POLIMORFISMOS DE 17 MARCADORES STR DEL CROMOSOMA-Y EN POBLACIÓN DEL ALTIPLANO CUNDIBOYACENSE

KORINA MARIA ROJAS SERRATO

PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA
FACULTAD DE CIENCIAS BIOLOGICAS

BOGOTA D.C. 2007

PONTIFICIA UNIVERSIDAD JAVERIANA FACULTAD DE CIENCIAS
BIOLOGICAS MAESTRIA EN CIENCIAS BIOLOGICAS

Trabajo de grado para optar por el título de
Magíster en Ciencias Biológicas

POLIMORFISMOS DE 17 MARCADORES STR DEL CROMOSOMA-Y EN POBLACIÓN DEL ALTIPLANO CUNDIBOYACENSE

Por:

KORINA MARIA ROJAS SERRATO

Director:

ALBERTO GOMEZ GUTIÉRREZ, PhD
Profesor Asociado
Instituto de Genética Humana
Facultad de Medicina
Pontificia Universidad Javeriana

Codirector:

IGNACIO BRICEÑO BALCÁZAR, MD, PhD
Profesor Titular
Instituto de Genética Humana
Facultad de Medicina
Pontificia Universidad Javeriana

Asesor:

MARTHA ROA BOHORQUEZ. MSc
Grupo de Genética
Cuerpo Técnico de Investigaciones
Fiscalía General de la Nación

Bogotá, D.C., 2007

NOTA DE ADVERTENCIA

Artículo 23 de la Resolución No. 13 de Julio de 1996: “La Universidad no se hace responsable por los conceptos emitidos por sus alumnos en sus tesis de grado”.

POLIMORFISMOS DE 17 MARCADORES STR DEL CROMOSOMA-Y EN POBLACIÓN DEL ALTIPLANO CUNDIBOYACENSE

Korina Maria Rojas Serrato

APROBADO:

_____	_____
Alberto Gómez G., Microbiólogo, PhD Director	Ignacio Briceño B., MD, PhD Codirector
_____	_____
Martha Bermúdez Jurado	Victor Alpízar Jurado

_____

William Usaquén
Jurado

POLIMORFISMOS DE 17 MARCADORES STR DEL CROMOSOMA-Y EN POBLACIÓN DEL ALTIPLANO CUNDIBOYACENSE

Korina Maria Rojas Serrato

APROBADO:

Angela Umaña M., MPhil Decana Académica Facultad de Ciencias	Carlos Corredor P., PhD. Director de Postgrado Facultad de Ciencias

Resumen

En este trabajo se estimaron las frecuencias de polimorfismos específicos del cromosoma-Y humano utilizando el kit AmpFISTR®YFiler™, constituido por 17 STR **(DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA-H4, DYS437, DYS438 y DYS448)** en muestras poblacionales del altiplano Cundiboyacense Colombiano, con el fin de determinar las frecuencias alélicas y la composición haplotípica de 74 varones no relacionados con reporte de linaje paterno de padre y abuelo, nacidos en los departamentos de Cundinamarca y Boyacá. Se calculó la diversidad génica y haplotípica de estas poblaciones. Con estos datos se inicia la construcción de la base de datos de cromosoma-Y en el Grupo de Genética de la Fiscalía General de la Nación, con base en 71 haplotipos en total y 68 haplotipos únicos, con solamente 3 haplotipos que se encontraron expresados 2 veces en los individuos analizados.

En este grupo de 6 individuos que comparten los 3 haplotipos se observaron 6 apellidos diferentes paternos procedentes de diferentes lugares del altiplano Cundiboyacense.

La frecuencia haplotípica para cada uno de los 3 haplotipos corresponde a 0.0270. El haplotipo más frecuente en la población de Boyacá se encontró en dos individuos identificados como H55 y H60, observando en estos dos individuos una triplicación del locus DYS385a/b (13, 15,20) reportadas por nosotros al científico John Butler (Sorenson Molecular Genealogy Foundations). El haplotipo más frecuente en Cundinamarca se observó en dos individuos identificados como H20 y H35 y el haplotipo que comparten 2 individuos de Cundinamarca y Boyacá corresponde a los individuos identificados como H16 y H59.

La diversidad haplotípica 0.9988, encontrada en la población del altiplano Cundiboyacense con 17 marcadores STR-Y, supera a la diversidad haplotípica 0.987

encontrada en la misma población de estudio, utilizando los marcadores relacionados con el haplotipo mínimo.

La construcción de bases de datos permitirá un abordaje estadístico en los estudios de investigaciones criminales, identificación de paternidad y otros estudios genéticos poblacionales siendo una herramienta molecular esencial de la genética forense contemporánea.

Summary

In this work the frequencies of specific polymorphisms of the human Y chromosome were determined using the kit AmpFISTR®YFiler™, constituted by seventeen STRs **(DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA-H4, DYS437, DYS438 and DYS448)** in population samples from the cundiboyacense high plateau of Colombia, with the purpose of determining the allelic frequencies and the haplotypic composition of seventy four reportedly unrelated men who reported their paternal lineage of father and grandfather, as being born in Cundinamarca and Boyaca departments. We calculated the genetic and haplotypic diversity of these populations.

With these data we began the construction of the data base for the Y chromosome in the Genetics Group of the Fiscalía General de la Nación of Colombia, based in a total of seventy one haplotypes and sixty eight unique haplotypes, with the findings of only three haplotypic that were expressed two times in the analyzed individuals.

In the group of 6 individuals that share the three haplotypes we observed six different paternal surnames coming from 6 different villages from the Cundiboyacense high plateau. The haplotypic frequency for each one of the three haplotypes corresponds to 0.0270. The most frequent haplotype in the population

of Boyaca was identified in two individuals coded H55 and H60, we observed in these two individuals a triplication of locus DYS385 (13, 15.20) reported by us by the first time to the scientist John Butler (Molecular Sorenson Genealogy Foundation), who runs a consensus international database. The most frequent haplotype in Cundinamarca was observed in two individuals coded H20 and H35, and the haplotypes shared by two individuals in Cundinamarca and Boyaca were H16 and H59.

The haplotypic diversity 0,9988 found in the population of the Cundiboyacense plateau with seventeen Y STR markers, exceeds the haplotypic diversity of 0,987 found in the same population using the markers of the minimum haplotype. The construction of databases such as the one reported here, will allow a statistical approach in the studies of criminal investigations, paternity and population identification and other genetic studies, and will provide essential molecular tools in contemporary forensic genetics.

TABLA DE CONTENIDO

	Página
1. INTRODUCCIÓN	18
2. JUSTIFICACIÓN	20
3. OBJETIVOS	22
3.1. Objetivo general	22
3.2. Objetivos específicos	22
4. MARCO TEÓRICO	23
4.1. Identificación humana	23
4.1.1. Antecedentes	23
4.2. ADN repetitivo	24
4.3. Polimorfismos	26
4.4. Microsatélites	27
4.5. Polimorfismo de herencia uniparental	31
4.6. Cromosoma-Y	31
4.7. Polimorfismos de cromosoma-Y	33
4.8. Microsatélites del cromosoma-Y	34
4.9. Aplicaciones de los STR cromosoma-Y	38
4.10. Origen y variación genética de las poblaciones	40
4.11. Poblamiento del altiplano cundiboyacense	47
4.12. Bases de datos de ADN	49
4.12.1. Bases de datos Cromosoma-Y	50
4.13. Haplotipo	53
4.14. Haplogrupo	53
4.15. Duplicaciones	55
4.16. Tasas de mutación	58
4.17. Poblaciones de estudio	59
4.17.1. Altiplano cundiboyacense	59
4.17.2. Boyacá	59

4.17.3. Cundinamarca 60
4.18. Los apellidos como marcador biológico bajo el concepto de isonimia 61
4.18.1. Origen de los apellidos 62
5. METODOLOGÍA 65
5.1. Población y muestra 65
5.2. Análisis de fragmentos de ADN 67
5.2.1. Extracción de ADN 67
5.2.2. Amplificación del ADN cromosoma-Y 67
5.2.3. Microsatélites usados en el estudio 67
5.2.4. PCR 67
5.2.5. Electroforesis 69
5.3. Análisis de datos 70
5.3.1. Definición de Haplotipos 70
5.3.2. Estimación de frecuencias alélicas y de Haplotipos 70
5.3.3. Variabilidad intrapoblacional 70
5.3.3.1. Diversidad haplotípica (génica) 70
5.3.4. Comparaciones entre poblaciones 71
5.3.4.1. Distancias Genéticas 71
5.3.4.2. Capacidad discriminatoria 71
5.3.4.3. Probabilidad de Coincidencia al azar 72
5.3.4.4. Búsqueda de coincidencias en bases de datos 72
6. RESULTADOS 73
6.1. Frecuencias Alélicas 73
6.2. Haplotipos de cromosoma-Y 73
6.2.1. Diversidad haplotípica 74
6.2.2. Determinación de haplotipos frecuentes 96
6.2.2.1. Determinación de las frecuencias de apellidos paternos 101
6.2.3. Distancias Genéticas 104
6.2.4. Probabilidad de Coincidencia al azar. 106
6.2.5. Duplicación en el marcador DYS385a/b. 107
6.2.6. Diversidad génica 108

6.2.7. Comparación Haplogrupo ADN mitocondrial con polimorfismos DYS19 109
6.2.8. Comparación de la diversidad genética y probabilidad de coincidencia al azar del ADN mitocondrial y del locus DYS19 en el Altiplano Cundiboyacense 110
6.2.9. Estudio comparativo con bases de datos públicas 111
6.2.9.1. Consulta de haplotipos mínimos a la base de datos YHRD. 111
6.2.9.2. Consulta de haplotipos mínimos extendidos a la base de datos YHRD 114
6.2.9.3. Consulta de haplotipos Y-Filer a la base de datos de YHRD 117
7. DISCUSIÓN 118
8. CONCLUSIONES 125
9. PERSPECTIVAS 128
10. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS 129
11. ANEXOS 142

INDICE DE FIGURAS

Página

Figura 1. Ubicación de loci STR en el cromosoma-Y 35

Figura 2. Distribución global de haplogrupos de Cromosoma-Y 54

Figura 3. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS456 81

Figura 4. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS389I 82

Figura 5. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS390 82

Figura 6. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS389II 83

Figura 7. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS458 84

Figura 8. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS19 85

Figura 9. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS385a/b 85

Figura 10. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS393 87

Figura 11. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS391. 87

Figura 12. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS439 88

Figura 13. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS635 ó (GATA-C4) 89

Figura 14. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano

Cundiboyacense para el Sistema DYS392. 89
Figura 15. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema Y-GATA-H4 90
Figura 16. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS437 91
Figura 17. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS438 91
Figura 18. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el sistema DYS448 92
Figura 19. Electroferograma Locus DYS385a/b 108

INDICE DE TABLAS

Páginas

Tabla 1. Información sobre STR cromosoma-Y 36

Tabla 2. Número de acceso al GenBank, para algunos Marcadores STR-Y 37

Tabla 3. Resumen de las duplicaciones o triplicaciones para STR de Cromosoma-Y. 56

Tabla 4. Información sobre el lugar de nacimiento de los 74 individuos Muestreados de los Departamento de Cundinamarca y Boyacá. 66

Tabla 5. Características de los microsatélites usados en el estudio 68

Tabla 6. Haplotipo cromosoma-Y del Control Positivo. 69

Tabla 7. Distribución de haplotipos en el altiplano Cundiboyacense Colombiano con los 9 marcadores Y-STR. 75

Tabla 8. Distribución de haplotipos en el altiplano Cundiboyacense Colombiano con los 11 marcadores Y-STR. 77

Tabla 9. Distribución de haplotipos del altiplano Cundiboyacense Colombiano obtenidos de 17 marcadores Y-STR 79

Tabla 10. Frecuencias del DYS385a/b del Departamento de Cundinamarca N=34. 93

Tabla11. Frecuencia del DYS385a/b del Departamento de Boyacá N=40. 93

Tabla12. Frecuencias Alélicas del Departamento de Boyacá N=40 94

Tabla 13. Frecuencias Alélicas del Departamento de Cundinamarca N=34 95

Tabla 14 Haplotipo mínimo frecuente en la muestra analizada de Cundinamarca y Boyacá con sus apellidos paternos. 97
Tabla15. Haplotipo mínimo frecuente en la muestra analizada de Cundinamarca y Boyacá con sus apellidos paternos. 98
Tabla 16. Haplotipo de 17 STR-Y frecuentes en la muestra analizada De Boyacá y Cundinamarca con sus apellidos paternos. 99
Tabla 17. Comparación de los haplotipos frecuentes en 74 individuos Analizados del Altiplano Cundiboyacense Colombiano con Respecto a los tres grupos de marcadores cromosoma-Y Específicos establecidos. 101
Tabla 18. Frecuencias de los apellidos paternos de los 74 individuos del altiplano Cundiboyacense. 102
Tabla 19. Apellidos paternos de los 34 individuos del Departamento de Cundinamarca.
103
Tabla 20. Apellidos paternos de los 40 individuos analizados del Departamento de Boyacá.
103
Tabla 21. Diversidad Haplotípica (DH) y probabilidad de coincidencia al azar (PC) para las combinaciones de marcadores STR-Y en dos poblaciones Colombianas y tres poblaciones de U.S. 107
Tabla 22. Diversidad Génica (D) del loci Y-Filer en dos poblaciones Colombianas y tres poblaciones diferentes de U.S. 109
Tabla 23. Comparación Haplogrupo Amerindio ADN mitoncondrial (Tesis Matha Roa, 2005) con alelos del DYS19 en población del altiplano Cundiboyacense Colombiano.
110
Tabla 24. Diversidad Genética, Probabilidad de Coincidencia al azar analizando ADN mitocondrial y ADN cromosoma-Y. 110
Tabla 25. Frecuencias Haplotipo mínimo europeo de Cundinamarca y Boyacá en las poblaciones bases de datos YHRD. 112

Tabla 26. Frecuencias Haplotipo mínimo extendido de Cundinamarca y Boyacá en las poblaciones de la base de datos YHRD. 115
Tabla 27. Frecuencias Haplotipo Base de datos Y-FILER en las poblaciones de Cundinamarca y Boyacá 117

INDICE DE ANEXOS

Página

Anexo A. Acta de consentimiento informado 142

Anexo B. Mapa de Cundinamarca con referencia del lugar de nacimiento del abuelo del muestradante. 143

Anexo C. Mapa de Boyacá con referencia del lugar de nacimiento del abuelo del muestradante 144

Anexo D. Protocolo de extracción Wizard de ADN en muestras sanguínea 145

Anexo E. Haplotipo mínimo consenso del altiplano Cundiboyacense Colombiano y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar 146

Anexo F. Haplotipo mínimo de Cundinamarca y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar 147

Anexo G. Haplotipo minimo de Boyacá y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar 148

Anexo H. Haplotipo extendido consenso del altiplano Cundiboyacense Colombiano y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar 149

Anexo I. Haplotipo extendido consenso de Cundinamarca y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar 150

Anexo J. Haplotipo extendido consenso de Boyacá y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar 151

Anexo K. Haplotipo de 17 marcadores STR-Y, consenso del altiplano Cundiboyacense Colombiano y sus frecuencias haplotípicas,

diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar
152
Anexo L. Haplotipo de 17 marcadores STR-Y, consenso de Cundinamarca y sus frecuencias haplotípicas, diversidad Génica y probabilidad de coincidencia al azar 153
Anexo M. Haplotipo de 17 marcadores STR-Y, consenso de Boyacá y Sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar 154

1. INTRODUCCIÓN

La aplicación de la tipificación molecular de ADN es una herramienta de reconocida importancia en la identificación forense y dentro de esta, el análisis de los marcadores moleculares del cromosoma-Y, que al no recombinarse, se transmiten en forma ligada como un haplotipo, en individuos de sexo masculino, siendo éste prácticamente idéntico en todos los individuos de éste género que conforman el mismo linaje paterno. Por estas características son usados en la identificación de individuos de género masculino en casos de NNs y desparecidos, en ausencia del padre biológico, o en delitos contra la libertad sexual que contengan mezclas de fluidos o varios perfiles de ADN de individuos de género masculino o con el fin de esclarecer otro tipo de crímenes. En todos estos casos se determina el haplotipo del cromosoma-Y que será comparado con parientes de la línea masculina o con evidencia traza que confirmará la procedencia del haplotipo del individuo masculino.

Los STR de cromosoma-Y forman parte de los marcadores moleculares que presentan diversidad o polimorfismo resultante de variaciones en la secuencias del genoma en regiones no codificantes, las cuales determinan el número de alelos existentes en una población para un locus en particular, reflejando el grado de heterogeneidad de ésta.

Para la aplicación estos marcadores en el campo forense, es fundamental el conocimiento previo de las frecuencias alélicas y haplotípicas en la población y la construcción de bases de datos útiles en la identificación de individuos de género masculino.

En el caso de nuestro país sus antecedentes prehistóricos e históricos aumentan la complejidad de la estructura de la población. Con el descubrimiento de América

en el siglo XV, diferentes migraciones europeas y africanas poblaron nuestro territorio nacional trayendo consigo una gran diversidad étnica y cultural que se estableció en diferentes áreas geográficas, interactuando con la población indígena existente, dando origen a la estructura genética actual.

Teniendo en cuenta las características de la población Colombiana y con el fin de fundamentar estadísticamente este sistema de identificación por línea paterna, el cual ha mostrado gran utilidad en casos forenses y en estudios de filiación, realizamos el análisis de marcadores moleculares del cromosoma-Y, estableciendo sus correspondientes frecuencias alélicas en el grupo poblacional mayoritario colombiano denominado según el DANE censo 2005, sin pertenencia a grupo étnico (85.94%), proponiendo una descripción de referencia en identificación humana para este trabajo se estimaron las frecuencias poblacionales de 17 STRs del cromosoma-Y (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA-H4, DYS437, DYS438 y DYS448) en la población del altiplano cundiboyacense colombiano.

La frecuencia de ocurrencia de estos haplotipos puede además utilizarse para determinar las diferencias entre poblaciones, las subestructuras de las mismas y ofrecen indicios del origen étnico de los inmigrantes que poblaron a Colombia, en particular en este estudio, la región cundiboyacense.

De manera paralela, relacionamos los hallazgos a nivel genético con su correspondiente apellido paterno para intentar trazar el recorrido patrilineal de poblaciones masculinas que migraron de Europa, principalmente de España, y que se establecieron en el periodo de la conquista en diferentes regiones de nuestro país.

2. JUSTIFICACIÓN

El ADN del cromosoma-Y es ampliamente utilizado en la filiación por línea paterna, pues en contraste con la herencia mendeliana del ADN autosómico, estos Y-STRs son microsatélites dependientes, que se transmiten en bloque a la descendencia. Su polimorfismo y diversidad han significado que sean de gran utilidad en estudios poblacionales.

A nivel de laboratorio, con la utilización de un sistema molecular específico para marcadores del cromosoma-Y, se puede determinar un haplotipo individual en una mezcla de células espermáticas y células epiteliales provenientes de *elementos materiales probatorios* originados en una escena primaria o secundaria procedentes de delitos contra la libertad sexual, por un protocolo de extracción orgánica sin necesidad de realizar una extracción diferencial de los componentes celulares y espermáticos.

La tecnología de análisis de ADN de cromosoma-Y actualmente juega un papel importante, en el estudio de la evidencia traza con la aplicación de un sistema de amplificación múltiple en única reacción y la utilización de la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), las muestras con concentración de ADN mínima se benefician, obteniendo de éstas un ADN amplificado y listo para su asignación alélica mediante electroforesis capilar. Igualmente ha cobrado gran importancia en casos de identificación de NN y desaparecidos, en los cuales los restos óseos o estructuras dentales procedentes de varones no hallan sido plenamente identificados en comparación con las muestras de referencia. Se puede así realizar una filiación con el grupo familiar de línea paterna. También ha funcionado en casos en donde la muestra está muy degradada o es mínima (Szibor R et al, 2000) de acuerdo con la no amplificación o degradación de los marcadores autosómicos: el mismo ADN, extraído de dicha muestra, amplifica en la mayoría de los casos con un sistema de filiación con Y-STR.

Como estos haplotipos deben compararse con una base de datos de población colombiana y no solamente con bases de datos reportados en estudios poblacionales europeos o norteamericanos, ha sido necesario crear bases de datos propias, y para éste propósito hemos iniciado esta base de datos específica de la región cundiboyacense, calculando las frecuencias haplotípicas de ésta población de estudio.

3. OBJETIVOS

3.1. OBJETIVO GENERAL

Caracterización de haplotipos mediante análisis de marcadores moleculares, STR del cromosoma-Y en una muestra de población mestiza del altiplano cundiboyacense colombiano.

3.2. OBJETIVOS ESPECÍFICOS

3.2.1. Determinar el haplotipo del cromosoma-Y en individuos del altiplano cundiboyacense.

3.2.2. Construir una base de datos de referencia local que refleje las frecuencias haplotípicas del cromosoma-Y del altiplano cundiboyacense.

3.2.3. Determinar la variabilidad intrapoblacional y entre poblaciones de los haplotipos cromosoma-Y.

3.2.4. Evaluar la diversidad génica de los marcadores de cromosoma-Y (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA H4, DYS437, DYS438 y DYS448) y su utilidad en identificación humana.

3.2.5. Evaluar la aplicación del marcador cultural del apellido en la determinación de la relación patrilineal y el origen étnico comparado con el análisis haplotípico de cromosoma-Y.

4. MARCO TEÓRICO

4.1. Identificación humana.

4.1.1. Antecedentes. La investigación de la historia de nuestras poblaciones inició con la aplicación de marcadores convencionales, como:

a. Grupos sanguíneos: Sistema ABO, Rh, MNS, P, Lewis, Duffy, Lutheran, Kidd y Hemoglobinas. (Yunis et al, 1994)

b. Grupos séricos y plasmáticos: Haptoglobinas, gammaglobulinas, transferrina, sistema de la alfa-1 antitripsina, factores del complemento, colinesterasas.

c. Grupos enzimáticos: adenosindeaminasas (ADA), Adenilaticinas (AK), 6-fosfatogluconatodeshidrogenasas (6-PGD), Fosfatasa acida eritrocitaria, entre otras.

d. HLA serológico: sistema muy polimórfico y con gran capacidad para definir la identidad biológica.

Hoy en día se utilizan principalmente los marcadores moleculares de ADN.

Todos estos marcadores convencionales también han sido aplicados en la identificación de personas desarrollando inicialmente la heredo-biología, basada en caracteres hereditarios, como los rasgos físicos o antropológicos, herencia de caracteres psicológicos y sensoriales, patológicos y raciales.

En estudios de migraciones poblacionales, basados en las frecuencias de los apellidos determinaron la influencia europea, africana y amerindia en población latinoamericana. Teniendo en cuenta la costumbre de utilizar apellidos paternos para identificar a las personas. Así mismo se han utilizado los rasgos morfológicos para informar acerca del mestizaje poblacional, basados en características cualitativas, como puede ser el color de la piel (Sans, 2000).

Los llamados polimorfismos genéticos o marcadores moleculares de ADN han sido utilizados para estudiar las variaciones entre los individuos. Son caracteres estables que se transmiten por herencia mendeliana simple y constituyen la expresión de la diversidad genética entre individuos de la misma especie.

Todos los polimorfismos clásicos se vieron complementados y en ocasiones desplazados con el descubrimiento de Jeffreys et al, en 1985; las regiones hipervariables del ADN permitieron la utilización del ADN en la identificación con el denominado *DNA fingerprinting* o huella genética y se proyectó como la solución definitiva al análisis de la diversidad humana en Medicina Legal, tanto en la investigación biológica de paternidad como en criminalística.

Los polimorfismos como marcador biológico permitieron validar los métodos basados en la herencia de caracteres genético-moleculares, que son de transmisión mendeliana simple (Huguet y Carracedo). Estos marcadores son informativos debido a su variabilidad y estabilidad en el ADN, así como a la sensibilidad de las técnicas de análisis, y en la actualidad son aplicados en la resolución de casos periciales en Genética Forense.

Chakraborty (1983,1990), enfatiza que la cuantificación de estas características es importante para conocer el origen de la variabilidad genética, estimándola mediante cálculos y programas estadísticos que generan frecuencias alélicas poblacionales e índices de discriminación.

4.2. ADN repetitivo.

El ADN de eucariota posee ADN de copia única y ADN repetitivo, se calcula que solo 100 Mb de 3.300 Mb del genoma humano son haploide codificantes. La mayoría de su genoma se localiza en su núcleo y hay una menor cantidad en la

mitocondria. El genoma humano se caracteriza por la repetición de secuencias (Luque et al, p109, 2001). Para este estudio forense utilizaremos el ADN repetitivo y no codificante. Este tipo de ADN es abundante en el genoma humano. Las secuencias repetidas llamadas motivos de repetición o unidades de repetición tienen diversos tamaños y cada una se encuentra de manera agrupada o dispersa. Puede ser codificante y no codificante.

El ADN repetitivo de carácter codificante: contiene información para expresar un producto funcional, agrupado en genes repetidos en tandem (Histonas, RNA ribosómico) y en familias multigénicas agrupadas (Globinas, HLA-I) o en familias multigénicas dispersas (Aldosas, Actina, Ferritina). (Luque et al, p110, 2001).

El ADN repetitivo de carácter no codificante: puede estar agrupado (regiones heterocromáticas y altamente repetitivo) como las repeticiones en tandem (ADN satélite) y disperso por todo el genoma y moderadamente repetitivo como los minisatélites, microsatélites, SINE (Secuencias ALU) y LINE (Secuencias Kpn).

La repetitividad del ADN tiene probablemente un origen filogenético. Así, las repeticiones agrupadas pueden darse por errores en la replicación o en la recombinación genética y por otro lado, la separación entre repeticiones dispersas puede proceder de translocaciones o transposiciones cromosómicas. (Luque et al, p. 109, 2001).

El ADN satélite: está formado por unidades de repetición de 2-50 pb repetidas en tandem entre miles y un millón de veces (alta tasa de repetición). En donde el bloque de repetición abarca cientos de kb o varias Mb. Ubicado principalmente cerca a los telómeros y centrómero (satélite 1, 2 y 3, α). (Luque et al, p 113,2001).

ADN minisatélite y microsatélite: su importancia radica en su gran variabilidad entre individuos que permite utilizarlo como marcador molecular en casos forenses, pruebas de paternidad y diagnóstico de enfermedades moleculares.

El ADN minisatélite está formado por repeticiones de 10 a 65 pb, ricas en G+C agrupadas formando bloques relativamente grandes de cientos o miles de repeticiones, bloques repartidos por todo el genoma. Algunas repeticiones se denominan ADN minisatélite hipervariable que se caracteriza por su elevado polimorfismo, no sólo entre individuos en una especie sino entre los dos cromosomas homólogos de un individuo. Repeticiones de 10 a 24 pb, representan la secuencia consenso. (Luque et al, p. 114. 2001).

El ADN microsatélite está formado por unidades de repetición menores a 7 pb, se agrupan en bloques de hasta 50 repeticiones, distribuidos en forma dispersa por el genoma.

4.3. Polimorfismo.

El polimorfismo genético es la coexistencia en una misma especie de múltiples alelos silvestre o mutantes en un locus, ya sea en casos donde tenga o no efectos en el fenotipo.

Si este componente alélico es estable en la población, ésta se define como polimorfa. Es decir que un sistema polimorfico cuando un alelo está presente en la población con frecuencias mayores a 1%. (Hartl DL et al, 1989)

Existen múltiples versiones de la forma normal de un gen, con diferencias en sus secuencias que no alteran su función y por tanto no producen variantes

fenotípicas. Una población puede presentar un amplio polimorfismo en lo que respecta a su genotipo sin alterar su fenotipo.

El Polimorfismo expresa la variabilidad que hay en un fragmento de ADN, es decir el número de alelos que hay en un locus. Así, entre más alelos existan, mayor polimorfismo y mayor poder de identificación. (Lorente et al, 1995).

Los polimorfismos se dividen en dos tipos: Polimorfismos de Secuencia, originados por el cambio de uno o más nucleótidos y Polimorfismos de Longitud, originados por las inserciones o deleciones de uno ó más nucleótidos (unidades de repetición).

En el ADN no codificante encontramos los loci que no están sujetos a presión selectiva intensa, tienen alto grado de variabilidad, es decir que en cada locus habrán muchos alelos con diversos tamaños. Como no traduce a productos funcionales no hay una alteración fenotípica.

4.4. Microsatélites.

Las regiones microsatélites fueron descritas por Weber y May en 1989. También denominadas Repeticiones cortas en tandeo (STR) permitieron superar las limitaciones que presentaban los sistemas VNTRs en la Genética Forense. Los STR son regiones altamente polimórficas compuestas por una secuencia de 2 a 7 bp que se repiten en tandeo, dispersas en todo el genoma de muchas especies, incluyendo la especie humana, siendo precisamente la variación en el número de veces que se repite la unidad de secuencia, la base de su polimorfismo genético. El tamaño de los alelos de los STR es generalmente menor de 350 bp (Edwards et al, 1991; Beckmann y Weber, 1992).

Al parecer, el origen de las repeticiones se debe al deslizamiento (slippage) de la polimerasa sobre los motivos de repetición durante la replicación, pero también explican que la variabilidad de los microsatélites es dada por la conversión génica inducida por regiones flanqueantes (Jeffreys et al, 1997).

Los microsatélites son susceptibles de ser analizados por medio de técnicas de amplificación por PCR (Reacción en Cadena de la Polimerasa) que ofrecen una gran sensibilidad, lo que ha permitido el análisis de este tipo de marcadores genéticos a partir de muestras con cantidades muy pequeñas de ADN e incluso degradado. Son útiles para mostrar el alto grado de divergencia existente en los genomas de los individuos. Estos marcadores polimórficos del ADN se han convertido en una herramienta imprescindible en el análisis genético de vestigios biológicos de interés forense, así como en la investigación biológica en la paternidad.

El análisis de los loci STR en el campo de la identificación genética humana ha facilitado la posibilidad de amplificar de manera simultánea dos o más loci en una única PCR mediante el procedimiento denominado Múltiplex. Estos resuelven el tamaño de los alelos con gran precisión (resolución de una base), y pueden analizar simultáneamente diferentes STR como un Múltiplex de la PCR, usados comúnmente en genética forense y genética de poblaciones por ser muy informativos y útiles en la identificación genética de individuos (Jobling et al,1997-1998; Knijff et al, 1997).

A pesar de poseer numerosas ventajas, los microsatélites también presentan algunas limitaciones con respecto a estudios de población y de evolución. Debido a que los microsatélites muestran tasas de mutación relativamente altas (entre 10^{-3} y 10^{-4}) y la mayoría siguen una vía de mutación simple, se pueden encontrar alelos idénticos en diferentes poblaciones los cuales no tienen relación de

ancestralidad. Brinkmann en 1998, encontró que los microsatélites mostraban baja microvariación, es decir que pueden discriminar entre las principales poblaciones étnicas, pero son menos discriminativos a nivel intra poblacional. Mientras que los loci que poseen un gran número de alelos son muy apropiados para discriminar estas poblaciones internamente.

Fowler et al, (1988) manifestaron que de la variación en el tamaño alélico resulta el polimorfismo de los microsatélites, y así mismo lo confirman Edwards et al, (1991) y otros autores. Otras variaciones son dadas por la secuencia de la unidad de repetición. La clasificación de los microsatélites, STR (*Short tandem repeat*) por Urquhart et al, *(*1994) los dividen en simples, compuestos y complejos. Y la denominación de los STR realizada por Brinkmann et al, 1996 es de microvariabilidad baja, intermedia y alta.

Los STRs simples (baja microvariación), constan de dos o más motivos de repeticiones adyacentes iguales tanto en longitud como en secuencia. La diferencia con respecto a su tamaño entre los diferentes alelos es por un solo motivo de repetición y de ahí su baja heterocigosidad.

Los STRs compuestos (microvariación intermedia), constan de dos ó más unidades de repetición adyacentes diferentes, que varían tanto en longitud como en secuencia.

Los STRs complejos (alta microvariación), constan de varios motivos de repetición de longitud variable, con secuencias intermedias. En los STRs son frecuentes los alelos intermedios y las substituciones de bases en algunos motivos de repetición que originan variaciones tanto estructurales como en tamaño, lo que da complejidad en la asignación alélica. Por lo anterior, su tasa de mutación es más alta que para los STRs simples y compuestos.

Los STRs con unidades de repetición con 2pb son más abundantes y fáciles de tipificar. La inestabilidad de los STR se produce a los cambios en el número de repeticiones, probablemente por el mal apareamiento de las hebras de ADN. Por lo anterior, el *slippage* de la ADN polimerasa en la replicación de estos microsatélites es más frecuente durante la amplificación, el anillamiento erróneo de la cadena molde y la nueva cadena y posterior replicación a partir de la cadena mal alineada, hace que se utilicen con más frecuencia los STRs de unidades con 4pb ó tetraméricos, que son los más adecuados para estudios forenses. Igualmente, los microsatélites tienen mayor número de mutaciones en ADN repetitivo que las secuencias no repetitivas (Eisem, 2000)

Un marcador molecular para utilizarse en forense debe tener características como: patrón de herencia bien establecido, elevado polimorfismo, alto grado de heterocigosidad, alelos confiables y bien establecidos, frecuencias poblacionales (alélicas, fenotípicas o genotípicas) establecidas en la población de estudio, herencia independiente de otros marcadores, tasa de mutación baja, métodos de análisis simples, rápidos y reproducibles y métodos de análisis económicamente accesibles. (Tesis de grado de Cal teba, 2000.)

Las ventajas de utilizar los STRs (Short tandem repeat) son las siguientes: Estabilidad, realización de PCR múltiplex amplificando varios loci simultáneamente, posibilidad de análisis de STRs con la utilización de fluorocromos y analizadores genéticos automatizados y aplicaciones diversas como estudios poblacionales, construcción de mapas genéticos, análisis de ligamiento en enfermedades genéticas, estudios forenses, entre otros.

4.5. Polimorfismo de herencia uniparental.

Este tipo de herencia se observa en el ADN mitocondrial y en el ADN cromosoma-Y, los cuales están presentes solamente en el parental femenino o masculino respectivamente.

La herencia no mendeliana y la segregación somática son términos que se emplean para indicar la presencia de genes que se localizan fuera del núcleo y no utilizan la segregación en husos meióticos y mitóticos para distribuir réplicas en los gametos o en las células hijas o aquellos que proceden de regiones no recombinantes como algunos en el cromosoma-Y (Genes VII, p.81)

Los polimorfismos de herencia uniparental han sido usados para estudiar la historia evolutiva del hombre. El ADN mitocondrial tiene un antecesor maternal único y su utilidad en el estudio de la evolución humana ha sido demostrado ampliamente en diversos trabajos, sin embargo la alta tasa de mutación de este resulta en frecuentes mutaciones recurrentes que pueden oscurecer la historia evolutiva de las poblaciones. Por tal razón han cobrado importancia los trabajos que utilizan la región no recombinante del cromosoma-Y, en el estudio del poblamiento humano mediante el uso de los distintos polimorfismos que se encuentran en esta región.

4.6. Cromosoma-Y.

El cromosoma-Y es un elemento acrocéntrico pequeño que sólo representa el 2% del complemento cromosómico, contiene alrededor de $6X10^7$ pb. Se subdivide en dos regiones, la heterocromática y la eucromática. La región heterocromática se sitúa hacia el extremo del brazo largo (Yq), su longitud varía entre los individuos. El 60 % de este ADN está constituido por secuencias polimórficas, altamente

repetitivas como DYZ1 y DYZ2, confinadas principalmente en la porción heterocromática del brazo largo, desde Yq13 a Yqter (Roewer, 1996). La región eucromática abarca el brazo corto (Yp), el centrómero y la región proximal del brazo largo, su tamaño es constante en individuos normales. En esta región se localizan las secuencias repetitivas específicas del cromosoma-Y (DYZ3, DYZ4, y DYZ5), secuencias con homología al cromosoma-X, secuencias repetitivas del centrómero y secuencias de copia única específica del Y (Hammer, 1996)

A nivel genético, posee dos regiones pseudoautosómicas denominadas PAR1 y PAR2 que corresponden al 5% del cromosoma-Y. La región PAR1 localizada en la porción distal del brazo corto (Yp) y PAR2 localizada en la porción distal del brazo largo (Yq) del cromosoma-Y (Tilford CA et al, 2000). Siendo la región PAR1 la que participa en fertilidad masculina y en recombinación con el cromosoma-X durante la meiosis. La región no recombinante del cromosoma-Y (NRY), se encuentra en estado de haploidía, y por consecuencia es transmitida de manera intacta a través del linaje paterno (Goodfellow et al, 1983; Quintana-Murci, 2001). Es estrictamente de herencia paterna, el 95% del cromosoma-Y no recombina durante la meiosis masculina, debido a la ausencia de un elemento homólogo. A través de los loci ligados a esta región del cromosoma-Y (Wolf et al, 1992), se transmiten estos marcadores como haplotipo. Por lo tanto cada individuo masculino tiene el mismo haplotipo cromosoma-Y de su padre, hermanos, abuelo paterno, tíos paternos (Jobling, 1997). Como consecuencia de su abundancia y su alto grado de polimorfismo se construyen bases de datos con la información de haplotipos provenientes de alelos del cromosoma-Y, lo cual ha sido base en estudios históricos poblacionales o estudios evolutivos, aplicaciones forenses, análisis de paternidad y mapeo genético (Hammer et al, 1995; Goldstein et al, 1997-1999). El cromosoma-Y pasa de padre a hijo sin ningún cambio, excepto por la acumulación gradual de mutaciones. Por análisis de diferencias entre

cromosomas-Y modernos (como polimorfismos de ADN) se puede intentar reconstruir la historia de los linajes paternos humanos.

4.7. Polimorfismos de cromosoma-Y.

Antiguamente, en los estudios realizados con RFLPs se creía que el cromosoma-Y tenía poca variabilidad (Malaspina et al, 1990; Ngo et al, 1986), pero estudios posteriores indicaron que el cromosoma-Y tiene un alto grado de polimorfismo (Kayser et al, 1997; Underhill et al, 1997). Con la aparición de marcadores bialélicos (INDELS, inserción-deleción y SNPs, polimorfismos de secuencia nucleotídica) y multialélicos, se ha confirmado este amplio polimorfismo.

