. 376: 207–215.

MARTINEZ, Begoña. La prueba del ADN en medicina Forense: La genetica al servicio de la ley. Masson S.A. 1999. cap 2, 3,22: 17-32, 52-71, 257-271.

MARINO, Miguel. Sala, Andrea and Corach, Daniel. On-line autosomal and Y-STR reference database of Argentina. International Congress Series. 2006. 1288: 195–197.

MARTÍN, Pablo. García-Hirschfeld, Julia. García, Oscar. Gusmão, Leonor. García, Pilar. Albarrán, Cristina. Sancho, Manuel and Alonso, Antonio. A Spanish population study of 17 Y-chromosome STR loci. Forensic Science International. 2004. 139 (2-3): 231-235.

MONTESINO, M. Salas, A. Crespillo, M. Albarrán, C. Alonso, A. Alvarez-Iglesias, V. Cano, J. Carvalho, M. Corach, D. Cruz, C. Di Lonardo, A. Espinheira, R. Farfán, M. Filippini, S. García-Hirschfeld, J. Hernández, A. Lima, G. López-Cubría, C. López-Soto, M. Pagano, S. Paredes, M. Pinheiro, M. Rodríguez-Monge, A. Sala, A. Sónora, S. Sumita, D. Vide, M. Whittle, M. Zurita, A and Prieto L. Analysis of body fluid mixtures by mtDNA sequencing: An inter-laboratory study of the GEP-ISFG working group. Forensic Science International. 2007. 168: 42–56.

NARKUTI, Venkanna. Vellanki, Ravi. Gandhi, K.P.C. Doddapaneni, Kiran. Yelavarthi, Pramila and Mangamoori, Lakshmi. Microsatellite mutation in the

maternally/paternally transmitted D18S51 locus: Two cases of allele mismatch in the child. *Clinica Chimica Acta* 381. 2007. 171–175.

PARSON, Walther. Niederstätter, Harald. Lindinger, Alexandra and Gill, Peter. Y-STR analysis on DNA mixture samples—Results of a collaborative project of the ENFSI DNA Working Group. *Forensic Science International: Genetics*. 2008. 2:238–242.

PASCALI, V. Dobosz, M. Brinkmann, B. Coordinating Y-chromosomal STR research for the Courts. 1998. *Int J Legal Med* 112 : 1.

PINHEIRO, M. Pereira, M. Cainé, L. Lima, G. Pontes, L and Abrantes, D. Y-STR typing in the identification of genetic profile of the semen. *International Congress Series*. 2006. 1288: 210–212.

PIZZAMIGLIO, M. Marino, A. Stabile, M and Garofano, L. Multiplexing autosomal and Y-STRs loci as a powerful tool for solving old and new criminal cases. *International Congress Series*. 2006.1288: 526–528.

PONTES, M. Abrantes, D. Lima, G. Cainé, L. Pereira, M. Matos, P and Pinheiro, M. AmpFI STR® Y-filer™: A new tool for rapid Y-STR forensic haplotyping. *International Congress Series*. 2006. 1288: 180–182.

PONTE, M. Cainé, L. Abrantes, D. Lima, G and Pinheiro, M. Allele frequencies and population data for 17 Y-STR loci (AmpFISTR1® Y-filer™) in a Northern Portuguese population sample. *Forensic Science International*. 2007.170: 62–67.

POWELL, Gareth. Yang, Huanming. Tyler-Smith, Chris and Xue, Yali. The population history of the Xibe in northern China: A comparison of autosomal,

mtDNA and Y-chromosomal analyses of migration and gene flow. *Forensic Science International: Genetics*. 2007. 1:115–119.

PRINZ, Mechthuld. Boll, Karen. Baum, Howard and Shaler, Bob. Multiplexing of Y chromosome specific STRs and performance for mixed sample. *Forensic Science International*. 1997. 85:209-218.

ROEWER, Lutz. Kayser, Manfred. Dieltjes, Patrick. Nagy, Marion. Bakker, Egbert. Krawczak, Michael and de Knijff, Peter. Analysis of molecular variance (AMOVA) of Y-chromosome-specific microsatellites in two closely related human populations. *Human Molecular Genetics*. Oxford University Press. 1996. 5(7): 1029–1033.

