



## Universitat de les Illes Balears

Facultad de Ciencias

### Memoria del Trabajo de Fin de Grado

# Análisis de la contribución europea y amerindia a nivel de haplogrupos del cromosoma Y en la población del NOA (Noroeste de Argentina)

Bernat Díaz Nicolau

**Grado de Biología**

Año académico 2013-14

DNI del alumno: 41537034T

Trabajo tutelado por Misericordia Ramón Juanpere  
Departamento de Biología. Laboratorio de Genética

- Se autoriza a la Universidad a incluir mi trabajo en el Repositorio Institucional para su consulta en acceso abierto y difusión en línea, con finalidades exclusivamente académicas y de investigación.

Palabras clave del trabajo: DNA; cromosoma Y; STR; SNP; haplotipo; haplogrupo; alelo; Noroeste de Argentina (NOA); DYS19; DYS389I; DYS389II; DYS390; DYS391; DYS392; DYS393; DYS385a/b; DYS438; DYS439; DYS437; DYS448; DYS458; DYS456; DYS635; Y-GATA-H4.



## Índice

<b>Resumen.....</b>	<b>1</b>
<b>Introducción.....</b>	<b>2</b>
<b>Objetivo.....</b>	<b>9</b>
<b>Material y métodos.....</b>	<b>10</b>
<b>Resultados y conclusiones.....</b>	<b>12</b>
<b>Bibliografía.....</b>	<b>18</b>

## **Resumen**

El objetivo de esta investigación fue analizar el origen amerindio y europeo de los haplotipos del cromosoma Y en una muestra poblacional de la Ciudad de Salta (NOA), y comparar estos resultados con los obtenidos previamente por otros investigadores a nivel de DNA mitocondrial. Los linajes paternos demostraron un elevado grado de homogenidad genética con la presencia de haplotipos de raíces Europeas (70%) y una menor contribución de haplotipos amerindios asociada al sub-haplogrupo Q1a3a (26%). La baja proporción de haplotipos paternos nativos y en contraste con el elevado número de linajes maternos en la región (86,7%), reveló que hubo un aporte diferencial por género a lo largo de la historia del mestizaje en la población. Se observaron dos únicos perfiles (T y E1b1a) originarios del continente africano, los cuales fueron posiblemente introducidos en la región por migraciones, siendo también posible su procedencia debida a la trata de esclavos que experimentó la Ciudad después de la llegada de los conquistadores españoles.

## 1. Introducción

La Ciudad de Salta es un núcleo urbano (de aproximadamente medio millón de habitantes) situado a 1.100 metros de altitud en el Noroeste de Argentina (NOA). Tanto sus características históricas como demográficas hacen que sea una región muy interesante a nivel antropológico y genético.

El Imperio incaico, compuesto por diversos grupos aborígenes, habitó el actual territorio salteño desde el siglo XII. Estas comunidades agricultoras compartían la misma lengua y tronco étnico, las cuales algunos antropólogos han bautizado con el nombre de civilización andina. Con la llegada de los conquistadores españoles a principios del siglo XVI, el dominio inca se derrumbó, fundando la Ciudad de Salta y reduciendo en gran cantidad la población indígena masculina. Los conflictos bélicos y otras expansiones que han ocurrido a lo largo de la historia están extremadamente ligados al género masculino, por lo que el estudio de la diversidad asociada a este género presenta un gran interés en investigaciones relacionadas con la evolución humana (Underhill *et al.*, 1996).



Figura 1. Mapa geográfico de la Provincia de Salta. Disponible en:

<http://www.destinoexotico.com/salta/images/grafica/mapas.jpg>

El ADN nuclear, a diferencia del ADN mitocondrial, se hereda tanto por vía paterna como materna (50% de cada progenitor) y corresponde con los cromosomas no

sexuales de un individuo (22 pares en la especie humana), más la pareja 23, los cromosomas sexuales X e Y.

Actualmente a nivel poblacional, su estudio se basa en el análisis de STRs (Short Tandem Repeats) tras la extracción de ADN y su posterior amplificación por medio de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR). Los STRs son secuencias de ADN en las que un fragmento se repite de manera consecutiva, y es precisamente la variación en el número de repeticiones lo que crea diferentes alelos (con una longitud entre 80 a 400 pb). La unidad de repetición de estos microsatélites varía entre 2 y 6 pares de bases (Edwards *et al.*, 1991) y se encuentran repartidos por todo el genoma (Stallings *et al.*, 1990). Para realizar conclusiones fiables se deben utilizar un número elevado de STRs y conocer sus frecuencias alélicas, además de saber en la medida de lo posible las mutaciones presentes en cada loci (Stumpf *et al.*, 2001). El mérito de los STRs está en su gran estabilidad y la posibilidad de efectuar PCR multiplex, amplificando diversos loci a la vez (Kimpton *et al.*, 1993).

Los individuos diploides pueden ser homocigóticos para un carácter si los dos alelos, que son las formas alternativas que puede tener un gen, son iguales o ser heterocigotos si los alelos difieren. Investigaciones realizadas sobre la variabilidad genética utilizando STRs en la región de La Puna (NOA), muestran un exceso de homogamia (Albeza *et al.*, 2001) provocando una falta de equilibrio Hardy-Weinberg debido a los altos coeficientes endogámicos de la zona (Acreche *et al.*, 2001).

Desde el punto de vista genético, un haplotipo es un conjunto de alelos, genes o polimorfismos que se transmiten juntos y definen una determinada combinación de cambios. Se trata de variantes que difieren al menos en un cambio con respecto a otra combinación. Un conjunto de haplotipos define un haplogrupo determinado, ya que son mutaciones compartidas lo que define un haplogrupo (Knijff *et al.*, 2000). Los marcadores más estudiados en genética humana, que ayudan a definir las estructuras genéticas de las poblaciones y proporcionan un patrón claro de los acontecimientos históricos que no están relacionados con factores de recombinación, son los del ADN mitocondrial y los del cromosoma Y.