Los marcadores bialélicos son eventos polimórficos únicos (UEPs), de baja tasa de mutación cerca de 5×10^{-7} por sitio por generación para sustitución de base (Hammer, 1994). Utilizados para estudios evolutivos humanos como son los estudios de linajes (Haplogrupos), estos marcadores hipervariables Y-especificos se ubican en la región no recombinante del cromosoma-Y (NRY), y el marcador más usado y mas estable es el polimorfismo Alu (YAP y DYS287) debido a la ausencia o presencia del elemento Alu, ubicado a 303 pb del Yq (Hammer, 1994). Por su asociación a la región no recombinante del cromosoma-Y preserva la herencia genético paterno de la especie humana que se ha mantenido hasta el presente, permitiéndonos inferir acerca de la historia evolutiva humana. Estudios iniciales sugieren que la inserción Alu fue originada en África donde se demuestra por su alta frecuencia de 78% en negros africanos y una baja frecuencia de 0 al 11% en poblaciones europeas (Hammer, 1994), pero otros han postulado que la inserción Alu fue de origen asiático. (Altheide et al, 1997) (L. Quintana, 1999).

Las INDEL, son mutaciones puntuales donde se da una inserción o deleción de un fragmento determinado. Es un marcador bialélico. La mutación tiene lugar en sitios específicos del cromosoma-Y.

Los SNPs, son polimorfismos de un solo nucleótido, vistos como eventos únicos en la evolución humana, la combinación de estos marcadores puede establecer haplogrupos utilizados para el estudio de genética de poblaciones. A partir de las diferencias en las tasas mutacionales se realizan estudios genealógicos. Como son marcadores binarios tienen una tasa de mutación baja cerca de 2×10^{-8} por base por generación (R. Thomson et al, 2000).

Los minisatélites en el cromosoma-Y se han encontrado en la región NRY, formados por unidades de repetición de 10 a 60 pb de longitud con 10 o más repeticiones. El marcador MSY1 es el minisatélite más utilizado (Jobling et al, 1998) aplicado en estudios de divergencias filogenéticos de menor tiempo debido a su alta tasa mutacional y su poder de identificación.

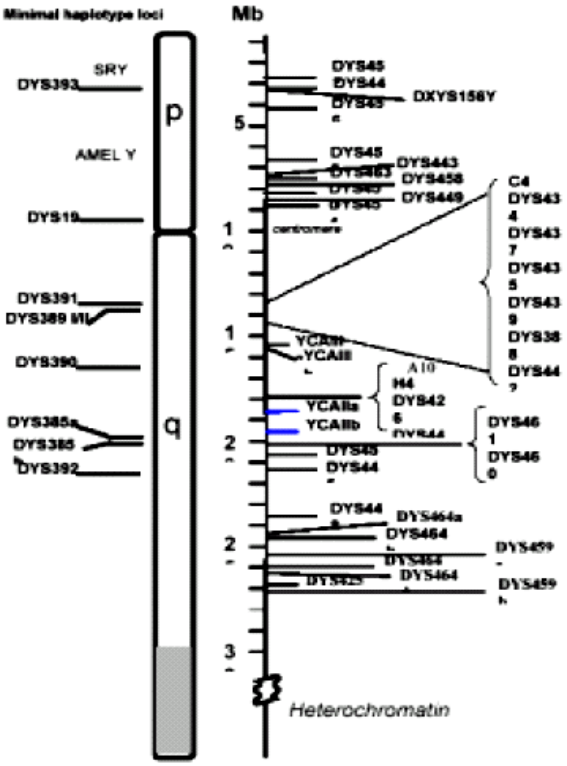
4.8. Microsatélites del cromosoma-Y.

El cromosoma-Y es de herencia paterna, tiene una gran extensión de ADN haploide, es altamente polimórfico debido a la variación en el número de motivos de repetición (Litt, 1989) y consecuentemente se logra discriminar entre cromosomas de diferentes linajes paternos. La ausencia de recombinación hace que se hereden en bloque como un haplotipo (Pérez-Lezau et al, 1997) y sólo en las regiones pseudoautosómicas recombina con el cromosoma-X.

Las mutaciones ocurridas en el cromosoma-Y, son posibles de estudiar en extensos espacios de tiempo por la ausencia de recombinación (Kayser M. et al, 1997). La dinámica poblacional de los microsatélites está dada por el modelo mutacional paso a paso (Valdes et al, 1993; Chakraborty, 1996).

La tasa de evolución de las secuencias de cromosoma-Y es menor que la del ADNmt, debido a la variabilidad de los elementos de repetición que mutan rápidamente definiendo un haplotipo utilizable en el estudio de recorrido migratorio de individuos de género masculino (Jobling y Tyler-Smith, 1995).

Figura 1. Ubicación de loci STR en el cromosoma-Y. (Tomado de Butler, 2003)



En 1992, Lutz Roewer y colegas determinan el primer marcador polimórfico, el Y-27H39, después conocido como DYS19. El aumento en número de los STR cromosoma-Y en los siguientes 10 años fue más lento en comparación a los STR autosómicos. En el 2002, había ya 30 marcadores disponibles: DYS443, DYS444, DYS445, DYS462, DYS446, DYS447, DYS448, DYS449, DYS450, DYS452, DYS453, DYS454, DYS455, DYS456, DYS458, DYS459 a/b, DYS463, DYS464 a/b/c/d, DYS468 y DYS596. (Figura 1, Tabla 1y Tabla 2)

Tabla 1. STR del cromosoma-Y, estructuras consensos y rangos de los alelos (Gusmão et al, 2003; Butler, 2003).

Marcadores	Motivo de repetición	Año	Ref.	Rango alélico
DYS19/DYS394	(TAGA)3TAGG(TAGA)n	1992	Redd AJ 2002 Kayser et al. (*1997*a)	10-19
DYS385	(AAGG)6-7(GAAA)n	1998	Schneider et al 1998	7-25,28
DYS388	(ATT)n	1997	Karafet et al 1999	8-18
DYS389 I	(TCTG)3(TCTA)n	1996	Roewer et al 1996 Kayser et al. (*1997*a)	9-17
DYS389 II	(TCTG)n(TCTA)NN28(TCTG)3(TCTA)n	1996	Roewer et al 1996	23-34
DYS390	(TCTA)2(TCTG)n(TCTA)n(TCTG)n(TCTA)n(TCTA)2	1996	Roewer et al 1996 Kayser et al. (*1997*a	17-28
DYS391	(TCTG)3(TCTA)	1996	Roewer et al 1996 Kayser et al. (*1997*a	6-14
DYS392	(TAT)n	1996	Roewer et al 1996	6-18
DYS393	(AGAT)n	1996	Roewer et al 1996 Kayser et al. (*1997*a	8-17
YCAII	(CA)n	1994	Mathias et al 1994	11-25
YCAIII	(CA)n	1994	Mathias et al 1994	19-25
DYS426	(GTT)n	1996	Jobling et al 1996	9-14
DYS434	(TAAT)1-2(CTAT)n	2000	Ayub et al 2000	10-13
DYS435	(TGGA)n	2000	Ayub et al 2000	9-13
DYS436	(GTT)n	2000	Ayub et al 2000	9-15
DYS437	(TCTA)n(TCTG)1-3)(TCTA)4	2000	Ayub et al 2000	13-17
DYS438	(TTTTC)1(TTTTA)0-1(TTTTC)n	2000	Ayub et al 2000	6-14
DYS439/GATA A4	(GATA)n	2000	Ayub et al 2000	8-15
DYS441	(TTCC)n	2001	lida R et al 2001	13-19
DYS442	(TCTA)n	2001	lida R et al 2001	10-14
DYS443	(TTCC)n	2002	lida R et al 2002	12-17
DYS444	(TAGA)n	2002	lida R et al 2002	11-15
DYS445	(TTTA)n	2002	lida R et al 2002	10-13
DYS446	(TCTCT)n	2002	Redd et al 2002	10-18
DYS447	(TAATA)n(TAAAA)1(TAATA)N(TAAAA)1(TAATA)n	2002	Redd et al 2002	22-29
DYS448	(AGAGAT)N42(AGAGAT)n	2002	Redd et al 2002	17-23
DYS449	(TTTC)Cn50(TTTC)n	2002	Redd et al 2002	26-33,35-36
DYS450	(TTTTA)n	2002	Redd et al 2002	8-11
DYS452	(TATAC)2(TGTAC)2(TATAC)n(CATAC)1(TATAC)1(CATAC)1 (TATAC)3(CATAC)2(TATAC)3(CATAC)1(TATAC)3	2002	Redd et al 2002	27-33
DYS453	(AAAT)n	2002	Redd et al 2002	9-13
DYS454	(AAAT)n	2002	Redd et al 2002	10-12
DYS455	(AAAT)n	2002	Redd et al 2002	8-12
DYS456	(AGAT)n	2002	Redd et al 2002	14-19
DYS458	(GAAA)n	2002	Redd et al 2002	13-20
DYS459	(TAAA)n	2002	Redd et al 2002	7-10
DYS460/GATA A7.1	(ATAG)n	1999	Walsh et al 1991 White et al. (*1999*	6-13
DYS462	(TATG)n	2002	Bosch et al 2002	8-14
DYS463	(AAAGG)n(AAGGG)n(AAGGA)2	2002	Redd et al 2002	18,20-27
DYS464	(CCTT)n	2002	Redd et al 2002	11-19
GATA-A10	(TCCA)2(TATC)n	1999	Walsh et al 1991 White et al. (*1999*)	11-18
DYS635(GATA-C4)	(TCTA)4(TGTA)2(TCTA)2(TGTA)2(TCTA)2(TGTA)0.2(TCTA)n	1999	Walsh et al 1991 White et al. (*1999*	17,19-26
GATA-H4	(AGAT)4CTAT(AGAT)2(AGGT)3(AGAT)N24(ATAG)4(ATAC)1(ATAG)2	1999	Walsh et al 1991 White et al. (*1999*	24-30

Tabla 2. Número de acceso al GenBank, para algunos marcadores STR-Y. (Butler, 2003)

Marcadores	Acceso GenBank	Marcadores	Acceso GenBank
DYS19/DYS394	AC017019	DYS445	AC009233
DYS385 a/b	AC022486	DYS446	AC006152
DYS388	AC004810	DYS447	AC005820
DYS389 I	AC004617	DYS448	AC025227
DYS389 II		DYS449	AC051663
DYS390	AC011289	DYS450	AC051663
DYS391	AC011302	DYS452	AC010137
DYS392	AC011745	DYS453	AC006157
DYS393	AC006152	DYS454	AC025731
YCAII	AC015978	DYS455	AC012068
DYS426	AC007034	DYS456	AC010106
DYS434	AC002992	DYS458	AC010902
DYS435	AC002992	DYS459	AC010682
DYS436	AC005820	DYS460/GATA A7.1	AC009235
DYS437	AC002992	DYS461/GATA A7.2	AC009235
DYS438	AC003531	DYS462	AC007244
DYS439/GATA A4	AC002992	DYS463	AC007275
DYS441	AC004474	DYS464	X17354
DYS442	AC004810	GATA-A10	AC011751
DYS443	AC007274	GATA-C4	G42673
DYS444	AC007043	GATA-H4	AC0011751

En el 2003 había disponibles 200 marcadores hallados en la base de datos Genoma (www.gdb.org), entre ellos se encuentran el DYS597 y DYS645 (J.M. Butler, 2003). Entre el año 2004 y 2005 se encontraron 150 nuevos marcadores (cstl.nist.gov). En el 2006 Butler determina las frecuencias de 27 marcadores STR del cromosoma-Y descritos en el 2002 y 2004 para poblaciones Caucásicas, Afroamericanas e Hispánicas.

Los STRs son estudiados por la técnica de la PCR (reacción en cadena de la polimerasa). Esta técnica se creó en 1985, consiste en la multiplicación de un

fragmento de ácido nucleico, imitando in vitro el fenómeno de replicación que ocurre intracelularmente de manera natural.

El proyecto genoma humano dio a conocer una secuencia completa del cromosoma-Y, aproximadamente de 51 Mb disponible al público (Jobling MA. et al, 2000; Tilford CA. et al, 2001.) La secuencia puede buscarse en http://genome.ucsc.edu y http://www.ncbi.nlm.nih.gov, en ella se pueden ubicar los marcadores Y-STR a lo largo del cromosoma-Y. Las posiciones del cromosoma-Y fueron determinadas por búsqueda en BLAST (Kent WJ, 2002) usando secuencias de referencia. La Comisión de Sociedad Internacional de Genética Forense, publica una guía y recomendaciones concerniente a la aplicación de polimorfismos de ADN en la identificación humana con respecto a la nomenclatura de STR del cromosoma-Y, nomenclatura de alelos, referencias y sitios en la Web, sobre escaleras alélicas, tasas de mutación, sobre genética de poblaciones y la recolección en la base de datos.

4.9. Aplicaciones de los STR del cromosoma-Y.

El descubrimiento de regiones STR, short tandem repeat en el cromosoma-Y con una variabilidad comparable a la de los STR autosómicos ha permitido disponer de una nueva gama de marcadores genéticos de gran interés, no solo en el campo de la identificación genética humana, sino también en el campo de la genética de poblaciones y forense al igual que en estudios evolutivos.

La aplicación de los marcadores de cromosoma-Y en investigaciones genéticas requieren de (Consortium, 2002; Gill et al, 2001:
la identificación de loci polimórficos, el estudio de la metodología y la especificidad de la amplificación, la variación en la secuencia y nomenclatura, los niveles de diversidad génica y determinación de las tasas de mutación, el desarrollo de

métodos de tipificación que mejoran la amplificación de cantidades mínimas o muestras degradadas y la construcción de bases de datos (Gusmão et al, 2003).

En los últimos años, se han logrado algunos estudios evolutivos y poblacionales en Europa, Asia y América (Ruiz Linares et al, 1996, Lucotte G. et al, 1999; Karafet T. et al, 1999; Lell J.T. et al, 1997; Peña S. et al, 1995; Santos RF. et al, 1995-99; Pérez-Lezaun et al, 1997; Gusmão L, et al, 1999; de Knijff P. et al, 1997; Pestoni C. et al, 1998; Beleza S. et al, 2003). Debido a que el haplotipo cromosoma-Y se hereda de manera ligada, porque no existe recombinación con cromosoma homólogo lo cual permite la comparación de individuos masculinos separados por un largo tiempo. (J.M. Butler, 2003).

Actualmente los estudios forenses son orientados a la utilización de loci de STRs del cromosoma-Y, los cuales involucran los polimorfismos que se encuentran en la región no recombinante, ya que la combinación de estos marcadores son usados exitosamente en casos de delitos contra la libertad sexual (Betz A. et al, 2001), para detectar fracción de ADN masculino de asaltos sexuales de mezcla con fluidos femeninos y masculinos, donde la cantidad de muestra es insuficiente o donde están implicados más de dos individuos masculinos (asaltos a homosexuales), homicidios e identificación de cadáveres por linaje paterno y pruebas de filiación paterna cuando los STR autosómicos no son suficientes para determinar la paternidad (White et al, 1999; Ayub et al, 2000; Gusmão et al, 2001 y 2002; Bosch E. et al, 2002; Butler J.M. et al, 2002; Kayser et al, 2004).

En casos forenses como Delitos Sexuales, con este método se evita la aplicación del método de extracción diferencial de ADN (separación de las células espermáticas y las epiteliales) y así determinando de una misma extracción una amplificación de haplotipo cromosoma-Y específico del victimario, en caso que la victima sea mujer y en casos donde se involucren uno o mas donadores de semen. En pruebas de paternidad, en casos que no se tenga la mamá (paternidad

deficiente), un niño se puede vincular al padre y al grupo familiar masculino vía paterna (tíos, abuelos, primos, entre otros). En investigaciones de personas desaparecidas se pueden relacionar muestras de referencia por línea paterna. Un caso particular son los estudios a nivel histórico e investigación genealógica con base en los apellidos que son generalmente conservados por varones, pudiendo hacer trazabilidad limitada. Gracias a la utilización de los STR, los investigadores han encontrando conexiones entre familias desde tiempos atrás teniendo en cuenta la tasa de mutación de STR para esta clase de trabajo (J.M. Butler, 2003).

4.10. Origen y variación genética de las poblaciones.

El análisis de marcadores genéticos ha sido ampliamente utilizado en el estudio y descripción de las poblaciones humanas, los análisis de ADNmt y ADN de cromosoma-Y han proporcionado gran cantidad de información con respecto a la distribución de la diversidad genética humana en el mundo, mostrando en todos los sistemas gran diversidad génica en África más que en Europa y Asia. Por ser sistemas que no se recombinan, proveen ventajas para determinar la construcción de árboles que muestran la historia filogenético de haplotipos individuales y estimar el tiempo de ramificación en los árboles. El estudio de variación de los microsatélites del cromosoma-Y ha facilitado el análisis de modelos de migración a nivel continental (Torroni et al, 1994; Underhill et al, 1996; Su B et al, 1999.)

El ADNmt por la carencia de recombinación interlinaje, su herencia materna (Giles, 1980) y su alta tasa de mutación, permiten construir árboles evolutivos. La divergencia entre los ADNs mitocondriales humanos es del 0.57%, la tasa de acumulación de mutaciones del ADN mitocondrial de los mamíferos de 2-4% por cada millón de años, más de diez veces superior a la tasa de mutación de la globina. Con esta tasa, la divergencia observada en mitocondrias humanas ocurriría en un periodo de 140.000-280.000 años. Esto significaría que la raza humana desciende de una única hembra, que vivió en África hace unos 200.000

años. Es decir, sería el origen humano y de sus migraciones subsecuentes (Cann, 1987 y Torroni, 1992)

El poblamiento del mundo, tema ampliamente debatido en diversas investigaciones prehistóricas, ha sido estudiado con base en la variación del ADNmt, lo cual ha sido esencial en nuestro entendimiento del origen evolutivo y la historia de las poblaciones de *Homo sapiens sapiens* o humano moderno (Cann RL et al, 1987; Torroni et al, 1992, 1993). La hipótesis del origen Africano reciente ha sido apoyada por numerosos estudios de ADNmt (Cann et al, 1987; Horai, 1995; Ingman et al, 2000), que proporcionan evidencias del origen Africano del ADNmt humano con datos soportados estadísticamente. Según el estudio de Ingman et al, 2000 la edad del ancestro común más reciente (MRCA) para ADNmt con base a la distancia máxima entre dos humanos (5.82×10^{-3} sustituciones por sitio entre los africanos Mkamba y San), se ha estimado en 171500 ± 50000 años antes del presente (YBP) y el MRCA para el clado más joven que contiene secuencias africanas y no africanas en 52000 ± 27500 YBP, este último dato representaría el éxodo del hombre desde África.

Las dos hipótesis para la evolución de los humanos modernos coinciden en que el *Homo erectus* se expandió desde África hace aproximadamente 2 millones de años. La hipótesis del origen Africano reciente (Cann et al, 1987) propone que los humanos anatómicamente modernos se originaron en África hace 100.000-200.000 años y posteriormente se extendieron al resto del mundo, remplazando formas humanas arcaicas con poca o ausente mezcla genética. Una segunda hipótesis, la multiregional propone que la transformación de los humanos anatómicamente modernos ocurrió en diferentes partes del mundo, y soporta esto con evidencia fósil de continuidad morfológica y cultural entre los humanos arcaicos y modernos, fuera de África (Wolpoff, 1989)

Los antecedentes aportados por la arqueología, la antropología y la genética de poblaciones, sugieren que el poblamiento de América se produjo como consecuencia de un evento migracional originado en el Noroeste de Asia (Turner, 1984; Gibbons, 1993). El poblamiento se habría llevado a cabo cruzando Beringia, al darse condiciones favorables de tránsito hace aproximadamente 35.000 años, siendo el número y la duración de las corrientes migratorias aún tema de debate (Torroni et al, 1993).

Investigaciones con polimorfismos de cromosoma-Y apoyan las teorías anteriores, con el estudio de la evolución humana en donde se estimó el tiempo del ancestro común del cromosoma-Y, con el análisis de variaciones del ligamiento al Y, en donde una hipótesis es que esta se dio en los anteriores 200.000 años (Fu y Lu, 1996), incluyendo la inserción Alu de Y o del elemento YAP (DYS287), el poli A asociado con el elemento YAP, una transición polimórfica de A-G (DYS271) y un microsatélite tetranucleótido (DYS19). Estos estudios han sido realizados en 60 poblaciones del África, Europa, Asia, Australasia y el Nuevo Mundo, encontrando un total de 26 haplotipos. De los 26 haplotipos 21 eran de población Africana y solamente 5 haplotipos eran fuera del África. Fueron realizadas secuenciaciones de la región YAP (para 2.6 Kb) del brazo largo del cromosoma-Y humano para 16 poblaciones diversas, y se construyó un árbol con 5 haplotipos del cromosoma-Y. El ancestro común se estimó aproximadamente en 188.000 YBP con una confianza del 95% para un intervalo de 51 a 411.000 YBP (Hammer MF, 1995).

En América del Sur se han publicado una gran cantidad de descripciones de registros arqueológicos Paleoindios y se han postulado algunos modelos de poblamiento basados en la evidencia descubierta. Uno de estos modelos fue propuesto en 1964 por Bennett & Bird; de acuerdo a estos autores, cazadores nómadas, pescadores y recolectores cruzaron el Istmo de Panamá y ocuparon la región Andina después de transitar por los Valles de los ríos Cauca y Magdalena

hace aproximadamente 12.000 años. Un grupo migró hacia él éste de Venezuela y Guyana, la mayoría de los migrantes se desplazaron hacia él sur hasta el noreste Argentino. Posteriormente se desplazaron hacia Brasil, las Pampas y la Patagonia hasta llegar a Tierra de Fuego hace aproximadamente 9000 años. Los polimorfismos del ADN de cromosoma-Y fueron usados para investigar las migraciones humanas del periodo Pleistoceno al continente americano. Se encontró el principal haplotipo del cromosoma-Y presente en la mayoría de nativos americanos que fueron localizados en ancestros comunes recientes con siberianos, llamados los Kets y Altaians. Estas conclusiones están basadas en similitudes morfológicas y genéticas entre poblaciones del nuevo mundo y Siberia (Crawford et al, 1998). Los estudios morfológicos han sugerido un lugar de origen para los nativos americanos a lo largo de la región del río Amur. Más recientemente, con base en la investigación con linajes de DNA mitocondrial (Colman et al, 1996), y las infecciones por retrovirus (Neel et al, 1994), se ha sugerido que Mongolia y Siberia son la fuente de poblaciones que comparte los ancestros más recientes con los encontrados en la población de América (Santos et al, 1999).

Estudios en nativos Americanos realizados por Néstor Bianchi et al, en el Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE) de la Plata – Argentina sugieren que el Adán nativo americano vivió hace aproximadamente 20.000 años y es el ancestro paterno común para aproximadamente el 85% de todos los nativos americanos en Sudamérica y de casi la mitad en Norteamérica. Los investigadores de La Plata y el Grupo de Underhill anunciaron, el descubrimiento de un haplotipo-Y común entre grupos indígenas de América Central y Sudamérica (Pena et al, 1995). Ellos propusieron luego que la mayoría de hombres aborígenes existentes en esta región pertenecen al mismo linaje paterno. Bianchi y sus colegas notaron que es menos probable que los nativos americanos de Norteamérica porten la combinación de marcadores que están presentes en

los nativos suramericanos, debido a que los primeros tienen una gran mezcla de genes africanos o europeos. La presencia de otros tipos de cromosoma-Y podría también indicar que los primeros americanos llegaron de Asia en diferentes oleadas, durante el pleistoceno, como algunos antropólogos lo han propuesto (Santos et al, 1996-1999).

Los polimorfismos de ADN en el cromosoma-Y son una herramienta valiosa para estudios de evolución, de migración humana y para localizar el origen geográfico de nuestra especie, como es el caso del posible ancestro común de origen siberiano del cromosoma-Y de nativos americanos, se utilizaron polimorfismos de cromosoma-Y en donde el marcador DYS199 tuvo una transición del nucleótido C a T en posición 181, encontrando dicho marcador con alelo T en población nativo americana (Mixe, zapotec, seminole y navajo) con una frecuencia del 48 % al 86% y en la población nativa siberiana (Koryaks, itelmen, udegeys, Nivkhs, Evenks, Kets y del norte de Altayans) de la península de Chukotka. Estudios filogenéticos en comunidades indígenas de Colombia han usado microsatélites y el marcador DYS199, para demostrar el gran vinculo entre los cromosomas con el alelo C y T que entre aquellos con el mismo alelo C y los no Amerindios (Ruiz Linares et al, 1999). El alelo DYS199 T se correlaciona con alelos específicos del DYS1 (alelo 13 y 18), en otro caso el alelo DYS199 C y T se correlaciona con alelos específicos del DYS1 (alelo 8 y 63) con respecto a los amerindios. En el caso de europeos y africanos el alelo DYS199 C se correlaciona con alelos específicos del DYS1 (alelo 5 y 15). En concordancia sugieren varios haplotipos cromosoma-Y específicos de nativos americanos: Inserto YAP+/DYS199T/DYS1 alelos (13, 18, 66,67 o 69). (Santos FR., 1999).

Los estudios realizados con microsatélites STR específicos para cromosoma-Y a partir de la distribución de frecuencias alélicas de poblaciones procedentes de grupos étnicos caucásico, negro, asiático y amerindio se han podido comparar los

resultados obtenidos de los análisis poblacionales de comunidades indígenas, grupos negroides y mestizos en Colombia con estudios previos, sugiriendo diferencias genéticas entre poblaciones y a su vez similaridad con otras. Dentro de estos estudios se encuentra el del la población de Antioquia en la que a partir de microsatélites del cromosoma-Y, indica que el 94% del aporte del cromosoma-Y en la población es europeo, el 5 % es africano y el 1% es amerindio, siendo además, coincidentes en gran proporción con estudios de haplotipos de cromosoma-Y en poblaciones del sur de España y en menor proporción con el Norte y sefardíes, relacionados con los procesos de migración y colonización (Carvajal-Carmona LG et al, 2000; Gaviria AA. et al, 2005). De otra parte, las comunidades indígenas del norte de Colombia han llegado hasta el 40% de mezcla racial y los indígenas del sur del país se han mantenido aislados de esta (Yunis, 2002). Otros estudios con marcadores moleculares del cromosoma-Y han sido estudiado en los grupos indígenas de la Sierra Nevada (Kogui, Arsario, Ijka) y la Guajira (Wayuu) por Gómez A. et al, 1996. Igualmente por Campo R. D. et al, 2002, quienes describieron que en la mayoría de las comunidades del macizo amazónico existe una diversidad genética, por su alta movilidad, a diferencia de los Tucano que tienen una menor variabilidad por su dispersión y endogamia con respecto a las otras comunidades. También, otras comunidades nativas fueron estudiadas como son la Embera, Ingano, Ticunas, Sinú y Wayuu por Mesa N. et al, 2000 y Ruíz-Linares et al, 1999. En población del Palenque de San Basilio en Bolívar por Lopera J. et al, 2004 y en población masculina mestiza de la costa caribe procedentes de los departamentos de Atlántico, Bolívar, Magdalena, Sucre, Cesar, Córdoba y Guajira (Romero M., 2006) entre otros.

El mestizaje en Colombia comienza a ser estudiado a través de diferentes marcadores convencionales del sistema sanguíneo como son los anteriormente nombrados. Así, analizaron la frecuencia del Grupo sanguíneo en la población colombiana, predominando en los indígenas el alelo O (Ejemplo: poblaciones de

Cauca, Nariño y Putumayo), con una frecuencia del 62.3% de este alelo en la población general, indicando que la existencia de los alelos A y B en las poblaciones colombianas (alelos predominantes en Europa y Australia para el caso del alelo A y el norte de la india y Asia central para el caso del alelo B), son el resultado de una mezcla étnica, reportando para la población general la presencia del alelo A (predominante en Antioquia y Santander) en un 21.5% y el alelo B (Ejemplo: frecuente en individuos de raza negra, Región del Pacífico y San Andrés Islas) en un 16.2%. Para el caso del Rh reportan que el alelo CDe está en mas del 60% de los individuos indicando el aporte europeo nuevamente y el alelo cDE se presenta en el 7.8% (raza negra). El Duffy "Fy" o alelo nulo, con ausencia de proteína, considerado un marcador del grupo negroide. Presentado en poblaciones de Antioquia y región caribe con una frecuencia del 15.76%, indicando una mezcla racial, presentado también con alta frecuencia en grupos de Coyaima y Wayú entre otros. El alelo Fya y el Fyb son predominantes en caucásicos y el alelo Fay es predominante en amerindios, asíaticos y orientales. Marcadores que tienen mayor exclusividad en poblaciones (Yunis, 1994; Arango A. et al, 2005).

El Sistema HLA o antígenos leucocitarios humanos principalmente sus variantes o alelos de clase II, se han caracterizado por ser específicos en las poblaciones permitiéndoles diferenciarlas entre si. Es decir el estudio de sus alelos ha permitido diferenciar una población de otra. Considerando la alta frecuencia de los alelos determinados en poblaciones caucásicas, amerindias y africanas. Indicando mezclas raciales cuando alguno de estos alelos se encuentra presente en baja frecuencia en otras poblaciones (Imanishi et al, 1992). Estudios en comunidades indígenas y afrocolombianas han indicado que los alelos mas frecuentes en cada población son procedentes del locus DRB1, DPB1, DQA1 y DQB1. Para el caso de las comunidades indígenas el locus DRB1, contiene los siguientes alelos: DR2 (*1602), DR4 (*0407, *0404, *0403 y *0411), DR6 (*1402) y DR8 (*0802). (Briceño I. et al, 1996).

4.11. Poblamiento del altiplano Cundiboyacense.

Muñoz G, director del grupo Gipri relaciona que a partir de 1970 estudian el arte rupestre precolombino y se conocen que los primeros habitantes que ocuparon la altiplanicie Cundiboyacense fueron grupos de cazadores que vivieron bajo abrigos rocosos y en campamentos al aire libre (T. Van Der Hammen, 1974). Las evidencias de ocupación temprana en la Sabana de Bogotá se localizaron en la hacienda El Abra (Zipaquirá), estos se han asociado con una etapa lítica o precerámica. El periodo se extiende aproximadamente desde el año 12.400 al 3.270 A.P. (Botiva, 1998).

La ocupación de la cultura Muisca se remonta alrededor del siglo VII d.C. ésta se extendió por una amplia zona de la cordillera oriental desde los actuales municipios de Fosca, Pasca y Tibacuy al sur, hasta los municipios de Soatá, Onzaga y el valle del río Chicamocha al norte; por el oriente llegó hasta la vertiente de la cordillera que da a los llanos y por el occidente abarcó una gran parte de la vertiente del río Magdalena. En el siglo XVI d.C. los Andes Orientales Colombianos estuvieron ocupados por comunidades de la familia lingüística Chibcha, siendo los Muiscas los habitantes del Altiplano Cundiboyacense.

A partir del periodo de conquista durante los últimos 5 siglos en América Latina, tres poblaciones diversas entraron en contacto, interactuaron y se mezclaron. Ellos son, en orden cronológico, Amerindios (un grupo medianamente homogéneo derivado de individuos Asiáticos), Europeos que llegaron a Colombia durante el siglo XVI (conquistadores y colonizadores en su mayoría Españoles y Portugueses) y Africanos (quienes llegaron a América como esclavos durante los años de la colonia española. Esta interacción se ve reflejada en la diversidad cultural de Colombia y se corrobora por los hallazgos de diferencias biológicas entre éstas poblaciones.

Hoy en día Colombia se encuentra poblada por aproximadamente 41.648.384 millones de habitantes (Censo, 2005), con más de la mitad de habitantes descendientes de ancestro mezclado Español-Nativo Americano (mestizo) y de acuerdo a algunos reportes aproximadamente el 20% de ancestro Europeo no mezclado. Además, el 14% son mezcla descendiente de Africanos-Nativos Americanos (mulato), mientras 4% es de ancestro Africano no mezclado. Los Nativos Americanos se estiman en 1% del total de la población y aproximadamente 80 tribus Nativas Americanas se encuentran en Colombia. En comparación con otros países latinoamericanos, únicamente Brasil posee un mayor número de tribus Nativas Americanas (Yunis et al, 1994).

Según datos del Departamento Administrativo Nacional de estadística (DANE, 2005), la población de Colombia esta compuesta por la población Caucásico-Mestiza (sin pertenencia a grupo étnico) que representa el 85.94% de la población y tres grupos étnicos, los Colombianos de origen Africano que representan el 10.62% de la población, predominante en regiones de la costa pacífica, raizales del archipiélago, costa caribe y cabeceras municipales. Descendientes de esclavos provenientes principalmente de la costa occidental de Guinea, Senegal y Malí en África (DANE, 1998). El segundo grupo étnico es el Amerindio que representa el 3.43% de la población localizado en la selva amazónica, algunas regiones del suroccidente de los Andes y en el Nororiente del país y el tercer grupo étnico kumpanias del pueblo Rom que representa el 0.01% de la población colombiana.

Para la población de mestizos correspondientes al altiplano Cundiboyacence se han realizado diferentes estudios de carácter genético, que son de utilidad para el estudio de diferentes procesos de migración y poblamiento. (Sandoval et al, 1993) empleando 8 grupos sanguíneos, concluyen que la población de la región Andina que incluye los departamentos de Cundinamarca y Boyacá se encuentra

conformada principalmente por individuos de origen Europeo (64-66%) y en menor porcentaje individuos de origen Indígena (27-29%) o Africano (7%). Duran y Ruiz-García (2001) estudiando los marcadores genéticos D1S80 y TH01 coinciden en sus resultados con el estudio de grupos sanguíneos de Sandoval et al, 1993 y clasifican a la población de Bogotá como una población de origen en su mayoría Caucásico.

Contrario a estos resultados Rodas et al. (2003), analizando por RFLP las frecuencias de haplogrupos del ADN mt en una muestra de 91 individuos mestizos Colombianos, observan que la distribución de haplogrupos es mayoritaria de tipo amerindio con un valor de 78% (Haplogrupo A 37%, B 26%, C 8%, D 7%) y 22% Europeos.

Yunis et al, 2000, 2005 en un estudio de datos de STRs analizados en poblaciones Caucásico-mestizas y Afrodescendientes Colombianas, evalúan las diferencias entre estas dos poblaciones, observando que para algunos marcadores no existen diferencias significativas, este hallazgo es explicado por los autores por los procesos de mezcla que ha sufrido la población negra en Colombia. Además comparan estas poblaciones colombianas con población hispana y Afrodescendiente de Estados Unidos sin detectar diferencias significativas entre ellas.

4.12. Bases de datos de ADN.

Las bases de datos poblacionales de marcadores de ADN humanos utilizados en genética forense son una herramienta fundamental para evaluar bioestadisticamente el valor de la evidencia del ADN, con los marcadores STR autosómicos, STR de cromosoma-Y y regiones hipervariables del ADN mitocondrial. Los laboratorios han creado sus propias bases a partir del estudio de

muestras poblacionales representativas y la determinación de sus frecuencias alélicas con respecto a los marcadores estudiados utilizadas en el campo de la genética forense, su consulta permite obtener el cálculo de la frecuencia de un perfil genético de STR multilocus introduciendo la información alélica de la muestra de estudio a partir de distintas poblaciones. (Roewer et al, 2001). Un ejemplo de aplicación, es el uso de bases de datos públicas de STR autosómicos como son las ofrecidas por el Grupo Grupo Español y Portugués de la Sociedad Internacional de Genética Forense "GEPISFG" (http://www.ertzaintza.net/adn_nuclear) o la base de datos que incluye el sistema SGM plus (www.str-base.org) del Grupo de Trabajo en ADN de la Red Europea de Institutos Forenses "ENFSI".

4.12.1. Bases de datos Cromosoma-Y, permiten hacer filiaciones de individuos comparando el haplotipo STR-Y de la muestra a identificar con el haplotipo de la muestra de referencia del familiar varón de la misma línea de cromosoma-Y o en la identificación de evidencias biológicas procedentes de casos de agresiones sexuales. La consulta del haplotipo STR-Y obtenido de la muestra en una base de datos, proporciona la ocurrencia de aparición de ese haplotipo dentro de un gran número de individuos representativos de una muestra poblacional. Dentro de las bases de datos públicas más reconocidas por la comunidad científica con accesibilidad por Internet, se encuentran entre otras: "Y chromosome haplotype reference database (YHRD)", la base de datos poblacional (http://ystr.charite.de/index_kl.html)

La tipificación de STR cromosoma-Y específicos estudiados en casos forenses genera gran cantidad de datos que podrían ser organizados en bases de datos de ADN. (YHRD; http://www.ystr.org) (Willuweit S. et al, 2007). La base de datos poblacional permite realizar una estimación de la frecuencia de un haplotipo conformado por el estándar de marcadores STR-Y mínimo y marcadores STR-

marcadores STR- extendido. Con el establecimiento de la base de datos "Y-chromosome haplotype reference database (YHRD)" en el año 2000, propusieron dos objetivos importantes para el almacenamiento de haplotipos cromosoma-Y de poblaciones del mundo:

1. La estimación de la estratificación de la población masculina en cantidad de poblaciones del mundo reflejada por la distribución de las frecuencias haplotípicas de los STR-Y.
2. La generación de estimaciones de frecuencias de haplotipos STR-Y confiables de los STR-Y del haplotipo mínimo y del extendido usados en el análisis cuantitativo estimado de coincidencias de casos forenses y genealógicos.

En 1997 la Comunidad Forense Europea establece un grupo de marcadores STR cromosoma-Y mínimo "Haplotipo mínimo" constituido por DYS19, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385a/b, incluidos en la base de datos YHRD. Creando el haplotipo extendido con el marcador opcional YCAII a/b (de Knijff P. et al, 1997; Kayser M. et al, 1997; Roewer L. et al, 2001). Estos marcadores moleculares son muy informativos y recomendados para ser usados en la corte (Pascali et al, 1998). El grupo de STR-Y principal YHRD consiste en un grupo restringido de 9 STR que están bien caracterizados y analizados en un estudio por varios centros (Kayser et al, 1997b).

En el 2003 el U.S. Scientific Working Group on DNA Analysis Methods (SWGDAM) determina el grupo de 9 marcadores "Haplotipo mínimo" mas DYS438 y DYS439 para ser usado en estudios poblacionales, incluidos en la base de datos YHRD. Estos loci que hacen parte del haplotipo mínimo se ubican en el cromosoma-Y, en el brazo corto del cromosoma-Y: el DYS393 y el DYS19 y el resto de marcadores en el brazo largo del cromosoma. Por esto los marcadores que están más

cercanos al extremo del brazo corto pueden recombinarse con el cromosoma-X. Es el caso del DYS393 tiene una contraparte X el DYS267 (Dupuy et al, 2000).