RUITBERG, C and Butler, J. New primer sets for Y chromosome and CODIS STR loci. in: *Proceedings of the Poster Presented at International Symposium of Human identification*. Biloxi, MS. USA. 2000.

RUIZ-LINARES, Andrés. Ortíz-Barrientos, Daniel. Figueroa, Mauricio. Mesa, Natalia. Múnera, Juan. Bedoya, Gabriel. Vélez, Iván. García, Luis. Pérez-Lezaun, Anna. Bertranpetit, Jaume. Feldmani, Marcus and Goldstein David. Microsatellites provide evidence for Y chromosome diversity among the founders of the New World. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA. Genetics*. 1999. Vol. 96: 6312–6317.

SÁNCHEZ, C. Barrot, C. Xifró, A. Ortega, M. Gómez de Aranda, I. Huguet, E. Corbella, J and Gené, M. Haplotype frequencies of 16 Y-chromosome STR loci in the Barcelona metropolitan area population using Y-Filer™ kit. *Forensic Science International*. 2007. 172: 211–217.

SCHNEIDER, P. d'Aloja, E. Dupuy, B. Eriksen, B. Janblad, A. Kloosterman, A. Kratzer, A. Lareu, M. Pfitzinger, H. Rand, S. Scheithauer, R. Schmittter, H. Skitza, I. Syndercomber-court, D and Vide, M. Results of a collaborative study regarding

the standardization of the Y-linked STR system DYS385 by the European DNA profiling (EDNAP) group. *Forensic Science International*. 1999. 102: 159-165.

SCHNEIDER, Stefan. Roessli, David and Excoffier, Laurent. Arlequin version 2000; A software for population genetics data analysis. Genetics and Biometry Laboratory, Department Anthropology and Ecology, Geneva University. March 2000.

SLATKIN, Montgomery. A measure of population subdivision based on microsatellite allele frequencies. *Genetics*. 1995. 139: 457-462.

SIMONSEN, B and Morling, N. Results of the 2003 paternity testing workshop of the English Speaking Working Group of the International Society of forensic Genetics International Congress Series. 2004. 1261: 115– 117.

SNEATH, P and Sokal, R. Numerical Taxonomy. Freeman, San Francisco. 1973.

SYKES, Bryan and Irven, Catherine. Surnames and the Y Chromosome. *American Journal Human Genetics*. 2000. 66:1417–1419.

SZIBOR, R. Kayser, M. and Roewer, L. Identification of the Human Y-Chromosomal Microsatellite Locus DYS19 From Degraded DNA. *The American Journal of Forensic Medicine and Pathology*. 2000. 21(3):252-254.

TAMURA K, Dudley J, Nei M and Kumar S. MEGA 4: Molecular Evolutionary Genetics Analysis (MEGA) software version 4.0. *Molecular Biology and Evolution*. 2007. 24:1596-1599.

TOSCANINI, Ulises. Gusmao, Leonor. Berardi, Gabriela. Amorim, António. Carracedo, Angel. Salas, Antonio and Raimondi, Eduardo. Y chromosome

microsatellite genetic variation in two Native American populations from Argentina: Population stratification and mutation data. *Forensic Science International: Genetics*. 2008. in press.

TOVAR, Florángel. Chiurillo, Miguel. Borjas, Lisbeth. Lander, Noelia and Ramírez, José. Chromosome Y haplotypes database in a Venezuelan population. *International Congress Series*. 2006. 1288: 246–248.

UNDERHILL, P. Passarino, G. Lin, A. Shen, P. Mirazón, Lahr, M. Foley, R. Oefner, J. and Cavalli-Sforza, L. The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Ann. Hum. Genet.* 2001. 65: 43-62.

WALSH, Bruce. Redd, Alan J and Hammer, Michael. Joint match probabilities for Y chromosomal and autosomal markers. *Forensic Science International*. 2008. [174 \(2-3\)](#): 234-238.

WILLUWEIT, Sascha and Roewer, Lutz. Y chromosome haplotype reference database (YHRD): Update. *Forensic Science International: Genetics*. 2007. 1: 83–87

WOZNIAK, Marcin. Grzybowski, Tomasz. Starzynski, Jaroslaw and Tomasz, Marciniak. Continuity of Y chromosome haplotypes in the population of Southern Poland before and after the Second World War. *Forensic Science International: Genetics*. 2007. 1:134–140.

