



Programa de Ayudas del GHEP-ISFG para intercambios de Formación

Utilización de haplotipos uniparentales para el análisis e inferencia en genética poblacional y forense

Solicitante: Dra. Andrea Constanza Mayordomo, Asistente especializado en procesos de biología molecular, Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG), Ciudad Autónoma de Buenos Aires, Argentina.

Lugar de estancia de Investigación: Universidad do estado de Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil

Responsable de la estancia de Investigación: PhD. Leonor Gusmão.

El principal objetivo de este período de intercambio fue adquirir las herramientas de valoración estadística que permiten optimizar la interpretación del resultado de comparaciones de un perfil genético con la base de datos del BNDG, teniendo en cuenta parámetros poblacionales de nuestro país para estos marcadores (ADN mitocondrial y Cromosoma Y). Pudiendo, de esta manera, discriminar haplotipos frecuentes en nuestra población de los particulares de un grupo familiar. Por lo tanto, todo este conocimiento adquirido resultará en beneficio del cumplimiento del objeto del BNDG.

América del Sur presenta una población mestiza debido a un proceso que se inició en Asia hace aproximadamente 15.000-18.000 años, seguido por la colonización europea (hace más de cinco siglos) y la llegada de africanos a causa del comercio/trata de esclavos. Por esta razón, los habitantes de América del Sur han sido objeto de diferentes estudios basados en evidencias lingüísticas y antropológicas, en un intento por comprender la ascendencia de estas poblaciones. Los estudios genéticos demuestran una gran diversidad dentro y entre las poblaciones sudamericanas, así como también una sexo asimetría entre estos marcadores que aún no está representada en las bases de datos forenses.

A su vez, en Argentina se produjeron otros fenómenos como las olas migratorias desde Europa entre 1885-1950 y las migraciones internas durante 1947-2010 dadas principalmente por una distribución desequilibrada de la riqueza entre provincias, provocando la reubicación de poco más de 6 millones de personas entre provincias.

Otro evento a destacar es que Argentina sufrió una dictadura cívico-militar durante los años 1976-1983 que dejó decenas de miles de personas secuestradas y desaparecidas entre los que se encontraban mujeres embarazadas. Los niños secuestrados con sus padres o nacidos en cautiverio fueron asesinados o entregados a familias en muchos casos vinculadas a las fuerzas militares y sus identidades fueron falseadas. En 1987, con el objetivo de encontrar e identificar a estos niños apropiados mediante análisis genéticos, se creó el Banco Nacional de Datos Genéticos (BNDG). Por el momento, la base de datos del BNDG cuenta con un gran número de muestras de personas que nacieron en el período de la dictadura civil y dudan de su verdadera identidad. Para cada muestra que ingresa al BNDG, se analizan los perfiles mitocondriales (ADNmt), cromosoma-Y y autosómicos de repeticiones cortas en tándem (STR autosómicos).

Los haplotipos de nuestra base de datos fueron incorporados a las bases de datos internacionales: EMPOP (ADN mitocondrial) e YHRD (cromosoma Y). Contribuyendo al aumento de la representatividad de los mismos como también permitiendo de esta forma conocer la variación genética y la estructura a lo largo del país.

El **Programa de Ayudas del GHEP-ISFG para intercambios de Formación** permitió no solo mi formación en el análisis de datos análisis e inferencia en genética poblacional y forense a partir de haplotipos uniparentales, sino también la escritura de un trabajo científico que se encuentra en la etapa final de escritura para en breve ser enviado a la revista *FSI Genetics*. Fundamentalmente, nos permitió fortalecer la cooperación entre los dos organismos.