Recientemente nuevos STR específicos para cromosoma-Y fueron descritos (Ayub et al. 2000; White et al, 1999; Iida et al, 2001) y estudiados en poblaciones (Gusmão et al, 2001, 2002a; Grignani et al, 2000; Hou et al, 2001; Mohyuddin et al, 2001). El estudio del haplotipo mínimo extendido ha sido ampliamente analizado. Así, estudios realizados por S. Beleza et al, 2002, propusieron la adición de nuevos STR-Y al haplotipo mínimo determinando su eficiencia en poblaciones representativas para aumentar su poder de discriminación y su utilización en casos forenses. Para esto analizaron 16 marcadores STR-Y (DYS19, DYS385, DYS389 I y II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438, DYS439, GATA A7.1, GATA A7.2, GATA A10, GATA C4, GATA H4) en población de Portugal, observaron que los nuevos marcadores son mas informativos que los marcadores clásicos y determinaron la asociación entre alelos de los pares de loci, utilizando el test exacto con el desequilibrio de ligamiento por el método de las cadenas de Markov, sugiriendo que la diversidad haplotípica tiene una tendencia aumentar con la diversidad génica y una tendencia a disminuir con el grado de desequilibrio de ligamiento. Relación que no es lineal y en algunos marcadores tienen una diversidad génica mayor o muestran un menor grado del valor de desequilibrio de ligamiento. Ejemplo: el DYS438 con una diversidad génica de 60.50% aumenta la diversidad haplotípica del grupo clásico a 0.13%. Y el GATA A7.1 tiene una menor diversidad génica y aumenta la diversidad haplotípica del grupo clásico a 0.45%. Por lo cual indican que estos marcadores muestran un desequilibrio de ligamiento significante. La selección de nuevos marcadores adicionales a los STR clásicos establecidos depende del poder de discriminación de las asociaciones alélicas en la población de estudio, porque la mejor selección para una población dada puede resultar muy pobre en un contexto demográfico diferente.

4.13. Haplotipo.

Muchos polimorfismos localizados en diferentes partes del cromosoma pueden ser combinados para obtener un haplotipo altamente informativo. Los haplotipos se definen por el uso de marcadores multialélicos y bialélicos los cuales sirven para investigar la diversidad entre individuos, es decir una combinación de marcadores polimórficos de la molécula no recombinante constituye un haplotipo. Se usan para estudiar la estructura poblacional con el análisis filogenético. (Ruiz Linares et al, 1996). Es un tipo de variación que nos permite distinguir a individuos dentro de una población.

4.14. Haplogrupo.

Es una variación más lenta en términos evolutivos, de tal forma que puede haber gran número de hombres con un tipo similar de cromosoma-Y. Estas secuencias nos permiten agrupar a los tipos de cromosomas-Y en diferentes familias llamadas haplogrupos**.** El haplogrupo al cual pertenece un tipo de cromosoma-Y proporciona una evidencia sobre su origen, que los hace indicados para ser utilizados en una reconstrucción genealógica. (Jobling MA y Tyler-Smith C, 2003.)

La determinación del haplogrupo cromosoma-Y puede generar una visión del ancestro mas profundo de la línea paterna. Varios estudios han clasificado haplogrupos con los marcadores STR. En este momento la nomenclatura más usada para determinar haplogrupos, es la señalada por NRY del Consorcio Cromosoma-Y, diferenciados con letras mayúsculas. (Figura 2) Esta nomenclatura está representada en un árbol filogenético binario el cual se identifica como YCC2003 y está, disponible como referencia en la página Web del Consorcio Cromosoma-Y (http://ycc.biosci.arizona.edu). (Jobling MA y Tyler-Smith C, 2003.)

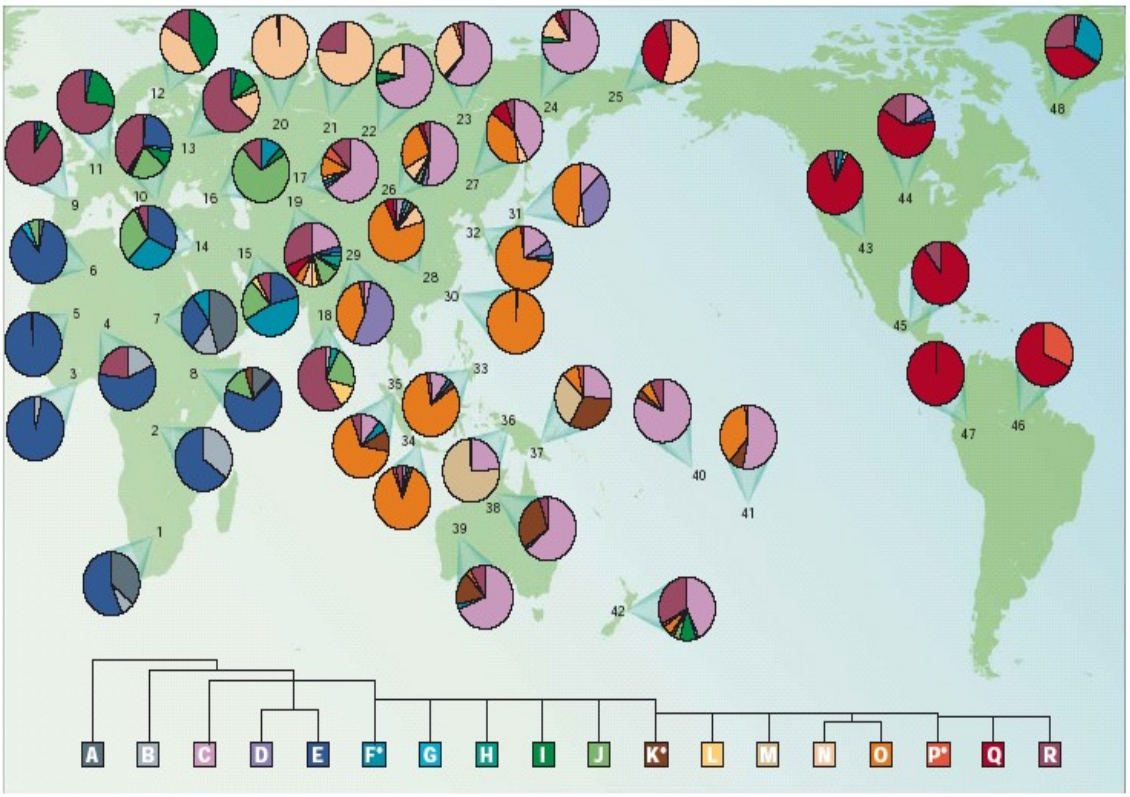


Figura 2. Distribución global de haplogrupos de Cromosoma-Y (Mark A Jobling et al, 2003)

, con la nomenclatura establecida por el YCC (Consorcio cromosoma-Y). Se observa de manera simplificada la distribución de los haplotipos. Cada circulo representa una muestra en la población con la frecuencia de los 18 los haplogrupos principales del cromosoma-Y identificados por el consorcio cromosoma Y (YCC) indicada por los sectores de colores y con letras mayúsculas de la A hasta la R. Dentro de los haplogrupos hay paragrupos que se definen como un grupo de haplotipos que contiene alguno pero no a todos los descendientes de un linaje ancestral y se indican con un asterisco (*). Aquí se encuentra la máxima cobertura geográfica, el tamaño de muestra y la adición de los marcadores más relevantes. En los mismos casos, en el parágrafo F, K y P puede ser reasignada si se tipifica nuevamente. Las siguientes poblaciones incluyen el número de total de individuos entre paréntesis: 1, Kungs (60); 2, Pigmeos de Biaka (60) ;3, Bamilekes (60); 4, Falies (60); 5, Senegaleses (112); 6, Berberes (60); 7, Etíopes

(112); 8, Sudaneses (61); 9, Vascos (61); 10, Griegos (69); 11, Polinesios (69); 12, Saamies (69); 13, Rusos (73); 14, Libaneses (113); 15, Iraníes (113); 16, Kazbegies (Georgia) (113); 17, Kazaks (113); 18, Punjabis (72);19, Uzbeks (73); 20, Bosquimanos de Nentsi (73); 21, Khants (73); 22, Evenks del este (73); 23, Buryats 73; 24, Evens 73; 25, Esquimales 73;26, Mongoles 73; 27, Evenks 73; 28, Hans del Norte (73); 29, Tibetanos (78), (114); 30, Taiwaneses 61); 31, Japoneses (61); 32, Coreanos (113);33, Filipinos (115); 34, Javaneses (115); 35, Malasios (115); 36, Novo Guineanos del Este (Montañas)(115); 37, Novo Guineanos de Papua (costa)(115);38, Australianos (Arnhem)(115); 39, Australianos (Desierto arenoso)(115); 40, Isleños de Cook (115); 41, Tahitianos (116); 42, Maories (117); 43, Navajos (78); 44, Cheyenes (78); 45, Mixtecas (78); 46, Makiritares (79); 47, Cayapas (118); 48, Inuits de Groenlandia (83).

4.15. Duplicaciones.

Uno de los usos potenciales de los STRs de cromosoma-Y es determinar el número de contribuyentes en muestras de evidencia en casos de violación donde se encuentra involucrado más de un individuo. En estas situaciones el resultado es la observación de perfiles de ADN mezclados de los victimarios, que deben ser examinados sobre el número de picos observados por locus y las alturas relativas de los picos, si más de un pico se presenta. Los STR de cromosoma-Y más comúnmente usados, a excepción de el locus polimórfico DYS385, son loci de copia única. Sin embargo en recientes estudios de población (Schoske R. et al, 2004) se ha encontrado que cerca del 1% de las muestras analizadas contenían alelos múltiples en loci que se consideraban como marcadores de copia única y se han dado duplicaciones simultaneas hasta cuatro loci STR de cromosoma-Y de copia única, en muestras originadas a partir de un individuo. En la tabla 3 se observa un resumen de las duplicaciones y triplicaciones reportadas en la literatura.

Tabla 3. Resumen de las duplicaciones o triplicaciones para STR de cromosoma-Y. Tomado de Butler et al, 2005.

Locus	Alelos observados	Referencia
DYS19	13,14	http://www.yhrd.org ; Kayser and Sajantila 2001
DYS19	13,15	http://www.yhrd.org
DYS19	14,15	http://www.yhrd.org
DYS19	15,16	Henke et al, 2001; http://www.yhrd.org
DYS19	15,17	http://www.yhrd.org
DYS19	16,17	http://www.yhrd.org
DYS19	14,15,17	Schoske et al, 2004 ; Santos et al, 1996
DYS389I	12,13	http://www.yhrd.org
DYS389I	13,14	Butler et al, 2005; http://www.yhrd.org
DYS389II	28,29	http://www.yhrd.org
DYS389II	29,30	Butler et al, 2005; http://www.yhrd.org
DYS389II	29,31	AMG
DYS389II	30,31	Butler et al, 2005; http://www.yhrd.org
DYS389II	30,32	http://www.yhrd.org
DYS390	23,24	AMG
DYS391	9,10	http://www.yhrd.org, Fernández et al, 2001
DYS391	10,11	http://www.yhrd.org
DYS393	12,13	http://www.yhrd.org
DYS393	13,14	http://www.yhrd.org
DYS393	13,15	http://www.yhrd.org
DYS435	11,12	Johnson et al, 2003
DYS437	14,15	Butler et al, 2005
DYS437	15,16	AMG
DYS438	9,10	Pepinski et al, 2004
DYS439	10,11	Butler et al, 2005, AMG
DYS439	11,12	http://www.yhrd.org
DYS448*	19,20	Schoske et al, 2004
DYS448*	18,20	Schoske et al, 2004
DYS448*	20,21	Schoske et al, 2004
DYS385a/b	9,13,14	Sahoo et al, 2003
DYS385a/b	11,12,13	Kurihara et al, 2004
DYS385a/b	11,12,14	http://www.yhrd.org
DYS385a/b	11,14,15	http://www.yhrd.org
DYS385a/b	12,13,18,19	http://www.yhrd.org
DYS385a/b	12,13,19,20	http://www.yhrd.org
DYS385a/b	12,16,17	Kayser and Sajantila 2001
DYS385a/b	13,14,15	http://www.yhrd.org; AMG
DYS385a/b	13,14,18	AMG
DYS385a/b	13,18,19	http://www.yhrd.org
DYS385a/b	13,19,20	http://www.yhrd.org
DYS385a/b	14,16,17	http://www.yhrd.org
DYS385a/b	15,16,17	Butler et al, 2002

Butler et al, analizaron el impacto de las duplicaciones y triplicaciones en las regiones del cromosoma-Y y como estas pueden ser relacionadas o no a una mezcla de múltiples victimarios en una evidencia. En 650 muestras de sangre de

individuos de diversas etnias analizadas previamente con el sistema Identifiler para demostrar que todas las muestras eran de fuente única, los autores encontraron varias muestras con duplicaciones en múltiples loci STR-Y.

Modelo para las duplicaciones de locus de STR de cromosoma-Y: En análisis de la secuencia de la región eucromática del cromosoma-Y se observa que gran parte de la secuencia ocurre más de una vez. La presencia de pocos genes en el cromosoma-Y, hace que exista menor fuerza para mantener el contexto de una secuencia particular y además posibilita la inserción de polimorfismos de grandes regiones del cromosoma-Y. Sin recombinación con otros cromosomas es probable que el cromosoma-Y acumule estos eventos de inserción, generando múltiples copias y por lo tanto sitios de combinación del primer para loci que generalmente son de copia única. Reglas para la diferenciación entre mezcla y duplicación de locus:

1. Observación del número de loci que poseen múltiples alelos: entre mayor sea el número de loci que tienen más de un alelo existe mayor probabilidad de que se presente una mezcla de individuos masculinos en la muestra.
2. Si más de un locus tiene múltiples alelos, determinar si estos loci se localizan próximos uno del otro en el cromosoma-Y, si es así la sección entera del cromosoma-Y donde estos se ubican pudo duplicarse en algún momento en el pasado y ahora poseer genes divergentes.
3. Examinar la extensión de la unidad de repetición en los múltiples alelos amplificados con primers específicos de locus para observar si cualquier loci posee alelos con más que una unidad de repetición de diferencia. Las duplicaciones generalmente tienen una extensión de una unidad de repetición con alelos que muestran cantidades similares de producto de PCR, mientras las mezclas probablemente tienen uno o más loci con más de una unidad de repetición de diferencia.
4. Finalmente, examinar el locus DYS385 y observar si este locus altamente polimórfico posee más de dos alelos. Si es así aumenta la probabilidad de que se trate de un caso de mezcla. (Schneider PM et al, 1998)

Las duplicaciones múltiples son posibles en una muestra de fuente única y el analista no debe llegar a conclusiones prematuras acerca del número de contribuyentes cuando más de un alelo de igual intensidad es observado el un locus de copia única. La duplicación de locus en el cromosoma-Y es en muchas formas análoga a la heteroplasmia en el ADN mitocondrial, la cual dependiendo de las circunstancias puede proporcionar mayor fuerza a una coincidencia entre dos muestras.

Las duplicaciones son acumulaciones de varios tipos de secuencias repetitivas que se anillan varias veces con un primer específico. Para este caso se debe tener en cuenta su interpretación en el laboratorio. (Kayser et al, 2000)

4.16. Tasas de mutación.

El conocimiento de la dinámica mutacional es importante para la determinación de los orígenes de la diversidad haplotípica, las interpretaciones en evolución del tiempo de diversidad y la comprensión de enfermedades genéticas. En este contexto, estudios sobre el cromosoma-Y son de particular interés porque las mutaciones observadas aquí son resultado de procesos exclusivamente intra-alélicos.

Estudios de enfermedades genéticas muestran mayor asociación al incremento de tasa de mutación por vía paterna relacionadas con el mayor número de divisiones celulares (dentro de las replicaciones de ADN) en hombres que en la gametogénesis femenina, y al incremento en la tasa de mutación por las continuas divisiones de células espermatogénicas.

La proporción de tasas de mutación masculinas y femeninas puede ser estimada por comparación de números de mutaciones que son acumuladas en autosomas homólogos de cromosoma-Y y secuencias del cromosoma-X sobre un

determinado periodo de tiempo. Estos varían considerablemente entre estudios, pero toda muestra tiene una mayor tasa de mutación en los hombres. (Jobling y Smith, 2003)

Kayser et al, 2000. Estudiaron las frecuencias de mutaciones del cromosoma-Y de línea germinal que cubría 4999 meiosis, observando padres e hijos que tenían una probabilidad de paternidad mayor 99.99%, resultado del análisis una tasa de mutación promedio de $2.8x10^{-3}$ (95% CI $1.72\text{-}4.27x10^{-3}$) para 15 STR-Y similar a la tasa de mutación promedio de autosómicos 2.1 $x10^{-3}$ (Brinkmann Henke). Las tasas de mutación se calculó dividiendo el número de mutaciones sobre el número de meiosis, reportando14 mutaciones: 10 por ganancia y 4 por pérdida, de estas 13 mutaciones de un solo paso y una (1) de dos (2) pasos. Observadas en locis que contenían mas de un tipo de repetición como son los marcadores (DYS19, DYS385a/b, DYS391, DYS389I y II).

4.17. Poblaciones de estudio.

4.17.1 Altiplano Cundiboyacense: es un conjunto de tierras altas y planas localizado en la cordillera oriental de los Andes colombianos, entre los departamentos de Cundinamarca y Boyacá. Su territorio coincide en gran medida con el antiguo territorio de los muiscas. El altiplano comprende tres regiones planas bien diferenciadas, éstas son: la Sabana de Bogotá, los valles de Ubaté y Chiquinquirá y los valles de Duitama y Sogamoso.

4.17.2. Boyacá: Limita por el norte con los departamentos de Arauca y Santander. Por el sur con el departamento de Cundinamarca por el occidente con el departamento de Antioquia. Información General:
Superficie: 23.189 Km^2
Población Total: 1.210.982 (DANE, 2005)
Población Indígena: 5.859 (0.49%)
Población Afrocolombiana: 16.646 (1.39%)
Población Rom: 14 (0.00%)

Población sin pertenencia étnica: 1.174.296 (98.12%)

Capital: Tunja

Principales municipios: Sogamoso, Duitama, Chiquinquirá, Paipa, Monguí y Moniquirá.

4.17.3. Cundinamarca: Departamento localizado en el centro del país, sobre la cordillera Oriental. Limita al norte con Boyacá, al sur con Tolima, Huila y Meta, al oriente con Boyacá y Meta y al occidente con los departamentos del Tolima y Caldas. Conformado por 116 municipios distribuidos en 15 provincias. Bogotá tiene el rango de Distrito Capital. Creado con la constitución de 1886, tenía dominio sobre el Meta y el Vichada. Información general:

Superficie: 23.960 Km^2

Población Cundinamarca: 2.228.682 (DANE, 2005)

Población Indígena: 7.401 (0.34%)

Población Afrocolombiana: 73.651 (3.37%)

Población Rom: 30 (0.00%)

Población sin pertenencia étnica: 2.105.457 (96.29%)

Población Bogotá: 6.778.691 (DANE, 2005)

Población Indígena: 15.032 (0.23%)

Población Afrocolombiana: 97.885 (1.49%)

Población Rom: 523 (0.01%)

Población sin pertenencia étnica: 6.450.329 (98.27%)

Principales municipios: Girardot, Fusagasuga, Cáqueza, Zipaquirá y Ubaté.

4.18. Los apellidos como marcador biológico bajo el concepto de isonimia.

El estudio comparativo de la frecuencia de apellidos, se utiliza para evaluar el grado de consanguinidad de una población, permite determinar el grado de aislamiento (estructuración genética entre poblaciones), distancias genéticas y migración histórica del crecimiento demográfico. Desde el punto de vista forense los polimorfismos de cromosoma-Y, puede evidenciar la presencia de ciertos haplotipos capaces de conducir la investigación hasta un apellido o conjunto de apellidos (Jobling MA et al, 1997). Debido a que el apellido es el nombre de la familia con que se distingue a las personas. En la mayoría de los países de habla castellana, cada persona suele tener dos apellidos derivados de la familia de su padre y madre. Por tanto, la identificación o nombre de una persona en la tradición hispánica está compuesto de: Nombre de pila (o simplemente nombre, pudiendo ser más de uno), Apellido Paterno y/o Apellido Materno. En el portugués se usa el mismo sistema, pero los apellidos se invierten (influencia que estuvo arraigada en Canarias varios siglos), mientras que en el resto del mundo sólo se hereda el apellido paterno.

Según Pettener D. et al, 1998, la construcción de bases de datos de apellidos que contengan gran número de apellidos registrados de diferentes épocas tiene menor costo que la construcción de bases de datos a partir de marcadores moleculares. Para realizar el estudio de Isonimia asociando el apellido paterno con el cromosoma-Y, debe tener las siguientes condiciones (Jobling MA, 2001,2006):

a. Que el apellido tenga un único origen.
b. Que no haya nacimientos ilegítimos que introduzcan nuevos cromosomas-Y en el conjunto de cromosomas-Y de un apellido.
c. Que los cromosomas de un determinado apellido no estuvieran relacionados con otros en el momento en que apareció el apellido.
d. Que no existan variaciones del apellido a lo largo del tiempo.

Estas condiciones se han demostrado con estudios genético poblacionales a gran escala (Hill et al, 2000) vinculando un origen patrilineal común de ciertas

comunidades humanas. Y sus resultados dependen totalmente de que se cumplan estos supuestos.

La aplicación de isonimia en Colombia, se realizó en Marinilla y zona de influencia (Antioquia) en relación con Aranzazu (Caldas), en donde se evaluaron el coeficiente de parentesco intrapoblacional y el grado de aislamiento de las poblaciones, demostrando la relación de los pobladores de Aranzazu con el núcleo fundador de Marinilla y su zona de influencia. Con las frecuencias de los apellidos en las poblaciones (tomado al azar de la base de datos, Sisben), determinaron su diversidad la cual fue muy baja debido al aislamiento que hubo en la época colonial. Observaron homogeneidad genética con el uso de marcadores cromosoma-Y correlacionados con los apellidos más frecuentes (Giraldo, Gómez y Salazar) considerados como los apellidos fundadores de Marinilla y frecuentes en Aranzazu (poblaciones con bajo número de habitantes y aisladas).

Según Burgos M. et al 2002 esta poblaciones presentan enfermedades de herencia mendeliana de tipo recesivo como fibrosis quística, albinismo y paladar hendido, y otras con patrones complejos como el trastorno afectivo bipolar al parecer producidas por las uniones endogámicas post colonialismo. De acuerdo a Bedoya G. et al 2006, la población antioqueña tiene "*características genéticas muy semejantes en cuanto al grado de mezcla genética, linajes maternos y paternos y baja diversidad de apellidos fundadores, lo cual permite deducir que esta zona ha sufrido un alto grado de aislamiento después de la época colonial y que su crecimiento ha sido por expansión interna más que por migración"*.

4.18.1. Origen de los apellidos: La mayoría de los apellidos, según el origen, se pueden dividir en:

a. Apellidos patronímicos: aquéllos originados por un nombre propio, están muy difundidos en castellano, principalmente se utiliza la terminación "-ez" que significa 'hijo de'. En países de habla portuguesa se emplea una terminación con el mismo origen: "-es". Algunos apellidos patronímicos son: Álvarez (Álvar/Álvaro),

Bermúdez (Bermudo), Díaz, Díez, Diéguez (Diego), Fernández (Fernán, Fernando), Galíndez (Galindo), Gil (derivado de Hermenegildo), Giménez, Jiménez, Ximénez (Eximeno), Gómez (Gome), González (Gonzalo), Gutiérrez (Got-land, Got-tierra, Gutierre, 'de la tierra de los godos'), López (Lupus, en latín 'lobo'), Márquez (Marco, Marcos), Martínez (Martín), Méndez (Mendo), Muñoz (Muño), Núñez (Nuño) , Ordóñez (Ordoño), Ortiz ("hijo de Ortún"; Ortún deriva de Fortún, del latín *fortunatus*, afortunado), Pérez (Pero, Pere, Pedro), Ramírez (Ramiro), Rodríguez (Rodrigo o Roderick), Ruiz (Ruy, Roy o Roi), Sánchez, Sáez, Sainz, Sáenz..(Sancho), Suárez, Juárez, Xuarez (Suero), Valdés, Valdez (Valdo, Waldo, rey visigodo), Vásquez (Vasco), Velázquez (Velasco).

En Rusia, el nombre completo de una persona consta del nombre de pila, patronímico y apellido. La mayor parte de los apellidos rusos tienen como origen patronímicos, es decir, el apellido del padre formado usualmente añadiendo el sufijo -ov(a) o -ev(a), donde la "a" se utiliza para el género femenino. Los patronímicos actuales, sin embargo, tienen el prefijo -ich para el género masculino y el sufijo adjetivo -na para el femenino. Por ejemplo, si un ruso llamado Iván Petróvich Popov tuviera un hijo llamado Iván y una hija llamada Irina, sus nombres completos serían Iván Ivánovich Popov e Irina Ivánovna Popova.

b. Apellidos toponímicos: Estos apellidos son los más difundidos en el mundo hispano. Derivan del nombre del lugar donde vivía, procedía o poseía tierras la persona o familia asociados al apellido. Muchos se encuentran precedidos de la preposición "de", "del", "de la" o simplemente son gentilicios. Algunos apellidos toponímicos son: Aragonés, Arroyo, Arrúa, Avellaneda, Ávila, Bisbal, Calle, Cárdenas, Castañeda, Cepeda, Cervantes, Cuenca, Dávila, Estrada, Escobar, Frontera, Fuentes, Gallego, Huertas, Marín, Marino, Molina, Montes, Serrano, Sevilla, Soto, Toledo, Toledano, Valenzuela, Valle, Vargas, Villa, Villalba, Villanueva, Viñas, Zamorano. También se aplica a los accidentes geográficos, o cosas de la naturaleza, de todo lo que el hombre ve y conoce sobre la faz de la Tierra: Cerro, Colina, Cuevas, Lago, Montaña, Montes. También los nombres de

la flora: árboles (Castaño, Encina, Palma, Robles, Granado /Granados); de flores, muy frecuentemente adoptados por los judíos conversos (Clavel, Flores, Rosal); de edificaciones o partes de éstas (Castillo, Columna, Palacios, Paredes); de animales (Toro, Vaca, Cabeza de Vaca, Águila, Aguilar, Aguilera, Cordero); de partes de una ciudad (Calle, Fuentes, Plaza, Puente); de los colores (Blanco, Pardo, Rojo, Verde).

c. Apellidos de oficios o profesiones: Son aquellos que derivan del oficio o profesión que ejercía la persona o familia asociada al apellido. Algunos apellidos de oficios o profesiones son: Alférez, Botero, Caballero, Ferrer, Ferrero, Fraguas, Herrera, Herrero, Hidalgo, Molina.

d. Apellidos de apodos o de descripciones: Son aquellos que derivan de una descripción o algún apodo de la persona o familia asociada al apellido. Algunos apellidos de apodos o descripción física son: Acero, Bello, Blanco, Bueno, Bravo, Cano, Cuellar, Delgado, Lozano, Moreno, Negrete, Prieto, Rubio y Niño.

e. La influencia de la Inquisición: Algunos apellidos compuestos como San Basilio, San Juan, San Martín, Santamaría, Santana, Santiago o en general aquellos que comienzan con San, Santa o Santo nacieron entre otros casos, en épocas de la Santa Inquisición española, cuando los sefardíes, gitanos y otras etnias tuvieron que huir y cambiar de apellidos usando estos compuestos.

5. METODOLOGÍA.

5.1. Población y muestra. La población sobre la cual se realizó el muestreo

procedió de funcionarios de la Fiscalía General de la Nación (FGN), institución en la que laboran personas provenientes de todo el territorio nacional. En la actualidad se está realizando el muestreo del total de funcionarios, solicitando consentimiento informado previo como parte del "Programa de banco de muestras de sangre de funcionarios de la FGN". Sobre esta población se aplicó una encuesta (Anexo A), 2000 funcionarios aproximadamente se reportaban en el banco de muestras para el año 2005, de estos fueron seleccionados el 10% de individuos varones que tenían información sobre el origen geográfico por línea paterna dos generaciones atrás correspondientes a los departamentos de Cundinamarca y Boyacá (Tabla N.4). Y de manera aleatoria se escogieron 74 individuos los cuales no reportaron relación por línea paterna entre sí. En el formato de dicha encuesta se asignó la codificación de las muestras en el orden de toma iniciando en 0001. El control de la toma de muestra se realiza sobre la información actualizada suministrada por las dependencias acerca de los funcionarios que laboran en cada área. En estos departamentos el componente étnico mayoritario es el mestizo, entendido como la mezcla de descendientes de Europeos, Amerindios y Africanos con predominio de fenotipo caucásico y donde, según estudios previos, con marcadores microsatélites determinaron que no existe subestructura (mediante valores Fst) entre las regiones que comprenden los departamentos de Cundinamarca y Boyacá, pudiéndose clasificar como un solo grupo en el que las distribuciones de frecuencias no muestran una diferencia significativa (Usaquén, 1996; Rey et al, 2003). Las muestras sanguíneas anticoaguladas con EDTA, fueron recolectadas con el Acta de toma de muestra voluntaria y de consentimiento informado dentro del programa de Banco de muestras a servidores públicos del Cuerpo Técnico de Investigaciones de la Fiscalía General de la Nación, estudio que se llevó a cabo en el Laboratorio de Genética del Cuerpo Técnico de Investigación y que permanecen bajo custodia de este mismo laboratorio. Las muestras analizadas fueron tomadas desde el año 2003 hasta el 2005.

Tabla 4. Información sobre el lugar de nacimiento de los 74 individuos muestreados de los Departamento de Cundinamarca y Boyacá. Se seleccionaron 34 varones del Departamento de Cundinamarca y 40 individuos del Departamento de Boyacá. (Anexo B y C, mapas de

Cundinamarca y Boyacá con la ubicación geográfica del lugar de procedencia de los abuelos paternos).

Funcionario	L.D.N.M.	L.D.N.P.	L.D.N.A.	Funcionario	L.D.N.M.	L.D.N.P.	L.D.N.A.
	Municipio	**Municipio**	**Municipio**		**Municipio**	**Municipio**	**Municipio**
1	La Palma	La Palma	La Palma	**38**	Bogotá	Bogotá	Bogotá
2	Siachoque	Siachoque	Siachoque	**39**	Bogotá	Villapinzón	Villapinzón
3	Togüi	Togui	Togui	**40**	Bogotá	Tocaima	Tocaima
4	Pandí	Cienaga	Cienagá	**41**	Sesquilé	Sesquilé	Sesquilé
5	Chiquinquirá	Chiquinqurá	Chiquinquirá	**42**	Villeta	Gachetá	Gachetá
6	Saboyá	Saboyá	Saboyá	**43**	Villeta	O/Negra	O/Negra
7	Bogotá	Fusagasugá	Fusagasugá	**44**	Sesquilé	Villapinzón	Villapinzón
8	Tunja	Floresta	Floresta	**45**	Sativasur	Savitasur	Savitanorte
9	New York	Bogotá	Bogotá	**46**	Chiquinquirá	Caldas	Pauna
10	Bogotá	Bogotá	Bogotá	**47**	Tunja	Tunja	Tunja
11	Sogamoso	Sogamoso	Sogamoso	**48**	Duitama	Duitama	Duitama
12	Sogamoso	Sogamoso	Sogamoso	**49**	Chiquinquirá	Chiquinquirá	Chiquinquirá
13	Sutamarchán	Sutamarchan	Sutamarchán	**50**	Cienaga	Cienaga	Cienaga
14	Chiquinquirá	Chiquinqurá	Chiquinquirá	**51**	Miraflores	Miraflores	Tenza
15	Bogotá	Sutamarchan	Sutamarchán	**52**	Tunja	Berbeo	Berbeo
16	Junin	Junin	Junín	**53**	Santa Rosa De V.	Santa Rosa De V.	Santa Rosa De V.
17	Bogotá	Bogotá	Bogotá	**54**	Tunja	Anolaima	Anolaima
18	Bogotá	Simijaca	Simijaca	**55**	Duitama	Aquitania	Aquitania
19	Bogotá	Junín	Junín	**56**	Paz Del Río	Paz Del Río	Paz Del Río
20	Tocaima	Tocaima	Tocaima	**57**	Labranzagrande	Labranzagrande	Labranzagrande
21	Facatativa	Villeta	Bogotá	**58**	Bogotá	Toca	Toca
22	San Antonio	Suesca	Suesca	**59**	Tunja	Sotaquira	Sotaquira
23	Gachetá	Gachetá	Gachetá	**60**	Guateque	Corrales	Sutatenza
24	Bogotá	Bogotá	El Rosal	**61**	Duitama	Duitama	Duitama
25	Chia	Guasca	Guasca	**62**	Guscan	Guscan	Guscan
26	Fomeque	Fomeque	Fomeque	**63**	Bogotá	Guaduas	Guaduas
27	Bogotá	Bogotá	Bogotá	**64**	Labranzagrande	Labranzagrande	Labranzagrande
28	Chocontá	Sesquilé	Sesquilé	**65**	Aquitania	Aquitania	Aquitania
29	Chocontá	Bogotá	Gachetá	**66**	Santa Rosa De V.	Santa Rosa De V.	Santa Rosa De V.
30	Bogotá	Suesca	Suesca	**67**	Coper	Coper	Coper
31	Chocontá	Chocontá	Chocontá	**68**	Socha	Socha	Socha
32	Zipaquira	Cogua	Zipaquira	**69**	Paz Del Rio	Socota	Paz Del Rio
33	Pereira	Guayata	Guayata	**70**	Tunja	Tunja	Tunja
34	Bogotá	Garagoa	Garagoa	**71**	Duitama	Duitama	Duitama
35	Chocontá	Chocontá	Chocontá	**72**	Chocontá	Chocontá	Chocontá
36	Bogotá	Chocontá	Chocontá	**73**	Tunja	Villa De Leyva	Villa De Leyva
37	Chocontá	Manta	Manta	**74**	Duitama	Duitama	Duitama

Población Cundinamarca
Población Boyacá
L.D.N.M.: Lugar de nacimiento muestreado
L.D.N.P.: Lugar de nacimiento del Padre del muestreado
L.D.N.A.: Lugar de nacimiento del Abuelo del muestreado

5.2. Análisis de fragmentos de ADN.

5.2.1. Extracción de ADN. Se utilizó el kit wizard para purificación de ADN de la casa comercial Promega, siguiendo el protocolo de aislamiento para 300 µl de sangre completa (anticoagulada con EDTA) (Anexo D).

5.2.2. Amplificación del ADN cromosoma-Y. Se utilizó la estrategia de amplificación reportada por Applied Biosystems en el protocolo de Y-Filer.

5.2.3. Microsatélites usados en el estudio. Los STR del cromosoma-Y (Tabla 5) que se utilizaron en este trabajo con el kit AmpF*l*STR Y-filer constituido por 17 marcadores (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA H4, DYS437, DYS438 y DYS448) los cuales han sido descritos por Jobling y Tyler-Smith, 1995; Hammer et al, 1996; Bosch et al, 1999; Gusmao et al, 1999; González-Neira et al, 2001; Butler et al, 2002; Redd et al, 2002 y Schoske et al, 2004.

5.2.4. PCR: La reacción de PCR se realizó en un volumen final de 12.5 µl con los siguientes componentes: AmpF*l*STR Y-Filer PCR Reaction Mix ($MgCl_2$, dNTPs, albúmina de suero bovino en buffer con azida de sodio 0.05%) 4.6 µl, AmpF*l*STR Y-Filer Primer set (primers forward y reverse) 2.5 ul, Amplitaq Gold™ DNA Polimerase (5 U/µl) 0.4µl, DNA (0.5-1 ng/µl) 1.0µl y se completa con 4µl de agua destilada desionizada. Teniendo en cuenta la validación realizada por Medicina Legal (Romero RE et al, 2006) y por Applied Biosystems (2004).

Las condiciones de amplificación se utilizaron de acuerdo al protocolo de la casa comercial Applied Biosystems (2004), y fue el siguiente: 95°C x 11', 30 ciclos (94°C x 1', 61°C x 1', 72°C x 1'), 60°C x 80' y 4°C indefinidamente. Se utilizó el control positivo, ADN de la línea celular masculina 007(Tabla 6) y el control negativo la línea celular femenina 9947 A (10 ng/ µl ADN de la línea celular femenina humana en buffer con azida de sodio 0.05%). Se adicionaron 5 µl del ADN (0.10 ng/µl ADN genómico humano masculino en buffer con acida de sodio 0.05%) a la mezcla de reacción.

Tabla 5. Características de los microsatélites usados en el estudio.

Marcadores	Motivo De Repetición	Rango alélico	Fluorocromo
DYS19	(TAGA)3TAGG(TAGA)n	10-19	VIC
DYS385	(AAGG)6-7(GAAA)n	7-25	VIC
DYS389 I	(TCTG)3(TCTA)n	10-15	6-FAM
DYS389 II	(TCTG)n(TCTA)NN28(TCTG)3(TCTA)n	24-34	6-FAM
DYS390	(TCTA)2(TCTG)n(TCTA)n(TCTG)n(TCTA)n(TCTA)2	18-27	6-FAM
DYS391	(TCTG)3(TCTA)	7-13	NED
DYS392	(TAT)n	7-18	NED
DYS393	(AGAT)n	8-16	NED
DYS437	(TCTA)n(TCTG)1-3)(TCTA)4	13-17	PET
DYS438	(TTTTC)1(TTTTA)0-1(TTTTC)n	8-13	PET
DYS439	(GATA)n	8-15	NED
DYS448	(AGAGAT)N42(AGAGAT)n	17-24	PET
DYS456	(AGAT)n	13-18	6-FAM
DYS458	(GAAA)n	14-20	VIC
Y GATA-H4	(AGAT)4CTAT(AGAT)2(AGGT)3(AGAT)N24(ATAG)4(ATAC)1 (ATAG)2	8-13	PET
DYS635 (Y GATA-C4)	TATC)3 (TATG)2 (TATC)2 (TATG)2 (TATC)2 (TATG)2 (TATC)10	15-27	NED

Tabla 6. Genotipo del Control positivo. ADN de la línea celular masculina 007.

Marcador	Control Positivo	Marcador	Control Positivo
DYS19	15	DYS437	15
DYS385 a/b	11,14	DYS438	12
DYS389 I	13	DYS439	12
DYS389 II	29	DYS448	19
DYS390	24	DYS456	15
DYS391	11	DYS458	17
DYS392	13	Y GATA-H4	13
DYS393	13	DYS635	24

El producto de ADN extraído se amplificó con 17 pares de amplímeros en una reacción de PCR en un Termociclador GeneAmp®PCR System 9700. El kit Y-filer en la amplificación de PCR usa 5 fluorocromos fluorescentes (6-FAM™, VIC®, NED™, PET® y LIZ para poder analizar los fragmentos a diferentes longitudes de onda.