El ADN mitocondrial, es el material genético que se encuentra en el interior de las mitocondrias y que se transmite a la descendencia únicamente por vía materna. A

pesar de sus pocas pares de bases (16.569 aproximadamente), en comparación con el ADN nuclear, codifica para un pequeño número de genes y aporta gran información en genética forense. Estudios realizados sobre el origen materno en la provincia de Salta por Colom (2005), más concretamente en las poblaciones de La Puna, Valles Calchaquíes y la Ciudad de Salta han revelado que el 100% de las muestras analizadas de La Puna y el Valles Calchaquíes pertenecían a haplogrupos amerindios (A, B, C y D) y por tanto se concluyó que al parecer a lo largo de la historia no se produjeron (o lo hicieron en muy baja tasa) inmigraciones femeninas en estas localidades. Por lo que respecta a los resultados de la Ciudad de Salta, un 86.7% de las muestras pertenecían a haplogrupos amerindios, un 8.2% a haplogrupos europeos (H, V, N y U6) y un 5.1% a haplogrupos de origen africano. De esta manera, los resultados obtenidos en la Ciudad de Salta coinciden con los datos históricos que narran inmigración en diversas épocas, principalmente de Europa (Bianchi *et al.*, 1997).

El cromosoma Y es un cromosoma sexual de herencia patrilineal (sólo se transmite de padres a hijos varones) que determina el sexo masculino en los mamíferos. El desarrollo testicular es debido a la presencia del gen SRY que codifica para la proteína TDF (testis determining factor), la cual provoca que las gónadas aún indiferenciadas durante la embriogénesis se transformen en testículos. Este cromosoma es muy pobre en genes (Lahn *et al.*, 1997), ya que es uno de los más pequeños del genoma humano, con un tamaño de 60 Mb aproximadamente (Morton *et al.*, 1991). Citológicamente hablando, el cromosoma Y está formado por dos regiones, una de heterocromatina situado en el brazo largo (Yq) y otra de eucromatina que se encuentra en el brazo corto (Yp) y en la zona proximal del brazo largo. Aunque el cromosoma Y tan solo se transmite uniparentalmente, los cromosomas X e Y pueden recombinarse durante la meiosis en pequeñas regiones pseudoautosómicas (que comprende aproximadamente el 5% de la longitud del cromosoma). Estas regiones se encuentran en los extremos terminales del brazo corto (PAR1) y largo (PAR2) de ambos cromosomas sexuales (figura 3). La parte del cromosoma Y que no se recombina es conocido como NRY o región no recombinante del cromosoma Y, pero a pesar de ello son altas las tasas de mutación a las que está expuesto (Weber *et al.*, 1993). Como las mutaciones se transmiten a los varones en las generaciones posteriores, éstas pueden ser utilizadas como

marcadores para identificar las relaciones patrilineales, y son la base de la diversidad de los haplotipos.

Los marcadores moleculares que más se utilizan para el estudio del cromosoma Y son los STRs (Roewer *et al.*, 1992a,b) y los marcadores bialélicos o SNPs (polimorfismo de un solo nucleótido), los cuales aportan información en aplicaciones forenses (estudios de filiación, agresiones y restos forenses) e investigaciones antropológicas (migraciones y DNA fósil). De esta manera, con la utilización de Y-STRs se pueden estudiar diferentes haplotipos y su pertenencia a un haplogrupo concreto, lo que permite su vinculación a una zona geográfica específica y clasificar los seres humanos varones en grupos genealógicos que comparten un ancestro común en un momento determinado de la historia. En genética humana, los haplogrupos del cromosoma Y vienen definidos en las porciones no recombinantes del ADN-Y. De este modo, con el estudio de evolución molecular del cromosoma Y, se han representado mapas y árboles filogenéticos (figura 2) basados en Y-STRs y SNPs que nos aportan información sobre la distribución de haplotipos en la población mundial y sus migraciones, partiendo del ancestro común más reciente (Adán Y-cromosómico).

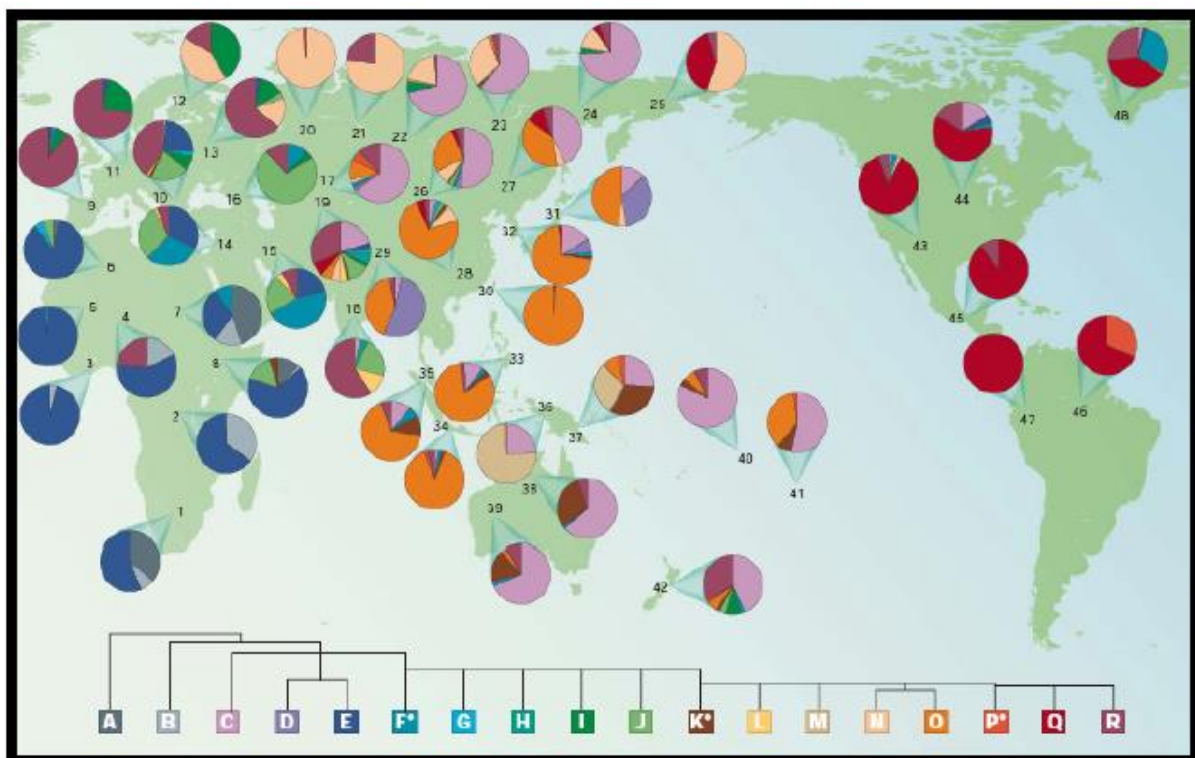


Figura 2. Árbol filogenético y distribución global de los haplogrupos del cromosoma Y. Disponible en: <http://www.datuopinion.com/haplogrupos-del-cromosoma-y-humano>



Por esta razón, el estudio del cromosoma Y ha despertado grandes expectativas en el ámbito de las ciencias forenses, evolución humana e historia demográfica en las últimas décadas. Recientemente, se ha creado una base de datos interactiva (<http://www.yhrd.org>) a partir de la colaboración de diversas instituciones (todas ellas con control de calidad) que permiten al usuario realizar búsquedas de Y-STRs, Y-SNPs, haplotipos y haplogrupos del cromosoma Y.