WOLF, Andreas. Amke, Caliebe. Junge, Olaf. Krawezak, Michael. Forensic interpretation of Y-chromosomal DNA mixtures. *Forensic Science International*. 2005. 152: 209-213.

YUNIS, J. Acevedo, L. Campo, D and Yunis, E. Population data of Y-STR minimal haplotypes in a sample of Caucasian-Mestizo and African descent individuals of Colombia. *Forensic Sci. Int.* 2005. 151: 307–313.

ZURITA, Adal. Hernandez, Alexis. Sanchez, Juan. Cuellas, Jose. Y-chromosome STR haplotypes in the Canary Islands population (Spain). *Forensic Science International.* 2005. 148: 233-238.

www.ffyb.uba.ar/bdg Ultima actualización 04/09/2004

www.dane.gov.co. Población. Censo General 2005. Sistema Redatam. Santander.

www.isfg.org. Ultima modificación 6 de abril de 2008 por [Peter M. Schneider](#).

www.sciencedirect.com. Copyright © 2008.

www.yhrd.org. Ultima modificación, el sábado 12 de enero del 2008 a las 5:44pm.

www.gefi-forensicDNA.it.

ANEXOS

ANEXO 1

Tabla 20. Valores de distancia genética (Rst) para todas las poblaciones:

	Santan	Antioq	Andes	Cordob	Valle	Cartag	Choco	Buenos	Cord A	Peru	Sao Pa	Rio J	Santa C
Santander	0												
Antioquia	0.00015	0											
Andes Centror	0.00425	0.00949	0										
Cordoba Col	0.00521	0.00119	0.02202	0									
Valle	0.00234	0.00157	0.01374	-0.00039	0								
Cartagena	0.01286	0.00680	0.03201	-0.00433	0.00141	0							
Choco	0.23048	0.21560	0.27379	0.16380	0.17401	0.16020	0						
Buenos Aires	0.00040	0.00680	0.00473	0.01861	0.01505	0.03127	0.23869	0					
Cordoba Arg	0.02673	0.01633	0.03243	0.00940	0.01093	0.00462	0.19052	0.04905	0				
Peru	0.15147	0.17332	0.15003	0.18384	0.16042	0.21211	0.36284	0.10080	0.24305	0			
Sao Pablo	0.03444	0.02575	0.05220	0.01404	0.00836	0.00596	0.12918	0.05546	0.00831	0.22413	0		
Rio Janeiro	0.07157	0.06165	0.11183	0.03487	0.04114	0.03229	0.05218	0.08577	0.06266	0.23262	0.02491	0	
Santa Catarina	0.01702	0.00721	0.02964	-0.00027	0.00697	-0.00019	0.18929	0.03646	-0.00250	0.22491	0.01468	0.05593	0
Belem	0.04464	0.04148	0.02742	0.04948	0.02952	0.04903	0.26306	0.05850	0.02282	0.20609	0.04223	0.12419	0.03363
Quito	0.01383	0.02479	0.00958	0.04691	0.03052	0.06113	0.29153	-0.00109	0.07949	0.08145	0.08116	0.12720	0.06778
Venezuela	0.01513	0.00796	0.03996	-0.00462	-0.00032	-0.00719	0.12070	0.03054	0.00653	0.19551	-0.00199	0.01065	0.00465
Salvador	0.01639	0.01352	0.02776	0.01125	0.01361	0.02258	0.20109	0.02695	0.03195	0.19770	0.03975	0.06022	0.02665
Barcelona	0.00421	0.00319	0.00207	0.01521	0.00960	0.02029	0.27734	0.01074	0.01927	0.19774	0.03973	0.10481	0.01374
España	0.00446	0.00383	-0.00012	0.01306	0.00572	0.01730	0.24041	0.00987	0.01399	0.16824	0.02860	0.08763	0.01290
Isla Canarias	0.01386	0.00662	0.01928	0.00653	0.00447	0.00697	0.22133	0.03333	-0.00029	0.23760	0.01510	0.06929	0.00190
Pais Vasco	0.04524	0.04313	0.03279	0.08491	0.06805	0.09226	0.37446	0.03603	0.08864	0.18655	0.11242	0.19791	0.07894
Portugal	0.00987	0.00471	0.00919	0.00688	0.00959	0.01082	0.24261	0.02360	0.00295	0.22246	0.02950	0.08684	0.00181
UK	0.00557	0.00566	0.00827	0.01665	0.00637	0.01776	0.26839	0.01522	0.01974	0.19267	0.03343	0.09800	0.01502
Bavaria	0.50869	0.49604	0.51831	0.47385	0.48781	0.48356	0.52893	0.52485	0.48805	0.58879	0.49022	0.50352	0.48527
Italia	0.03060	0.02083	0.04444	0.00614	0.02262	0.01107	0.20258	0.05374	0.01429	0.27776	0.03170	0.05946	0.01010
Saxony-Anhalt	0.11110	0.08959	0.12088	0.06903	0.07328	0.06022	0.17695	0.14935	0.03303	0.36444	0.03990	0.08925	0.05390
Dinamarca	0.04204	0.02895	0.05861	0.01058	0.02244	0.00789	0.17416	0.07295	0.00264	0.28175	0.01855	0.05410	0.00244
Polonia	0.15162	0.13570	0.15319	0.11651	0.09696	0.10410	0.17801	0.17859	0.07136	0.34137	0.05382	0.11370	0.10469
Guine Ecuatorial	0.36802	0.34679	0.42032	0.30691	0.30802	0.30456	0.03274	0.37857	0.33927	0.46454	0.25623	0.16354	0.34000
Cabinda	0.40536	0.38127	0.46221	0.34224	0.34546	0.34429	0.04730	0.41726	0.38572	0.49502	0.29493	0.19492	0.38197
Mozambique	0.40741	0.38289	0.46057	0.34426	0.34953	0.34336	0.05141	0.42666	0.37904	0.51879	0.29696	0.20291	0.37809
Macao	0.12922	0.13663	0.11513	0.13903	0.11558	0.13495	0.30322	0.12543	0.12643	0.20341	0.12248	0.19044	0.15342