5.2.5. Electroforesis: Para la detección del sistema Y-Filer se realizó una electroforesis capilar corrida en un Analizador Genético ABI PRISM® 310. Se utilizó el polímero POP4 (Performance Optimize Poymer) y un capilar de 47cm x 50µm (Applied Biosystems). Adicionando un (1) µl de la muestra amplificada a una mezcla de 12 µl de Hi-Di™ formamida y 0.5 µl de estándar interno LIZ-500, con denaturación a 95°C por 3 minutos y posterior conservación en hielo por tres minutos. Los productos amplificados fueron corridos bajo el programa 310 Data Collection con el modulo de corrido GS STR POP4 (1 ml.) G5v2, con 15 KV por 30 min. a 60°C y 5 segundos de tiempo de inyección.

La escalera alélica (AmpFℓSTR Y-Filer Allelic ladder) asegura la caracterización de los alelos amplificados, conteniendo la mayoría de los alelos reportados para los 17 loci. La asignación alélica se realizó por comparación de los fragmentos obtenidos de las muestras analizadas con la escaleras alélicas provistas por la casa comercial Applied Biosystems, para esto se utilizó el GeneScan® software versión 3.7 y el software Genotyper que analiza repeticiones tri, tetra, penta y

hexanucleótidos para estudios de identificación humana. Previamente se archivó la matriz con los siguientes marcadores de color: PET (rojo), VIC (verde), 6-FAM (azul), NED (amarillo) y LIZ (naranja) usados para este sistema de Y-Filer. Se verificó los 16 fragmentos de cadena sencilla del estándar interno LIZ-500 (35, 50, 75, 100, 139, 150, 160, 200, 250, 300, 340, 350, 400, 450, 490 y 500 bases) y con éste se precisa el resultado de tamaños para los productos amplificados.

5.3. Análisis de datos.

5.3.1. Definición de haplotipos: cada haplotipo fue determinado por el conjunto de polimorfismos de los 17 loci STR, siguiendo el orden expuesto en los electroferogramas teniendo en cuenta la matriz con los diferentes fluorocromos.

5.3.2. Estimación de frecuencias alélicas y de haplotipos: La estimación de las frecuencias para cada uno de los haplotipos cromosoma-Y observados se evaluó como la proporción en la que se encuentra cada haplotipo dentro de la población del Altiplano Cundiboyacense, analizado por conteo directo (Nei M., 1987) y usando el programa ARLEQUIN ver. 3.1 (Laurent Excoffier, Guillaume Laval y Stefan Schneider, 2006) expresado como:

$$P x_i = \sum_{i=1}^{n} x_i$$

x_i = Haplotipos en la muestra determinados por conteo directo. En la ecuación anterior se suma la probabilidad de cada individuo de presentar un haplotipo determinado y de esta manera sumando la probabilidad de cada individuo, obtenemos la frecuencia de los haplotipos encontrados (Walpole R. et.al., 1992).

5.3.3. Variabilidad intrapoblacional.

5.3.3.1. Diversidad haplotípica (génica). Es la variación dentro de una población o especies. Parámetros cuantitativos indicativos del polimorfismo y eficacia de cada marcador genético, puede definirse en términos de frecuencias de haplotipos. En este estudio se estableció la diversidad haplotípica de la población del altiplano Cundiboyacense. La expresión:

$$h = n(1 - \sum xi^2)/ n - 1$$

Donde *n* corresponde al tamaño de la muestra y *xi* a la frecuencia de cada haplotipo o alelo (Lutz S. et al, 1998). La diversidad genética observada es el resultado de la selección, mutación, migración, recombinación y deriva genética y estos llevan a cambios de frecuencias génicas y genotípicas, lo que implica la evolución de las poblaciones.

5.3.4. Comparaciones entre poblaciones.

5.3.4.1. Distancias Genéticas. Se analizarán las distancias genéticas entre las poblaciones de Cundinamarca, Boyacá y Caribe (Romero M., 2006) Usando el programa ARLEQUIN ver. 3.1, obteniendo el valor Fst y el valor Fst P con un nivel de significancia de 0.05. El Fst, es el grado de diferenciación génica entre poblaciones en términos de frecuencias alélicas. La expresión:

$$Fst = 1 – (Hs/Ht)$$

Donde Ht, es la diversidad genética total, Hs es la heterocigosidad media estimada en cada subpoblación. El rango de Fst es 0 < FST<1 (Weir y Cockerham, 1984), donde 0 no hay divergencia genética, 1 hay fijación de un alelo diferente en cada población o existen diferencias genéticas entre poblaciones. El rango de diferenciación genética es: 0 a 0,05 (pequeña), 0,05 a 0,15 (moderada), 0,15 a 0,25 (grande) y >0,25 (muy grande).

5.3.4.2. Capacidad discriminatoria. Se determinó la capacidad discriminatoria con los 17 loci del múltiplex STR-Y. Se define como la probabilidad de que dos individuos tomados al azar pertenecientes a la misma población posean diferentes fenotipos. Se calcula como el número de haplotipos diferentes observados en la población sobre el número total de individuos analizados en Cundinamarca y Boyacá.

5.3.4.3. Probabilidad de Coincidencia al azar. La probabilidad de que dos individuos seleccionados al azar en una población por Ejemplo: Cundinamarca o Boyacá tengan un mismo haplotipo de ADN cromosoma-Y. Se expresará a partir de:

$$P = \sum xi^2$$

5.3.4.4. Búsqueda de coincidencias en bases de datos. Cada haplotipo de los 74 individuos se buscó en la base de datos http://info.appliedbiosystems.com/yfilerdatabase, ingresando el polimorfismo de los 17 loci, comparándolos con los haplotipos almacenados (3561 haplotipos con 17 loci) de las diferentes poblaciones (Afroamericanos, caucásicos, hispánicos, nativo americanos, filipino y asiático). Al terminar la búsqueda, la base de datos genera un reporte que consiste en el número de coincidencias haplotípicas con su frecuencia. También se accede a la base de datos http://ystr.charite.de, ingresando el haplotipo mínimo y el haplotipo extendido obteniendo de igual manera las coincidencias haplotípicas.

6. RESULTADOS

Se analizaron 74 individuos varones no emparentados cuyo origen por línea paterna en dos generaciones atrás correspondía a los departamentos del altiplano Cundiboyacense Colombiano (34 individuos del departamento de Cundinamarca y 40 individuos del departamento de Boyacá), obteniendo 74 haplotipos de STR cromosoma-Y para la totalidad de los individuos muestreados. En las tablas 7, 8 y 9 se presentan los haplotipos con la población en la cual se hallaron con relación al haplotipo mínimo (Tabla 7), extendido (Tabla 8) y Y-filer (Tabla 9). Así mismo en cada tabla se presenta la diversidad haplotípica de la población del altiplano Cundiboyacense Colombiano, con respecto a los tres grupos de haplotipos analizados.

6.1. Frecuencias Alélicas. Se estimaron las distribuciones de las frecuencias alélicas para cada locus de los 17 STR cromosoma-Y analizados con respecto a los departamentos de Cundinamarca y Boyacá, como su diversidad génica. (Figura 3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,13,14 y 15). Las frecuencias alélicas calculadas son expuestas del marcador DYS385a/b en la tabla 10 para la población de Cundinamarca y la tabla 11 para Boyacá. Igualmente en las tablas 12 y 13 son observadas las frecuencias alélicas con respecto a los 15 STR-Y del kit Y-Filer para las dos poblaciones estudiadas (Tabla 14 y 15).

6.2. Haplotipos de Cromosoma-Y. La información completa de los haplotipos de ADN cromosoma-Y (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385 a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA H4, DYS437, DYS438 y DYS448) de los 74 individuos (Tabla 7, 8 y 9) analizados por conteo utilizando el programa Excel. Seguidamente, mediante la utilización del programa de Arlequín, se determinaron las frecuencias haplotípicas de los haplotipos únicos y observados en la población de Cundinamarca, Boyacá y en el altiplano Cundiboyacense con su diversidad haplotípica y probabilidad de coincidencia al azar de acuerdo a los grupos de STR utilizados. Estos son el

haplotipo mínimo (9 marcadores), el haplotipo extendido (11 marcadores) y el haplotipo Y-Filer (17 marcadores). (Anexos E, F, G, H, I, J, K, L y M).

6.2.1. Diversidad haplotípica. En los 74 individuos con 9 marcadores que conforman el haplotipo mínimo, se observaron 6 haplotipos mínimos frecuentes en el altiplano Cundiboyacense expresados en 20 individuos, con una diversidad haplotípica de 0,98704 y una probabilidad de coincidencia al azar de 2.62% (Anexo E). En 34 individuos analizados del departamento de Cundinamarca se observaron 2 haplotipos mínimos frecuentes, con una diversidad haplotípica del 0,99286 y una probabilidad de coincidencia al azar de 3.6% (Anexo F). Y, en los 40 individuos del departamento Boyacá se observaron 3 haplotipos mínimos frecuentes, con una diversidad haplotípica de 0,98205 y una probabilidad de coincidencia al azar de 4.25% (Anexo G).

En los 74 individuos analizados con 11 marcadores que conforman el haplotipo extendido, se observaron 5 haplotipos extendidos frecuentes en el altiplano Cundiboyacense expresados en 13 individuos. Con una diversidad haplotípica de 0,99555 y una probabilidad de coincidencia al azar de 1.78% (Anexo H). En 34 individuos del departamento de cundinamarca se observaron 2 haplotipos extendidos frecuentes en la población de Cundinamarca. Con una diversidad haplotípica de 0,99643 y una probabilidad de coincidencia al azar de 3.3% (Anexo I). Y, en los 40 individuos del departamento de Boyacá, se observaron 3 haplotipos extendidos frecuentes. Con una diversidad haplotípica de 0,99615 y una probabilidad de coincidencia al azar de 2.9% (Anexo J). De los 74 individuos analizados con 17 marcadores que conforman el sistema genético Y-Filer, se observaron 3 haplotipos coincidentes con individuos procedentes del altiplano Cundiboyacense, con una diversidad haplotípica de 0,99888 y una probabilidad de coincidencia al azar de 1.46% (Anexo K). En 34 individuos del departamento de Cundinamarca, se observaron 1 haplotipo coincidente con dos individuos, con una diversidad haplotípica del 0,99821 y una probabilidad de coincidencia al azar de 3.1% (Anexo L). Y, en los 40 individuos analizados del departamento de Boyacá,

se observó una coincidencia de 1 haplotipo Y-Filer en 2 individuos, con una diversidad haplotípica del 0,99871 y una probabilidad de coincidencia al azar de 2.6% (Anexo M).

Tabla 7. Distribución de haplotipos en el altiplano Cundiboyacense Colombiano con los 9 marcadores Y-STR.

HAPLOTIPO	DYS 389I	DYS 390	DYS 389II	DYS 19	DYS 385	DYS 393	DYS 391	DYS 392	CUNDINAMARCA	BOYACÁ	Total
1	13	24	29	14	11,14	13	10	12	1	0	1
2	13	23	28	18	12,13	13	10	11	0	1	1
3	12	24	28	14	11,14	13	11	13	0	1	1
5	12	24	28	14	11,14	13	10	13	0	1	1
4-6-22-25-28-49-65	**13**	**24**	**29**	**14**	**11,14**	**13**	**11**	**13**	**3**	**4**	**7**
7- 51	**13**	**23**	**29**	**14**	**14,18**	**12**	**10**	**11**	**1**	**1**	**2**
8	14	24	30	14	11,15	14	11	13	0	1	1
9	13	24	30	13	16,16	13	10	11	1	0	1
10	13	25	30	13	14,17	14	10	11	1	0	1
11	13	24	29	14	11,13	13	10	13	0	1	1
12	13	25	31	13	13,16	13	10	12	0	1	1
14	14	23	30	14	16,17	12	10	14	0	1	1
15	12	25	30	13	16,17	14	10	10	0	1	1
16-59	**13**	**23**	**30**	**14**	**13,18**	**12**	**11**	**11**	**1**	**1**	**2**
17	14	24	30	14	11,14	13	10	13	1	0	1
18	12	22	29	13	17,18	13	10	11	1	0	1
19	13	23	29	14	11,14	13	10	13	1	0	1
13-20-35-50-58	**13**	**24**	**29**	**14**	**11,15**	**13**	**11**	**13**	**2**	**3**	**5**
21	12	23	28	16	14,14	14	10	11	1	0	1
23	14	23	31	13	16,16	13	10	11	1	0	1
24	12	25	31	13	15,16	13	11	15	1	0	1
26	13	23	29	15	10.2,13	13	11	13	1	0	1
27-69	**14**	**24**	**30**	**14**	**11,14**	**13**	**11**	**13**	**1**	**1**	**2**
29	14	24	30	13	13,14	13	9	11	1	0	1
30	13	23	29	14	10,14	13	11	13	1	0	1
31	13	24	29	14	12,14	13	11	13	1	0	1
32	14	24	30	13	15,16	13	6	14	1	0	1
33	12	21	29	13	15,16	13	10	15	0	1	1
34	13	24	29	14	11,12	13	10	13	0	1	1
36	13	24	29	15	11,14	13	11	13	1	0	1
37	13	24	29	13	11,14	13	11	14	1	0	1
38	14	23	31	13	14,18	12	10	14	1	0	1
39	13	24	29	15	10,14	13	11	13	1	0	1
40	13	24	30	15	11,15	13	10	13	1	0	1

HAPLOTIPO	DYS 389I	DYS 390	DYS 389II	DYS 19	DYS 385	DYS 393	DYS 391	DYS 392	CUNDINAMARCA	BOYACÁ	Total
41	12	24	30	13	13,17	13	10	15	1	0	1
42	13	24	28	14	11,14	13	11	13	1	0	1
43	13	24	29	14	11,14	13	10	13	1	0	1
44	14	25	31	15	14,17	13	10	14	1	0	1
45	12	24	29	13	11,14	14	11	13	0	1	1
46	13	23	28	16	12,12	13	10	11	0	1	1
47	13	24	29	15	11,14	13	11	14	0	1	1
48	13	24	30	14	18,19	13	9	11	0	1	1
52	14	23	30	14	16,19	12	10	14	0	1	1
53	14	25	30	14	11,14	13	10	13	0	1	1
54	13	24	29	14	11,13	13	12	13	1	0	1
55, 60	**14**	**23**	**31**	**14**	**13,15,20**	**12**	**11**	**12**	**0**	**2**	**2**
56	12	22	28	15	12,15	14	10	11	0	1	1
57	13	21	30	15	16,17	13	10	11	0	1	1
58	13	24	29	14	11,15	13	11	13	0	1	1
61	13	25	29	14	11,14	13	11	13	0	1	1
57	13	21	30	15	16,17	13	10	11	0	1	1
58	13	24	29	14	11,15	13	11	13	0	1	1
61	13	25	29	14	11,14	13	11	13	0	1	1
62	13	23	29	13	16,16	13	10	11	0	1	1
63	14	24	32	14	11,14	13	10	13	1	0	1
64	14	24	31	13	13,14	13	9	11	0	1	1
66	13	24	29	14	11,15	13	10	13	0	1	1
67	13	24	30	14	11,14	14	11	13	0	1	1
68	13	23	31	15	12,13	13	11	13	0	1	1
70	13	24	29	14	11,14	12	11	13	0	1	1
71	12	21	29	14	13,16	14	10	15	0	1	1
72	12	23	28	15	13,15	13	10	11	1	0	1
73	13	23	30	14	13,18	12	10	11	0	1	1
74	14	24	30	14	11,13.2	13	11	13	0	1	1
Diversidad Haplotípica= 0.987041							Total		34	40	74
Capacidad discriminatoria= 81.08%											

Tabla 8. Distribución de haplotipos en el altiplano Cundiboyacense Colombiano con los 11 marcadores Y-STR.

HAPLOTIPO	DYS 389I	DYS 390	DYS 389II	DYS 19	DYS 385	DYS 393	DYS 391	DYS 439	DYS 392	DYS 438	CUNDINAMARCA	BOYACÁ	Total
1	13	24	29	14	11,14	13	10	12	12	12	1	0	1
2	13	23	28	18	12,13	13	10	11	11	10	0	1	1
3	12	24	28	14	11,14	13	11	12	13	12	0	1	1
4	13	24	29	14	11,14	13	11	14	13	12	0	1	1
5	12	24	28	14	11,14	13	10	11	13	12	0	1	1
6-22-28-49	**13**	**24**	**29**	**14**	**11,14**	**13**	**11**	**11**	**13**	**12**	**1**	**3**	**4**
7	13	23	29	14	14,18	12	10	12	11	10	1	0	1
8	14	24	30	14	11,15	14	11	12	13	12	0	1	1
9	13	24	30	13	16,16	13	10	11	11	10	1	0	1
10	13	25	30	13	14,17	14	10	12	11	10	1	0	1
11	13	24	29	14	11,13	13	10	12	13	12	0	1	1
12	13	25	31	13	13,16	13	10	12	12	10	0	1	1
13-58	**13**	**24**	**29**	**14**	**11,15**	**13**	**11**	**11**	**13**	**12**	**0**	**2**	**2**
14	14	23	30	14	16,17	12	10	11	14	10	0	1	1
15	12	25	30	13	16,17	14	10	10	10	10	0	1	1
16-59	**13**	**23**	**30**	**14**	**13,18**	**12**	**11**	**11**	**11**	**10**	**1**	**1**	**2**
17	14	24	30	14	11,14	13	10	12	13	12	1	0	1
18	12	22	29	13	17,18	13	10	10	11	10	1	0	1
19	13	23	29	14	11,14	13	10	12	13	13	1	0	1
20-35-50	**13**	**24**	**29**	**14**	**11,15**	**13**	**11**	**12**	**13**	**12**	**2**	**1**	**3**
21	12	23	28	16	14,14	14	10	11	11	11	1	0	1
23	14	23	31	13	16,16	13	10	12	11	10	1	0	1
24	12	25	31	13	15,16	13	11	10	15	13	1	0	1
25	13	24	29	14	11,14	13	11	12	13	13	1	0	1
26	13	23	29	15	10.2,13	13	11	12	13	12	1	0	1
27	14	24	30	14	11,14	13	11	12	13	12	1	0	1
29	14	24	30	13	13,14	13	9	10	11	10	1	0	1
30	13	23	29	14	10,14	13	11	12	13	12	1	0	1
31	13	24	29	14	12,14	13	11	12	13	12	1	0	1
32	14	24	30	13	15,16	13	6	12	14	11	1	0	1
33	12	21	29	13	15,16	13	10	12	15	13	0	1	1
34	13	24	29	14	11,12	13	10	12	13	12	0	1	1
36	13	24	29	15	11,14	13	11	11	13	12	1	0	1
37	13	24	29	13	11,14	13	11	12	14	12	1	0	1
38	14	23	31	13	14,18	12	10	12	14	10	1	0	1
HAPLOTIPO	DYS 389I	DYS 390	DYS 389II	DYS 19	DYS 385	DYS 393	DYS 391	DYS 439	DYS 392	DYS 438	CUNDINAMARCA	BOYACÁ	Total
39	13	24	29	15	10,14	13	11	11	13	12	1	0	1
40	13	24	30	15	11,15	13	10	12	13	12	1	0	1

42	13	24	28	14	11,14	13	11	12	13	12	1	0	1
43	13	24	29	14	11,14	13	10	12	13	11	1	0	1
44	14	25	31	15	14,17	13	10	11	14	11	1	0	1
45	12	24	29	13	11,14	14	11	12	13	12	0	1	1
46	13	23	28	16	12,12	13	10	13	11	10	0	1	1
47	13	24	29	15	11,14	13	11	12	14	12	0	1	1
48	13	24	30	14	18,19	13	9	13	11	10	0	1	1
51	13	23	29	14	14,18	12	10	11	11	10	0	1	1
52	14	23	30	14	16,19	12	10	12	14	10	0	1	1
53	14	25	30	14	11,14	13	10	12	13	12	0	1	1
54	13	24	29	14	11,13	13	12	12	13	12	1	0	1
55, 60	**14**	**23**	**31**	**14**	**13,15,20**	**12**	**11**	**11**	**12**	**10**	**0**	**2**	**2**
56	12	22	28	15	12,15	14	10	11	11	10	0	1	1
57	13	21	30	15	16,17	13	10	11	11	11	0	1	1
58	13	24	29	14	11,15	13	11	11	13	12	0	1	1
61	13	25	29	14	11,14	13	11	11	13	12	0	1	1
57	13	21	30	15	16,17	13	10	11	11	11	0	1	1
58	13	24	29	14	11,15	13	11	11	13	12	0	1	1
61	13	25	29	14	11,14	13	11	11	13	12	0	1	1
62	13	23	29	13	16,16	13	10	12	11	10	0	1	1
63	14	24	32	14	11,14	13	10	12	13	12	1	0	1
64	14	24	31	13	13,14	13	9	10	11	10	0	1	1
65	13	24	29	14	11,14	13	11	13	13	12	0	1	1
66	13	24	29	14	11,15	13	10	11	13	12	0	1	1
67	13	24	30	14	11,14	14	11	12	13	12	0	1	1
68	13	23	31	15	12,13	13	11	12	13	12	0	1	1
69	14	24	30	14	11,14	13	11	11	13	12	0	1	1
70	13	24	29	14	11,14	12	11	12	13	12	0	1	1
71	12	21	29	14	13,16	14	10	12	15	12	0	1	1
72	12	23	28	15	13,15	13	10	11	11	10	1	0	1
73	13	23	30	14	13,18	12	10	11	11	10	0	1	1
74	14	24	30	14	11,13.2	13	11	12	13	12	0	1	1
Diversidad Haplotípica= 0,9955 **Capacidad discriminatoria= 89.18%**										**Total**	34	40	74

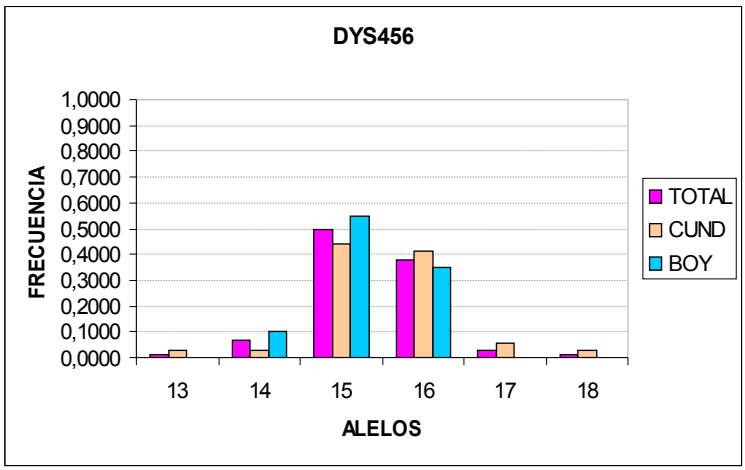
Tabla 9. Distribución de haplotipos del altiplano Cundiboyacense Colombiano obtenidos de 17 marcadores Y-STR.

HAPLOTIPO	DYS 456	DYS 389I	DYS 390	DYS 389II	DYS 458	DYS 19	DYS 385	DYS 393	DYS 391	DYS 439	DYS 635	DYS 392	Y-GATA H4	DYS 437	DYS 438	DYS 448	CUNDINAMARCA	BOYACÁ	Total
1	15	13	24	29	20	14	11,14	13	10	12	23	12	12	15	12	19	1	0	1
2	14	13	23	28	17	18	12,13	13	10	11	22	11	13	15	10	22	0	1	1
3	15	12	24	28	17	14	11,14	13	11	12	23	13	12	15	12	19	0	1	1
4	16	13	24	29	20	14	11,14	13	11	14	23	13	12	15	12	19	0	1	1
5	15	12	24	28	17	14	11,14	13	10	11	24	13	12	15	12	20	0	1	1
6	15	13	24	29	17	14	11,14	13	11	11	23	13	11	15	12	20	0	1	1
7	15	13	23	29	17.2	14	14,18	12	10	12	21	11	11	14	10	20	1	0	1
8	15	14	24	30	17	14	11,15	14	11	12	23	13	11	14	12	18	0	1	1
9	17	13	24	30	16	13	16,16	13	10	11	22	11	12	14	10	20	1	0	1
10	15	13	25	30	15	13	14,17	14	10	12	17	11	12	14	10	21	1	0	1
11	15	13	24	29	17	14	11,13	13	10	12	23	13	12	15	12	19	0	1	1
12	16	13	25	31	17	13	13,16	13	10	12	22	12	12	14	10	19	0	1	1
13	16	13	24	29	17	14	11,15	13	11	11	23	13	12	15	12	19	0	1	1
14	14	14	23	30	16	14	16,17	12	10	11	21	14	10	16	10	20	0	1	1
15	14	12	25	30	16	13	16,17	14	10	10	22	10	12	15	10	20	0	1	1
16, 59	**15**	**13**	**23**	**30**	**18.2**	**14**	**13,18**	**12**	**11**	**11**	**20**	**11**	**11**	**14**	**10**	**20**	**1**	**1**	**2**
17	16	14	24	30	17	14	11,14	13	10	12	23	13	12	14	12	18	1	0	1
18	15	12	22	29	14	13	17,18	13	10	10	22	11	11	14	10	19	1	0	1
19	15	13	23	29	16	14	11,14	13	10	12	23	13	12	15	13	19	1	0	1
20, 35	**15**	**13**	**24**	**29**	**18**	**14**	**11,15**	**13**	**11**	**12**	**23**	**13**	**12**	**15**	**12**	**19**	**2**	**0**	**2**
21	15	12	23	28	16	16	14,14	14	10	11	21	11	13	16	11	21	1	0	1
22	15	13	24	29	17	14	11,14	13	11	11	23	13	12	15	12	19	1	0	1
23	16	14	23	31	15	13	16,16	13	10	12	21	11	11	14	10	19	1	0	1
24	15	12	25	31	15	13	15,16	13	11	10	22	15	11	14	13	19	1	0	1
25	18	13	24	29	18	14	11,14	13	11	12	23	13	12	15	13	20	1	0	1
26	15	13	23	29	17	15	10.2,13	13	11	12	23	13	11	14	12	18	1	0	1
27	16	14	24	30	16	14	11,14	13	11	12	23	13	12	15	12	18	1	0	1
28	16	13	24	29	17	14	11,14	13	11	11	23	13	12	15	12	19	1	0	1
29	16	14	24	30	19	13	13,14	13	9	10	22	11	12	14	10	20	1	0	1

HAPLOTIPO	DYS 456	DYS 389I	DYS 390	DYS 389II	DYS 458	DYS 19	DYS 385	DYS 393	DYS 391	DYS 439	DYS 635	DYS 392	Y-GATA H4	DYS 437	DYS 438	DYS 448	CUNDINAMARCA	BOYACÁ	74
30	16	13	23	29	18	14	10,14	13	11	12	24	13	12	15	12	19	1	0	1
31	15	13	24	29	17	14	12,14	13	11	12	23	13	11	14	12	18	1	0	1
32	16	14	24	30	16	13	15,16	13	6	12	23	14	12	14	11	19	1	0	1
33	15	12	21	29	15	13	15,16	13	10	12	22	15	12	16	13	19	0	1	1
34	16	13	24	29	17	14	11,12	13	10	12	23	13	12	15	12	19	0	1	1
36	16	13	24	29	18	15	11,14	13	11	11	23	13	11	15	12	19	1	0	1
37	17	13	24	29	18	13	11,14	13	11	12	24	14	11	14	12	18	1	0	1
38	16	14	23	31	15	13	14,18	12	10	12	22	14	11	14	10	20	1	0	1
39	16	13	24	29	18	15	10,14	13	11	11	23	13	12	15	12	19	1	0	1
40	16	13	24	30	17	15	11,15	13	10	12	24	13	12	15	12	20	1	0	1
41	13	12	24	30	16	13	13,17	13	10	11	23	15	11	14	11	21	1	0	1
42	16	13	24	28	16	14	11,14	13	11	12	23	13	12	14	12	19	1	0	1
43	16	13	24	29	20	14	11,14	13	10	12	23	13	12	14	11	19	1	0	1
44	15	14	25	31	18	15	14,17	13	10	11	22	14	12	15	11	22	1	0	1
45	16	12	24	29	17	13	11,14	14	11	12	23	13	11	14	12	19	0	1	1
46	14	13	23	28	17	16	12,12	13	10	13	21	11	11	14	10	20	0	1	1
47	16	13	24	29	17	15	11,14	13	11	12	23	14	12	14	12	19	0	1	1
48	15	13	24	30	14	14	18,19	13	9	13	20	11	12	14	10	21	0	1	1
49	15	13	24	29	17	14	11,14	13	11	11	23	13	12	15	12	20	0	1	1
50	16	13	24	29	19	14	11,15	13	11	12	23	13	12	15	12	19	0	1	1
51	15	13	23	29	18.2	14	14,18	12	10	11	20	11	11	14	10	20	0	1	1
52	15	14	23	30	18	14	16,19	12	10	12	23	14	11	16	10	19	0	1	1
53	15	14	25	30	17	14	11,14	13	10	12	23	13	11	14	12	18	0	1	1
54	16	13	24	29	17	14	11,13	13	12	12	24	13	12	15	12	19	1	0	1
55, 60	**15**	**14**	**23**	**31**	**21**	**14**	**13,15,20**	**12**	**11**	**11**	**20**	**12**	**11**	**14**	**10**	**20**	**0**	**2**	**2**
56	16	12	22	28	17	15	12,15	14	10	11	21	11	12	15	10	21	0	1	1
57	15	13	21	30	16	15	16,17	13	10	11	22	11	12	14	11	21	0	1	1
58	15	13	24	29	16	14	11,15	13	11	11	23	13	12	15	12	19	0	1	1
61	16	13	25	29	17	14	11,14	13	11	11	23	13	12	15	12	19	0	1	1
62	16	13	23	29	14	13	16,16	13	10	12	21	11	11	14	10	20	0	1	1
63	15	14	24	32	17	14	11,14	13	10	12	23	13	11	14	12	18	1	0	1
64	16	14	24	31	18	13	13,14	13	9	10	21	11	12	14	10	20	0	1	1
65	16	13	24	29	16	14	11,14	13	11	13	23	13	13	15	12	19	0	1	1
66	16	13	24	29	17	14	11,15	13	10	11	23	13	12	15	12	19	0	1	1
67	15	13	24	30	16	14	11,14	14	11	12	23	13	12	15	12	19	0	1	1
68	15	13	23	31	16	15	12,13	13	11	12	23	13	12	15	12	19	0	1	1
69	15	14	24	30	19	14	11,14	13	11	11	24	13	11	15	12	19	0	1	1
70	15	13	24	29	17	14	11,14	12	11	12	23	13	11	15	12	19	0	1	1
71	15	12	21	29	15	14	13,16	14	10	12	22	15	11	14	12	19	0	1	1
72	14	12	23	28	15	15	13,15	13	10	11	21	11	11	16	10	20	1	0	1
73	16	13	23	30	17.2	14	13,18	12	10	11	21	11	11	14	10	20	0	1	1
74	15	14	24	30	18	14	11,13.2	13	11	12	23	13	12	15	12	19	0	1	1
Capacidad Discriminatoria=95.94%																**Total**	34	40	74
Diversidad Haplotípica= 0,9988																			

A continuación se incluyen los gráficos de bloques, que representan la distribución de las frecuencias alélicas para cada uno de los locus. En el se refleja la frecuencia génica del Departamento de Cundinamarca, Boyacá y el altiplano Cundiboyacense con respecto a los alelos específicos de cada locus. (Figura 3 a 18).

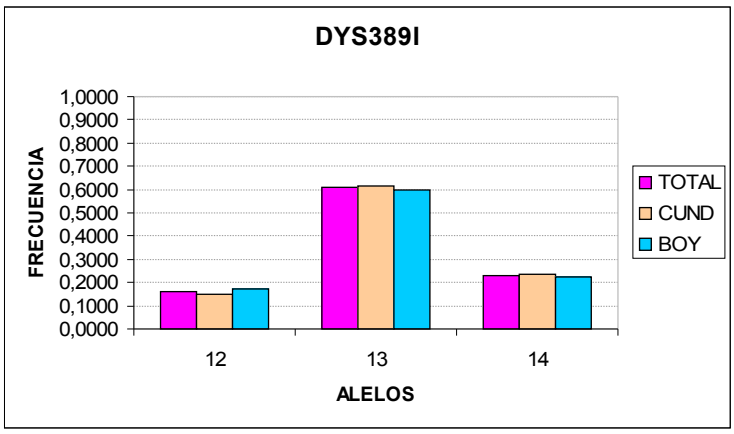
Figura 3. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS456.



Alelos - Frecuencias	**13**	**14**	**15**	**16**	**17**	**18**
Cundinamarca	0.0294	0.0294	0.4412	0.4118	0.0588	0.0294
Boyacá	-	0.1	0.55	0.35	-	-

Se observaron 6 alelos (alelos 13 -18), siendo el alelo 15 el más frecuente para las dos poblaciones estudiadas con frecuencias superiores a 0.4, seguido del alelo 16 con frecuencias superiores a 0.35. El alelo menos frecuente para las dos poblaciones es el alelo 14. Y los alelos menos frecuentes para la población de Cundinamarca son el 13, 17 y 18. Los alelos anteriores no fueron observados en la población analizada de Boyacá. Se observa una distribución unimodal (alelos 15 y 16) para las dos poblaciones. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.64884 y para Boyacá fue de 0.57948.

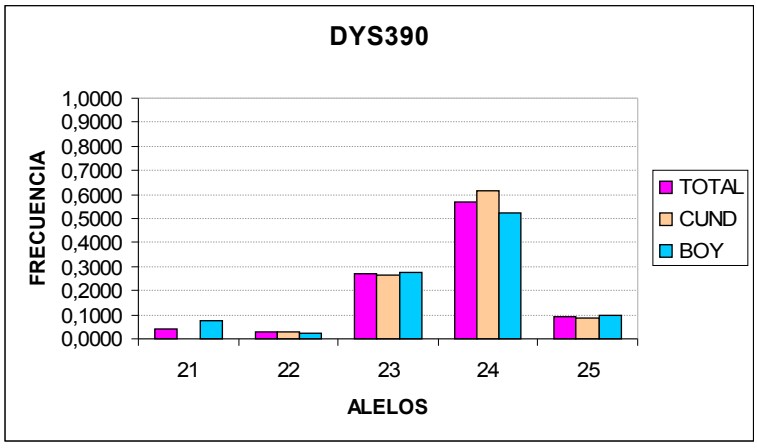
Figura 4. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS389I.



Alelos - Frecuencias	12	13	14
Cundinamarca	0.1471	0.6176	0.2353
Boyacá	0.175	0.6	0.225

Para este sistema se encontraron 3 alelos (alelos 12 - 14). El alelo más frecuente para las dos poblaciones fue el 13 con frecuencias superiores a (0.6), seguido por el alelo 14 con una frecuencia superior a 0.2 y el alelo 12 con una frecuencia superior 0.1. Se observa una distribución unimodal. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.55793 y para Boyacá fue de 0.57307.

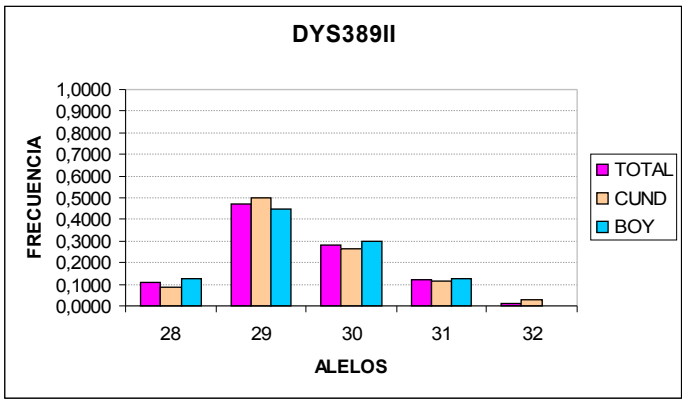
Figura 5. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS390.



Alelos-Frecuencias	21	22	23	24	25
Cundinamarca	-	0.0294	0.2647	0.6176	0.0882
Boyacá	0.075	0.025	0.275	0.525	0.1

En el presente estudio se encontraron 5 alelos (alelos 21 - 25) para este sistema genético. El alelo mas frecuente en las dos poblaciones fue el alelo 24 con una frecuencia mayor de 0.5, seguido del alelo 23 con una frecuencia superior a 0.25 y los alelos de menor frecuencia son el 22 y el 25. El alelo 21 es menos frecuente en la población de Boyacá con una frecuencia de 0.07 y no se presenta en la población de cundinamarca. Se observa una distribución unimodal. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.55614 y para Boyacá fue de 0.64871.

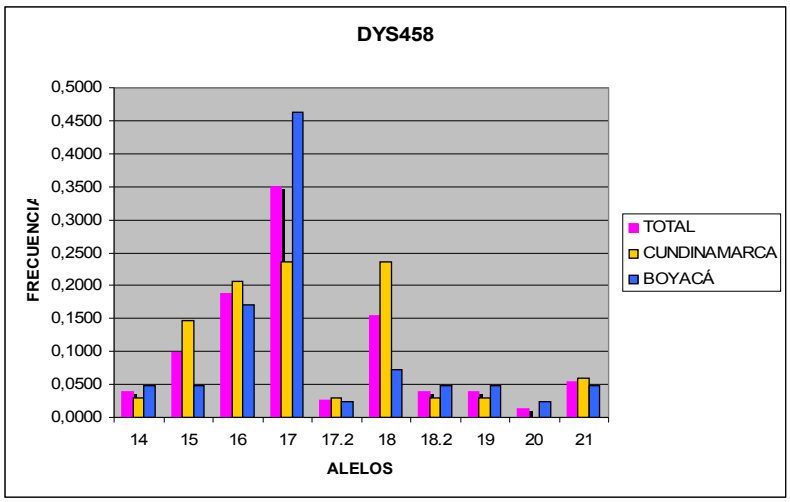
Figura 6. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS389II.



Alelos-Frecuencias	**28**	**29**	**30**	**31**	**32**
Cundinamarca	0.0882	05	0.2647	0.1176	0.0294
Boyacá	0.125	0.45	0.3	0.125	-

Para este marcador se encontraron 5 alelos (alelos 28 - 32), donde el alelo con mayor frecuencia para las dos poblaciones fue el 29 con frecuencias mayores a 0.45, seguido por el 30 con frecuencias mayores a 0.25. Los alelos menos frecuentes son el 28 con frecuencia mayor a 0.08 seguido por el alelo 31 con una frecuencia mayor a 0.1. Y el alelo 32 sólo se presenta en la población de cundinamarca. Se observa una distribución unimodal. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.67736 y para Boyacá fue de 0.69358.