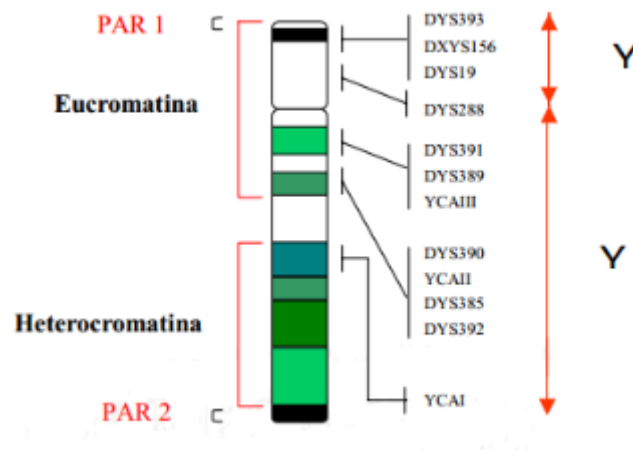


Figura 3. Esquema de la localización de algunos STRs descritos en el Cromosoma Y. Disponible en: <http://www.monografias.com/trabajos14/acidodesoxi/acidodesoxi.shtml>

La posición en la base del árbol filogenético en la que se encuentra el Adán Y-cromosómico fue establecido a través de comparaciones en zonas homólogas no recombinantes del cromosoma Y humano, y especies fuertemente relacionadas (gorilas, chimpancés y orangutanes) (Underhill., 2001). El árbol está constituido por un grupo de clados monofiléticos primordiales, a los que se les concede una letra (en mayúscula), que empezaría con la letra A (primer haplogrupo) y seguiría por orden alfabético hasta la letra T (Karafet *et al.*, 2008). En la actualidad este árbol se ha incrementado inmensamente (150 haplogrupos aproximadamente) con la aparición de subclados denominados con un sistema alfanumérico.

La aparición de los primeros humanos en América durante el Pleistoceno es uno de los fenómenos migratorios más interesantes y recientes. Al parecer, los haplogrupos C y Q son los fundadores del continente americano, siendo el clado Q el que presenta mayor frecuencia. A pesar de ello, el haplogrupo Q presenta 14 sublinajes (figura 4) y tan solo los pertenecientes a la variante Q1a3a son nativos de origen amerindio (Karafet *et al.*, 2008). Para identificar dicho sub-haplogrupo hay que

identificar la mutación ancestral M3 a través de SNPs, en la región no recombinante del cromosoma Y. No obstante, la gran mayoría de los hombres suramericanos que presentan el haplogrupo Q, pertenecen a la variante amerindia (Bisso-Machado *et al.*, 2011). Hasta el momento, son varias las teorías que intentan explicar la entrada de los primeros humanos en el continente americano, tanto con datos paleontológicos como genéticos. Aun así, hay un consenso por diversos investigadores donde se argumenta que la entrada en América se realizó por el puente de Beringia situado entre Siberia y Alaska.

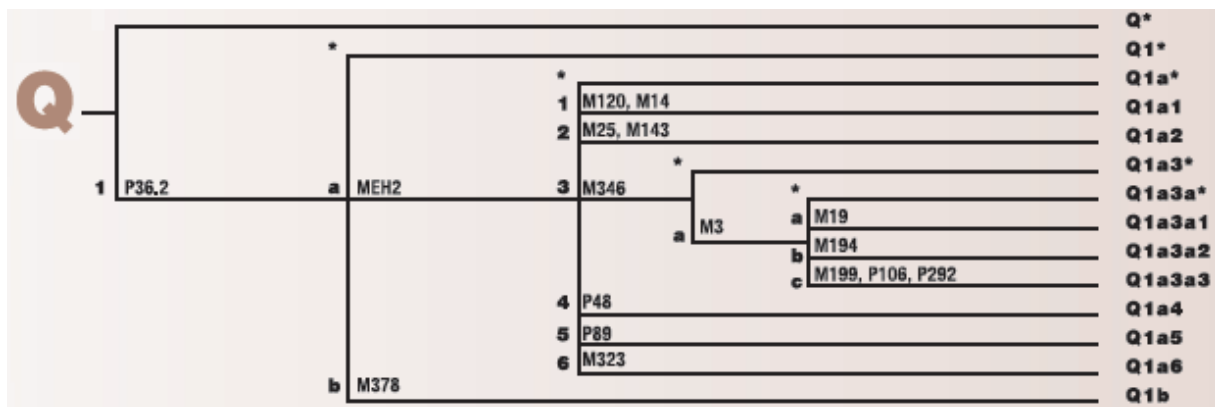


Figura 4. Árbol filogenético de los linajes derivados del haplogrupo Q.

Investigaciones sobre migraciones, realizadas con polimorfismos del cromosoma Y, han sustentado que tan solo se produjo una única oleada migratoria procedente de las montañas de Altay (Asia central) y que ésta dio lugar a la expansión humana por todo el continente americano (Zegura *et al.*, 2004). No obstante, Lell *et al.*, (2002) argumentó que fueron dos las entradas migratorias que se produjeron en el continente, siendo los portadores del haplogrupo Q los primeros en entrar y produciéndose posteriormente una segunda oleada de humanos con dos haplogrupos distintos (C y R). Esta última teoría fue rebatida por Tarazona-Santos y Santos en 2002, donde razonaba que la aparición del haplogrupo R en América se atribuía al mestizaje entre nativos amerindios y europeos durante la colonización, después del descubrimiento de América. A pesar de que no hay una conclusión definitiva, tanto las investigaciones de Zegura *et al.*, (2002) como las de Tarazona-Santos y Santos (2002) han sido apoyadas por la comunidad científica.