Tabla 20. Continuación. Valores de distancia genetica (Rst) para todas las poblaciones.

	Belem	Quito	Venez	Salva	Barcel	España	Canaria	Pais Va	Portug	UK	Bavaria	Italia	Saxony	Dinama	Polonia	Guinea	Cabin	Mozam
Belem	0																	
Quito	0.0597	0																
Venezuela	0.0552	0.0663	0															
Salvador	0.06	0.0561	0.0155	0														
Barcelona	0.0271	0.0245	0.0301	0.0332	0													
España	0.0177	0.0204	0.0224	0.0289	-0.004	0												
Isla Canarias	0.025	0.0576	0.0082	0.0158	0.0091	0.0064	0											
Pais Vasco	0.0533	0.0347	0.1184	0.1131	0.0286	0.0289	0.0695	0										
Portugal	0.0268	0.0479	0.0174	0.019	0.0022	0.0021	-2E-04	0.054	0									
UK	0.0264	0.026	0.0271	0.0418	0.0002	0.0013	0.0127	0.0347	0.0092	0								
Bavaria	0.4902	0.5548	0.498	0.527	0.547	0.5141	0.5235	0.6044	0.5138	0.5454	0							
Italia	0.071	0.0901	0.01	0.0134	0.0356	0.035	0.0131	0.1091	0.0142	0.0437	0.4912	0						
Saxony-Anhalt	0.0755	0.1885	0.055	0.0848	0.1101	0.0911	0.0547	0.205	0.0713	0.1152	0.4904	0.0498	0					
Dinamarca	0.0535	0.1111	0.01	0.0343	0.0454	0.041	0.0146	0.1328	0.0195	0.0457	0.4657	0.0083	0.0305	0				
Polonia	0.0752	0.2056	0.0889	0.134	0.1545	0.1201	0.0988	0.2397	0.1239	0.1492	0.5122	0.1264	0.0334	0.0898	0			
Guinea Ecuatorial	0.3864	0.4328	0.2623	0.3513	0.4292	0.3827	0.3692	0.5258	0.3962	0.4193	0.609	0.347	0.3139	0.3238	0.2851	0		
Cabinda	0.424	0.4758	0.3059	0.3964	0.4736	0.4216	0.4125	0.5771	0.4405	0.4675	0.626	0.3802	0.3517	0.3655	0.3281	0.004	0	
Mozambique	0.4233	0.4804	0.309	0.3895	0.4692	0.4239	0.4058	0.569	0.4334	0.4632	0.6063	0.3703	0.3313	0.3527	0.3159	0.0167	0.0008	0
Macao	0.1084	0.1292	0.132	0.1804	0.1442	0.1146	0.1504	0.1775	0.1445	0.1276	0.4896	0.1887	0.2092	0.1715	0.1703	0.4236	0.4769	0.4794

Tabla 21. Alelos más comunes para el marcador DYS19.