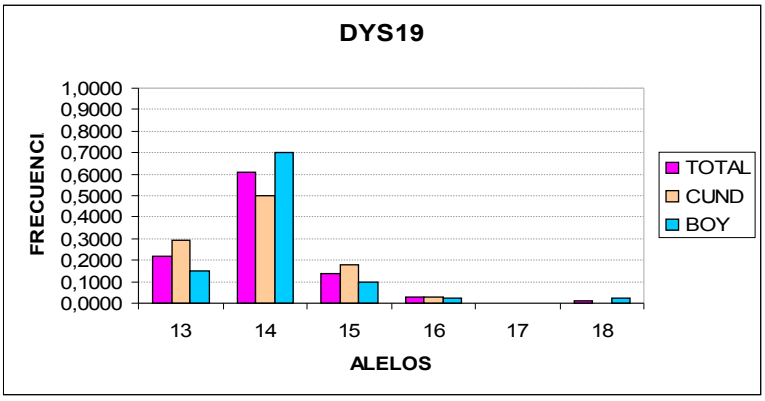
Figura 7. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS458.



Alelos-Frecuencias	**14**	**15**	**16**	**17**	**17.2**	**18**	**18.2**	**19**	**20**	**21**
Cundinamarca	0.0294	0.1471	0.2059	0.2353	0.0294	0.2353	0.0294	0.0294	-	0.0588
Boyacá	0.0488	0.0488	0.1707	0.4634	0.0244	0.0732	0.0488	0.0488	0.0244	0.0488

En este sistema se observaron 10 alelos (alelos 14 -21), el alelo más frecuente para la población de Boyacá es el 17 con una frecuencia de 0.45, seguido del alelo 16 con una frecuencia de 0.17. Los alelos mas frecuentes para la población de Cundinamarca son los alelos 17 y 18 con frecuencias de 0.23, seguido del alelo 16 con una frecuencia de 0.20. Los alelos menos frecuentes para las dos poblaciones son el 14, 15, 17.2, 18.2, 19 y 20. Se observa el alelo 21 en la población de Boyacá con una frecuencia de 0.05. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.84313 y para Boyacá fue de 0.75609.

Figura 8. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS19.



Alelos-Frecuencias	13	14	15	16	17	18
Cundinamarca	0.2941	0.5	0.1765	0.0294	-	-
Boyacá	0.15	0.7	0.1	0.025	-	0.025

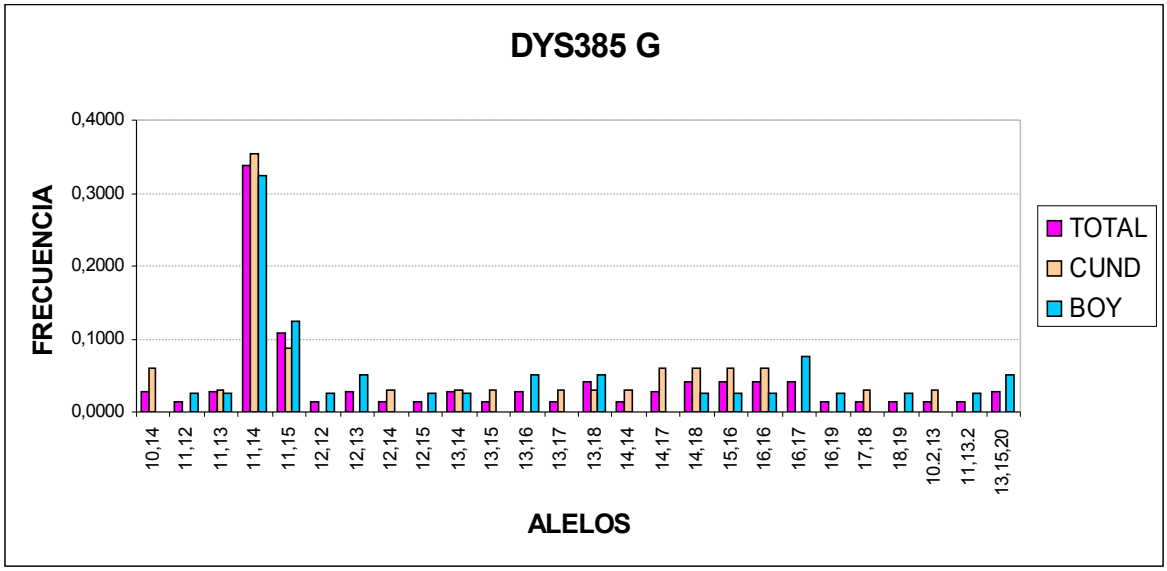
Para este sistema se encontraron 5 alelos. El alelo más frecuente para las dos poblaciones fue el 14 con frecuencias superiores a 0.5. Seguido por el alelo 13, los alelos menos frecuentes son el 15 y el 16. El alelo menos frecuente para la población de Boyacá es el alelo 18 y no se observa en Cundinamarca. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.65062 y para Boyacá fue de 0.48846.

Figura 9. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS385a/b.

	10,14	11,12	11,13	11,14	11,15	12,12	12,13	12,14	12,15
Cundinamarca	0.0588	-	0.0294	0.3529	0.0882	-	-	0.0294	-
Boyacá	-	0.0250	0.0250	0.3250	0.1250	0.0250	0.0500	-	0.0250

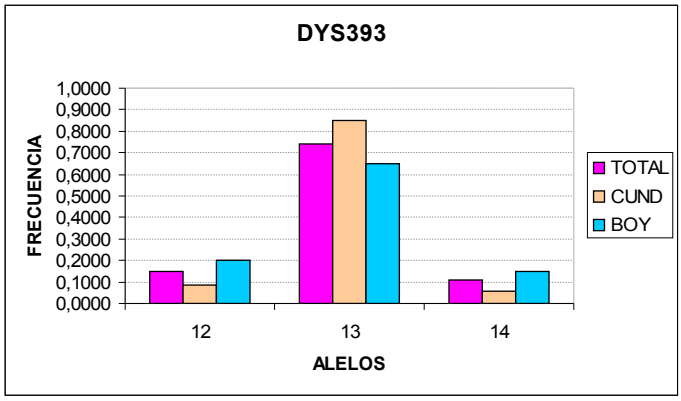
	13,14	13,15	13,16	13,17	13,18	14,14	14,17	14,18	15,16
Cundinamarca	0.0294	0.0294	-	0.0294	0.0294	0.0294	0.0588	0.0588	0.0588
Boyacá	0.0250	-	0.0500	-	0.0500	-	-	0.0250	0.0250

	16,16	16,17	16,19	17,18	18,19	10.2,13	11,13.2	13,15,20
Cundinamarca	0.0588	-	-	0.0294	-	0.0294	-	-
Boyacá	0.0250	0.0750	0.0250	-	0.0250	-	0.0250	0.0500



Para este sistema se observaron 26 genotipos. Se estimaron las frecuencias haplotípicas pareadas o dobles, porque normalmente se encuentra duplicado y algunas veces se observan triplicaciones. El haplotipo más frecuente para las dos poblaciones analizadas fue el (11-14) con frecuencias superiores a 0.32. Seguido del haplotipo (11,15) con una frecuencias superior a 0.08. Los haplotipos menos frecuentes para las dos poblaciones son (11,13), (13,14), (13,18), (14,18), (15,16), (16,16). Los haplotipos menos frecuentes para la población de Cundinamarca son (10,14), (12,14), (13,15), (13,17), (14,14), (14,17), (17,18), (10.2, 13). Los haplotipos menos frecuentes para la población de Boyacá son (11,12), (12,12), (12,13), (12,15), (13,16), (16,17), (16,19), (18,19), (11,13.2) y una triplicación (13, 15,20). En cuanto a diversidad génica, este marcador es el que mayor diversidad presenta, comparado con los demás marcadores Y-STR analizados. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.86809 y para Boyacá fue de 0.87820. (Tabla 9 y 10)

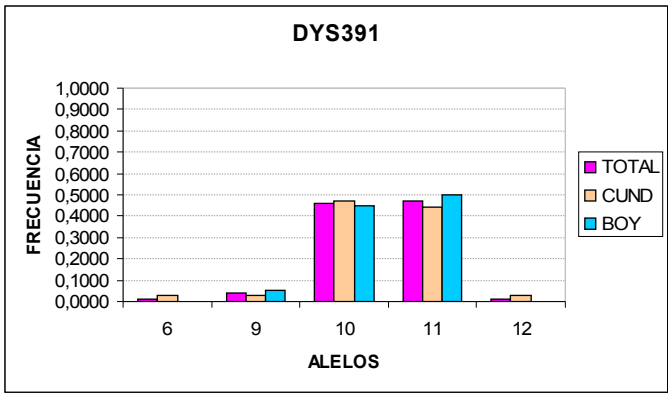
Figura 10. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS393.



Alelos-Frecuencias	12	13	14
Cundinamarca	0.0882	0.8529	0.0588
Boyacá	0.2	0.65	0.15

En este marcador se observan 3 alelos (alelos 12 al 14), el alelo más frecuente para las dos poblaciones fue el 13 con valores entre (0.65 y 0.85). La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.2691 y para Boyacá fue de 0.52820.

Figura 11. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS391.

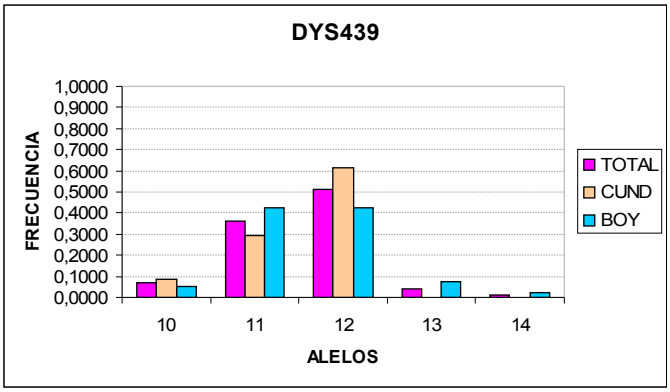


Alelos-Frecuencias	6	9	10	11	12
Cundinamarca	0.0294	0.0294	0.4706	0.4412	0.0294
Boyacá	-	0.05	0.45	0.5	-

Para este sistema se encontraron 5 alelos (6,9-12). Los alelos más frecuentes para las dos poblaciones fueron el 10 y 11 con frecuencias superiores a 0.45. El alelo 9 es el menos frecuente en las dos poblaciones. Los alelos menos frecuentes para la población de Cundinamarca son el 6 y el 12, los cuales no se observan en población analizada de Boyacá. La diversidad génica

calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.59893 para Boyacá fue de 0.55897.

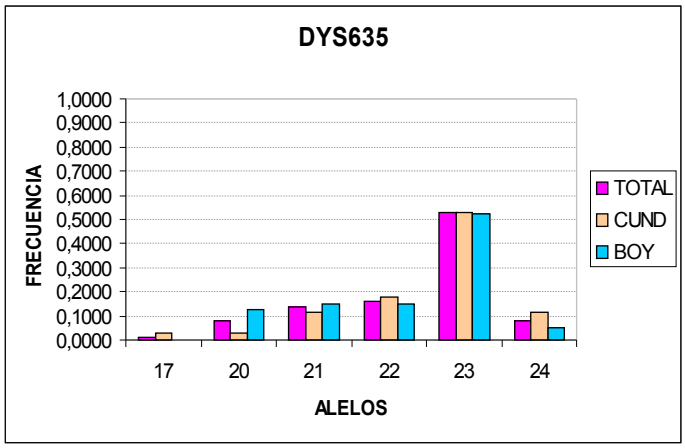
Figura 12. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS439.



Alelos-Frecuencias	**10**	**11**	**12**	**13**	**14**
Cundinamarca	0.0882	0.2941	0.6176	-	-
Boyacá	0.05	0.425	0.425	0.075	0.025

Para este sistema se encontraron 5 alelos (alelos 10 -14), el alelo más frecuente para la población de Cundinamarca es el alelo 12 con una frecuencia de 0.61, seguido del alelo 11 con una frecuencia de 0.29. Para la población de Boyacá los alelos más frecuentes son el 11 y el 12 con frecuencias en 0.42. El alelo menos frecuente para las dos poblaciones es el alelo 10. Los alelos 13 y 14 solo se observan en la población de Boyacá con baja frecuencia y no se observan en la población analizada de Cundinamarca. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.54010 y para Boyacá fue de 0.64615.

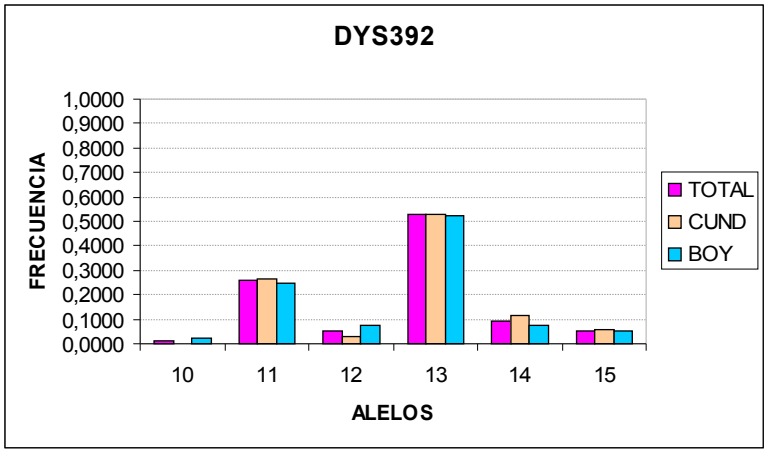
Figura 13. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS635 ó (GATA-C4).



Alelos-Frecuencias	17	20	21	22	23	24
Cundinamarca	0.0294	0.0294	0.1176	0.1765	0.5294	0.1176
Boyacá	-	0.125	0.15	0.15	0.525	0.05

En este sistema se observaron 6 alelos (17, 20-24). El alelo mas frecuente para las dos poblaciones es el 23 con frecuencias superiores a 0.5. Los alelos menos frecuentes para las dos poblaciones analizadas son el 20, 21, 22 y 24. El alelo 17 se observa en menor frecuencia únicamente en la población de Cundinamarca. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.67914 y para Boyacá fue de 0.67820.

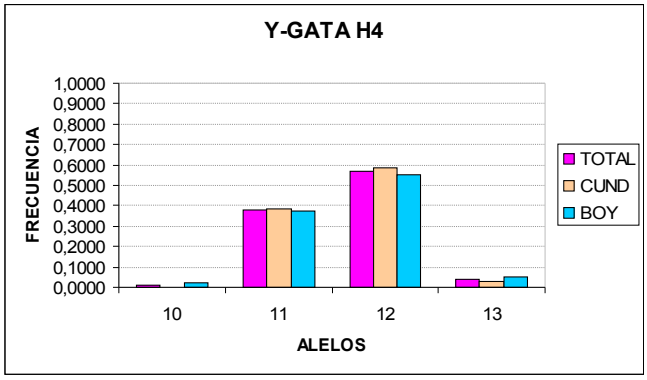
Figura 14. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS392.



Alelos-Frecuencias	10	11	12	13	14	15
Cundinamarca		0.2647	0.0294	0.5294	0.1176	0.0588
Boyacá	0.025	0.25	0.075	0.525	0.075	0.05

Para este marcador se observaron 6 alelos (alelos 10-15). Se observa una distribución bimodal, en donde los alelos más frecuentes para las dos poblaciones son el 13 con una frecuencia superior a 0.5, seguido del alelo 11 con una frecuencia superior a 0.25. Los alelos que se observan con menor frecuencia en las dos poblaciones son el 12, 14 y 15. El alelo 10 se observa con baja frecuencia únicamente en la población de Boyacá. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.65062 y para Boyacá fue de 0.66410.

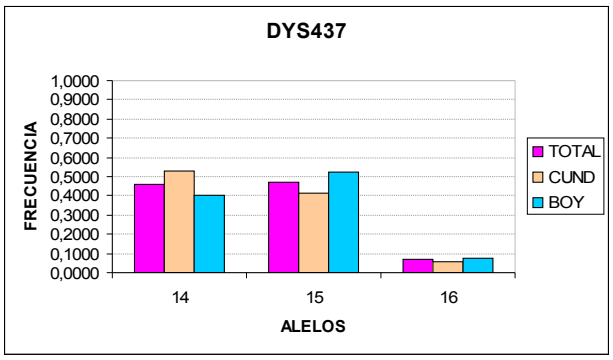
Figura 15. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema Y-GATA-H4.



Alelos-Frecuencias	**10**	**11**	**12**	**13**
Cundinamarca	-	0.3824	0.5882	0.0294
Boyacá	0.025	0.375	0.55	0.05

Para este sistema se observan 4 alelos (alelos 10-13), en donde los alelos más frecuentes para las dos poblaciones son el 12 seguido del 11 y el alelo menos frecuente el alelo 13. El alelo 10 se observa solamente en la población de Boyacá con baja frecuencia. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.52228 y para Boyacá fue de 0.56794.

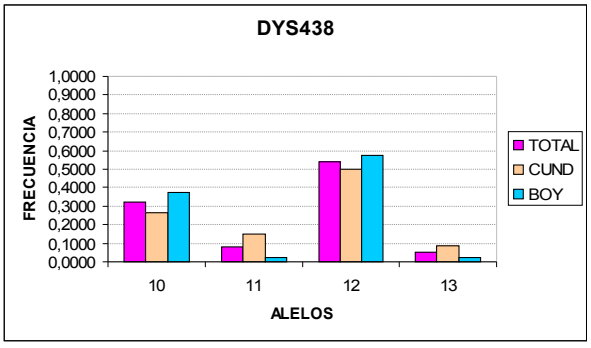
Figura 16. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS437.



Alelos-Frecuencias	14	15	16
Cundinamarca	0.5294	0.4118	0.0588
Boyacá	0.4	0.525	0.075

Para este sistema genético se observaron 3 alelos (alelos 14-16). Los alelos más frecuentes son el 14 y 15 con frecuencias superiores a 0.40, seguido del alelo 16 que es el menos frecuente. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.56327 y para Boyacá fue de 0.57307.

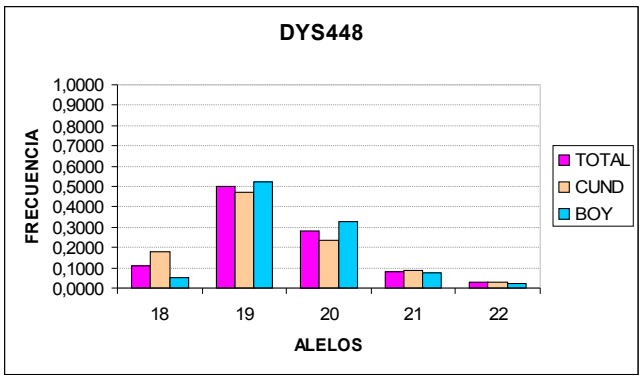
Figura 17. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el Sistema DYS438.



Alelos-Frecuencias	10	11	12	13
Cundinamarca	0.2647	0.1471	0.5	0.0882
Boyacá	0.375	0.025	0.575	0.025

Este sistema presenta una distribución bimodal siendo los alelos más frecuentes el alelo 10 y el 12, y en menor frecuencia el alelo 11 y 13. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.67023 y para Boyacá fue de 0.54102.

Figura 18. Distribución de las frecuencias alélicas en el altiplano Cundiboyacense para el sistema DYS448.



Alelos-Frecuencias	**18**	**19**	**20**	**21**	**22**
Cundinamarca	0.1765	0.4706	0.2353	0.0882	0.0294
Boyacá	0.05	0.525	0.325	0.075	0.025

Se encontraron 5 alelos para este sistema genético (alelos 18 - 22), El alelo más frecuente para las dos poblaciones fue el alelo 19 con frecuencias superiores a 0.45, seguido del alelo 20 con frecuencias superiores a 0.23. Los alelos menos frecuentes son el 18, 21 y 22. La diversidad génica calculada para este sistema en Cundinamarca fue de 0.70409 y para Boyacá fue de 0.62564.

Tabla 10. Frecuencias del DYS385a/b del Departamento de Cundinamarca. N=34				
Haplotipos Y	**Total**	**Frecuencia**		**Diversidad Haplotípica**
10,14	2	0,0588	0,00346021	0,86809269
11,13	1	0,0294	0,00086505	
11,14	12	0,3529	0,12456747	
11,15	3	0,0882	0,00778547	
12,14	1	0,0294	0,00086505	
13,14	1	0,0294	0,00086505	
13,15	1	0,0294	0,00086505	
13,17	1	0,0294	0,00086505	
13,18	1	0,0294	0,00086505	
14,14	1	0,0294	0,00086505	
14,17	2	0,0588	0,00346021	
14,18	2	0,0588	0,00346021	
15,16	2	0,0588	0,00346021	
16,16	2	0,0588	0,00346021	
17,18	1	0,0294	0,00086505	
10.2,13	1	0,0294	0,00086505	
Total	34	1	0,15743945	15.74% PC

PC: Probabilidad de coincidencia

Tabla11. Frecuencia del DYS385a/b del Departamento de Boyacá. N=40				
Haplotipos Y	**Total**	**Frecuencia**		**Diversidad Haplotípica**
11,12	1	0,0250	0,000625	0,87820513
11,13	1	0,0250	0,000625	
11,14	13	0,3250	0,105625	
11,15	5	0,1250	0,015625	
12,12	1	0,0250	0,000625	
12,13	2	0,0500	0,0025	
12,15	1	0,0250	0,000625	
13,14	1	0,0250	0,000625	
13,16	2	0,0500	0,0025	
13,18	2	0,0500	0,0025	
14,18	1	0,0250	0,000625	
15,16	1	0,0250	0,000625	
16,16	1	0,0250	0,000625	
16,17	3	0,0750	0,005625	
16,19	1	0,0250	0,000625	
18,19	1	0,0250	0,000625	
11,13.2	1	0,0250	0,000625	
13,15,20	2	0,0500	0,0025	
Total	40	1	0,14375	14,37% PC

Tabla 12. Frecuencias Alélicas del Departamento de Boyacá. N=40															
Alelos	**DYS19**	**DYS389I**	**DYS389II**	**DYS390**	**DYS391**	**DYS392**	**DYS393**	**DYS438**	**DYS439**	**DYS437**	**DYS448**	**DYS456**	**DYS458**	**DYS635**	**Y-GATA-H4**
6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
9	-	-	-	-	0,05	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
10	-	-	-	-	0,45	0,025	-	0,375	0,05	-	-	-	-	-	0,025
11	-	-	-	-	0,5	0,25	-	0,025	0,425	-	-	-	-	-	0,375
12	-	0,175	-	-	-	0,075	0,2	0,575	0,425	-	-	-	-	-	0,55
13	0,15	0,6	-	-	-	0,525	0,65	0,025	0,075	-	-	-	-	-	0,05
14	0,7	0,225	-	-	-	0,075	0,15	-	0,025	0,4	-	0,1	0,0488	-	-
15	0,1	-	-	-	-	0,05	-	-	-	0,525	-	0,55	0,0488	-	-
16	0,025	-	-	-	-	-	-	-	-	0,075	-	0,35	0,1707	-	-
17	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,4634	-	-
17.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,0244	-	-
18	0,025	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,05	-	0,0732	-	-
18.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,0488	-	-
19	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,525	-	0,0488	-	-
19.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
20	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,325	-	0,0244	0,125	-
21	-	-	-	0,075	-	-	-	-	-	-	0,075	-	0,0488	0,15	-
22	-	-	-	0,025	-	-	-	-	-	-	0,025	-	-	0,15	-
23	-	-	-	0,275	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,525	-
24	-	-	-	0,525	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,05	-
25	-	-	-	0,1	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
26	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
27	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
28	-	-	0,125	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
29	-	-	0,45	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30	-	-	0,3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	-	-	0,125	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

Tabla 13. Frecuencias Alélicas del Departamento de Cundinamarca. N=34															
Alelos	**DYS19**	**DYS389I**	**DYS389II**	**DYS390**	**DYS391**	**DYS392**	**DYS393**	**DYS438**	**DYS439**	**DYS437**	**DYS448**	**DYS456**	**DYS458**	**DYS635**	**Y-GATA-H4**

6	-	-	-	-	0,0294	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
7	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
8	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
9	-	-	-	-	0,0294	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
10	-	-	-	-	0,4706	-	-	0,2647	0,0882	-	-	-	-	-	-
11	-	-	-	-	0,4412	0,2647	-	0,1471	0,2941	-	-	-	-	-	0,3824
12	-	0,1471	-	-	0,0294	0,0294	0,0882	0,5	0,6176	-	-	-	-	-	0,5882
13	0,2941	0,6176	-	-	-	0,5294	0,8529	0,0882	-	-	-	0,0294	-	-	0,0294
14	0,5	0,2353	-	-	-	0,1176	0,0588	-	-	0,5294	-	0,0294	0,0294	-	-
15	0,1765	-	-	-	-	0,0588	-	-	-	0,4118	-	0,4412	0,1471	-	-
16	0,0294	-	-	-	-	-	-	-	-	0,0588	-	0,4118	0,2059	-	-
17	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,0588	0,2353	0,0294	-
17.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,0294	-	-
18	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,1765	0,0294	0,2353	-	-
18.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,0294	-	-
19	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,4706	-	0,0294	-	-
19.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
20	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,2353	-	0,0588	0,0294	-
21	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,0882	-	-	0,1176	-
22	-	-	-	0,0294	-	-	-	-	-	-	0,0294	-	-	0,1765	-
23	-	-	-	0,2647	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,5294	-
24	-	-	-	0,6176	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0,1176	-
25	-	-	-	0,0882	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
26	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
27	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
28	-	-	0,0882	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
29	-	-	0,5	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30	-	-	0,2647	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	-	-	0,1176	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32	-	-	0,0294	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

6.2.2. Determinacion de haplotipos frecuentes

Los haplotipos frecuentes analizados con el haplotipo mínimo europeo fueron organizados de la siguiente manera DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, y DYS385a/b, para el análisis genético de las poblaciones de Cundinamarca, Boyacá y del altiplano cundiboyacense. En los 74 individuos analizados se presentaron 60 haplotipos en total. De los cuales 54 se observaron una vez (Haplotipos únicos) y 6 se repitieron. Igualmente en los 40 individuos analizados de Boyacá se presentaron 33 haplotipos en total. De los cuales 30 haplotipos se observaron una vez y 3 se repitieron. Y, en los 34 individuos analizados de Cundinamarca se presentaron 31 haplotipos en total. De los cuales 29 se observaron una vez y 2 se repitieron.

Por lo anterior en el altiplano cundiboyacense, de los 6 haplotipos mínimos que se repitieron en la población, el haplotipo más frecuente fue el (14-13-29-24-11-13-13-11,14) observado en 7 individuos: 3 individuos de Cundinamarca (H22-H25-H28) y 4 individuos de Boyacá (H4-H6-H49-H65). Seguido en frecuencia por el haplotipo mínimo (14-13-29-24-11-13-13-11,15) observado en 5 individuos: 2 individuos de Cundinamarca (H20-H35) y 3 individuos de Boyacá (H13-H50-H58). En total los 20 individuos que comparten uno de los 6 haplotipos no comparten apellidos paternos. (Tabla 14-17).

Tabla 14. Haplotipo mínimo frecuente en la muestra analizada de Cundinamarca y Boyacá con sus apellidos paternos.

Haplotipo mínimo	Cundinamarca	Boyacá	Altiplano Cundiboyacense Total individuos	Apellidos Paternos
1413292310111214,18	1 (H7)	1 (H51)	**2**	Villalba Medina
1413292411131311,14	3 (H22-25-28)	4 (H4-H6-H49-H65)	**7**	Crespo Colorado Velandia Cardozo Sotelo Hernández Pérez
1413292411131311,15	2 (H20-H35)	3 (H13-H50-H58)	**5**	Gutierrez Navarrete Forero López Moreno
1413302311111213,18	1 (H16)	1(H59)	**2**	González Motta
1414302411131311,14	1 (H27)	1 (H69)	**2**	Corredor Puentes
1414312311121213,15,20	0	2 (H55-H60)	**2**	Mesa Niño
Total Haplotipos repetidos	**2 haplotipos (5 individuos)**	**3 haplotipos (9 individuos)**	**6 haplotipos (20 individuos)**	**20**

Los haplotipos frecuentes analizados con el haplotipo mínimo extendido fueron organizados de la siguiente manera DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385a/b, DYS438 y DYS439, para el análisis genético de 74 individuos del altiplano Cundiboyacense se presentaron 66 haplotipos en total. De los cuales 61 eran haplotipos únicos y 5 eran repetidos.

Por lo anterior, de los 5 haplotipos extendidos repetidos en el altiplano cundiboyacense, el haplotipo más frecuente fue el (14-13-29-24-11-13-13-11,14-12-11), observado en 4 individuos del altiplano: 2 individuos de Boyacá (H6-H49) y 2 individuos de Cundinamarca (H22 y H28), con una frecuencia haplotípica de 0.0541. Seguido en frecuencia por el haplotipo (14-13-29-24-11-13-13-11,15-12-12) presentado en 3 individuos: 2 individuos de Cundinamarca (H20-H35) y 1 de

Boyacá (H50), con una frecuencia haplotípica de 0.0405. El haplotipo (14-13-30-23-11-11-12-13,18-10-11) observado en 2 individuos: 1 individuo de Cundinamarca (H16) y 1 individuo de Boyacá (H59). Los 13 individuos que compartieron haplotipos ninguno compartieron apellidos paternos. (Tabla 15-17.)

En Boyacá, se presentaron 2 haplotipos extendidos. El haplotipo (14-13-29-24-11-13-13-11,15-12-11) observado en 2 individuos (H13 y H58) y el haplotipo (14-14-31-23-11-12-12-13, 15,20-10-11) observado en 2 individuos (H55 y H60) con una frecuencia haplotipica correspondiente a 0.0270. (Tabla 15-17.)

Tabla 15. Haplotipos mínimos extendidos frecuentes en la muestra analizada de Cundinamarca y Boyacá con sus apellidos paternos.

Haplotipo mínimo extendido	**Cundinamarca**	**Boyacá**	**Altiplano Cundiboyacense Total individuos**	**Apellidos paternos**
1413292411131311,141211	2 (H22-H28)	2 (H6-H49)	**4**	Crespo Velandia Sotelo Hernández
1413292411131311,151211	0	2 (H13-H58)	**2**	Forero Moreno
1413292411131311,151212	2(H20-H35)	1(H50)	**3**	Gutierrez Navarrete López
1413302311111213,181011	1 (H16)	1(H59)	**2**	González Motta
1414312311121213,15,201011	0	2(H55-H60)	**2**	Mesa Niño
Total Haplotipos repetidos	**2 haplotipos (4 individuos)**	**3 haplotipos (6 individuos)**	**5 haplotipos (13 individuos)**	**13**

Los haplotipos consenso analizados con el haplotipo extendido mas 6 marcadores contenidos en sistema genético Y-filer (17-STR), fueron organizados de la siguiente manera DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19,

DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA-H4, DYS437, DYS438 y DYS448, para el análisis genético de 74 individuos del altiplano Cundiboyacense se presentaron 71 haplotipos en total. De los cuales 68 eran haplotipos únicos y 3 eran repetidos.

Por tanto, de los 3 haplotipos que se repiten en el altiplano, el haplotipo (15-13-23-30-18.2-14-13,18-12-11-11-20-11-11-14-10-20) se presentó en 1 individuo de Boyacá (H59) y en 1 individuo de Cundinamarca (H16). El haplotipo (15-13-24-29-18-14-11,15-13-11-12-23-13-12-15-12-19) se presentó en 2 individuos de Cundinamarca (H20-H35) y el haplotipo (15-14-23-31-21-14-13,15,20-12-11-11-20-12-11-14-10-20) se presentó en 2 individuos de Boyacá (H55 y H60). La frecuencia haplotípica para los 3 haplotipos correspondió a 0.0270. De los 6 individuos en total que compartieron uno de los 3 haplotipos, ninguno coincidió con los apellidos paternos (Tabla 16-17.)

Tabla 16. Haplotipo de 17 STR-Y frecuentes en la muestra analizada de Boyacá y Cundinamarca con sus apellidos paternos.

Haplotipo 17 STR-Y	**Cundinamarca**	**Boyacá**	**Total individuos**	**Apellidos paternos**
1513233018.21413,18121111201111141020	1(H16)	1(H59)	**2**	González Motta
15142331211413,15,20121111201211141020	0	2(H55-H60)	**2**	Mesa Niño
15132429181411,15131112231312151219	2(H20-H35)	0	**2**	Gutierrez Navarrete
Total haplotipos repetidos	**1 haplotipo (2 individuos)**	**1 haplotipo (2 individuos)**	**3 haplotipos 6 individuos**	**6**

Los haplotipos frecuentes en la población analizada del altiplano cundiboyacense resultado de la utilización de marcadores cromosoma-Y específicos que conforman el haplotipo mínimo, el haplotipo mínimo extendido y el haplotipo Y-Filer fueron comparados entre si, presentando las siguientes coincidencias (Tabla 17). De los 20 individuos que compartieron uno de los 6 haplotipos mínimos frecuentes en la población, 13 individuos compartieron uno de los 5 haplotipos extendidos y 6 individuos de estos compartieron 3 haplotipos Y-Filer.

Con la utilización de los 3 grupos de marcadores cromosoma-Y especifícos (haplotipo mínimo, haplotipo extendido y Y-Filer), 6 haplotipos mínimos agruparon individuos que coincidieron con uno de estos haplotipos, pero al aumentar paulatinamente el número de marcadores cromosoma-Y de 9, 11 a 17 marcadores, estas coincidencias entre individuos desaparecieron, disminuyeron o permanecieron con bajas coincidencias.

El primer haplotipo mínimo (9 marcadores) coincidió con 7 individuos (H22-H25-H28-H4-H6-H49-H65) de los 74 individuos del altiplano cundiboyacense, al utilizar el haplotipo extendido (11 marcadores) el grupo de 7 disminuyó a 4 individuos (H22-H28-H6-H49) que coincidian para ese haplotipo cromosoma-Y, desapareciendo las coincidencias haplotípicas entre los individuos al utilizar el haplotipo Y-filer (17 marcadores). En otro caso, 5 individuos que compartieron el tercer haplotipo mínimo frecuente, se dividieron en dos grupos al utilizar el haplotipo extendido: 3 de ellos (H20-35-H50) compartieron un haplotipo extendido y 2 de ellos (H13-H58) compartieron otro haplotipo. Sin embargo al aumentar los marcadores del haplotipo extendido a 17 marcadores, 2 individuos (H20-H35) coincidieron en un haplotipo cromosoma-Y. (Tabla 17).

Tabla 17. Comparación de los haplotipos frecuentes en 74 individuos analizados del Altiplano Cundiboyacense Colombiano con respecto a los tres grupos de marcadores cromosoma-Y específico establecidos.

Número	Haplotipo Mínimo (9 marcadores)	Haplotipo Extendido (11 marcadores)	Haplotipo Y-Filer (17 marcadores)
	Altiplano Cundiboyacense (Individuos)	**Altiplano Cundiboyacense (Individuos)**	**Altiplano Cundiboyacense (Individuos)**
1	7 (H22-H25-H28-H4-H6-H49-H65)	4 (H22-H28-H6-H49)	-
2	2(H7-H51)	-	-
3	5 (H20-H35-H13-H50-H58)	3(H20-35-H50)	2(H20-H35)
		2(H13-H58)	-
4	2 (H16-H59)	2 (H16-H59)	2 (H16-H59)
5	2 (H27-H69)	-	-
6	2 (H55-H60)	2 (H55-H60)	2 (H55-H60)
Total Haplotipos Repetidos	**6 haplotipos (20 individuos)**	**5 haplotipos (13 individuos)**	**3 haplotipos (6 individuos)**

H:(Número del haplotipo del individuo masculino)

6.2.2.1. Determinación de las frecuencias de los apellidos paternos.

Las frecuencias se calcularon por conteo directo para el altiplano Cundiboyacense (Tabla 18), para el departamento de Cundinamarca (Tabla 19) y para el departamento de Boyacá (Tabla 20). Los 74 individuos analizados del altiplano cundiboyacense presentaron 65 apellidos paternos en total. De los cuales 6 apellidos eran repetidos. Los apellidos más frecuentes fueron: González que se presentó en 4 individuos con una frecuencia de 0.054, seguido por Medina que se presentó en 3 individuos con una frecuencia de 0.04. Y los apellidos Gómez, Niño, Pinzón y Rodríguez, observados en 2 individuos cada uno con una frecuencia de 0.027.

Tabla 18. Frecuencias de los apellidos paternos de los 74 individuos analizados del altiplano Cundiboyacense.

Apellidos paternos	F	Apellidos paternos	F	Apellidos paternos	F	Apellidos paternos	F
0rtega	0,013	Garay	0,013	Navarrete	0.013	Rodríguez	**(2) 0,027**
Avella	0,013	García	0,013	**Niño**	**(2)0,027**	Ruíz	0,013
Bejarano	0,013	**Gómez**	**(2) 0,027**	Nitolva	0,013	Salamanca	0,013
Bermudez	0,013	**González**	**(4) 0,054**	Nuñez	0,013	Sánchez	0,013
Calderón	0,013	Gutierrez	0,013	Obando	0,013	Sarmiento	0,013
Cardenas	0,013	Hernández	0,013	Paez	0,013	Sierra	0,013
Cardozo	0,013	Herrera	0,013	Peña	0,013	Sotelo	0,013
Castro	0,013	López	0,013	Pérez	0,013	Suarez	0,013
Chauta	0,013	Martínez	0,013	Pinto	0,013	Tinoco	0,013
Colorado	0,013	Medina	**(3)0,04**	Pinzón	**(2) 0,027**	Torres	0,013
Correal	0,013	Mendieta	0,013	Portilla	0,013	Vásquez	0,013
Corredor	0,013	Mesa	0,013	Puentes	0,013	Velandia	0,013
Cortazar	0,013	Mojica	0,013	Quintero	0,013	Villalba	0,013
Cortés	0,013	Montoya	0,013	Quiroga	0,013	Zarabanda	0,013
Crespo	0,013	Moreno	0,013	Ramírez	0,013	**65 apellidos**	-
Cuervo	0,013	Motta	0,013	Ramos	0,013	-	-
Forero	0,013	Murcia	0,013	Rincón	0,013	-	-

Población de Cundinamarca
Población de Boyacá
Población de Cundinamarca y Boyacá
F= Frecuencia

De 34 individuos analizados de la población de Cundinamarca, 33 apellidos fueron observados en total y 1 de estos fue el mas frecuente, el apellido Rodríguez observado en 2 individuos con una frecuencia de 0.0588. (Tabla N.19).