Estudios realizados por Blanco-Verea *et al.*, (2010) en tres grupos étnicos (Kolla, Mapuche y Diaguitas) procedentes de regiones diferentes argentinas, han

demostrado mediante 26 Y-SNPs y 11 Y-STRs que los haplogrupos Q1a3a y R1b1 del cromosoma Y, presentan altas frecuencias en dichas poblaciones. El haplogrupo Q1a3a, como se ha señalado anteriormente, es propio de nativos amerindios, mientras que el haplotipo R1b1 es característico de poblaciones europeas. De este modo, los resultados de la investigación concuerdan con los datos históricos que describen una reducción del pueblo amerindio argentino con la llegada de los conquistadores españoles al continente americano.

## **2. Objetivo**

El objetivo del presente trabajo es el analizar la contribución europea y amerindia a nivel de haplogrupo del cromosoma Y en la Ciudad de Salta (Noroeste Argentino) a través de 17 Y-STRs. Los resultados han aportado información sobre las frecuencias de diversos linajes masculinos de la región y fueron comparados con investigaciones previas realizadas en la misma población a nivel del genoma mitocondrial.

### 3. Material y métodos

#### 3.1 Muestras de ADN

Las muestras de sangre se recogieron en un centro de salud de la Ciudad de Salta a varones no emparentados entre sí. Todos ellos fueron informados sobre el objetivo de los estudios que se realizarían posteriormente a partir de sus donaciones. Para determinar en la región mencionada el componente genético amerindio y europeo, en el presente trabajo se analizaron un total de 50 muestras.

#### 3.2 Extracción y amplificación por PCR

El ADN fue extraído por el método estándar de fenol-cloroformo (Sambrook *et al.*, 1989) y posteriormente se cuantificó empleando técnicas espectrofotométricas. Los 17 marcadores (DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385a/b, DYS438, DYS439, DYS437, DYS448, DYS458, DYS456, DYS635, e Y-GATA-H4) fueron amplificados en una reacción multiplex utilizando el kit AmpF/STR® Y-filer™ (Applied Biosystems, USA). En la reacción de amplificación, el volumen utilizado para cada muestra fue de 5 µl, los cuales contenían 1.25 µl de agua destilada, 1.84 µl de Reaction mix, 1 µl de Primer set, 0.16 µl de Taq gold y finalmente 0.75 µl del ADN obtenido previamente (a concentración 2 ng/microlitro). Todos los loci fueron amplificados en un termociclador GeneAmp PCR System 2720 (PE Applied Biosystems). Al utilizar el mismo par de primers, los dos loci de los sistemas DYS389I/II y DYS385a/b se amplificaron simultáneamente, el resto solamente amplificó para un único locus. Las condiciones de la PCR fueron: 1 minuto a 95°C a modo de iniciación, posteriormente se realizaron 28 ciclos en las fases de desnaturalización, alineamiento y extensión de 11 segundos a 94°C, 1'15" a 57°C y 2'30" a 61°C, respectivamente. Finalmente se mantuvieron los productos de PCR a 4°C hasta su recogida.

#### 3.3 Tipificación de los polimorfismos de ADN

Los productos de PCR amplificados fueron separados por electroforesis capilar y se ejecutaron usando el analizador genético ABI PRISM® 3130 (Applied Biosystems), siguiendo el protocolo recomendado por el fabricante. El software Genotype® analizó el estándar de control interno GeneScan-500 LIZ® (Applied Biosystems) en

cada muestra y la escalera alélica para asegurar la precisión en cada inyección del capilar. Los fragmentos de Y-STRs fueron analizados con el software ID v3.2.1 GeneMapper®, que designó los alelos mediante la comparación de ellos con el ladder que ofrece la casa comercial AmpFiSTR® Y-Filer de Applied Biosystems, de acuerdo a las directrices de la Sociedad Internacional de Genética Forense (ISFG).

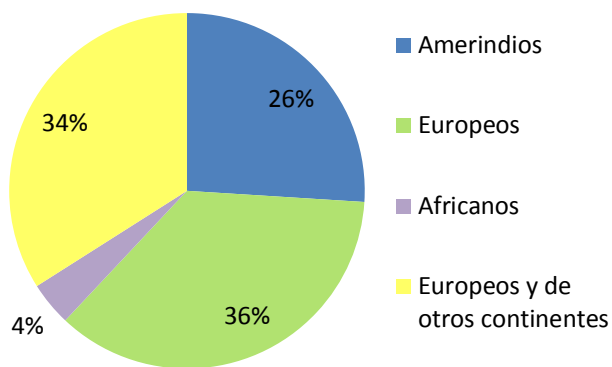
#### 3.4 Análisis de los datos

La estimación de las frecuencias alélicas se definieron como la proporción en la que se encuentra cada alelo dentro de la población. Las frecuencias alélicas para cada locus fueron calculadas con el software Arlequin. La capacidad de discriminación (DC) de los 17 marcadores Y-STR en la Ciudad de Salta se estimó posteriormente dividiendo el número de los diferentes alelos por el número total de individuos analizados (Mulero *et al.*, 2008). Por lo que respecta a la diversidad de haplotipos fueron evaluados utilizando el programa HaPYDive ([www.portugene.com](http://www.portugene.com)) (Alves *et al.*, 2006) y la determinación de los haplogrupos se realizó a través de haplogroup predictor (<http://www.hprg.com/hapest5/>).

#### 4. Resultados y conclusiones

El análisis del cromosoma Y, ha permitido estudiar el nivel de variabilidad y estructura genética de la Ciudad de Salta, estableciendo la contribución amerindia y europea a nivel de linaje masculino. A partir de los haplotipos obtenidos se determinaron los haplogrupos del cromosoma Y ejecutando el programa Haplogroup Predictor. El análisis reveló la presencia de 10 haplogrupos diferentes de dicho cromosoma (Figura 5). El 92% (46/50) de los haplogrupos fueron asignados a un único haplogrupo (HG) con una probabilidad  $\geq 99\%$  (Tabla 1).

