

## **INFORME CIENTIFICO DE BECA**

Legajo N°:

**BECA DE Estudio y Perfeccionamiento**

**PERIODO Del 04/2012 al 03/2015**

1. **APELLIDO:** Schwab

**NOMBRES:** Marisol Elisabet

**Dirección electrónica (donde desea recibir información):** marisol\_schwab@hotmail.com

2. **TEMA DE INVESTIGACIÓN** (Debe adjuntarse copia del plan de actividades presentado con la solicitud de Beca)

Afinidades filogeográficas y estructuración geográfica de los linajes maternos y paternos presentes en poblaciones humanas de Tucumán y Santiago del Estero

3. **OTROS DATOS** (Completar lo que corresponda)

**BECA DE ESTUDIO: 1º AÑO:** *Fecha de iniciación:* 01/04/2012

**2º AÑO:** *Fecha de iniciación:* 01/04/2013

**BECA DE PERFECCIONAMIENTO: 1º AÑO:** *Fecha de iniciación:* 01/04/2014

**2º AÑO:** *Fecha de iniciación:*

### **4. INSTITUCIÓN DONDE DESARROLLA LOS TRABAJOS**

*Universidad y/o Centro:* IMBICE

*Facultad:*

*Departamento:*

*Cátedra:*

*Otros:*

*Dirección: Calle:* 526 y Camino General Belgrano *Nº:* s/n

*Localidad:* La Plata *CP:* 1900 *Tel:* 0221-4210112

### **5. DIRECTOR DE BECA**

*Apellido y Nombres:* Bravi, Claudio Marcelo

*Dirección electrónica:* cmbravi@yahoo.com.ar

**6. EXPOSICIÓN SINTÉTICA DE LA LABOR DESARROLLADA EN EL PERIODO.** (Debe exponerse la orientación impuesta a los trabajos, técnicas empleadas, métodos, etc., y dificultades encontradas en el desarrollo de los mismos, en el plano científico y material).

## **Informe final de beca**

### **Introducción**

Desde el área de la biología molecular se han hecho muchos avances en lo que respecta al estudio de las poblaciones humanas. Se han utilizado varios sistemas moleculares para estimar la diversidad genética humana, aunque dos de ellos revisten especial atención: el ADN mitocondrial y la región no recombinante del cromosoma Y. Ambos se caracterizan porque se transmiten por vía uniparental (materna y paterna respectivamente), carecen de recombinación y acumulan secuencialmente mutaciones.

A través del análisis de la variación de sus secuencias se han podido identificar linajes presentes en las poblaciones e inferir de qué manera estos se dispersaron a lo largo de la geografía. Además, mediante la medición de la variación acumulada en las secuencias ha sido posible estimar la edad aproximada de los linajes en un lugar particular del mundo (1).

Los estudios en marcadores de herencia uniparental, han sido de gran aporte al conocimiento de la población nativa de América. Para el ADN mitocondrial se han identificado cuatro haplogrupos nativos que se distribuyen en todo el continente: A, B, C, y D; y un quinto el haplogrupos, el X, que se identificó unos años más tarde y que en contraste con los otros, su distribución está restringida al norte de Norteamérica (2). Para el cromosoma Y, se identificaron dos linajes fundadores de América, uno de ellos es el haplogrupo Q, dentro del mismo, dos linajes Q1a3a y Q1a3\* son los que están representados en más del 80% de los nativos (3,4) y el otro, de menor frecuencia, el haplogrupo C, cuyos representantes americanos son los linajes C3b y C3\* (5).

En la actualidad estas herramientas están permitiendo dilucidar de qué manera estos linajes ingresaron al continente y se fueron dispersando. Además estos estudios han sido de especial importancia en el conocimiento de las poblaciones "criollas" o mestizas de América las cuales son un importante reservorio de diversidad genética nativa.

### **Materiales y métodos**

Obtención de muestras:

Se realizaron 2 muestreos. En el año 2012 se viajó a la ciudad de Santiago del Estero a fin de coleccionar muestras en el Hospital Público Ramón Carrillo y en un laboratorio privado de la ciudad, y en el año 2014 se viajó a San Miguel de Tucumán, a fin de tomar muestras en el Banco Central de Sangre y en un Laboratorio de Análisis Clínicos.

La toma de muestras consistió en la obtención de una alícuota de sangre de pacientes o donantes de sangre que asistieron a los mencionados centros de salud a realizarse una extracción por motivos ajenos a este estudio, así como de voluntarios que se acercaron a estas instituciones con el fin de participar en el proyecto.