DYS 19								
poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f
Santander	14	0,53	Quito Ecu	14	0,58	Italia	14	0,6
Antioquia	14	0,58	Salvador	14	0,45	Dinamarca	14	0,61
Andes	14	0,52	Sao Pablo	14	0,37	Reino Unido	14	0,7
Valle Col	14	0,48	Santa C	14	0,57	Bavaria Alm	14	0,54
Cordoba	14	0,53	Belem	14	0,44	Saxonhy-A	14	0,42
Cartagena	14	0,52	Rio de Jane	14	0,39	Polonia	16	0,35
Chocó	15	0,34	Barcelona	14	0,67	Macao	15	0,53
Buenos A	14	0,56	España	14	0,6	Guinea Ecu	15	0,47
Cordoba A	14	0,56	Islas Can	14	0,6	Cabinda afr	15	0,56
Perú	13	0,46	Pais Vasc	14	0,82	Mozambique	15	0,46
Venezuela	14	0,46	Portugal	14	0,56			

Tabla 22. Alelos mas comunes para el marcador DYS 389I.

DYS 389I								
poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f
Santander	13	0.63	Quito Ecu	13	0,66	Italia	13	0,64
Antioquia	13	0,6	Salvador	13	0,62	Dinamarca	13	0,5
Andes	13	0,64	Sao Pablo	13	0,59	Reino Unido	13	0,65
Valle Col	13	0,59	Santa C	13	0,59	Bavaria Alm	10	0,7
Cordoba	13	0,54	Belem	13	0,68	Saxonhy-A	13	0,6
Cartagena	13	0,61	Rio de Ja	13	0,54	Polonia	13	0,61
Chocó	13	0,61	Barcelona	13	0,64	Macao	12	0,51
Buenos A	13	0,6	España	13	0,57	Guinea Ecu	13	0,59
Cordoba A	13	0,66	Islas Can	13	0,58	Cabinda afr	13	0,79
Perú	13	0,51	Pais Vasc	13	0,49	Mozambique	13	0,68
Venezuela	13	0,56	Portugal	13	0,65			

Tabla 23. Alelos mas comunes para el marcador DYS 389II.

DYS 389II								
poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f
Santander	29	0.56	Quito Ecu	29	0,55	Italia	29	0,51
Antioquia	29	0,52	Salvador	29	0,5	Dinamarca	29	0,64
Andes	29	0,54	Sao Pablo	29	0,5	Reino Unido	29	0,6
Valle Col	29	0,46	Santa C	29	0,58	Bavaria Alm	29	0,57
Cordoba	29	0,43	Belem	29	0,57	Saxonhy-A	29	0,5
Cartagena	29	0,5	Rio de Ja	29	0,42	Polonia	29	0,36
Chocó	30	0,46	Barcelona	29	0,63	Macao	29	0,51
Buenos A	29	0,48	España	29	0,54	Guinea Ecu	30	0,6
Cordoba A	29	0,54	Islas Can	29	0,58	Cabinda afr	30	0,51
Perú	30	0,44	Pais Vasc	29	0,77	Mozambique	30	0,57

Tabla 24. Alelos más comunes para el marcador DYS 390.