Origen haplogrupos Ciudad de Salta



Haplogrupos Ciudad de Salta

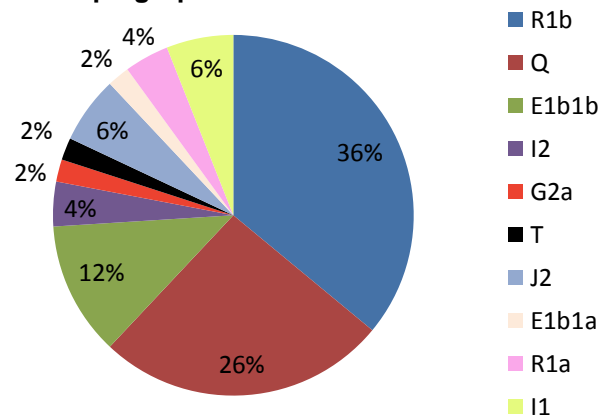


Figura 5. Haplogrupos hallados en la Ciudad de Salta y sus orígenes.

El haplogrupo más frecuente fue el R1b (36%: 18/50), siendo también el linaje masculino con mayor prevalencia en Europa, principalmente en el Mediterráneo y otras regiones occidentales. Este haplogrupo está asociado a los haplotipos DYS19\*14, DYS390\*13, DYS389I\*29, DYS389II\*24, DYS391\*10 o DYS391\*11, DYS392\*13, DYS393\*13, DYS385\*11-14 (Presciuttini *et al.*, 2001, Gusmao *et al.*, 2003, Schmidt *et al.*, 2003, Brion *et al.*, 2004, Sims *et al.*, 2007, Ferri *et al.*, 2008). En segundo lugar, fue registrado el HP Q (26%: 13/50), asociado a los haplotipos DYS19\*13, DYS390\*23, 24 y 25 DYS391\*10, DYS392\*14, 15 y 16 (Bianchi *et al.* 1998; Bortolini *et al.* 2003; Zegura *et al.* 2004) y cual está estrechamente ligado a la contribución paterna amerindia. Con una frecuencia de un 12% (6/50), se registró el haplogrupo E1b1b que predomina en el noroeste, sur y este de África, mientras que en Europa tiene una mayor presencia en los Balcanes, seguido de España e Italia

(Underhill *et al.*, 2001, Semino *et al.*, 2002, Cruciani *et al.*, 2004, 2007, Luís *et al.*, 2004). En proporciones más pequeñas, se observaron los linajes I1 (6%), I2 (4%), J2 (6%), R1a (4%) y G2a (2%). Éstos muestran una amplia distribución en Europa y en el Cercano Oriente (Underhill *et al.*, 2001; Jobling y Tyler-Smith, 2003; Brion *et al.*, 2004; Cruciani *et al.*, 2007). Por último, presentando muy baja frecuencia (2% cada uno), se hallaron los haplogrupos E1b1a y T (anteriormente conocido como K2), originarios del continente africano (Luis *et al.*, 2004).

Al comparar los datos obtenidos de la contribución paterna nativa con otras investigaciones realizadas a nivel mitocondrial en la Ciudad de Salta, donde se revelaban que el 86.7% de las muestras analizadas pertenecían a haplogrupos amerindios (Colom *et al.*, 2005), se demuestra que a lo largo de la historia ha habido una clara asimetría respecto al proceso de mestizaje entre hombres y mujeres amerindios en la región. Esta incidencia se ha podido observar en otras poblaciones argentinas (Blanco-Verea *et al.*, 2010) y diversos países latinoamericanos. La cantidad de hombres europeos inmigrantes siempre fue proporcionalmente superior, tanto en la época colonial (Assadourian *et al.*, 1986) como en períodos posteriores (Seefeld *et al.*, 1986). Por este motivo, se puede apreciar que el alto índice de linajes masculinos procedente de inmigrantes mayoritariamente europeos aunque también de otros continentes se ha mantenido constante a lo largo del tiempo y ha dado lugar al actual mestizaje (Avena *et al.*, 2006). Además los resultados obtenidos concuerdan con los datos históricos que indican que en el proceso de conquista se redujo la población amerindia masculina y se produjo grandes oleadas migratorias procedentes principalmente de Europa.

Por lo que respecta a los haplogrupos analizados de origen africano (E1b1a y T) posiblemente provienen de la gran trata de esclavos que se produjo en la región durante los años de dominación española (Sims *et al.*, 2007), a pesar de ello no hay que obviar la gran masa migratoria procedentes de diversos lugares que se produjo durante los siglos venideros. Por este motivo, aunque se cree que los haplogrupos hallados en la ciudad de Salta procedentes de Europa y otros continentes (I, J2, R1a y G2a) provienen de los colonizadores europeos, el peso de las migraciones producidas posteriormente no permiten afirmarlo con rotundidad.



Individuo	Haplogrupo	Pb (%)	DYS456	DYS389I	DYS390	DYS389II	DYS458	DYS19	DYS385A	DYS385B	DYS393	DYS391	DYS439	DYS635	DYS392	GATA_H4	DYS437	DYS438	DYS448
1	R1b	100	15	14	24	30	16	14	11	15	13	11	13	23	13	12	15	12	19
2	Q	100	15	11	24	30	18	-	14	14	13	10	12	22	14	12	14	11	20
3	Q	100	15	13	25	30	16	13	14	14	13	10	12	22	14	11	14	11	20
4	Q	100	15	14	23	30	17	13	15	18	14	10	13	22	16	12	14	11	20
5	Q	100	18	13	25	30	17	14	14	20	13	10	12	22	15	11	14	11	20
6	Q	100	16	13	24	29	17	13	14	19	13	10	12	22	14	12	14	11	19
7	R1b	100	15	13	24	29	17	14	11	15	13	11	13	23	13	12	14	12	19
8	Q	100	15	14	23	31	16	13	15	19	14	10	13	22	16	12	14	11	20
9	Q	99,8		13	25	30	20	13	14	14	13	10	12	22	14	13	14	11	20
10	I1	100	14	12	23	28	15	14	13	14	13	10	12	22	11	11	16	10	21
11	E1b1b	100	17	14	24	30	17	13	14	16	13	9	10	21	11	12	14	10	20
12	I2	100	14	13	24	28	17	17	12	12	13	9	13	21	11	11	14	10	21
13	E1b1b	100	16	13	24	31	16	13	15	19	13	9	12	22	11	12	14	10	20
14	Q	100	15	13	23	30	16	13	15	19	14	10	12	22	16	12	14	11	20
15	R1b	100	15	13	25	29	18	14	12	15	13	11	13	23	13	11	14	12	18
16	R1b	99,3	16	14	24	30	17	14	11	14	13	11	11	23	13	12	15	12	19
17	R1b	100	15	-	24	29	18	14	14	14	13	11	11	23	13	12	16	12	19
18	R1b	100	16	-	24	29	17	14	11	14	13	10	13	24	13	12	14	12	18
19	R1b	100	15	14	24	29	19	14	-	14	12	11	12	24	14	13	15	12	19
20	G2a	100	15	12	21	29	18	15	12	14	14	10	12	21	11	11	16	10	21
21	E1b1b	100	-	13	23	30	16	14	17	17	13	10	13	22	11	11	14	9	20
22	R1b	100	15	13	24	29	17	14	11	14	13	11	12	25	13	12	15	12	19
23	J2 / E1b1b	88,7/11	15	-	25	29	14	14	15	18	12	10	12	22	11	12	16	9	19
24	E1b1b	100	15	13	24	30	15	14	17	17	14	9	12	25	11	12	14	10	20
25	T	100	15	13	23	30	18	15	14	16	13	10	12	21	13	11	14	9	19