Tabla 19. Apellidos paternos de los 34 individuos analizados del Departamento de Cundinamarca.

Apellido paterno	Frecuencia	Apellido paterno	Frecuencia	Apellido paterno	Frecuencia
Bejarano	0,0294	Gómez	0,0294	Ramírez	0,0294
Calderón	0,0294	Gonzalez	0,0294	Ramos	0,0294
Cardenas	0,0294	Gutíerrez	0,0294	**Rodríguez**	**(2) 0,0588**
Castro	0,0294	Herrera	0,0294	Sarmiento	0,0294
Chauta	0,0294	Martínez	0,0294	Tinoco	0,0294
Colorado	0,0294	Mendieta	0,0294	Torres	0,0294
Correal	0,0294	Murcia	0,0294	Vásquez	0,0294
Corredor	0,0294	Navarrete	0,0294	Velandia	0,0294
Crespo	0,0294	Niño	0,0294	Villalba	0,0294
Cuervo	0,0294	Obando	0,0294	**33 apellidos**	-
Garay	0,0294	Portilla	0,0294	-	-
García	0,0294	Quintero	0,0294	-	-

De 40 individuos analizados de la población de Boyacá, 35 apellidos paternos se presentaron en total. De los cuales 3 apellidos fueron los más frecuentes: González y Medina observados en 3 individuos cada uno, con una frecuencia de 0.075 y Pinzón observado en 2 invidivuos con una frecuencia de 0.05. (Tabla 20).

Tabla 20. Apellidos paternos de los 40 individuos analizados del Departamento de Boyacá.

Apellido paterno	F	Apellido paterno	F	Apellido paterno	F	Apellido paterno	F
0rtega	0,025	López	0,025	Paéz	0,025	Sánchez	0,025
Avella	0,025	**Medina**	**(3) 0,075**	Peña	0,025	Sierra	0,025
Bermúdez	0,025	Mesa	0,025	Pérez	0,025	Sotelo	0,025
Cardozo	0,025	Mojica	0,025	Pinto	0,025	Suarez	0,025
Cortazar	0,025	Montoya	0,025	**Pinzón**	(**2) 0,05**	Zarabanda	0,025
Cortés	0,025	Moreno	0,025	Puentes	0,025	**35 apellidos**	-
Forero	0,025	Motta	0,025	Quiroga	0,025	-	-
Gómez	0,025	Niño	0,025	Rincón	0,025	-	-
González	**(3) 0,075**	Nitolva	0,025	Ruíz	0,025	-	-
Hernández	0,025	Nuñez	0,025	Salamanca	0,025	-	-

F= Frecuencia

6.2.3. Distancias Genéticas.

a. El análisis del haplotipo mínimo (DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS392): para las poblaciones de Cundinamarca, Boyacá y Caribe (datos proporcionados por tesis Romero R., 2006) fue realizado con el software Arlequín. A continuación se observa un extracto de la similaridad FST.

```
Nivel       Nombre de la población

  1:    Cundinamarca
  2:    Boyacá
  3:    Caribe

Análisis de poblaciones por pares FST

No.  Alelos diferentes (FST)

                     1         2         3
           1   0.00000
           2  -0.00160   0.00000
           3   0.00010   0.00271   0.00000
Valores P FST

Número de permutaciones: 110

                        1                 2                 3
           1            *
           2   0.51351+-0.0360            *
           3   0.40541+-0.0595   0.19820+-0.0402            *

Matriz de significancia, valores Fst  P.

Nivel de significancia=0.0500
```

El Fst no presenta diferencias genéticas significativas entre las poblaciones de Cundinamarca, Boyacá y Caribe. Para esto se utilizó un nivel de significancia de 0.05.

b. El análisis del haplotipo con 15 marcadores (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA-H4, DYS437, DYS438 y DYS448), para las poblaciones de Cundinamarca, Boyacá y Caribe (datos proporcionados por Romero, R., 2006) fue realizado con el software Arlequín, excluyendo el DYS385a/b. A continuación se relaciona las

coincidencias de los haplotipos en la población para las 3 poblaciones y el análisis de Fst.

Población: Cundinamarca

```
Haplotipos compartidos entre "Cundinamarca" y "Cundinamarca"

               C20 = C35

Haplotipos compartidos entre "Cundinamarca" y "Boyacá"

               C16 = B59
               C28 = B13

Haplotipos compartidos entre "Cundinamarca" y "Caribe"

               C22 = H88
               C28 = H182
               C31 = H84
```

Población: Boyacá

```
 Haplotipos compartidos entre "Boyacá" y "Cundinamarca":

               B13 = C28
               B59 = C16
Haplotipos compartidos entre "Boyacá" y "Caribe":

               B13 = H182
```

Análisis de poblaciones por pares FST

```
No.  Alelos diferentes (FST)
```

Nivel	Nombre de la población
1:	Cundinamarca
2:	Boyacá
3:	Caribe

Análisis de poblaciones por pares FST

No. Alelos diferentes (FST)

	1	2	3
1	0.00000		
2	-0.00261	0.00000	
3	0.00058	0.00301	0.00000

Valores P FST

Número de permutaciones: 110

	1	2	3
1	*		
2	0.52252+-0.0647	*	

```
          3    0.39640+-0.0511    0.25225+-0.0503          *

Nivel de significancia=0.0500
```

En Cundinamarca se observó un haplotipo conformado por 15 marcadores cromosoma-Y específicios, coincidente en 2 individuos (C20-C35), en Boyacá no se observó ninguna coincidencia. Entre Cundinamarca y Boyacá se observaron 2 haplotipos frecuentes presentes cada uno en 2 individuos, En Cundinamarca y Caribe se encontraron 3 haplotipos frecuentes presentes en 2 individuos cada uno. Y entre Boyacá y Caribe se observó 1 solo haplotipo presentado en 2 individuos (B13 y H182). Sin embargo, al comparar la población de Caribe con la población del altiplanocundiboyacense, incluyendo el DYS385a/b no se observaron coincidencias en sus haplotipos.

También se observó un Fst sin diferencias significativas entre las poblaciones de Cundinamarca, Boyacá y Caribe, con un nivel de significancia del 0.05.

6.2.4. Probabilidad de Coincidencia al azar.

La probabilidad de coincidencia (encontrar otro individuo al azar en la población con el mismo haplotipo) fue de 3.6, 3.3% y 3.1% para la población de Cundinamarca con el haplotipo mínimo, el haplotipo extendido y el Y-filer respectivamente. Para Boyacá la probabilidad de coincidencia es de 4.2 %, 2.9% y 2.6% para el haplotipo mínimo, el haplotipo extendido y el Y-Filer respectivamente. Y para el altiplano Cundiboyacense fue de 2.6%, 1.8% y 1.4% para el haplotipo mínimo, el haplotipo extendido y el haplotipo del Y-Filer. (Tabla 21 y Anexos del E al M.). Los Afroamericanos, Caucásicos e Hispanos reportan una probabilidad de coincidencia al azar con el haplotipo minimo del 0.1%, del 0.5% y 0.4% respectivamente y con el Y-filer de 0.007%, 0.2% y 0.1% respectivamente para cada población. (Datos reportados en el Manual Y-Filer, p.214-217).

Tabla 21. Diversidad Haplotípica (DH) y Probabilidad de coincidencia al azar (PC) para las combinaciones de marcadores STR-Y en dos poblaciones Colombianas y tres poblaciones de U.S. (Reportadas Manual Y-Filer.).

Combinaciones de Marcadores STR-Y	Cundinamarca (N=34)		Boyacá (N=40)		Altiplano Cundiboyacense (N=74)		Afroamericanos (N=260)		Caucásicos (N=244)		Hispanos (N=143)	
	DH	PC	DH	PC	DH	PC	DH	PC	DH	PC	DH	PC
Haplotipo mínimo	0.992	0.0363	0.982	0.0425	0.987	0.0262	0,9982	0,0018	0,9946	0,0053	0,9957	0,0043
Haplotipo extendido	0,9964	0,0328	0,9961	0,0287	0,9955	0,0178	0,9988	0,0012	0,9971	0,0029	0,9975	0,0025
Haplotipo Y-Filer	0,9982	0,0311	0,9987	0,0262	0,9988	0,0146	0,9993	0,0007	0,9974	0,0026	0,9986	0,0014

La probabilidad de coincidencia al azar en la población del altiplano Cundiboyacense fue de 1.46% con los 17 marcadores Y-STR, al compararse con la PC 0.7% para Afroamericanos, la PC 0.26% para Caucásicos y la PC 0.14% para hispanoamericanos fue mayor a la probabilidad de coincidencia de población norteamericana. (Datos tomados del Manual Y-Filer, p.214-217). (Tabla 21).

6.2.5. Duplicación en el marcador DYS385a/b.

En este estudio se observó el marcador **DYS385a/b** con una tipificación molecular de **13,15 y 20** en dos individuos (H55 y H60) de la población de Boyacá (Figura 19) no relacionados por apellido paterno fueron confirmados con nueva extracción de ADN y procesamiento de las muestras. La duplicación no está reportada en la base de datos pública de cromosoma-Y (YHRD), ni en artículos relacionados (Butler, 2005). Reportamos este hallazgo al Dr. John Butler de Sorenson Molecular Genealogy Foundation www.SMGF.org .

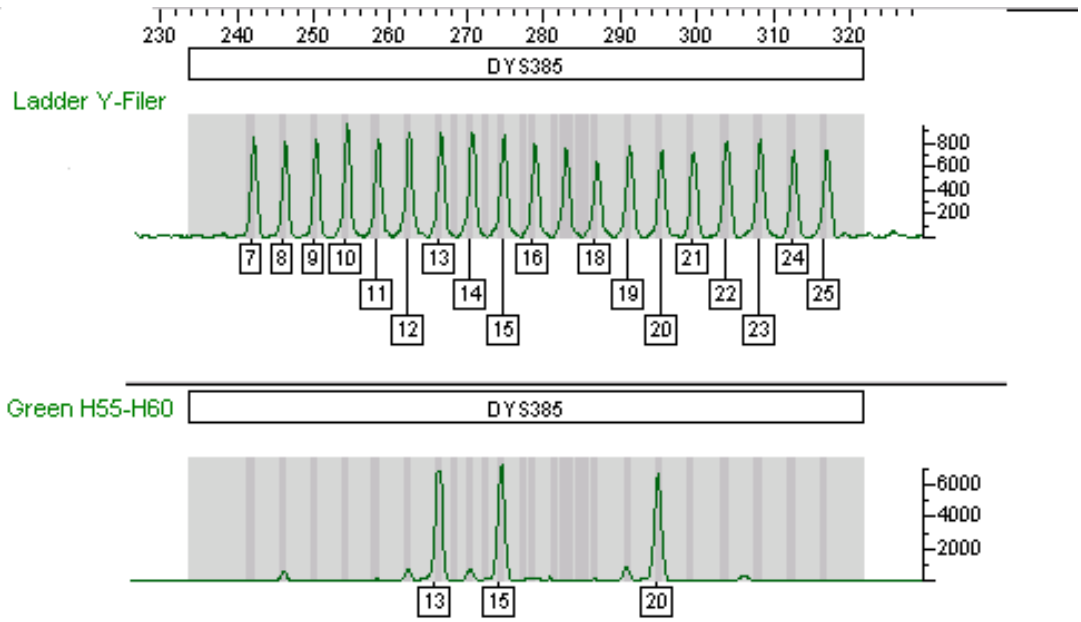


Figura 19. Electroferograma Locus DYS385a/b. (Y-Filer). Locus seleccionado con duplicación (13, 15,20) de uno de los individuos. H55 y H60.

6.2.6. Diversidad génica.

En las 5 poblaciones presentadas en la Tabla 22, correspondientes a la diversidad génicas de las poblaciones de Cundinamarca, Boyacá, Afroamericanos, Caucásicos e hispánicos se observó que el locus DYS385a/b tiene mayor diversidad génica que los otros STR-Y, con un rango entre 85.5% al 93.1%. Seguido en diversidad génica por el locus DYS458, con un rango entre 75.5% y el 84.3%. En Cundinamarca, el marcador con menor diversidad fue el locus DYS393 con 0,2692. En Boyacá el locus DYS19 con una diversidad de 0,4885. En Afroamericanos el DYS392 con una diversidad de 0,419. En caucásicos con una diversidad de 0,412 y en hispánicos con una diversidad para el DYS389I de 0,492.

Tabla 22. Diversidad Génica (D) del loci Y-Filer en dos poblaciones Colombianas y tres poblaciones diferentes de U.S. (datos reportados en el Manual Y-Filer).

Locus	Cundinamarca D (N=34)	Boyacá D (N=40)	Afroamericanos (N=333)	Caucásicos (N=254)	Hispánicos (N=175)
DYS19	0,6506	0,4885	0,748	0,541	0,645
DYS389I	0,5579	0,5731	0,538	0,575	0,492
DYS389II	0,6774	0,6936	0,744	0,703	0,727
DYS390	0,5561	0,6487	0,635	0,713	0,694
DYS391	0,5989	0,559	0,423	0,54	0,52
DYS392	0,6506	0,6641	0,419	0,615	0,671
DYS393	0,2692	0,5282	0,619	0,412	0,507
DYS438	0,6702	0,541	0,528	0,622	0,712
DYS439	0,5401	0,6461	0,629	0,663	0,665
DYS437	0,5633	0,5731	0,495	0,624	0,583
DYS448	0,7041	0,6256	0,685	0,651	0,726
DYS456	0,6488	0,5795	0,598	0,703	0,663
DYS458	0,8431	0,7561	0,755	0,808	0,77
DYS635	0,6791	0,6782	0,701	0,682	0,71
Y-GATA-H4	0,5223	0,5679	0,599	0,604	0,575
DYS385	0,8681	0,8782	0,951	0,855	0,931

La diversidad Génica (D) para cada locus fue computado usando la fórmula: $D=n(1-\sum p_i^2)/n-1$. Donde n representa el tamaño de la muestra y p_i es la frecuencia alélica (Johnson et al.2003)

6.2.7. Comparación Haplogrupo ADN mitocondrial con polimorfismos DYS19.

De la muestra de estudio de 74 individuos del altiplano cundiboyacense, fueron comparados 14 individuos para los cuales se había realizado estudio de ADN mitocondrial (datos proporcionados tesis Roa M., 2005), determinando 3 haplogrupos A, B y D para el ADN mitocondrial con una frecuencia para el haplogrupo A de 0.71, para el haplogrupo B de 0.14 y para el haplogrupo D de 0.14. Y, para el caso del Cromosoma-Y, el marcador el DYS19 presentó 3 alelos con las siguientes frecuencias para el alelo 13 de 0.14, para el alelo 18 de 0.07 y para el alelo 14 de 0.78. (Tabla 23)

Tabla. 23. Comparación Haplogrupo Amerindio ADN mitoncondrial (Datos aportados por tesis Roa, M., 2005) con alelos del DYS19 en población del altiplano Cundiboyacense Colombiano.

Individuos	Haplogrupo Mitocondrial N=70	Cromosoma-Y DYS19 N=74
1	B	14
2	D	18
3	A	14
4	A	14
5	A	14
6	D	14
8	A	14
9	A	13
11	A	14
13	A	14
14	A	14
15	A	13
16	A	14
17	B	14

6.2.8. Comparación de la diversidad genética y probabilidad de coincidencia al azar del ADN mitocondrial y del locus DYS19 en el Altiplano Cundiboyacense.

El estudio del la región hipervariable de la región control y de los microsatélites STR-Y sobre 70 muestras de individuos no relacionados del altiplano Cundiboyacense, reporta diversidades genéticas de 98.8% para ADN mitocondrial y de 99.8% para 17 marcadores específicos del cromosoma-Y. Con probabilidades de coincidiencia al azar de 2.76% y 1.46% respectivamente. (Tabla 24)

Tabla 24. Diversidad Genética, Probabilidad de Coincidencia al Azar analizando ADN mitocondrial y ADN cromosoma-Y.

Población	N	DG	PC ADNmt	PC ADN Cr-Y
Mestizos Cundiboyacenses*	70	0.988	2.76%	-
Individuos Cundiboyacenses	74	0.998	-	1.46%

Muestras analizadas ADN mt (Datos aportados, Roa M. 2005). N: Muestra poblacional. DG: Diversidad Genética. PC ADNmt: Probabilidad de Coincidencia ADN Mitocondrial. PC ADN Cr-Y: Probabilidad de Coincidencia ADN Cromosoma-Y. (17 marcadores)

6.2.9. Estudio comparativo con bases de datos públicas.

Se realizó un análisis con los haplotipos totales obtenidos de la aplicación de 9, 11 y 17 marcadores cromosoma-Y específicos en las 74 muestras analizadas de la población del Altiplano Cundiboyacense, comparados con los haplotipos de diferentes poblaciones de la base de datos YHRD y la base de datos Y-Filer, con el propósito de buscar el posible orígen de los haplotipos del altiplano cundiboyacense.

6.2.9.1. Consulta de haplotipo mínimo europeo a la base de datos YHRD. (Tabla 25).

Al Ingresar los loci del haplotipo mínimo de las muestras del Altiplano Cundiboyacense Colombiano a la base de datos mundial YHRD (Consultada el 12 de junio de 2007), comparando estos con los 49396 haplotipos reportados de diferentes poblaciones del mundo. De los 60 haplotipos mínimo europeo observados en la muestra analizada del altiplano Cundiboyacense, 46 haplotipos coincidieron con haplotipos de la población de la base de datos.

De los haplotipos únicos ingresados a la base de datos correspondientes a la población de Cundinamarca, los 3 haplotipos que tuvieron mayor número de coincidencias fueron: El H43 (13-24-29-14-11,14-13-10-13) que coincidió con 309 haplotipos europeos, 118 latinoamericanos, 46 norteamericanos, 13 africanos y 3 asiáticos; seguido por el H19 (13-23-29-14-11,14-13-10-13) que coincidió con 138 haplotipos europeos, 2 haplotipos africanos, 25 haplotipos latinoamericanos, 25 haplotipos norteamericanos. Igualmente el H36 (13-24-29-15-11,14-13-11-13) que coincidió con 91 haplotipos europeos, 43 latinos, 6 norteamericanos y 1 de Artico.

De los haplotipos únicos ingresados a la base de datos correspondientes a la población de Boyacá, los 3 haplotipos que tuvieron mayor número de coincidencias fueron: El H61 (13-25-29-14-11,14-13-11-13) coincidió con 110 haplotipos europeos, 60 latinoamericanos y 11 norteamericanos y uno africano.

Seguido por el H66 (13-24-29-14-11,15-13-10-13) coincidió con 98 haplotipos europeos, 40 latinoamericanos y 2 norteamericanos. Y el H3 (12-24-28-14-11,14-13-11-13) coincidió con 71 haplotipos europeos, 40 latinoamericanos, 14 norteamericanos y 2 africanos.

De los haplotipos que se repitieron varias veces en la población de Cundinamarca y Boyacá, se obtuvieron los 3 haplotipos con mayor número de coincidencias con la base de datos: El H4, H6, H22, H25, H28, H49 y H65 (13-24-29-14-11,14-13-11-13) coincidieron con 629 haplotipos europeos, 258 latinoamericanos, 96 norteamericanos 24 haplotipos africanos y 3 haplotipos asiáticos. Seguido por El H13, H58, H20, H35 y H50 (13-24-29-14-11,15-13-11-13) coincidieron con 175 haplotipos europeos, 8 asiaticos, 4 africanos, 36 latinoamericanos y 41 norteamericanos. Y el H27 y H69 (14-24-30-14-11,14-13-11-13) coincidieron con 153 haplotipos europeos, 108 latinoamericanos, 41 norteamericanos y 3 africanos.

Tabla 25. Frecuencias Haplotipo mínimo europeo en las poblaciones bases de datos YHRD

HAPLOTIPO	DEP/TO	(25745)EUROPA	(11388)ASIA	(2497)AFRICA	(6498)L/AMERICA	(3145)N/ AMERICA	(70)ARTICO	(123)OCEANÍA Y AUSTRALIA	(49396)TOTAL
H1	Cundinamarca	11 (0.00042)	-	-	15 (0.0023)	-	-	-	26
H3	Boyacá	71 (0.00275)	-	2 (0.0008)	40 (0.00615)	14 (0.00445)	-	-	127
H4, H6, H22, H25, H28, H49, H65	**Cundinamarca y Boyacá**	**629 (0.02443)**	**3 (0.00026)**	**24 (0.00961)**	**258 (0.0397)**	**96 (0.03052)**	-	-	**1010**
H5	Boyacá	16 (0.00062)	-	-	9 (0.00138)	3 (0.00095)	-	-	28
H7	Cundinamarca	-	3 (0.00026)	-	4 (0.00061)	-	-	-	7
H8	Boyacá	2 (0.00007)	-	-	-	1 (0.00031)	-	-	3
H9	Cundinamarca	11 (0.00042)	-	-	4 (0.00061)	4 (0.00127)	-	-	19
H10	Cundinamarca	1 (0.00003)	-	-	-	1 (0.00031)	-	-	2
H11	Boyacá	38 (0.00147)	-	2 (0.0008)	11 (0.00169)	1 (0.00031)	-	-	52
H12	Boyacá	-	-	-	-	1	-	-	1

						(0.00031)			
H13, H58, H20, H35, H50	**Cundinamarca y Boyacá**	**175 (0.00679)**	**8 (0.0007)**	**4 (0.0016)**	**36 (0.00554)**	**41 (0.01303)**	-	-	**264**
H14	Boyacá	-	-	-	1 (0.00015)	-	-	-	1
H16, H59	**Cundinamarca y Boyacá**	**5 (0.00019)**	**5 (0.00043)**	**5 (0.002)**	**-**	**1 (0.00031)**	-	-	**16**
H17	**Cundinamarca**	**67 (0.0026)**	**1 (0.00008)**	**6 (0.0024)**	**38 (0.0584)**	**8 (0.00254)**	**-**	**-**	**120**
H18	Cundinamarca	-	-	2 (0.0008)	-	-	-	-	2
H19	**Cundinamarca**	**138 (0.00536)**	**-**	**2 (0.0008)**	**25 (0.00384)**	**16 (0.00508)**	**-**	**-**	**181**
H21	Cundinamarca	1 (0.00003)	1 (0.00008)	-	3 (0.00046)	-	-	-	5
H26	Cundinamarca	-	2	-	-		-	-	2
H27, H69	**Cundinamarca y Boyacá**	**153 (0.00594)**	**-**	**3 (0.0012)**	**108 (0.01662)**	**41 (0.01303)**	**-**	**-**	**305**
H29	**Cundinamarca**	**59 (0.00229)**	**-**	**37 (0.01481)**	**56 (0.00861)**	**25 (0.00794)**	**-**	**-**	**177**
H30	Cundinamarca	12 (0.00046)	-	-	4 (0.00061)	3 (0.00095)	-	-	19
H31	**Cundinamarca**	**78 (0.00302)**	**-**	**5 (0.002)**	**26 (0.004)**	**13 (0.00413)**	**1 (0.01428)**	**-**	**123**
H34	Boyacá	6 (0.00023)	-	-	4 (0.00061)	-	-	-	10
H36	**Cundinamarca**	**91 (0.00353)**	**-**	**1 (0.0004)**	**43 (0.00661)**	**6 (0.0019)**	**1 (0.01428)**	**-**	**142**
H37	Cundinamarca	1 (0.00003)	-	-	3 (0.00046)	1 (0.00031)	-	-	5
H39	Cundinamarca	5 (0.00019)	-	-	-	-	-	-	5
H40	Cundinamarca	2 (0.00007)	-	-	2 (0.0003)	-	-	-	4
H42	Cundinamarca	36 (0.00139)	1 (0.00008)	-	14 (0.00215)	4 (0.00127)	-	-	55
H43	**Cundinamarca**	**309 (0.012)**	**3 (0.00026)**	**13 (0.0052)**	**118 (0.01815)**	**46 (0.01462)**	**-**	**-**	**489**
H45	Boyacá	-	-	-	1 (0.00015)	-	-	-	1
H46	Boyacá	14 (0.00054)	-	-	7 (0.00107)	2 (0.00063)	-	-	23
H47	Boyacá	8 (0.00031)	-	-	7 (0.00107)	1 (0.00031)	-	-	16
H51	Boyacá	-	3 (0.00026)	-	4 (0.00061)	-	-	-	7
H53	Boyacá	11 (0.00042)	-	-	6 (0.00092)	5 (0.00158)	-	-	22
H54	Cundinamarca	3 (0.00011)	-	-	-	-	-	-	3
H56	Boyacá	2 (0.00007)	-	-	1 (0.00015)	-	-	-	3
H57	Boyacá	-	-	8 (0.0032)	7 (0.00107)	8 (0.00254)	-	-	23
H61	**Boyacá**	**110 (0.00427)**	**-**	**1 (0.0004)**	**60 (0.00923)**	**11 (0.00349)**	**-**	**-**	**182**
H62	Boyacá	1	-	-	1	-	-	-	2

		(0.00003)			(0.00015)				
H63	Cundinamarca	2 (0.00007)	-	-	-	1 (0.00031)	-	-	3
H64	Boyacá	6 (0.00023)	-	6 (0.0024)	-	-	-	-	12
H66	**Boyacá**	**98 (0.0038)**	**-**	**-**	**40 (0.00615)**	**24 (0.00763)**	**-**	**-**	**162**
H67	Boyacá	4 (0.00015)	1 (0.00008)	-	4 (0.00061)	2 (0.00063)	-	-	11
H70	**Boyacá**	**66 (0.00256)**	**11 (0.00096)**	**2 (0.0008)**	**24 (0.00369)**	**8 (0.00254)**	**-**	**-**	**111**
H72	Boyacá	6 (0.00023)	-	-	-	-	-	-	6
H73	**Cundinamarca**	**9 (0.00034)**	**12 (0.00105)**	**7 (0.0028)**	**10 (0.00153)**	**4 (0.00127)**	**-**	**-**	**42**

De los 74 individuos analizados, 46 haplotipos mínimos europeos se observaron en las poblaciones de la base de datos YHRD:

Europa: 38= 82.60% (2720 coincidencias YHRD)
Asia: 13= 28.26% (54 coincidencias YHRD)
Africa: 18= 39.13% (134 coincidencias YHRD)
Latinoamérica: 35= 76.08% (994 coincidencias YHRD)
Norteamérica: 30= 65.21% (392 coincidencias YHRD)
Artico: 2= 4.34% (2 coincidencias YHRD)

6.2.9.2. Consulta del haplotipo mínimo europeo extendido a la base de datos YHRD. (Tabla 26)

Se realizó comparación de los 66 haplotipos obtenidos de las muestras analizadas del altiplano cundiboyacense con los 15.815 haplotipos reportados en diferentes poblaciones del mundo de la base de datos YHRD (Consultada el 2 de diciembre de 2006). De esta comparación, solo 36 haplotipos coincidieron con haplotipos de la base de datos.

Los 3 haplotipos únicos más frecuentes en la base de datos correspondientes a la población analizada de Cundinamarca, fueron: El H29 (14-24-30-13-13,14-13-9-10-11-10) que coincidió con 70 haplotipos, 33 africanos, 24 europeos, 9 latinoamericanos y 4 norteamericanos. Seguido del H27 que coincidió con 47 haplotipos, 33 europeos, 9 latinoamericanos y 5 norteamericanos y el H17 coincidió con 25 haplotipos, 19 europeos, 5 latinoamericanos y 1 norteamericano.

Los 3 haplotipos únicos más frecuentes en la base de datos correspondientes a la población analizada de Boyacá, fueron: El H65 (13-24-29-14-11,14-13-11-13-13-12) que coincidió con 46 haplotipos, 33 europeos, 7 latinoamericanos, 5 norteamericanos y 1 asiático. Seguido del H69 que coincidió con 28 haplotipos, 14 europeos, 10 latinoamericanos y 4 norteamericanos. Y, el H47 que coincidió con 26 haplotipos, 21 europeos y 5 latinoamericanos.

Los haplotipos más frecuentes de la población de Cundinamarca y Boyacá, se observaron los siguientes: El H6 (13-24-29-14-11,14-13-11-11-13-12) que coincidió con 56 haplotipos, 35 europeos, 10 latinoamericanos y 11 norteamericanos. Seguido por el H20 que coincidió con 40 haplotipos, 28 europeos, 10 norteamericanos y 2 latinoamericanos. Y, el H16 que coincidió con 8 haplotipos, 5 africanos, 2 asiáticos y 1 europeo.

Tabla 26. Frecuencias del haplotipo mínimo extendido en Cundinamarca y Boyacá Coincidentes con haplotipos de la base de datos YHRD.

Haplotipo	DEP/TO	(6079)EUROPA	(6199)ASIA	(1361)AFRICA	(1051)L/AMERICA	(1055)N/ AMERICA	(70)ARTICO
H1	Cundinamarca	1 (0.00016)	-	-	-	-	-
H3	Boyacá	12(0.00019)	-	-	8 (0.0076)	3 (0.0028)	-
H4	Boyacá	2 (0.00032)	-	-	1(0.00095)	-	-
H5	Boyacá	3 (0.00049)	-	-	-	-	-
H6, H22, H28, H49	**Cundinamarca y Boyacá**	**35 (0.0057)**	-	-	**10(0.0095)**	**11(0.0104)**	-
H8	Boyacá	1 (0.00016)	-	-	-	-	-
H9	Cundinamarca	-	-	-	1(0.00095)	1(0.00094)	-
H11	Boyacá	6(0.00098)	-	-	1(0.00095)	-	-
H13, H58	Boyacá	11(0.0018)	-	-	1(0.00095)	3(0.0028)	-
H16, H59	Cundinamarca y Boyacá	1(0.00016)	2(0.00032)	5(0.0036)	-	-	-
H17	**Cundinamarca**	**19(0.0031)**	-	-	**5(0.0047)**	**1(0.00094)**	-

H18	Cundinamarca	-	-	2(0.0014)	-	-	-
H19	Cundinamarca	2 (0.00032)	-	-	-	-	-
H20, H35, H50	**Cundinamarca y Boyacá**	**28(0.0046)**	-	-	**2(0.0019)**	**10(0.0094)**	-
H25	Cundinamarca	2 (0.00032)	-	-	-	-	-
H27	**Cundinamarca**	**33(0.0054)**	-	-	**9(0.0085)**	**5(0.0047)**	-
H29	**Cundinamarca**	**24(0.0039)**	-	**33(0.0242)**	**9(0.0085)**	**4(0.0037)**	-
H30	Cundinamarca	2 (0.00032)	-	-	-	-	-
H31	Cundinamarca	16(0.0026)	-	-	1(0.00095)	3(0.0028)	1(0.01428)
H34	Boyacá	1 (0.00016)	-	-	-	-	-
H36	Cundinamarca	8 (0.0013)	-	-	2(0.0019)	-	1(0.01428)
H37	Cundinamarca	1 (0.00016)	-	-	-	-	-
H39	Cundinamarca	-	-	-	-	1(0.00094)	-
H40	Cundinamarca	2 (0.00032)	-	-	-	-	-
H42	Cundinamarca	10(0.0016)	-	-	2(0.0019)	1(0.00094)	-
H43	Cundinamarca	1(0.00016)	-	-	-	-	-
H46	Boyacá	1(0.00016)	-	-	-	1(0.00094)	-
H47	**Boyacá**	**21(0.0034)**	-	-	**5(0.0047)**	-	-
H53	Boyacá	3 (0.00049)	-	-	-	-	-
H57	Boyacá	-	-	3(0.0022)	1(0.00095)	1(0.00094)	-
H61	Boyacá	2 (0.00032)	-	-	1(0.00095)	1(0.00094)	-
H64	Boyacá	-	-	3(0.0022)	-	-	-
H65	**Boyacá**	**33(0.0054)**	**1(0.00016)**	-	**7(0.0066)**	**5(0.0047)**	-
H66	Boyacá	6(0.00098)	-	-	-	3(0.0028	-
H69	Boyacá	14(0.0023)	-	-	10(0.0095)	4(0.0037)	-
H70	**Boyacá**	**18(0.0029)**	-	-	**4(0.0038)**	**2 (0.0018)**	-
H73	Cundinamarca	2 (0.00032)	-	4(0.0029)	2(0.0019)	-	-

De los 74 individuos analizados, 36 haplotipos mínimos extendidos se observaron en las poblaciones de la base de datos YHRD:

Europa: 32 = 88.88% (316 coincidencias YHRD)
Asia: 2 = 5.55% (3 coincidencias YHRD)
Africa: 6 = 16.66% (51 coincidencias YHRD)
Latinoamérica: 20= 55.55% (82 coincidencias YHRD)
Norte américa: 18= 50% (48 coincidencias YHRD)
Artico: 2= 5.55% (2 coincidencias YHRD)

6.2.9.3. Consulta de haplotipos Y-Filer (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATAH4, DYS437, DYS438 y DYS448), a la base de datos de Applied Biosystems. Se realizó análisis comparativo el 11 de junio de 2007 de los haplotipos conformados por 17 marcadores STR-Y con los 3611 haplotipos de la base de datos pública Y-Filer. (Tabla 27)

En la población de Cundinamarca se encontró que el haplotipo H22 (15-13-24-29-17-14-11,14-13-11-11-23-13-12-15-12-19) coincidió con 1 haplotipo afroamericano, frecuencia 0.001, con 1 individuo caucásico y con 1 individuo nativoamericano. De igual manera se encontró que el haplotipo H27 (16-14-24-30-16-14-11,14-13-11-12-23-13-12-15-12-18) coincidió con 1 haplotipo caucásico con frecuencia de 0.0008. Y finalmente, el haplotipo H28 (16-13-24-29-17-14-11,14-13-11-11-23-13-12-15-12-19) coincidió con 1 haplotipo Afroamericano y 1 haplotipo caucásico.

En la población de Boyacá se encontró que el haplotipo H61 (16-13-25-29-17-14-11,14-13-11-11-23-13-12-15-12-19) coincidió con 1 haplotipo caucásico con frecuencia de 0.0008.

Tabla 27. Frecuencias Haplotipo Base de datos Y-FILER en las poblaciones de Cundinamarca y Boyacá

Poblaciones (Número de Haplotipos)	**Cundinamarca**			**Boyacá**
	H22	**H27**	**H28**	**H61**
Afroamericano (985)	1 (0.001)	0	1(0.001)	0
Asia (330)	0	0	0	0
Caucásico (1276)	1(0.008)	1(0.0008)	1(0.0008)	1(0.0008)
Filipino (105)	0	0	0	0
Hispánico (597)	0	0	0	0
Nativoamericano (106)	1(0.0094)	0	0	0
Subsahariano Africano (59)	0	0	0	0
Vietnam (103)	0	0	0	0

7. DISCUSIONES

Durante el siglo XVI d.C., los Andes orientales Colombianos estuvieron ocupados por comunidades de la familia Lingüística Chibcha, siendo los Muiscas los habitantes del Altiplano Cundiboyacense. Durante este periodo tuvo lugar la conquista y la colonización española las cuales derivaron la interacción y mezcla de las poblaciones que entraron en contacto. Estos sucesos históricos influyeron en la población actual de nuestro país, para la cual se calcula que más de la mitad de individuos son descendientes de ancestro mestizo. Este es el caso de la población muestra en el presente estudio.

En el muestreo aleatorio realizado se observa que la distribución de los individuos de la población analizada provenientes de Cundinamarca y Boyacá cubre la mayor parte del área de los departamentos (Anexos B y C). Siendo un criterio de selección para el muestreo el origen paterno en dos generaciones atrás, impuesto para controlar el carácter de origen de la muestra, el cual podría verse afectado por los fenómenos de desplazamiento que ocurrieron en las últimas décadas en nuestro país.

A pesar de la evidencia histórica del mestizaje se encuentra que la distribución de las frecuencias alélicas de los 17 marcadores STR-Y estudiados en las 74 muestras presenta una distribución generalmente unimodal. Es decir tienen un alelo muy frecuente con alelos vecinos descendientes.

El estudio de la distribución alélica de los loci DYS392 y DYS438 ha resultado ser bimodal en la mayoría de estudios poblacionales no amerindias (Gusmao et al. 2003; Grignani, 2000; Forster, 2000; Campo, 2002), lo cual refuerza la filiación no amerindia del linaje paterno de la población Cundiboyacense analizada en nuestro estudio.

El marcador DYS19, en particular, muestra un 70% de predominio del alelo 14 en la población de Boyacá y un 50% para la población de Cundinamarca, lo cual permite asociar a esta población con un ancestro europeo. Igualmente este alelo es frecuente (0.147) en otras regiones andinas y caribes colombianas**.** Mientras que el alelo 13 -utilizado como un indicativo de origen amerindio- es poco frecuente en estas poblaciones. Así, el DYS19 presentó solamente un 15 % del alelo 13 en Boyacá y un 29 % de predominancia en Cundinamarca. Sobre el estudio de este alelo se han desarrollado varios trabajos como el de Campo D. et al (2002) en el que estableció un predominio del 92.3% del alelo 13 en las comunidades indígenas colombianas estudiadas.

El haplotipo más común de origen europeo es el DYS19 (14) DYS389I (13) DYS389 II (29) DYS390 (24) DYS391 (11) DYS392 (13) DYS393 (13), consistente con 1853 coincidencias en población europea de la base de datos YHRD y con 13 coincidencias de este haplotipo en población cundiboyacense colombiana. Por otro lado, el haplotipo más común de origen amerindio reportado por Campo, D. et al (2002) es el H29 DYS19 (13) DYS389I (12) DYS389II (30) DYS390 (24) DYS391 (10) DYS392 (15) DYS393 (13), el cual no reportó coincidencia en la base de datos YHRD y sólo presentó una (1) coincidencia (H41) con la población cundiboyacense colombiana. Sin embargo el haplotipo -H45, DYS19 (13) DYS389I (13) DYS389II (30) DYS390 (24) DYS391 (10) DYS392 (14) DYS393 (13) definido por varios investigadores (Bianchi et al. 1998; Tarazona-Santos, 2001; Campo, D. et al. 2002) como el posible ancestro común mas reciente de la población amerindia, no tuvo coincidencias con los haplotipos del altiplano Cundiboyacense, lo cual permite inferir que la muestra estudiada del altiplano cundiboyacense tiene un mayor componente genético de cromosoma-Y europeo que amerindio.