DYS 390								
poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f
Santander	24	0,54	Quito Ecu	24	0,51	Italia	24	0,5
Antioquia	24	0,46	Salvador	24	0,5	Dinamarca	23-24	0,29
Andes	24	0,54	Sao Pablo	24	0,41	Reino Unido	24	0,43
Valle Col	24	0,44	Santa C	24	0,44	Bavaria Alm	24	0,32
Cordoba	24	0,42	Belem	24	0,33	Saxonhy-A	24	0,33
Cartagena	24	0,49	Rio de Ja	24	0,34	Polonia	23	0,38
Chocó	21	0,47	Barcelona	24	0,59	Macao	23	0,42
Buenos A	24	0,54	España	24	0,56	Guinea Ecu	21	0,68
Cordoba A	24	0,47	Islas Can	24	0,53	Cabinda afr	21	0,79
Perú	24	0,44	Pais Vasc	24	0,73	Mozambique	21	0,66
Venezuela	24	0,41	Portugal	24	0,55			

Tabla 25. Alelos mas comunes para el marcador DYS 391.

DYS 391								
poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f
Santander	10	0,52	Quito Ecu	10	0,52	Italia	10	0,55
Antioquia	10	0,46	Salvador	10	0,64	Dinamarca	10	0,62
Andes	10	0,52	Sao Pablo	10	0,55	Reino Unido	10	0,51
Valle Col	10	0,55	Santa C	10	0,43	Bavaria Alm	10	0,58
Cordoba	10	0,52	Belem	10	0,45	Saxonhy-A	10	0,59
Cartagena	10	0,52	Rio de Ja	10	0,54	Polonia	10	0,45
Chocó	10	0,67	Barcelona	11	0,51	Macao	10	0,67
Buenos A	10	0,55	España	11	0,5	Guinea Ecu	10	0,74
Cordoba A	10	0,52	Islas Can	10	0,45	Cabinda afr	10	0,68
Perú	10	0,62	Pais Vasc	11	0,67	Mozambique	10	0,82
Venezuela	10	0,46	Portugal	10	0,5			

Tabla 26. Alelos más comunes para el marcador DYS 392.

DYS 392								
poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f
Santander	13	0,51	Quito Ecu	13	0,49	Italia	11	0,6
Antioquia	13	0,47	Salvador	12	0,38	Dinamarca	11	0,53
Andes	13	0,45	Sao Pablo	11	0,46	Reino Unido	13	0,6
Valle Col	13	0,44	Santa C	13	0,5	Bavaria Alm	11	0,49
Cordoba	11	0,42	Belem	13	0,53	Saxonhy-A	11	0,59
Cartagena	13	0,47	Rio de Ja	11	0,53	Polonia	11	0,65
Chocó	11	0,73	Barcelona	13	0,66	Macao	13	0,4
Buenos A	13	0,45	España	13	0,59	Guinea Ecu	11	0,75
Cordoba A	13	0,51	Islas Can	13	0,47	Cabinda afr	11	0,98
Perú	14	0,43	Pais Vasc	13	0,85	Mozambique	11	0,99
Venezuela	13	0,46	Portugal	13	0,53			

Tabla 27. Alelos más comunes para el marcador DYS 393.

DYS 393								
poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f
Santander	13	0,7	Quito Ecu	13	0,67	Italia	13	0,58
Antioquia	13	0,76	Salvador	13	0,74	Dinamarca	13	0,78
Andes	13	0,72	Sao Pablo	13	0,68	Reino Unido	13	0,81
Valle Col	13	0,73	Santa C	13	0,66	Bavaria Alm	13	0,74
Cordoba	13	0,65	Belem	13	0,61	Saxonhy-A	13	0,69
Cartagena	13	0,66	Rio de Ja	13	0,64	Polonia	13	0,56
Chocó	13	0,47	Barcelona	13	0,77	Macao	12	0,45
Buenos A	13	0,66	España	13	0,7	Guinea Ecu	13	0,45
Cordoba A	13	0,69	Islas Can	13	0,41	Cabinda afr	13	0,51
Perú	13	0,75	Pais Vasc	13	0,86	Mozambique	13	0,46
Venezuela	13	0,72	Portugal	13	0,65			

Tabla 28. Genotipos más comunes para el marcador DYS 385.