Tabla 1. Haplotipos observados en la Ciudad de Salta para 17 marcadores Y-STR. El haplogrupo (HG) es inferido con la correspondiente probabilidad (Pb). (Continua)

Individuo	Haplogrupo	Pb (%)	DYS456	DYS389I	DYS390	DYS389II	DYS458	DYS19	DYS385A	DYS385B	DYS393	DYS391	DYS439	DYS635	DYS392	GATA_H4	DYS437	DYS438	DYS448
26	E1b1b	100	16	13	24	30	15	13	17	17	13	10	13	21	11	11	14	10	20
27	R1b	100	16	13	24	28	18	14	11	16	12	11	13	24	14	13	15	12	19
28	I2	100	17	13	23	29	15	16	14	15	13	11	11	20	12	-	15	10	20
29	R1b	100	16	13	24	29	16	14	12	14	12	11	12	24	13	12	15	12	19
30	Q	100	15	14	23	31	16	13	15	19	14	10	13	22	16	13	14	11	20
31	Q	100	15	-	23	31	16	13	15	18	14	10	14	22	16	12	14	11	20
32	E1b1a	100	15	13	21	31	15	15	16	17	13	11	11	21	11	12	14	11	21
33	Q	100	15	13	22	29	17	13	14	16	13	10	12	22	15	10	14	11	19
34	R1b	99,8	15	14	25	30	16	14	11	13	13	11	13	23	13	13	15	12	19
35	Q	94	16	13	23	30	15	13	14	17	13	10	12	22	15	12	15	10	20
36	R1a	100	16	13	24	30	16	16	11	14	13	10	10	23	11	12	14	11	20
37	R1b	100	16	12	24	28	17	14	11	15	13	11	12	23	12	12	14	12	19
38	E1b1b	100	15	14	23	30	18	13	13	14	13	9	10	22	11	12	14	10	20
39	R1b	100	16	14	24	30	19	14	12	14	13	11	12	23	13	11	14	12	18
40	J2a / L	61,2/32,6	16	12	24	29	15	14	16	16	12	11	12	20	11	11	15	9	19
41	R1b	100	15	13	23	29	16	14	11	14	13	11	12	23	13	11	15	12	19
42	R1b	100	15	13	23	29	16	14	11	14	13	11	12	23	13	-	-	12	19
43	Q	100	15	14	23	30	16	13	15	18	14	10	14	22	16	12	14	11	20
44	I1	100	14	12	22	28	15	14	15	15	13	10	11	20	11	11	16	10	20
45	J2	100	16	13	23	29	14	15	13	16	12	9	12	21	11	12	14	9	21
46	R1a	100	15	13	25	31	17	17	12	14	13	11	12	23	11	13	14	11	20
47	R1b	100	16	13	24	30	19	13	12	14	13	10	13	23	13	12	15	12	18
48	I1 / G2a	93,1//6,9	16	12	23	28	15	14	14	14	13	10	12	21	12	12	16	10	22
49	R1b	100	14	13	23	29	17	15	11	14	12	10	11	23	13	11	15	12	19
50	R1b	100	16	13	23	30	17	14	11	14	13	11	11	23	13	12	15	12	19

Tabla 1. Haplotipos observados en la Ciudad de Salta para 17 marcadores Y-STR. El haplogrupo (HG) es inferido con la correspondiente probabilidad (Pb).

Alelo	DYS456	DYS389I	DYS390	DYS389II	DYS458	DYS19	DYS385A	DYS385B	DYS393	DYS391	DYS439	DYS635	DYS392	GATA_H4	DYS437	DYS438	DYS448
8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
9	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,12	-	-	-	-	-	0,1	-
10	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,5	0,06	-	-	0,0208	-	0,24	-
11	-	0,022	-	-	-	-	0,265	-	-	0,38	0,14	-	0,32	0,2917	-	0,3	-
12	-	0,13	-	-	-	-	0,143	0,02	0,14	-	0,5	-	0,06	0,5625	-	0,36	-
13	-	0,609	-	-	-	0,327	0,061	0,02	0,7	-	0,26	-	0,32	0,125	0,592	-	-
14	0,083	0,239	-	-	0,04	0,49	0,245	0,42	0,16	-	0,04	-	0,12	-	0,286	-	-
15	0,521	-	-	-	0,18	0,102	0,184	0,12	-	-	-	-	0,06	-	0,122	-	-
16	0,333	-	-	-	0,28	0,041	0,041	0,12	-	-	-	-	0,12	-	-	-	-
17	0,042	-	-	-	0,28	0,041	0,061	0,1	-	-	-	-	-	-	-	-	-
18	0,021	-	-	-	0,14	-	-	0,08	-	-	-	-	-	-	-	-	0,08
19	-	-	-	-	0,06	-	-	0,1	-	-	-	-	-	-	-	-	0,38
20	-	-	-	-	0,02	-	-	0,02	-	-	-	0,06	-	-	-	-	0,42
21	-	-	0,04	-	-	-	-	-	-	-	-	0,16	-	-	-	-	0,1
22	-	-	0,04	-	-	-	-	-	-	-	-	0,36	-	-	-	-	0,02
23	-	-	0,36	-	-	-	-	-	-	-	-	0,3	-	-	-	-	-
24	-	-	0,42	-	-	-	-	-	-	-	-	0,08	-	-	-	-	-
25	-	-	0,14	-	-	-	-	-	-	-	-	0,04	-	-	-	-	-
26	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
27	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
28	-	-	-	0,12	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
29	-	-	-	0,34	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30	-	-	-	0,42	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	-	-	-	0,12	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

Tabla 2. Frecuencias alélicas de 17 Y-STRs en la Ciudad de Salta.