El DYS19 presentó además el alelo 18 con el H2 procedente de Cundinamarca, alelo poco frecuente en esta población, sin embargo al ingresar la busqueda de

este alelo a la base de datos YHRD, se encontró que fue reportado una (1) vez en población antioqueña y una (1) vez en población de Quichua-Ecuador, siendo el alelo 18 frecuente en población asiática con 28 coincidencias y en Europa con 23 coincidencias haplotípicas.

La historia de población y conquista de América, en donde la contribución de las poblaciones conquistadoras al acervo genético de estos países se dio principalmente por línea paterna se asocia con la frecuencia obtenida del marcador DYS19 con su alelo 14 en asimetría del flujo génico observado (Roa M. et al 2005; Carvajal-Carmona et al 2000), en poblaciones mestizas Colombianas, con una contribución de los linajes Amerindios del ADN mt del 78%-94%.

Al comparar la frecuencia obtenida del marcador DYS19 para el alelo más frecuente (alelo 14) y los alelos menos frecuentes (alelo13 y 18) con los haplogrupos mitocondriales amerindios -A, B y D- determinados en la tesis de Roa M. (2005), en los individuos que participaron en ambos estudios se observó que todos ellos (14 individuos) tienen un origen amerindio en su línea materna (ADN mitocondrial) y un posible origen europeo en su línea paterna. De acuerdo a Mesa et al. (2000) el acervo genético de los paises que eran conquistados se dió principalmente por línea paterna en poblaciones amerindias. Característica común en la mayoría de poblaciones de Sudamérica, consistente con la historia de la población y conquista de América. Para confirmar la filiación amerindia debe analizarse la sustitución C: T sobre la muestra poblacional estudiada.

Los dos marcadores con mayor diversidad génica son, el DYS385 a/b con una diversidad mayor al 85% para las 5 poblaciones comparadas (Cundinamarca, Boyacá, Afroamericanos, Caucásicos e Hispanos) debido a su duplicación seguido generalmente por una mutación, siendo uno de los marcadores obligados para estudios forenses. Seguido del DYS458 con diversidad génica superior al 75%.

La diversidad haplotípica aumentó en la muestra analizada de la población del Altiplano Cundiboyacense a medida que se utilizaba mas marcadores genéticos específicos del cromosoma-Y. Así, la diversidad haplotípica 98.7% obtenida con 9 marcadores que conforman el haplotipo mínimo europeo aumentó a 99.55% con 11 marcadores que conforman al haplotipo mínimo extendido y nuevamente aumentó su diversidad haplotípica a 99.88%, al utilizar los 17 marcadores que conforman el sistema genético Y-Filer. Confirmando la importancia de utilizar 17 marcadores cromosoma-Y para estudios forenses con fines de filiación línea paterna.

Al comparar la probabilidad de coincidencia al azar de 2.6% obtenida del análisis de las regiones hipervariables del ADN mitocondrial (Datos proporcionados por tesis Roa M. 2005) con probabilidad de coincidencia al azar de 1.46% obtenida en el análisis de 17 marcadores que hacen parte del kit Y-Filer, se corrobora la utilidad de estos dos análisis complementarios del ADN, en casos de interés forense con fines de filiación linea materna y de filiación línea paterna respectivamente.

En cuanto al estudio de isonimia en este estudio, los apellidos paternos más comunes fueron: González observado en 4 individuos del Altiplano Cundiboyacense, Medina observado en tres individuos, Pinzón, Niño, Rodríguez y Gómez observado en dos individuos cada uno. Los otros 59 apellidos se observaron una sola vez, es decir que se comportaron como "*haplotipos únicos*". Como el origen de estos apellidos es español, es interesante referir que el apellido Rodríguez es el apellido más común en 4 provincias españolas: Orense, Pontevedra, Huelva y Las Palmas. Su origen se remonta a la Edad Media, probablemente anterior al siglo XI o XII. El apellido Gómez es común en España y lo que fueron sus colonias. El apellido González es el más común en la provincia española de Santa Cruz de Tenerife. En España es el segundo apellido más

habitual (después de García) y en los Estados Unidos ocupa el número 38 en la lista de apellidos más habituales.

Uno de los usos de los marcadores Y-STRs en el campo forense, es la determinación del número de individuos contribuyentes en una muestra que involucre mezcla de células tanto masculinas/femeninas ó mezclas de células masculinas/masculinas. Para poder interpretar un resultado donde el número de victimarios es mayor a uno (1) y éstos no están relacionados, es necesario observar el número de picos por loci presentes en la muestra, y su altura.

La mayoría de los loci del cromosoma-Y comúnmente utilizados son loci de copia única con la excepción del marcador DYS385a/b. Teniendo en cuenta esto, típicamente se debe observar un solo pico en cada marcador analizado, sin embargo en estudios recientes han comenzado a reportarse casos de muestras cuyos loci que previamente habían sido considerados de copia única contienen más de un alelo. La ocurrencia de alelos adicionales como es el caso de la triplicación del DYS385a/b (13, 15,20) observada en los haplotipos H55 y H60 podría estar relacionada con la inserción de polimorfismos de la región cromosomal. Seguido por un cambio mutacional en el número de repeticiones dentro del locus, debido a la falta de recombinación (Kayser et al. 2001). Esta triplicación en la base de datos YHRD no fue observada. Sin embargo fueron observadas en la base de datos las triplicaciones (13, 14,20) y (12, 13,20) procedentes de población taiwanesa (Hans).

Estos hallazgos son de suma importancia por dos razones principales: Se hizo un nuevo hallazgo que aporta a la comunidad científica forense y debe tenerse en cuenta para la interpretación de un resultado forense, especialmente en aquellos casos donde hay más de un vinculado no emparentado.

De los 74 individuos analizados en población de estudio, 71 haplotipos fueron determinados con 17 marcadores cromosoma-Y específicos, de los cuales 68 se observaron una vez. Confirmando que el 95.94% de los individuos de las muestras analizadas no están emparentados por linea paterna y que el muestreo fue seleccionado al azar. El 4.22% de los individuos comparten haplotipos, es decir 3 haplotipos se observaron en 2 individuos cada uno. Lo anterior acompañado por la diversidad que existió en los apellidos paternos, es decir que los individuos que compartían haplotipo no compartieron apellido paterno.

En cuanto a la utilidad de la ampliación del haplotipo extendido a 17 marcadores para pruebas de identificación, se encontró que en general. a mayor número de marcadores mayor poder de discriminación de los 74 individuos muestreados del altiplano cundiboyacense. Al realizar el análisis de coincidencias utilizando el haplotipo mínimo se encontraron 6 haplotipos repetidos en 20 individuos, luego al utilizar el haplotipo extendido se encontraron 5 haplotipos repetidos distribuidos en 13 individuos, y al utilizar los 17 marcadores, se encontraron solo 3 haplotipos repetidos distribuidos en 6 individuos lo cual significa que estos últimos son mas útiles para estudios forenses por la baja presencia de haplotipos coincidentes.

Al comparar los 71 haplotipos totales obtenidos con el kit Y-filer (17 marcadores) de los 74 individuos del altiplano cundiboyacense colombiano con los 293 haplotipos totales de la población Caribe (datos reportados en tesis de Maestría de Romero, R.,2006) no se hallaron coincidencias entre los individuos de estas 2 regiones del país. Pero al comparar los haplotipos excluyendo el marcador DYS385 a/b se encontraron 3 coincidencias entre Cundinamarca y Caribe y 1 coincidencia entre Boyacá y Caribe. Corroborando la utilidad del locus DYS385a/b por su gran diversidad y probabilidad de coincidenca al azar.

Al contrastar la diversidad haplotípica y la probabilidad de coincidencia al azar de las poblaciones de Cundinamarca, Boyacá o global Cundiboyacense con las

poblaciones de Norteamerica (Afroamericana, Caucásica e Hispana) la diversidad haplotipica fue mayor a 99.5% al utilizar los 17 microsatélites cromosoma-Y, con una disminución de la probabilidad de coincidencia azar, haciendo de estos una herramienta útil en la determinación de uniprocedencia en investigaciones criminales y en la filiación de individuos al grupo patrilineal. Para el caso del Altiplano Cundiboyacense Colombiano la capacidad de discriminación de los tres sistemas referidos (haplotipo mínimo, extendido y Y-Filer) su capacidad respectiva es de 95.94%, 89.18% y de 81.08%, presentando esta misma tendencia los resultados con la población del Caribe Colombiano y las tres poblaciones Norteamericanas. Igualmente los haplotipos únicos aumentan al utilizar marcadores más polimórficos y discriminativos.

La comparación de los haplotipos obtenidos de la muestra de estudio con las bases de datos YHRD y Y-Filer, teniendo en cuenta el haplotipo mínimo europeo, el haplotipo extendido y el haplotipo Y-filer, confirma el uso de los 17 marcadores sobre los demás haplotipos al encontrarse con menor coincidencia en la base de datos Y-Filer. Relacionando un gran porcentaje (>80%) en coincidencias del componente genético del cromosoma-Y del altiplano cundiboyacense con un probable origen europeo de los individuos analizados.

8. CONCLUSIONES

La implementación de una base de datos exploratoria, para la estimación de las frecuencias haplotípicas procedentes de 17 marcadores STR específicos (DYS456, DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS458, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS439, DYS635, DYS392, Y-GATA-H4, DYS437, DYS438 y DYS448) del ADN cromosoma-Y conformada por 74 individuos varones no relacionados, teniendo en cuenta la procedencia del altiplano cundiboyacense colombiano dos generaciones atrás, con gran utilidad en el manejo de casos forenses manejados por el Grupo de Genética (CTI-FGN) y comunidad científica interesada.

Utilizar los 17 marcadores STR del cromosoma-Y en la construcción de bases de datos de haplotipos altamente informativos del altiplano cundiboyacense con el reporte de las frecuencias génicas y su diversidad haplotípica para hacer que los datos reportados se conviertan en una herramienta estadística poblacional de referencia para los análisis forenses y de filiación.

La combinación de 17 STR-Y permite optimizar los análisis de casos de extrema complejidad.

Al aumentar el número de los STR-Y, la capacidad discriminatoria aumenta y la probabilidad de coincidencia disminuye.

Se inicia la implementación de una base de datos de haplotipos de cromosoma-Y, con frecuencias haplotípicas que debe ser ampliada continuamente para estimar la probabilidad de coincidencia del elemento material probatorio y evidencia física.

El estudio de las frecuencias haplotípicas del ADN cromosoma-Y relaciona el origen de los haplotipos observados en el altiplano Cundiboyacense Colombiano con los haplotipos presentes en poblaciones Europeas en una alta frecuencia. Esto se relaciona con el aporte genético europeo paterno que tuvo lugar en el país y su asimetría con el aporte amerindio materno (ADN mitocondrial).

La decisión de incluir nuevos marcadores a los STR de haplotipos establecidos depende de la capacidad de discriminación de los alelos presentes en los loci y de los estudios previos realizados a la población de estudio; así, para estudios de casos forenses y de criminalística es necesario contar con bases de datos de haplotipos de individuos, pertenecientes a los diferentes grupos poblacionales encontrados en nuestro país.

La diversidad haplotípica (0.998) hallada en el presente estudio corrobora una de las ventajas del análisis de 17 microsatélites STR de ADN cromosoma-Y, al permitir determinar los haplotipos entre individuos. Igualmente la probabilidad de encontrar una coincidencia de un haplotipo al azar, disminuye al utilizar este número de marcadores. Y son parámetros de gran importancia en estudios forenses y son complementos de los marcadores moleculares autosómicos.

El hallazgo de la duplicación del marcador DYS385a/b (13, 15, 20) la cual no habia sido reportada previamente en las bases de datos públicas, es consistente con estudios que concluyen que este locus aporta la mayoría de la diversidad génica generada por su alta capacidad discriminatoria conformando el grupo de los marcadores obligados para el estudio de casos forenses y de identificación.

El análisis comparativo de los haplotipos con bases de datos predominó en las poblaciones del altiplano cundiboyacense corresponde a linajes europeos, por el alto porcentaje de haplotipos coincidentes en esta metapoblación.

Es de gran importancia el aporte que los estudios de DNA cromosoma-Y en la vinculación de perfiles genéticos en mezcla de fluidos biológicos generados de asaltos sexuales o en casos de vinculación de parentesco con NNs y desaparecidos.

9. PERSPECTIVAS

Los haplotipos obtenidos de muestras tipificadas para loci de cromosoma-Y, debe ser ingresado a una gran base de datos para el análisis estadistico presentado en los informes de investigador de laboratorio (FGN) para ser sustentados en las audiencias públicas derivado de las investigaciones de conductas punibles. Esta base de datos puede ser conformada por los diferentes estudios realizados en diferentes universidades, laboratorios particulares y estatales con diferentes poblaciones Colombianas. La base de datos tendría en cuenta los estudios donde se describa un nuevo locus o una nueva variante del locus y evaluarían que tan útil podría ser el marcador en conjunto con los demás y mostraría este hallazgo en publicaciones a la comunidad científica.

Aplicación de marcadores amerindios y bialélicos específicos del cromosoma-Y en las 74 muestras analizadas del altiplano Cundiboyacense Colombiano, para determinar los haplogrupos poblacionales, investigación que se complementa con los datos proporcionados del análisis de ADN mitocondrial para esta misma población Colombiana (Tesis de maestría, Martha Roa, 2005) y con los análisis realizados con microsatélites en el presente estudio.

Utilización de 6 marcadores STR específicos (DYS456, DYS458, DYS439, DYS635, Y-GATA-H4 y DYS448) del cromosoma-Y, complementarios con los 11 marcadores (DYS389I, DYS390, DYS389II, DYS19, DYS385a/b, DYS393, DYS391, DYS392, DYS437 y DYS438) que conforman el haplotipo mínimo extendido, como rutina de los laboratorios forenses Colombianos por su alta capacidad discriminatoria y baja probabilidad de coincidencia al azar, ventajas confirmadas en la comparación con los marcadores que conforman el haplotipo extendido y el haplotipo minimo establecido por la comunidad científica forense y estudiada en este trabajo.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ABI PRISM 310 GENETIC ANALYZER. (1995). *User´s Manual. Perkin Elmer*. USA.

ANDERSON S, Banker AT, Barrel BG, de Bruijn MHL, Coulson AR and et al. (1981). Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature.* 290: 457-465.

APPLIED BIOSYSTEMS. (2004). *AmpFlSTR Yfiler Product Bolletin*. Human Identification.

AYUB Qasim, Mohyuddin Aisha and et al. (2000). Identification and characterization of novel human Y-chromosomal microsatellites from sequence database information. *Nucleic Acids Research*. 28, No.2 e8 I-v.

BEDOYA Gabriel, García Jenny et al. (2006). Biomédica. Análisis de isonimia entre poblaciones del noroeste de Colombia. http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-41572006000400008&lng=pt&nrm=iso

BELEZA S, Alves C and et al. (2003). Extending STR markers in Y chromosome haplotypes. *Int J. Legal Med* .117: 27-33.

BENNETT WC and Bird JB. (1964). Andean culture history. *The natural history Press*, Garden City. New York. 257.

BETZ Andrea, Bábler Gerhard, Dietl Gabriele, Steil Xenia, Weyermann Gerda, Pflug Werner., (2001). DYS STR analysis with epithelial cells in rape case, *Forensic Science International* . 118:126-130.

BIANCHI N, Bailliet G. (1997). Further comments on the characterization of founder Amerindian mitochondrial haplotypes. *Am J. Hum. Genet*. 61:244-246.

BIANCHI N, Catanesi G, Bailliet G., Martinez-Marignac C, Bravi I, Vidal-Rioja R, Herrera J, López-Camelo. (1998). Characterization of ancestral and derived Y-Chromosomal haplotypes of new world native populations. *Am. J. Hum. Genet.* 63:1862-1871.

BOSCH EF, Calafell F, Santos A, Peres-Lazaun, Comas D, Benchemsi N, Tyler-Smith and Bertranpetit J. (1999). Variation in short tandem repeat is deeply structure by genetic background on the human Y-chromosome. *American Journal Humans Genetics*. 65: 1623-1638.

BOSCH Elena, Lee Andrew C and et al. (2002). Higth resolution Y chromosome typing: 19 STRs amplified in three multiplex reactions. *Forensic Science International*. 125: 42-51.

BOTIVA A. Colombia prehispánica, Regiones arqueológicas, la altiplanicie cundiboyacense. Instituto Colombiano de Antropología e Historia. URL.

BRICENO I, Gomez A and et al. (1996). HLA-DPB1 Polymorphism in seven south American Indian Tribes in Colombia. *European Journal of Inmunogenetics*. 23:235-240.

BRINKMANN B, Carracedo A and Bar W, (1996). The STR approach advances. *Forensic Haemogenetics.* Berlín-Heidelberg. 41-51.

BRINKMANN B, Klintschar M, Neuhuber F, Hühne J and Rolf B, (1998). Mutation rate in microsatellites: influence of the structure and length of the tandem repeat. *Am J Hum Genet.* 62:1408-1415.

BUTLER Jonh M et al. (2002). A novel multiplex for simultaneous amplification of 20 Y chromosome STR markers. *Forensic Science International.* 129 (1):10-24.

BUTLER, JM. (2003). Recent Developments in Y-Short Tandem Repeat and Y-Single Nucleotide Polymorphism Analysis. Julio, *Forensic Science Review*, vol. 15, Número 2: 91.

BUTLER JM and Shoske R. (2004). Forensic value of the multicopy Y-STR marker DYS464. *International Congress series.* 1261:278-280.

BUTLER JM, decker AE, Kline MC, Vallone PM. (2005). Chromosomal Duplications along the Y-chromosome and their potential impact on Y-STR interpretation. *Journal Forensic Science*. 50 (4):853-859.

CANN RL, Stoneking M, and Wilson AC, (1987). Mitochondrial DNA human evolution. *Nature.* 325:31-36.

CARVAJAL-CARMONA Luis G, Soto Iván D. and et al. (2000). Strong Amerind/White Sex Bias and a Posible Sephardic Contribution among the founders of a population in Northwest Colombia. *Am. J. Hum. Genetic.* 67:1287-1295.

CENSO (2005). Colombia una nación multicultural su diversidad étnica. Mayo 2007.

CHAKRABORTY R. (1986). Gene admixture in human populations: models and predictions. *Yearbook Phys Antrop.* 29:1-43.

COCKERHAM CC. (1969). Variance of gene frequencies. *Evolution.* 23:72-84.

CORACH D et al. (1999). Marcadores del cromosoma-Y en la identificación del rasto de interés forense y en el rastreo de línea paterna. *Pruebas del ADN en Medicina Forense.* Edit Másso. Barcelona.

CRAWFORD Michael H, Santos FR et al. (1999). The central Siberian origin for native American Y chromosomes. *Am.J. Hum. Genet.* 64:619-628.

DE KNIJFF P, Kayser M, Caglia A, Corach D, Fretwell N, Gehrig C, Graziosi G, Heidorn F, Herrmann S, Herzog B, Hidding M, 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 PM, Szibor R, Teifel-Greding J, Weichhold GM, Roewer L. (1997). Chromosome-Y microsatellites: population genetic and evolutionary aspects; *Int J Legal Med* 110:134-149.

EDWARDS A, Civitello A, Hammand HA and Cakey CT. (1991). DNA typing and Genetic mapping with trimeric and tetramerci tandem repeat. *Am. J. Hum. Genet.* 49:749-756.

EISEM J et al. (2000). Mechanistic bases for microsatellite instability. *Evolution and applications*. Oxford University Press. Oxford.

DUPUY BM, Gedde-Dahl T and Olaisen B. (2000). DXYS267: DYS393 and its X-chromosome counterpart; *Forensic Sci Int.* 112:111.

FORD EB., (1940). Polymorphism and taxonomy. Clarendon Press, Oxford. 493.

FOSTER PA, Rohl P, Luneemann C, Brinkmann et al. (2000). A short tandem repeat bassed phylogeny for the human Y chromosome. *Am J. Hum. Genet.* 67:182-196.

FOWLER JCS et al (1988). Repetitive desoxyribonuclic acid (AND) and human genome variation a concise review relevant to forensic biology. *J forensic Sci.* 33:1111-1123.

FU YX, and W-H. Li, (1996). Estimating the age of the common ancestor of men from the ZFY intron. *Science.* 272:1356-1357.

GAVIRIA AA, Ibarra AA, Palacio OD, Posada C, Triana O, Ochoa M, Acosta MA, Brión M, Lareun MV y Carracedo A. (2005). Y-chromosome haplotype analysis in Antioquia (Colombia). *Forensic Science International*. 151:85-91.

GILES RE, Blanc H, Cann HM, and Wallace DC, (1980). Maternal inheritance of human mitochondrial DNA. *Proc Natl. Acad. Sci.* USA. 77:6715-6719.

GILL P, Brenner C, and et al. (2001). DNA Commission of the International Society of Forensic Genetics. Recommendations on forensic analysis using Y-chromosome STRs. *Forensic Science International* 124: 5-10.

GÓMEZ Alberto, Briceño Ignacio y Umaña Angela. (2002). Marcadores Moleculares del cromosoma-Y: perfiles genéticos de identidad patrilineal. *Revista Universitas Médica.* 43 (2):151-157.

GOLDSTEIN D, Ruiz –Linares et al. (1995). Genetic absolute dating based on microsatellites and modern human origins. *Proc. Natt Acad Sci.* 92:6723-6727.

GOLDSTEIN D. (2000). The context of our genetic history. *Science.* 289:5476

GOODFELLOW David et al. (1983). Expressin of Xg and the 12E7 Antigen in primates. *European Journal of inmunogenetics.* 12 (2):115-118

GRIGNANI P, Peloso G, Fattorini P and Previdere C. (2000) Highly informative Y-chromosomal haplotypes by the addition of three new STRs DYS437, DYS438 and DYS439. *Int J Legal Med* 114 :125-129.

GUSMÃO L, Gonzalez-Neira A, Pestoni C, Brion M., Lareu MV and Carracedo A, (1997). Robustness of the Y STRs DYS19, DYS389 I and II, DYS390 and DYS393, optimization of a PCR pentaplex. *Forensic Science International*. 106: 163-172.

GUSMÃO L, Brión MJ, González-Neira A, Lareu MV, y Carracedo A, (1999). Y chromosome specific polymorphisms in forensic analysis. *Legal Med.* 1:55-60.

GUSMÃO L, González-Neira A., Sánchez-Diz P., Lareu MV, Amorim A, Carracedo A, (2000) Alternative primers for DYS391 typing: advantages of their application to forensic genetics. *Forensic Sci Int* 112:49-57.

GUSMÃO L, Alves C and Amorim A., (2001). Molecular characteristics of four human Y specific microsatellites (DYS434, DYD437, DYS438, DYS439) for population and forensic studies. *Ann Hum Genet* . 65:285-291.

GUSMÃO L., Alves C., Beleza S., y Amorim A., (2002). Forensic evaluation and population data on the new Y-STRs DYS434, DYS437, DYS438, DYS439 and GATA A10. *Int J Legal Med* . 116:139-147.

HAMMER MF. (1994). A recent insertion of an Alu element on the Y chromosome is a useful marker for human population studies. *Mol Biol Evol.* 11:749-761.

HAMMER MF. (1995). A recent common ancestry for human Y chromosomes. *Nature* 378:376-378.

HAMMER MF and Zegura SL, (1996). The role of the Y chromosome in human evolution studies. *Evolutionary anthropology.* Vol5. Nro4:116-134.

HENKE Jürgen, Hence Lotte, et al. (2001). Application of Y-chromosomal STR haplotypes to forensic genetics. *Croatian Medical Journal*. 42(3) 292-297.

HILL Emmeline, Jobling MA & Bradley DG. (2000). Y chromosome variation and Irish origins. *Nature.* 404:351-352.

HOLLAND MM., and Parsons TJ., (1999). Mitochondrial DNA sequence analysis validation and use for forensic casework: *Forensic Sci Rev.* 11:21,22-43.

HORAI S, Hayasaka K et al. (1995). Recent African origin of modern humans revealed by complete sequences of hominoid mitochondrial DNAs. *Proc Natl Acad Sci. USA*. 92: 532-536.

HOU YP., Zhang J., and et al. (2001). Allele sequences of six new Y-STR loci and haplotypes in the Chinese Han population. *Forensic Science International.* 118: 147-152.

HUGUET E. Carracedo A. et al. (1988). Introducción a la Investigación biológica de la paternidad. Barcelona. 39-51.

IMANISHI T et al. (1992). Diversity of HLA among Taiwan's indigenous tribes and tha Ivatans in the Philippines. Oxford: University Press.

INGMAN M, Kaessman H, Pääbo S and Gyllensten U. (2000). Mitochondrial genome variation and the origen of modern humans. *Nature.* 408: 708-713.

JEFFREYS T. Lell, Michael D. Brown, Theodore G. Schurr, et al. (1997) Y chromosome polymorphisms in Native American and Siberian populations: identification of Native American y chromosome haplotypes. *Human Genetic*. 100:536-543.

JEFFREYS AJ, Wilson V and Thein SL. (1985). Hypervariable minisatellite region in human DNA. *Nature*. 314:67-73.

JEFFREYS AJ, Royle V, Wilson V et al. (1988). Spontaneous mutations rates to new length alleles at tandem-repetitive hypervariable loci in human DNA. *Nature.* 332:278-281.

JEFFREYS AJ, and Neumman R. (1997). Somatic mutation processes at a human minisatellite. *Hum Mol Genet.* 1:129-136.

JOBLING MA and Tyler-Smith C. (1995). Fathers and sons the Y chromosome and human evolution. *Trends in genetics.* 11:449-456.

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

JOBLING MA, Bouzekri N and Taylor PG. (1998). Hypervariable digital DNA codes for human paternal lineages: MVR-PCR at the Y-specific minisatellite, MSY1 (DYF155S1). *Hum Mol Genet* .7: 643-653.

JOBLING MA and Tyler-Smith C. (2000). New uses for new haplotypes the human Y-chromosome, disease and selection.*Trends Genet.* 16(8)356-362.

JOBLING MA. (2001). In the name of the father surnames and genetics. *Trends Genet.* 17:353-357.

JOBLING Mark A. (2001). Y-chromosomal SNP haplotype diversity in forensic analysis. *Forensic Science International*. 118:158-162.

JOBLING Mark A and Tyler-Smith C. (2003). The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age. Review. 4:598-612.

JOBLING MA et al. (2006). Surnames and genetics structure a molecular analysis using Y-chromosomal DNA polymorphism. www.le.ac.uk/genetics/maj4/king06_homemade.pdf

KARAFET T, Zegura SL et al. (1999). Ancestral Asian sources of New World Y-chromosome founder haplotypes. *Am J Hum Genet*. 64:817-831.

KAYSER M. Knijff P de, Dieltjes P, Krawczak M, Nagy M, Zerjal T, Pandya A, Tyler-Smith C and Roewer L, (1997a). Applications of microsatellite-based Y chromosome haplotyping. *Electrophoresis* 18:1602-1607.

KAYSER M, Cagliá A, Corach D et al. (1997b) Evaluation of Y-chromosomal STRs: a multicenter study. *Int J Legal Med* 110:125-133; appendix 141-149.

KAYSER M., Roewer L., Hedman M., Henke L., HenKe J., Brauer S., Kruger C., Krawczak M., Nagy M., Dobosz T., Szibor R., Knijff P., Stoneking M., and Sajantila A., (2000). Characteristics and frequency of germline mutations at microsatellite loci from the human Y chromosome, as revealed by direct observation in father/sons pairs. *Am J Hum Genet*. 66: 1580-1588.

KAYSER Manfred and Sajantila Antti. (2001). Mutations at Y-STR loci: implications for paternity testing and forensic analysis. *Forensic Science International*. 118:116-121.

KAYSER Manfred et al. (2004). A comprensive Survey of Human Y-chromosomal Microsatellites. *Am. J. Hum. Genet*. 74: 1183-1197.

KRAWEZAK Michael. (2001). Forensic evaluation of Y- STR haplotype matches: a comment. *Forensic Sci. Int.* 118: 114-115.

KURIHARA R, Yamamoto T et al. (2004). Mutations en 14 Y STR loci among Japanes father-son haplotypes. Int J. Legal Med. 118 :125-131.

LELL JT., Brown M., et al. (1997). Y-chromosome polymorphism in native American and Siberian populations identification of native American Y-chromosome haplotypes. *Hum Genet*. 100: 536-543.

LIDA R, Tsubota E, Kawasaki k, Masuyama M, Matsuki T et al. (2002). Characterization and haplotype analysis of the polymorphic Y STR DYS443, DYS444 and DYS445 in a Japanese population. *Int Legal Med.* 116:191.

LITT M and Lutty J. (1989). A hypervariablke microsatellite revealed by in vitro amplification of a dinucleotide repeat within the cardiac muscle actin gene. *Am J. Hum Genet.* 44:397-401.

LOPERA JA., Soto ID., Mondragón MC., Caraballo L., Bedoya B. G y Ruíz L. A. (2004). Estructura Genética de la población actual del Palenque de San Basilio (Bolívar-Colombia). *Revista de la División de Ciencias de la Salud Universidad del Norte*. IV Congreso Nacional de Genética Humana. Barranquilla-Colombia. Vol. 18.

LUTZ S, Weisser H-J and Pollaks. (1998). Locations and frecuency of polymorphic positions in the mtDNA control region of individual from Germany. *Int J. Legal Med.* 111:67-77.

MALASPINA PT, Persichetti A, Novolletto C et al. (1990) The human-Y chromosome shows a low level of DNA polymorhims. *Ann Hum Genet.* 54:297-305.

MESA Natalia R., Mondragón María C., et al. (2000). Autosomal. MtDNA, and Y-Chromosome Diversity in Amerinds: Pre- and Post-Columbian Patterns of Gene Flow in south America. A*m. J. Hum Genetic*, 67: 1277-1286.

MILLER SA., Dykes DD., Polesky HF., (1988) A simple procedure for extracting DNA from human nucleated cells. *Nucleic Acids Res* 16:1215.

MOHYUDDIN Aischa, Ayub Quasim, et al. (2001). Y-chromosome STR haplotypes in Pakistani populations*. Forensic Sci. Int.* 118: 141-146.

MUÑOZ Guillermo. Estudio del arte rupestre precolombino. http://www.icomos.org/studies/rockart-latinamerica/annex2.pdf

NEI M., (1987). Molecular evolutionary genetics. *Columbia Univeristy Press*, New York.

PASCALI V.L., et al. (1998). Coordinating Y-chromosomal STR research for the Courts*. Int. J Legal Med*. 112:1.

PEÑA S., Santos F., et al. (1995). A major founder Y-chromosome Haplotype in amerindians. *Nature Genetics*. 15-16.

PEREZ-LAZAUN AF, Kalafell M et al. (1997). Population genetics of the Y chromosome short tandem repeats in humans. *J Mol evol*. 45:265-270.

QUINTANA MURCH L et al. (1999). Y-chromosome specific YCAII, DYS19 and YAP polymorphisms in human populations : a comparative study. *Ana. Hum. Genetic*, 63:153-166.

REDD Alan J et al. (2002). Forensic value of 14 novel STRs on the human Y chromosome. *Forensic Science International*. 130 97-111.

REY M, Gutierrez A, Schroeder B, Usaquén W, Carracedo A, Bustos I and Giraldo A (2003). Allele frecuency for 13 STR from Colombian populations Bogota and Boyaca. *Forensic Science International.* 136: 83-85.

RODAS C, Gelvez N and Keyeux G. (2003). Mitochondrial DNA studies show asymmetrical Amerindian admixture in Afro-Colombian and mestizo populations. *Human biology.* 75:13-30.

ROEWER L and Epplen JT. (1992). Rapid and sensitive typing of forensic stains by PCR amplification of polymorphic simple repeat sequences in case work. *Forensic Sci Int* .53: 163

ROEWER L, Kayser M, Dieltjes P, Nagy M, Bakker E, Krawezak M and de Knijff P. (1996). Analysis of molecular variance (AMOVA) of Y-chromosome-specific microsatellites in two closely related human populations. *Hum Mol Genet.* 5(7):1029-1033.

ROEWER L, Krawczak M, Willuweit S, Nagy M, Alves C, Amorim A, Anslinger K, Augustin C, Betz A, Bosch E, Cagli A, Carracedo A, Corach D, Dekairelle

A, Dobosz T, Dupuy BM, Furedi S, Gehrig C, Gusmao L, Henke J, Henke L, Hidding M, Hohoff C, Hoste B, Jobling MA, Kargel HJ, de Knijff P, Lessig R, Liebeherr E., Lorente M, Martínez-Jarreta B, Nievas P, Nowak M, Parson W, Pasclai Vl, Penacino G, Ploski R, Rolf B, Sala A, Schimidt U, Schmitt C, Schneider PM, Szibor R, Teifel-Greding J, and Kayser M, (2001). Online reference database of European Y-chromosomal tandem repeat (STR) haplotypes. *Foren Sci Int* .118: 106-113.

ROMERO RE and Lizarazo R. Validation of the AmpFℓSTR®YFILER™kit. *International Congress Series*. 1288:280-282.

RUÍZ-LINARES A, Ortíz-Barrientos D, Figueroa M, Mesa N, Múnera JG, Bedoya G, Vélez lD, García LF, Pérez-Lezaun A, Bertranpetit J, Feldman MW, and Goldstein DB. (1999). Microsatellites provide evidence for Y-chromosome diversity among the founders of the New World. *Proc Natl Acad Sci USA*. 96:6312-6317.

RUÍZ-LINARES A. (2000). Microsatellites and the reconstruction of the history of human populations. Microsatellites evolutions nd applications. Oxford University Press. Oxford.

SANDOVAL CP et al (2006). Migration and the genetic covariance between habitat preference and performance. *The American Naturalist.* 167:E66-E78.

SANS Mónica. (2000). Admixture studies in latin America: from the 20th to the 21st Century. *Human Biology*. 72:155-177.

SANTOS RF., Hutz MH., Coimba JC. et al. (1995). Further evidence for the existente of a major founder Y-chromosome haplotype in Amerindian. *Braz J Gen.* 18(4):669-672.

SANTOS Fabrício R., Gerelsaikhan Tudevdagva, munkhtuja Bjamba, Oyunsuren Tsendsuren, et al. (1996). Geographic differences in the allele frequencies of the human Y linked tetranucleotide polymorphism DYS19. *Human Genet.* 97:309-313.

SANTOS Fabrício R., Pandya Arpita, Tyler-Smith Chris, Pena Sergio D.J., Schanfield Moses, Leonard William R., Osipova Ludmila, Crawfor Michael H., and Mitchell R. John., (1999). The central Siberian Origin for native American Y Chromosomes. *Am. J. Hum Genet*. 64:619-628.

SCHNEIDER PM., Meuser S., Waiyawuth W., Seo Y., and Rittner C., (1998). Tandem repeat structure of the duplicated Y-chromosomal STR locus DYS385 and frecuency studies in the German and three Asian populations. *Forensic Sc Int* . 97: 61-70.

SCHNEIDER S, Roessli D, Excoffier L., (2000) Arlequin ver. 2.000. Software for population genetics data analysis. University of Geneva.

SEMINO O., Magri C., Benuzzi G., Lin AA, Al-Zahery N., Battaglia V., Maccioni L., Triantaphyllidis C., Shen P., Oefner PJ., Zhivotovsky LA., King R., Torroni A., Cavalli-Sforza LL., Underhill PA., and Santachiara-Benerecetti AS., (2004). Origin, diffusion, and differentiation of Y-chromosome haplogroups E and J: inferences on the Neolithization of Europe and later migratory events in the Mediterranean area. *Am J Hum Genet.* 74:1023–1034.

SCHOSKE, Richard, Vallone Peter M., Kline Margaret C., Redman Janette W., and Butler John M., (2004). High-throughput Y-STR typing of U.S. populations with 27 regions of the Y chromosome using two multiplex PCR assays. *Forensic science international.* 139:107-121.

SZIBOR R, Kayser M, and Roewer L., (2000) Identification of the human Y-chromosomal microsatellite locus DYS19 from degraded DNA. *Am J Forensic Med Pathol* 21:252-254.

TARAZONA-SANTOS ED, Carvalho-Silva D, Petterner D, Luiselli G et al. (2001). Genetic differentiation in south Amerindians is related ton environmental and cultural diversity: evidence from the Y chromosome*. Am. J. Hum genet.* 68: 1485-1496.

THOMSON R., Pritchard J.K., Shen P. Oefner P.J., Feldman M.W., (2000). Recent common ancestry of human Y chromosomes: evidence from DNA sequence data, *Proc. Natl.Acad. Sci.U.S.A.* 97: 7360-7365.

TILFORD CA, Kuroda-Kawaguchi T, Skaletsky H, Rozen S, Brown LG, Rosenberg M, McPherson JD, Wylie K, Sekhon M, Kucaba TA, Waterston RH, Page DC., (2001). A physical map of the human Y-chromosome; *Nature.* 409:943.

TORRONI A., Schurr TG., Yang CC., Szathmary EJ., Williams RC., Shanfield MS., Troup GA., Knowler WC., Lawrence DN., and Weiss KM., (1992). Native American mitochondrial DNA analysis indicates that the Ameridan and the Nadene populations were founded by two independent migrations. *Genetics*. 130:153-162.

TORRONI, Y-S.Chen, O, Semino, A.S. Santachiara-Beneceretti, C.R. Scout et al. (1994). mtDNA and Y-cromosome polymhorfims in tour native American polulations from southern Mexico. *Am.J. Hum. Genetic.* 54:303-318.

TURNER CG. (1984) Advances in the dental search for nature American origin. *Acta anthropogenetic.* 8:23-78.

UNDERHILL PA., R. Zemans, PJ. Offner and Cavallisforza, (1996). A pre-columbian Y chromosome specific transition and its implications for human evolutionary history. *Proc Natl. Acad. Sci USA.* 93:196-200.

UNDERHILL PA., Jin L, Lin AA., Mehdi SQ., Jenkins T., Vollrath D., Davis RW., et al. (1997). Detection of numerous Y chromosome biallelic polymorphisms by denaturing high-performance liquid chromatography. *Genome Res.* 7:996-1005.

URQUHART A., Kimptom CP., Downes TJ. and Gill P., (1994). Variation in Short Tandem Repeats sequences a survey of twelve microsatellite loci for use as forensic identification markers. *Int J Legal Med*. 107: 13-20.

USAQUÉN W. (1996). Estructura genética de la población colombiana a partir de 9 marcadores microsatélites. Departamento de Biología. Universidad Nacional de Colombia.

VAN DER HAMMEN. (1974). The Pleistocene changes of vegetation and climate in tropical south America. Journal of Biogeography. 1 (1):3-26.