DYS 385 a / b								
poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f	poblacion	alelo	f
Santander	11/14	0,30	Quito Ecu	11/14	0,23	Portugal	11/14	0,3
Antioquia	11/14	0,34	Salvador	11/14	0,27	Italia	11/14	0,22
Valle Col	11/14	0,39	Sao Pablo	11/14	0,21	Dinamarca	11/14	0,26
Cordoba	11/14	0,29	Santa C	10/13	0,24	UK	11/14	0,4
Cartagena	11/14	0,3	Belem	11/14	0,25	Bavaria Al	11/14	0,34
Chocó	11/14	0,29	Rio de Ja	11/14	0,17	Saxonhy-A	11/14	0,35
Buenos A	11/14	0,29	Barcelona	11/14	0,42	Polonia	11/14	0,2
Cordoba A	11/14	0,33	España	11/14	0,36	Guinea Ecu	17/19	0,14
Perú	11/14	0,19	Islas Can	11/14	0,31	Cabinda afr	11/18	0,15
Venezuela	11/14	0,27	Pais Vasc	11/14	0,6	Mozambiqu	17/18	0,15

Tabla 29. Haplotipo más común hallado para Santander.

DYS 19	DYS389I	DYS389II	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS385a/b
14	13	29	24	11	13	13	11/14

Tabla 30. Valores de diversidad genica para 7 marcadores STRs.

	DYS 19	DYS389I	DYS389II	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393
Santander Col	0.63	0.53	0.68	0.63	0.57	0.62	0.53
Antioquia Col	0.59	0.53	0.74	0.69	0.57	0.64	0.36
Valle Col	0.68	0.57	0.77	0.71	0.54	0.65	0.44
Cordoba Col	0.64	0.61	0.73	0.73	0.55	0.65	0.44
Cartagena Col	0.65	0.56	0.7	0.67	0.55	0.59	0.5
Chocó Col	0.64	0.61	0.73	0.73	0.55	0.65	0.53
Cordoba Arg	0.62	0.5	0.67	0.66	0.55	0.58	0.48
Perú	0.64	0.56	0.74	0.71	0.52	0.73	0.39
Venezuela	0.69	0.59	0.69	0.7	0.59	0.61	0.44
Salvador	0.67	0.54	0.7	0.67	0.52	0.7	0.41
Sao Pablo Brs	0.73	0.62	0.75	0.74	0.54	0.64	0.52
Santa Catarina Brs	0.58	0.57	0.66	0.71	0.56	0.59	0.52
Belem Brs	0.69	0.49	0.69	0.76	0.6	0.61	0.58
Barcelona Españ	0.53	0.6	0.71	0.58	0.56	0.55	0.4
España	0.56	0.57	0.56	0.6	0.56	0.56	0.46
Pais Vasco	0.3	0.61	0.67	0.42	0.45	0.26	0.23
Dinamarca	0.56	0.61	0.74	0.76	0.49	0.6	0.36
Reino Unido (UK)	0.46	0.52	0.7	0.7	0.51	0.56	0.32
Sur de Saxonhy-Anhalt	0.72	0.56	0.73	0.73	0.51	0.56	0.48
Polonia	0.72	0.56	0.74	0.67	0.61	0.52	0.59
Guinea Ecuatoril Afr	0.69	0.55	0.66	0.49	0.39	0.39	0.67
Mozambique Afr	0.69	0.49	0.71	0.52	0.3	0.018	0.63

Tabla 31. Valores de diversidad génica (GD) para el marcador DYS 385a/b.

población	GD	población	GD	población	GD
Santander	0.89	Chocó	0.90	España	0.83
Antioquia	0.89	Venezuela	0.88	Cordoba Arg	0.98
Cartagena	0.89	Belem	0.91	UK	0.80
Santa Catarina	0.89	Perú	0.93	Mozambique	0.99
Salvador	0.89	Sao Pablo	0.93	Pais Vasco	0.61
Dinamarca	0.89	Guinea Ecuato	0.93	Saxony-Anhalt	0.74
Polonia	0.90	Barcelona	0.84		

Tabla 32. Valores de diversidad génica para diferentes poblaciones.

población	GD	población	GD
Santander	0.99	Andes	0.99
Antioquia	0.99	Córdoba Argentina	0.98
Bavaria (Alemania)	0.99	El Salvador	0.98
Belem	0.99	Polonia	0.96
Santa Catarina	0.99	Saxony-Anhalt	0.89

Tabla 33. Poder de discriminación para diferentes poblaciones.

población	PD	población	PD
Santander	0.99	El Salvador	0.89
Antioquia	0.99	Saxony-Anhalt	0.89
Belem	0.99	Córdoba Argentina	0.86
Polonia	0.96		