A partir del análisis de los polimorfismos del cromosoma Y en 50 muestras, se observaron un total de 49 haplotipos diferentes, ya que dos de las muestras (41 y 42) compartían el mismo haplotipo y con ello el mismo linaje. La capacidad de discriminación (DC) fue del 98% y la diversidad de haplotipos calculada fue 0.99999964, mostrando así un alto nivel de variabilidad. Cuando la capacidad de discriminación y la diversidad haplotípica son muy elevadas, la probabilidad de coincidencia se reduce, es decir, la probabilidad de que dos individuos tomados al azar en un población determinada contengan el mismo haplotipo. Por este motivo, la utilización de los 17 STR del cromosoma Y (DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385a/b, DYS438, DYS439, DYS437, DYS448, DYS458, DYS456, DYS635, e Y-GATA-H4) han resultado ser una herramienta estadística poblacional de referencia en casos de filiación de individuos y en investigaciones criminales.

Por lo que respecta a las frecuencias alélicas de cada sistema (tabla 2), el alelo 13 del sistema DYS393 con una frecuencia alélica del 70% fue el más predominante del conjunto de sistemas analizados. Por otro lado, el sistema DYS385b es el que reveló mayor diversidad alélica, puesto que en él se encontraron un total de nueve alelos. Por el contrario los sistemas DYS391, DYS393 y DYS437 fueron los que presentaron una diversidad alélica más baja, ya que en cada uno de ellos tan solo se han hallado tres alelos diferentes.

A modo de conclusión, con los resultados obtenidos en el presente trabajo se demuestra que a lo largo de la historia de la Ciudad de Salta, se han producido migraciones masculinas (durante el proceso de colonización o posteriormente), las cuales han contribuido en el proceso de mestizaje de la región. La baja proporción de haplotipos paternos nativos, y el elevado número de linajes maternos en la Ciudad, revelan que ha habido un aporte diferencial por género de dichas migraciones, hecho que refuerza los datos históricos que narran la gran reducción del pueblo amerindio masculino a partir de la conquista del continente americano. A estos datos también se le unen el hecho de haber hallados linajes de origen africano, que aunque puedan provenir de las oleadas migratorias que se han producido en la Ciudad a lo largo de los últimos siglos no se debe descartar la gran tasa de esclavitud, mayoritariamente de origen africano, que experimentó Argentina durante la invasión española.

## 5. Bibliografía

1. Acreche, N., P. Smith. 2001. Endogamy in the Puna populations in North Argentina. *Human Biology*.
2. Albeza, M.A., A. Picornell, N. Acreche, C. Tomas, J.A. Castro, M.M. Ramon. 2002. Genetic variability at 14 STR loci in the Puna population of north western Argentina. *International Journal of Legal Medicine* 116: 126-32.
3. Alves. C., L. Gusmão, J. Meirinhos, A. Amorim. 2006. Making the most of Y-STR haplotypes. The HapYDive. *Proceedings of the National Academy of Sciences* 11:201-203.
4. Assadourian, C., G. Beato, J.C. Chiaramonte. 1986. Argentina: De la conquista a la independencia. Paidós. Buenos Aires.
5. Avena, S.A., A.S. Goicoechea, J.M. Dugoujon, J. Rey, C.B. Dejean, F.R. Carnese. 2006. Mezcla génica en la Región Metropolitana de Buenos Aires. *Revista Medicina* 66:113-118.
6. Bailliet. G., V. Ramallo, M. Muzzio, A. García, M.R. Santos, E.L. Alfaro, J.E. Dipierri, S. Salceda, F.R. Carnese, C.M. Bravi, *et al.* 2009. Brief communication: Restricted geographic distribution for Y-Q\* paragroup in South America. *American Journal of Physical Anthropology* 140:578-582.
7. Bianchi, N.O., G. Bailliet, C.M. Bravi, F.R. Carnese, F. Rothhammer, V.L. Martínez-Marignac, S.D. Pena. 1997. Origin of Amerindian Y-chromosomes as inferred by the analysis of six polymorphic markers. *American Journal of Physical Anthropology* 102:79-89.
8. Bisso-Machado, R., M.S. Jota, V. Ramallo. *et al* 2011. Distribution of Y-chromosome Q lineages in Native Americans. *American Journal of Human Biology* 23:563-566.
9. Blanco-Verea A., J.C. Jaime, M. Brión, A. Carracedo. 2010. Y-chromosome lineages in native South American population. *Forensic Science International* 4:187-193.