WATSON JD. and Crick, F.H.C., (1953). Estructure for DNA. *Nature* 171:737-738.

WEIR BS and Cockerham CC. (1984). Estimating F-statistics for the analysis of population structure. *Evolution*. 38 (6):1358-1370.

WEBER JL., and May PE. (1989). Abundant class of human DNA polymorphisms which can be typed using the polymerase chain reaction. *Am J Hum Genet*.. 44:388-396.

WHITE P., Tatum O., Deaven L. and Longmire J., (1999). New, male-specific microsatellite markers from the human Y chromosome. *Genomics.* 57:433-437.

WHITFIELD L. Simon, Sulston John et al. (1995). Sequence variation of the human Y chromosome. *Letters to Nature*. Vol 378, 23 november 379-380.

WILLARD Huntington F., (2003). Tales of the Y chromosome. News and views. *Nature*, 243:810-813.

WILLUWEIT Sascha *and Roewer Lutz. (2007). Y chromosome haplotype reference database (YHRD): Update. *Forensic Science Internationa Genetics.* 24.

WOLPOFF (1989). The fosil alternative to Eden . The human revolution: Behavioural and biological. Edimburgh University Press. 1:62-108.

VOGEL G. (1999). The why benind the chromosome. *Science*. 286: 877-878.

YUNIS JH, Ossa M, Salazar M, Delgado R et al. (1994). Major histocompatibility complex class amerindians tribes of northern Colombian. *Human Inmunology*. 41:248-256.

YUNIS JJ, García O, et al. (2000). Population data on 6 short tandem repeat loci in a sample of Caucasian mextizos from Colombian. *Int. J. Legal Med.* 113:175-178.

YUNIS JJ, Acevedo LE, Campo DS, Yunis EJ., (2005). Population data of Y-STR minimal haplotypes in a sample of Caucasican-Mestizo and African descent individuals of Colombia. *Forensic Sci Int.* 151:307-313.

Y-chromosome Consortium. (2002). A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups. *Genome Res*. 12: 339

Tesis de Grado:

CAMPO RENDON, David. Enero de 2002. Determinación de la estructura genética e histórica evolutiva de 14 grupos indígenas del suroriente colombiano mediante el análisis de siete STR del cromosoma-Y: una comparación con las relaciones evidenciadas en las familias língüísticas. Bogotá. Título de Biólogo. Universidad Nacional de Colombia. Facultad de Ciencias.

CAL TEBA, Maria Luisa. Julio de 2000. Análisis de polimorfismos de ADN microsatélite de cromosoma Y. Estudio de la población de Galicia y aplicaciones forenses. Santiago de Compostela. Doctorado. Universidad Santiago de Compostela. Facultad de Medicina.

ROMERO MARTINEZ, Rosa Elena. 2006. Determinación de haplotipos del cromosoma-Y en población de la costa caribe colombiana y su utilidad en el campo forense. Bogotá. Magíster en ciencias biológicas. Pontificia Universidad Javeriana. Facultad de Ciencias Biológicas.

ROA BOHÓRQUEZ, Martha. 2005. Polimorfismos de la región control del ADN mitocondrial humano en una muestra de población mestiza del altiplano cundiboyacense colombiano. Bogotá. Magíster en Genética Humana. Universidad Nacional de Colombia. Instituto Nacional de Genética Humana.

Libros:

HARTL Daniel L and Clark AG. Principios de la Genética de Poblaciones. (1989).

LEWIN Benjamin. Genes VII, Edit Marbán (2001) 34-35.

LORENTE Jóse A., y Lorente Miguel. El ADN y la Identificación en la investigación criminal y en la paternidad biológica. Granada. Universidad de Granada. Comares. (1995) 31-56.

LUQUE José y HERRÁEZ Ángel. Biología molecular e ingeniería genética. Madrid: Universidad de Alcalá de Henares. Harcourt. (2001). 107-115.

WALPOLE RE, Myers RH. Probabilidad y Estadística. Cuarta edición. McGraw-Hill. México. (1992).

Recursos Electrónicos:

www.banrep.gov.co/blaavirtual/letra_prehisp/cp08.html#Nota%20 introductoria.

www.bundenet.com/atlas/boyaca.htm

www.cstl.nist.gov/biotech
www.gdb.org: base de datos Genoma
http://genome.ucsc.edu
http://info.appliedbiosystems.com/yfilerdatabase
www.lablaa.org/ayudadetareas/geografía/geo73.htm)
www.ncbi.nlm.nih.gov
www.ucl.ac.uk/tega/ScienceSpectra-pages/SciSpec-14-98.num

http://ycc.biosci.arizona.edu

www.yhrd.org: Base de datos de haplotipo mínimo y haplotipo extendido.

http://ystr.charite.de
http://es.wikipedia.org/wiki/Altiplano_Cundiboyacense

www.SMGF.org Y-chromosome Marker DetailsDYS385.htm (SMGF: Y-chromosome Marker Details, pagina web de Sorenson Molecular Genealogy Foundation)
http://cmpg.unibe.ch/software/arlequin3

Anexo A: Acta de toma de muestra a funcionarios de la FGN con consentimiento informado.

PROGRAMA DE BANCO DE MUESTRAS DE SANGRE DE FUNCIONARIOS
LABORATORIO DE GENÉTICA FORENSE - FORMATO DE RECOLECCIÓN DE MUESTRAS

FORMATO N°

DATOS PERSONALES

APELLIDOS _____ NOMBRES _____ Doc. Identidad ____ N° _____

Lugar de Nacimiento (Municipio): _____ (Depto): _____ EDAD ____ a GENERO F ☐ M ☐

Dependencia: _____ Teléfono: _____ Ext: _____

Durante los últimos 3 meses ha recibido transfusión sanguínea. SI: ☐ NO: ☐

Ha recibido transplante de medula osea: SI: ☐ NO: ☐

INFORMACION FAMILIAR

MADRE

APELLIDOS Y NOMBRES: _____ Lugar de Nacimiento (Ciudad, Depto.): _____

PADRE

APELLIDOS Y NOMBRES: _____ Lugar de Nacimiento (Ciudad, Depto.): _____

ABUELA MATERNA

APELLIDOS Y NOMBRES: _____ Lugar de Nacimiento (Ciudad, Depto.): _____

ABUELO PATERNO

APELLIDOS Y NOMBRES: _____ Lugar de Nacimiento (Ciudad, Depto.): _____

Con el fin de evitar duplicidad en la base de datos es necesario analizar únicamente 1 individuo de cada familia.

ALGUN FAMILIAR SUYO TRABAJA EN LA FGN ? SI ☐ NO ☐

EL FAMILIAR ES POR PARTE DE PAPA ☐ MAMA ☐

TIPO DE FAMILIARIDAD HERMANO(A) ☐ PRIMO (A) ☐ TIO(A) ☐ ABUELO(A) ☐

Bogotá: ____ de _____ de 2004 Firma: _____

CONSENTIMIENTO INFORMADO

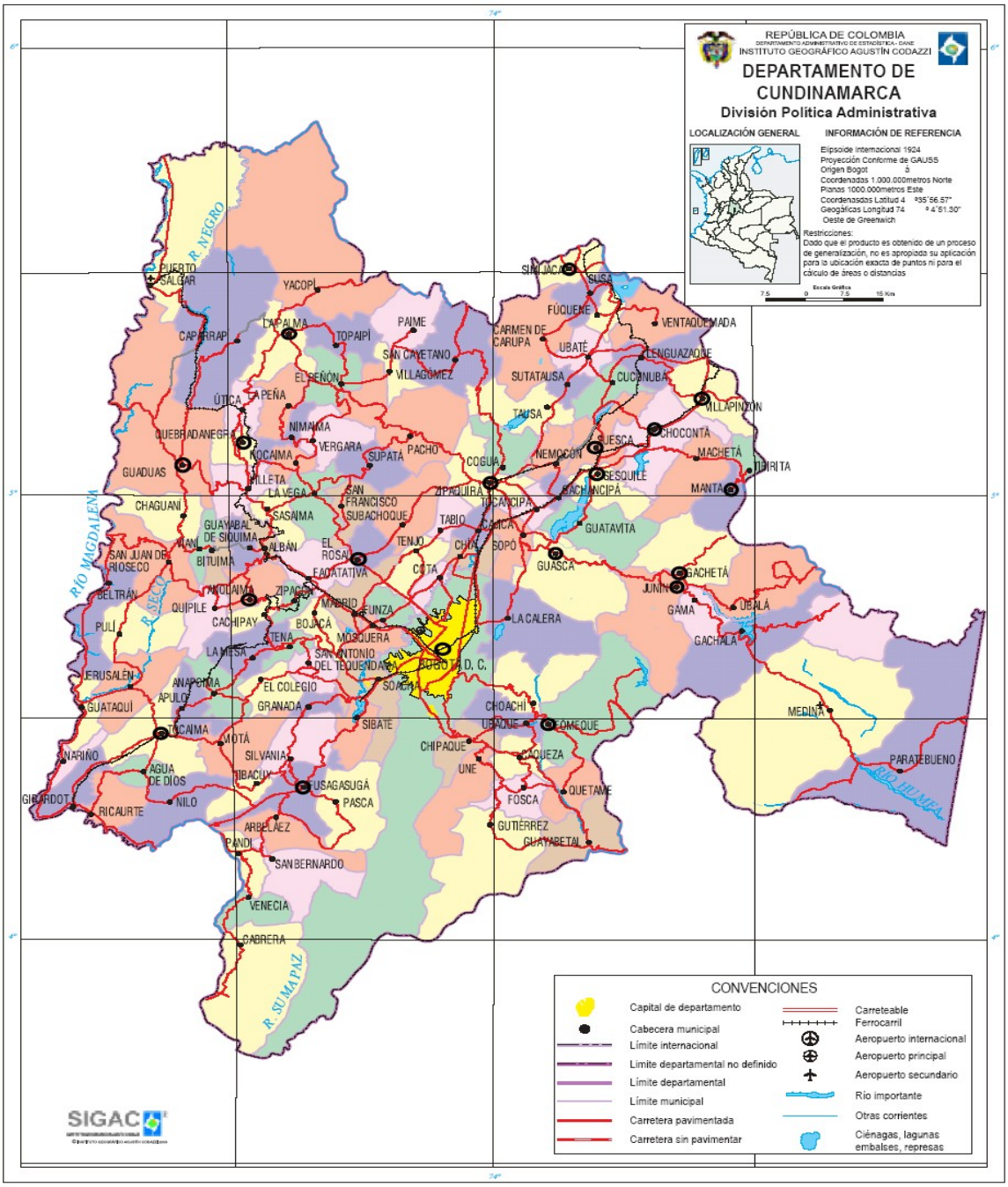
Yo,_____ _____ , identificado con la cédula de ciudadania No._____ de_____, autorizo la toma de muestra de sangre de manera voluntaria, como muestra se preservará y almacenará en el Laboratorio de Genética Forense de F.G.N, respetando mi derecho a la intimidad y no será usada con fines diferentes a los de identificación, estudios genéticos poblacionales y creación de bases de datos anónimas, los cuales serán utilizados como fundamento estadístico para la interpretación de pruebas realizadas por el Laboratorio de Genética Forense de la F.G.N.

_____ _____

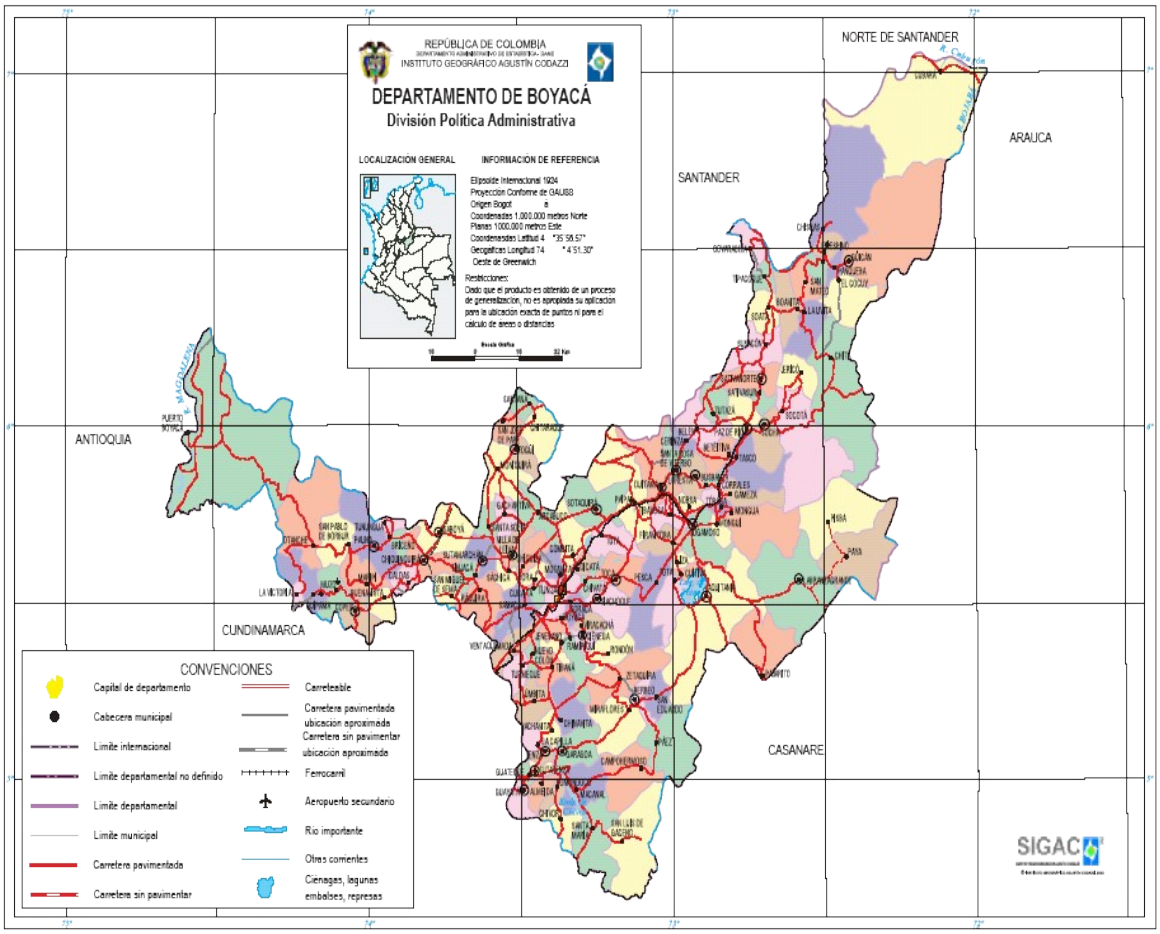
FIRMA **TESTIGO**

C.C. C.C.

Anexo B: Mapa de Cundinamarca: Ubicación del lugar de nacimiento de los individuos muestreados en dos generaciones atrás.



Anexo C: Mapa de Boyacá: Ubicación del lugar de nacimiento de los individuos muestreados en dos generaciones atrás



Anexo D: Protocolo de Extracción de ADN. Wizard Genomic Isolation KIT de Promega.

1. Adicione 900 µl de solución de lisis celular a un tubo de microcentrífuga de 1.5 ml.
2. Mezcle suavemente el tubo con la muestra de sangre y transfiera 300 µl al tubo que contiene la solución de lisis celular. Invierta el tubo 5-6 veces para mezclar.
3. Incube la mezcla por 10 minutos a temperatura ambiente para lisar los hematíes, centrifugue a 13000 gravedades por 20 minutos.
4. Remueva y descarte el sobrenadante. Mezcle el tubo vigorosamente hasta que los leucocitos sean resuspendidos.
5. Adicione 300 µl de solución de lisis nucleíca al tubo que contiene las células resuspendidas, mezcle e incube la solución a 37°C por 30.
6. Opcional: adicione 1.5 µl de solución de ARNasa al lisado nuclear y mezcle la muestra por inversión del tubo 25 veces. Incube la muestra a 37°C por 15 minutos y enfrié a temperatura ambiente.
7. Adicione 100 µl de solución de precipitación de proteínas al lisado nuclear, mezcle en vortex por 10 a 20 segundos.
8. Centrifugue a 13000 gravedades por 3 minutos a temperatura ambiente.
9. Transfiera el sobrenadante a un tubo de microcentrífuga de 1.5 ml que contenga 300 µl de isopropanol a temperatura ambiente. Mezcle suavemente por inversión.
10. Centrifugue a 13000 gravedades por 1 minuto.
11. Decante el sobrenadante y adicione 300 µl de etanol al 70%. Mezcle por inversión para lavar el pellet de ADN y los lados del tubo.
12. Aspire el etanol, invierta el tubo en una toalla absorbente y seque al aire por 10 a 15 minutos.
13. Adicione 100 µl solución de rehidratación de ADN.
14. Almacene el ADN de 2-8°C.

Anexo E. Haplotipo mínimo consenso del Altiplano Cundiboyacense Colombiano y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar.

Haplotipos Y	Total	Frecuencia	Diversidad Haplotípica
1413292410121311,14	1	0,0135	0,98704
1312292110151315,16	1	0,0135	
1312292210111317,18	1	0,0135	
1312292411131411,14	1	0,0135	
1312302410151313,17	1	0,0135	
1312302510101416,17	1	0,0135	
1312312511151315,16	1	0,0135	
1313292310111316,16	1	0,0135	
1313292411141311,14	1	0,0135	
1313302410111316,16	1	0,0135	
1313302510111414,17	1	0,0135	
1313312510121313,16	1	0,0135	
131430246141315,16	1	0,0135	
131430249111313,14	1	0,0135	
1314312310111316,16	1	0,0135	
1314312310141214,18	1	0,0135	
131431249111313,14	1	0,0135	
1412282410131311,14	1	0,0135	
1412282411131311,14	1	0,0135	
1412292110151413,16	1	0,0135	
1413282411131311,14	1	0,0135	
1413292310111214,18	**2**	**0,0270**	
1413292310131311,14	1	0,0135	
1413292311131310,14	1	0,0135	
1413292410131311,12	1	0,0135	
1413292410131311,13	1	0,0135	
1413292410131311,14	1	0,0135	
1413292410131311,15	1	0,0135	
1413292411131211,14	1	0,0135	
1413292411131311,14	**7**	**0,0946**	
1413292411131311,15	**5**	**0,0676**	
1413292411131312,14	1	0,0135	
1413292412131311,13	1	0,0135	
1413292511131311,14	1	0,0135	
1413302310111213,18	1	0,0135	
1413302311111213,18	**2**	**0,0270**	
1413302411131411,14	1	0,0135	
141330249111318,19	1	0,0135	
1414302310141216,17	1	0,0135	
1414302310141216,19	1	0,0135	
1414302410131311,14	1	0,0135	
1414302411131311,13.2	1	0,0135	
1414302411131311,14	**2**	**0,0270**	
1414302411131411,15	1	0,0135	
1414302510131311,14	1	0,0135	
1414312311121213,15,20	**2**	**0,0270**	
1414322410131311,14	1	0,0135	
1512282210111412,15	1	0,0135	
1512282310111313,15	1	0,0135	

1513292311131310.2,13	1	0,0135	
1513292411131310,14	1	0,0135	
1513292411131311,14	1	0,0135	
1513292411141311,14	1	0,0135	
1513302110111316,17	1	0,0135	
1513302410131311,15	1	0,0135	
1513312311131312,13	1	0,0135	
1514312510141314,17	1	0,0135	
1612282310111414,14	1	0,0135	
1613282310111312,12	1	0,0135	
1813282310111312,13	1	0,0135	
	74	1	2,62% PC

PC: Probabilidad de coincidencia

Anexo F. Haplotipo mínimo de Cundinamarca y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar.

Haplotipos Y	Total	Frecuencia	Diversidad Haplotípica
1312292210111317,18	1	0,0294	0,99286
1312302410151313,17	1	0,0294	
1312312511151315,16	1	0,0294	
1313292411141311,14	1	0,0294	
1313302410111316,16	1	0,0294	
1313302510111414,17	1	0,0294	
131430246141315,16	1	0,0294	
131430249111313,14	1	0,0294	
1314312310111316,16	1	0,0294	
1314312310141214,18	1	0,0294	
1413282411131311,14	1	0,0294	
1413292310111214,18	1	0,0294	
1413292310131311,14	1	0,0294	
1413292311131310,14	1	0,0294	
1413292410121311,14	1	0,0294	
1413292410131311,14	1	0,0294	
1413292411131311,14	**3**	**0,0882**	
1413292411131311,15	**2**	**0,0588**	
1413292411131312,14	1	0,0294	
1413292412131311,13	1	0,0294	
1413302311111213,18	1	0,0294	
1414302410131311,14	1	0,0294	
1414302411131311,14	1	0,0294	
1414322410131311,14	1	0,0294	
1512282310111313,15	1	0,0294	
1513292311131310.2,13	1	0,0294	
1513292411131310,14	1	0,0294	
1513292411131311,14	1	0,0294	
1513302410131311,15	1	0,0294	
1514312510141314,17	1	0,0294	
1612282310111414,14	1	0,0294	
	34	1	3.6%PC

Anexo G. Haplotipo mínimo de Boyacá y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar.

Haplotipos Y	Total	Frecuencia	Diversidad Haplotípica

1312292110151315,16	1	0,0250	0,98205
1312292411131411,14	1	0,0250	
1312302510101416,17	1	0,0250	
1313292310111316,16	1	0,0250	
1313312510121313,16	1	0,0250	
131431249111313,14	1	0,0250	
1412282410131311,14	1	0,0250	
1412282411131311,14	1	0,0250	
1412292110151413,16	1	0,0250	
1413292310111214,18	1	0,0250	
1413292410131311,12	1	0,0250	
1413292410131311,13	1	0,0250	
1413292410131311,15	1	0,0250	
1413292411131211,14	**5**	**0,1250**	
1413292411131311,15	**3**	**0,0750**	
1413292511131311,14	1	0,0250	
1413302310111213,18	1	0,0250	
1413302311111213,18	1	0,0250	
1413302411131411,14	1	0,0250	
141330249111318,19	1	0,0250	
1414302310141216,17	1	0,0250	
1414302310141216,19	1	0,0250	
1414302411131311,13.2	1	0,0250	
1414302411131311,14	1	0,0250	
1414302411131411,15	1	0,0250	
1414302510131311,14	1	0,0250	
1414312311121213,15,20	**2**	**0,0500**	
1512282210111412,15	1	0,0250	
1513292411141311,14	1	0,0250	
1513302110111316,17	1	0,0250	
1513312311131312,13	1	0,0250	
1613282310111312,12	1	0,0250	
1813282310111312,13	1	0,0250	
	40	1	4,25%PC

PC: Probabilidad de coincidencia

Anexo H. Haplotipo extendido consenso del altiplano Cundiboyacense Colombiano y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar.

Haplotipos Y	Total	Frecuencia	Diversidad Haplotípica
1312292110151315,161312	1	0,0135	0,99555
1312292210111317,181010	1	0,0135	

1312292411131411,141212	1	0,0135	
1312302410151313,171111	1	0,0135	
1312302510101416,171010	1	0,0135	
1312312511151315,161310	1	0,0135	
1313292310111316,161012	1	0,0135	
1313292411141311,141212	1	0,0135	
1313302410111316,161011	1	0,0135	
1313302510111414,171012	1	0,0135	
1313312510121313,161012	1	0,0135	
131430246141315,161112	1	0,0135	
131430249111313,141010	1	0,0135	
1314312310111316,161012	1	0,0135	
1314312310141214,181012	1	0,0135	
131431249111313,141010	1	0,0135	
1412282410131311,141211	1	0,0135	
1412282411131311,141212	1	0,0135	
1412292110151413,161212	1	0,0135	
1413282411131311,141212	1	0,0135	
1413292310111214,181011	1	0,0135	
1413292310111214,181012	1	0,0135	
1413292310131311,141312	1	0,0135	
1413292311131310,141212	1	0,0135	
1413292410121311,141212	1	0,0135	
1413292410131311,121212	1	0,0135	
1413292410131311,131212	1	0,0135	
1413292410131311,141112	1	0,0135	
1413292410131311,151211	1	0,0135	
1413292411131211,141212	1	0,0135	
1413292411131311,141211	**4**	**0,0541**	
1413292411131311,141213	1	0,0135	
1413292411131311,141214	1	0,0135	
1413292411131311,141312	1	0,0135	
1413292411131311,151211	**2**	**0,0270**	
1413292411131311,151212	**3**	**0,0405**	
1413292411131312,141212	1	0,0135	
1413292412131311,131212	1	0,0135	
1413292511131311,141211	1	0,0135	
1413302310111213,181011	1	0,0135	
1413302311111213,181011	**2**	**0,0270**	
1413302411131411,141212	1	0,0135	
141330249111318,191013	1	0,0135	
1414302310141216,171011	1	0,0135	
1414302310141216,191012	1	0,0135	
1414302410131311,141212	1	0,0135	
1414302411131311,13.21212	1	0,0135	
1414302411131311,141211	1	0,0135	
1414302411131311,141212	1	0,0135	
1414302411131411,151212	1	0,0135	
1414302510131311,141212	1	0,0135	
1414312311121213,15,201011	**2**	**0,0270**	
1414322410131311,141212	1	0,0135	
1512282210111412,151011	1	0,0135	
1512282310111313,151011	1	0,0135	
1513292311131310.2,131212	1	0,0135	
1513292411131310,141211	1	0,0135	
1513292411131311,141211	1	0,0135	

1513292411141311,141212	1	0,0135	
1513302110111316,171111	1	0,0135	
1513302410131311,151212	1	0,0135	
1513312311131312,131212	1	0,0135	
1514312510141314,171111	1	0,0135	
1612282310111414,141111	1	0,0135	
1613282310111312,121013	1	0,0135	
1813282310111312,131011	1	0,0135	
	74	1	1.78% PC

PC: Probabilidad de coincidencia

Anexo I. Haplotipo extendido consenso de Cundinamarca y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar.

Haplotipos Y	Total	Frecuencia	Diversidad Haplotípica
1312292210111317,181010	1	0,0294	0,99643
1312302410151313,171111	1	0,0294	
1312312511151315,161310	1	0,0294	
1313292411141311,141212	1	0,0294	
1313302410111316,161011	1	0,0294	
1313302510111414,171012	1	0,0294	
131430246141315,161112	1	0,0294	
131430249111313,141010	1	0,0294	
1314312310111316,161012	1	0,0294	
1314312310141214,181012	1	0,0294	
1413282411131311,141212	1	0,0294	
1413292310111214,181012	1	0,0294	
1413292310131311,141312	1	0,0294	
1413292311131310,141212	1	0,0294	
1413292410121311,141212	1	0,0294	
1413292410131311,141112	1	0,0294	
1413292411131311,141211	**2**	**0,0588**	
1413292411131311,141312	1	0,0294	
1413292411131311,151212	**2**	**0,0588**	
1413292411131312,141212	1	0,0294	
1413292412131311,131212	1	0,0294	
1413302311111213,181011	1	0,0294	
1414302410131311,141212	1	0,0294	
1414302411131311,141212	1	0,0294	
1414322410131311,141212	1	0,0294	
1512282310111313,151011	1	0,0294	
1513292311131310.2,131212	1	0,0294	
1513292411131310,141211	1	0,0294	
1513292411131311,141211	1	0,0294	
1513302410131311,151212	1	0,0294	
1514312510141314,171111	1	0,0294	
1612282310111414,141111	1	0,0294	
	34	1	3.3% PC

Anexo J. Haplotipo extendido consenso de Boyacá y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar.

Haplotipos Y Total		Frecuencia	Diversidad Haplotípica
1312292110151315,161312	1	0,0250	0,996153846
1312292411131411,141212	1	0,0250	
1312302510101416,171010	1	0,0250	
1313292310111316,161012	1	0,0250	
1313312510121313,161012	1	0,0250	
131431249111313,141010	1	0,0250	
1412282410131311,141211	1	0,0250	
1412282411131311,141212	1	0,0250	
1412292110151413,161212	1	0,0250	
1413292310111214,181011	1	0,0250	
1413292410131311,121212	1	0,0250	
1413292410131311,131212	1	0,0250	
1413292410131311,151211	1	0,0250	
1413292411131211,141212	1	0,0250	
1413292411131311,141211	**2**	**0,0500**	
1413292411131311,141213	1	0,0250	
1413292411131311,141214	1	0,0250	
1413292411131311,151211	**2**	**0,0500**	
1413292411131311,151212	1	0,0250	
1413292511131311,141211	1	0,0250	
1413302310111213,181011	1	0,0250	
1413302311111213,181011	1	0,0250	
1413302411131411,141212	1	0,0250	
141330249111318,191013	1	0,0250	
1414302310141216,171011	1	0,0250	
1414302310141216,191012	1	0,0250	
1414302411131311,13.21212	1	0,0250	
1414302411131311,141211	1	0,0250	
1414302411131411,151212	1	0,0250	
1414302510131311,141212	1	0,0250	
1414312311121213,15,201011	**2**	**0,0500**	
1512282210111412,151011	1	0,0250	
1513292411141311,141212	1	0,0250	
1513302110111316,171111	1	0,0250	
1513312311131312,131212	1	0,0250	
1613282310111312,121013	1	0,0250	
1813282310111312,131011	1	0,0250	
	40	1	2.87% PC

PC: Probabilidad de coincidencia

Anexo K. Haplotipo de 17 marcadores STR-Y, consenso del altiplano Cundiboyacense Colombiano y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar.

Haplotipos Y	Total	Frecuencia	Diversidad Haplotípica
13122430161313,17131011231511141121	1	0,0135	0,99888
14122328151513,15131011211111161020	1	0,0135	
14122530161316,17141010221012151020	1	0,0135	

14132328171612,12131013211111141020	1	0,0135	
14132328171812,13131011221113151022	1	0,0135	
14142330161416,17121011211410161020	1	0,0135	
15122129151315,16131012221512161319	1	0,0135	
15122129151413,16141012221511141219	1	0,0135	
15122229141317,18131010221111141019	1	0,0135	
15122328161614,14141011211113161121	1	0,0135	
15122428171411,14131011241312151220	1	0,0135	
15122428171411,14131112231312151219	1	0,0135	
15122531151315,16131110221511141319	1	0,0135	
15132130161516,17131011221112141121	1	0,0135	
15132329161411,14131012231312151319	1	0,0135	
1513232917.21414,18121012211111141020	1	0,0135	
15132329171510.2,13131112231311141218	1	0,0135	
1513232918.21414,18121011201111141020	1	0,0135	
1513233018.21413,181211112011111141020	**2**	**0,0270**	
15132331161512,13131112231312151219	1	0,0135	
15132429161411,15131111231312151219	1	0,0135	
15132429171411,13131012231312151219	1	0,0135	
15132429171411,14121112231311151219	1	0,0135	
15132429171411,14131111231311151220	1	0,0135	
15132429171411,14131111231312151219	1	0,0135	
15132429171411,14131111231312151220	1	0,0135	
15132429171412,14131112231311141218	1	0,0135	
15132429181411,15131112231312151219	**2**	**0,0270**	
15132429201411,14131012231212151219	1	0,0135	
15132430141418,1913913201112141021	1	0,0135	
15132430161411,14141112231312151219	1	0,0135	
15132530151314,17141012171112141021	1	0,0135	
15142330181416,19121012231411161019	1	0,0135	
15142331211413,15,201211112012111141020	**2**	**0,0270**	
15142430171411,15141112231311141218	1	0,0135	
15142430181411,13.2131112231312151219	1	0,0135	
15142430191411,14131111241311151219	1	0,0135	
15142432171411,14131012231311141218	1	0,0135	
15142530171411,14131012231311141218	1	0,0135	
15142531181514,17131011221412151122	1	0,0135	
16122228171512,15141011211112151021	1	0,0135	
16122429171311,14141112231311141219	1	0,0135	
16132329141316,16131012211111141020	1	0,0135	
16132329181410,14131112241312151219	1	0,0135	
1613233017.21413,18121011211111141020	1	0,0135	
16132428161411,14131112231312141219	1	0,0135	
16132429161411,14131113231313151219	1	0,0135	
16132429171411,12131012231312151219	1	0,0135	
16132429171411,13131212241312151219	1	0,0135	
16132429171411,14131111231312151219	1	0,0135	
16132429171411,15131011231312151219	1	0,0135	
16132429171411,15131111231312151219	1	0,0135	
16132429171511,14131112231412141219	1	0,0135	
16132429181510,14131111231312151219	1	0,0135	
16132429181511,14131111231311151219	1	0,0135	
16132429191411,15131112231312151219	1	0,0135	
16132429201411,14131012231312141119	1	0,0135	
16132429201411,14131114231312151219	1	0,0135	
16132430171511,15131012241312151220	1	0,0135	

16132529171411,14131111231312151219	1	0,0135	
16132531171313,16131012221212141019	1	0,0135	
16142331151314,18121012221411141020	1	0,0135	
16142331151316,16131012211111141019	1	0,0135	
16142430161315,1613612231412141119	1	0,0135	
16142430161411,14131112231312151218	1	0,0135	
16142430171411,14131012231312141218	1	0,0135	
16142430191313,1413910221112141020	1	0,0135	
16142431181313,1413910211112141020	1	0,0135	
17132429181311,14131112241411141218	1	0,0135	
17132430161316,16131011221112141020	1	0,0135	
18132429181411,14131112231312151320	1	0,0135	
	74	1	1.46% PC

PC: Probabilidad de coincidencia

Anexo L. Haplotipo de 17 marcadores STR-Y, consenso de Cundinamarca y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar.

Haplotipos Y	Total	Frecuencia	Diversidad Haplotípica
13122430161313,17131011231511141121	1	0,0294	0,998217469
14122328151513,15131011211111161020	1	0,0294	
15122229141317,18131010221111141019	1	0,0294	
15122328161614,14141011211113161121	1	0,0294	
15122531151315,16131110221511141319	1	0,0294	
15132329161411,14131012231312151319	1	0,0294	
1513232917.21414,18121012211111141020	1	0,0294	
15132329171510.2,13131112231311141218	1	0,0294	
1513233018.21413,18121111201111141020	1	0,0294	
15132429171411,14131111231312151219	1	0,0294	
15132429171412,14131112231311141218	1	0,0294	
15132429181411,15131112231312151219	**2**	**0,0588**	
15132429201411,14131012231212151219	1	0,0294	
15132530151314,17141012171112141021	1	0,0294	
15142432171411,14131012231311141218	1	0,0294	
15142531181514,17131011221412151122	1	0,0294	
16132329181410,14131112241312151219	1	0,0294	
16132428161411,14131112231312141219	1	0,0294	
16132429171411,13131212241312151219	1	0,0294	
16132429171411,14131111231312151219	1	0,0294	
16132429181510,14131111231312151219	1	0,0294	
16132429181511,14131111231311151219	1	0,0294	
16132429201411,14131012231312141119	1	0,0294	
16132430171511,15131012241312151220	1	0,0294	
16142331151314,18121012221411141020	1	0,0294	
16142331151316,16131012211111141019	1	0,0294	
16142430161315,1613612231412141119	1	0,0294	
16142430161411,14131112231312151218	1	0,0294	
16142430171411,14131012231312141218	1	0,0294	
16142430191313,1413910221112141020	1	0,0294	
17132429181311,14131112241411141218	1	0,0294	
17132430161316,16131011221112141020	1	0,0294	
18132429181411,14131112231312151320	1	0,0294	
	34	1	3.1%PC

PC: Probabilidad de coincidencia

Anexo M. Haplotipo de 17 marcadores STR-Y, consenso de Boyacá y sus frecuencias haplotípicas, diversidad génica y probabilidad de coincidencia al azar.

Haplotipos Y	Total	Frecuencia	Diversidad Haplotípica
14122530161316,17141010221012151020	1	0,0250	0,998717949
14132328171612,12131013211111141020	1	0,0250	
14132328171812,13131011221113151022	1	0,0250	
14142330161416,17121011211410161020	1	0,0250	
15122129151315,16131012221512161319	1	0,0250	
15122129151413,16141012221511141219	1	0,0250	
15122428171411,14131011241312151220	1	0,0250	
15122428171411,14131112231312151219	1	0,0250	
15132130161516,17131011221112141121	1	0,0250	
1513232918.21414,18121011201111141020	1	0,0250	
1513233018.21413,18121111201111141020	1	0,0250	
15132331161512,13131112231312151219	1	0,0250	
15132429161411,15131111231312151219	1	0,0250	
15132429171411,13131012231312151219	1	0,0250	
15132429171411,14121112231311151219	1	0,0250	
15132429171411,14131111231311151220	1	0,0250	
15132429171411,14131111231312151220	1	0,0250	
15132430141418,1913913201112141021	1	0,0250	
15132430161411,14141112231312151219	1	0,0250	
15142330181416,19121012231411161019	1	0,0250	
15142331211413,15,20121111201211141020	**2**	**0,0500**	
15142430171411,15141112231311141218	1	0,0250	
15142430181411,13.2131112231312151219	1	0,0250	
15142430191411,14131111241311151219	1	0,0250	
15142530171411,14131012231311141218	1	0,0250	
16122228171512,15141011211112151021	1	0,0250	
16122429171311,14141112231311141219	1	0,0250	
16132329141316,16131012211111141020	1	0,0250	
1613233017.21413,18121011211111141020	1	0,0250	
16132429161411,14131113231313151219	1	0,0250	
16132429171411,12131012231312151219	1	0,0250	
16132429171411,15131011231312151219	1	0,0250	
16132429171411,15131111231312151219	1	0,0250	
16132429171511,14131112231412141219	1	0,0250	
16132429191411,15131112231312151219	1	0,0250	
16132429201411,14131114231312151219	1	0,0250	
16132529171411,14131111231312151219	1	0,0250	
16132531171313,16131012221212141019	1	0,0250	
16142431181313,1413910211112141020	1	0,0250	
	40	1	2.6% PC

PC: Probabilidad de coincidencia

Agradecimientos,

A mi querida Madre Myriam Serrato por su ejemplo y apoyo incondicional.
A mi compañera de FGN y amiga Martha Roa por su asesoría y su gran conocimiento al servicio de la ciencia.

A mis profesores, Alberto Gómez, Ignacio Briceño e Ignacio Zarante por sus valiosas enseñanzas.

A mis amigos, Carolina Guaneme y James Valencia por su confianza y apoyo.

A mis compañeras de FGN, Patricia Jiménez, Yolanda González, Flor Adarve, Cristina Sánchez y Bibiana Coronado.

A mis compañeros del Instituto de Genética y Alejandro Silva.

A mis jurados Martha Bermúdez, William Usaquén y Victor Alpizar.