10. Brion, M., B. Quintans, M. Zarrabeitia, A. Gonzalez-Neira, A. Salas, V. Lareu, C. Tyler-Smith, A. Carracedo. 2004. Micro-geographical differentiation in Northern Iberia revealed by Y-chromosomal DNA analysis. *Gene* 329:17-25.
11. Cruciani, F., R. La Fratta, P. Santolamazza, D. Sellitto, R. Pascone, P. Moral, E. Watson, V. Guida, E.B. Colomb, B. Zaharova, J. Lavinha, G. Vona, R. Aman, F. Cali, N. Akar, M. Richards, A. Torroni, A. Novelletto, R. Scozzari. 2004. Phylogeographic analysis of haplogroup E3b (E-M215) Y chromosomes reveals multiple migratory events within and out of Africa. *American Journal of Human Genetics* 74:1014-1022.
12. De Knijff, P. 2000. Messages through bottlenecks: On the combined use of slow and fast evolving polymorphic markers on the human Y chromosome. *American Journal of Human Genetics* 67:1055-1061.
13. Ferri, G., S. Ceccardi, F. Lugaresi, C. Bini, F. Ingravallo, A. Cicognani, M. Falconi, S. Pelotti. 2008. Male haplotypes and haplogroups differences between urban (Rimini) and rural area (Valmarecchia) in Romagna region (North Italy). *Forensic Science International* 175:250-255.
14. Gusmao, L., P. Sanchez-Diz, C. Alves, S. Beleza, A. Lopes, A. Carracedo, A. Amorim. 2003. Grouping of Y-STR haplotypes discloses European geographic clines. *Forensic Science International* 134:172-179.
15. Jobling, M.A., C. Tyler-Smith. 2003. The human Y chromosome: An evolutionary marker comes of age. *Nature Reviews Genetics* 4:598-612.
16. Karafet, T.M., F.L. Mendez, M.B. Meilerman, P.A. Underhill, S.L. Zegura, M.F. Hammer. 2008. New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree. *Genome Research* 18:830-838. (disponible en [www.genome.org](http://www.genome.org)).
17. Kayser, M., L. Roewer, M. Hedman, L. Henke, J. Henke, S. Brauer, Krüger, M. Krawczac, M. Nagy, T. Dobosz, R. Szibor, P. de Knijff, M. Stoneking, Sajantila. 2000. Characteristics and frequency of germline mutations at microsatellite loci from the human Y chromosome, as revealed by direct observation in father/son pairs. *American Journal of Human*

Genetics 66:1580-1588.

18. Kimpton, C.P., P. Gill, A. Walton, A. Urquhart, E.S Millican, M. Adams. 1993. Automated DNA profiling employing multiplex amplification of short tandemrepeat loci. PCR Methods and Applications 3: 13-22.
19. Lahn. B., D. Page. 1997. Functional coherence of the human Y chromosome. Science 278:675-680.
20. Lell. J.T., R.I. Sukernik, Y.B. Starikovskaya, B. Su, L. Jin, T.G. Schurr, P.A. Underhill, D.C. Wallace. 2002. The dual origin and siberian affinities of Native Americans Y chromosomes. American Journal of Human Genetics 70: 192-206.
21. Luis, J.R., D.J. Rowold, M. Regueiro, B. Caeiro, C. Cinnioglu, C. Roseman, P.A. Underhill, L.L. Cavalli-Sforza y R.J. Herrera. 2004. The Levant versus the Horn of Africa: Evidence for Bidirectional Corridors of Human Migrations. American Journal of Human Genetics 74:532-544.
22. Morton. N.E. 1991. Parameters of the human genome. Proceedings of the National Academy of Sciences 88:7474-7476.
23. Mulero, J.J., et al., 2008. Development and validation of the AmpFISTR Yfiler™ PCR Amplification Kit: a male specific, single amplification 17 Y-STR multiplex system. Forensic Science Internacional 53:838-852.
24. Parolin. M.L., S.A. Avena, C.B. Dejean, S.M. Jaureguiberry SM, L.A. Sambuco, F.R. Carnese. 2012. Y-Chromosomal STR haplotypes diversity in a sample from Metropolitan Area of Buenos Aires (Argentina). Revista del Museo de Antropología 5:53-64.
25. Presciuttini, S., A. Caglià, M. Alù, A. Asmundo, L. Buscemi, L. Caenazzo, E. Carnevali, E. Carra, Z. De Battisti, F. De Stefano, R. Domenici, A. Piccinini, N. Resta, U. Ricci, V. L. Pascali. 2001. Y-chromosome haplotypes in Italy: the GEFI collaborative database. Forensic Science International 122:184-188.

26. Roewer, L., J. Arnemann, N.K. Spurr, K.H. Grzeschik, J.T. Epplen. 1992b. Simple repeat sequences on the human Y chromosome are equally polymorphic as their autosomal counterparts. *Human Genetics* 89:389-394.
27. Roewer, L., T.T. Epplen. 1992a. Rapid and sensitive typing of forensic stains by PCR amplification of polymorphic simple repeat sequences in case work. *Forensic Science International* 53: 163-171.
28. Schmidt, U., N. Meier, S. Lutz. 2003. Y-chromosomal STR haplotypes in a population sample from southwest Germany (Freiburg area). *International Journal of Legal Medicine* 117:211-217.
29. Seefeld, R.F. 1986. La integración social de los extranjeros en Buenos Aires según sus pautas matrimoniales: ¿Pluralismo cultural o crisol de razas? (1860-1923). *Estudios Migratorios Latinoamericanos* 1:203-231.
30. Semino, O., S.A. Santachiara-Benerecetti, F. Falaschi, L.L. Cavalli-Sforza, P.A. Underhill. 2002. Ethiopians and Khoisan share the deepest clades of the human Y-chromosome phylogeny. *American Journal of Human Genetics* 70:265-268.
31. Sims, L., D. Garvey, J. Ballantyne. 2007. Sub-Populations within the major European and African derived haplogroups R1b3 and E3a are differentiated by previously phylogenetically undefined Y-SNPs. *Human Mutation. Mutation in Brief* 940. (Disponible en <http://www3.interscience.wiley.c>).
32. Stumpf, P.A., D.B. Goldstein. 2001. Genealogical and evolutionary inference with the human Y chromosome. *Science* 291:1738-1742.
33. Tarazona-Santos, E., F.R. Santos. 2002. The peopling to the Americas: a second major migration?. *American Journal of Human Genetics* 70:1377-1380.
34. Underhill, P.A., L. Jin, R. Zemmans, P.J. Oefner, L.L. Cavalli-Sforza LL. 2006. A precolumbian Y chromosome-specific transition and its implications for human evolutionary history. *Proceedings of the National Academy of Sciences* 93:196-200.



35. Underhill, P.A., G. Passarino, A.A. Lin, P. Shen, M. Mirazon Lahr, R.A. Foley, P.J. Oefner, L.L. Cavalli-Sforza. 2001. The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Annals of Human Genetics* 65:43-62.
36. Weber, J.L., C. Wong. 1993. Mutation of human short tandem repeats. *Human Molecular Genetics* 2: 1123-1128.
37. Zegura, S.L., T.M. Karafet, L.A. Zhivotovsky, M.F. Hammer. 2004. Highresolution SNPs and microsatellite haplotypes point to a single, recent entry of Native American Y chromosomes into the Americas. *Molecular Biology and Evolution* 21:164-175.