A cada potencial donante se lo abordó en forma individual, mediante el diálogo se le informó acerca de los alcances y objetivos del estudio y se lo invitó a participar. Los interesados dieron su consentimiento por escrito en un formulario *ad-hoc* y suministraron información genealógica. En la misma se hizo hincapié en el lugar de nacimiento del donante y de sus padres y abuelos. Se les preguntó además sobre la procedencia socio-etnica de sus padres y abuelos y si tenían conocimiento de alguna lengua diferente al español.

Se hizo un primer procesamiento de las muestras en campo, consistente en el tratamiento con una solución de lisis de glóbulos rojos y varias centrifugaciones. Posteriormente se le agregó una solución de lisis de glóbulos blancos y se la conservó en tubos de 15 ml.

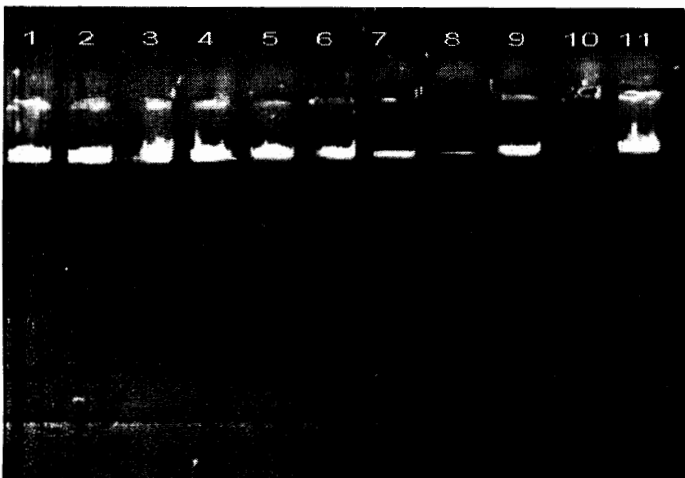
En total se recolectaron 713 muestras, 422 en Santiago del Estero y 291 en San Miguel de Tucumán.

Creación de una base de datos de los donantes:

La información levantada en la encuesta genealógica y de ancestría de los donantes, sus padres y abuelos fue volcada a una planilla Excel.

Trabajo de laboratorio:

El material llegó al laboratorio en una solución de lisis de glóbulos blancos, del que se extrajo el ADN mediante un protocolo de precipitación salina tras reservar una alícuota en tubos rotulados de 2ml. Se verificó calidad y cantidad de ADN extraído mediante corrida electroforética de 1 uL en un gel de agarosa al 1%. (Figura 1).



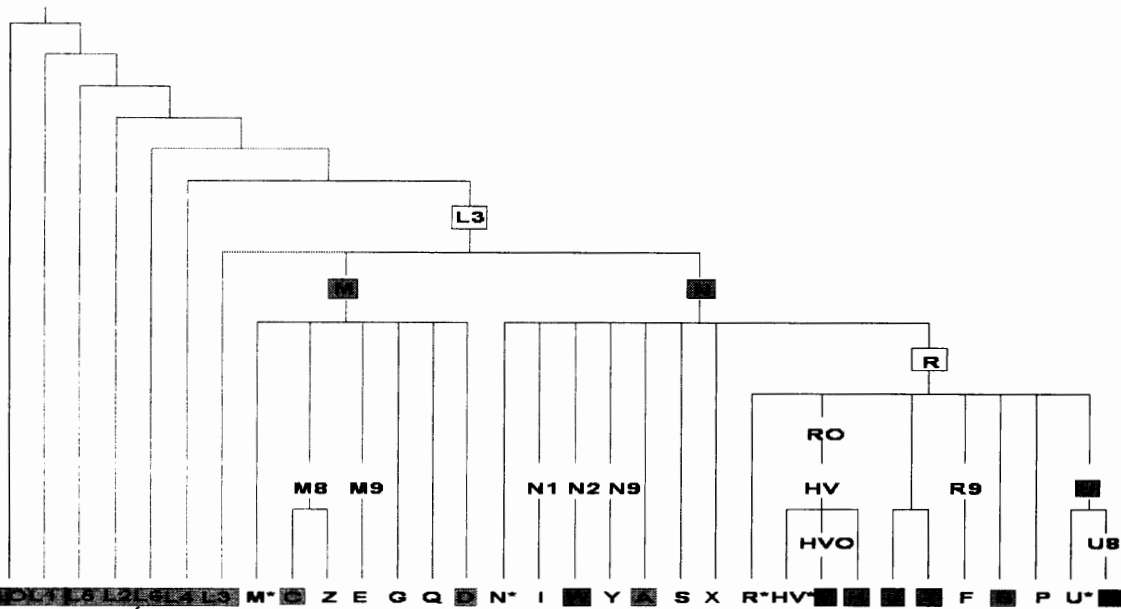
**Figura 1.** Fotografía del gel de agarosa luego de la corrida electroforética. Las bandas de ADN sembrado se observan de color blanco, cada una corresponde a un individuo y su intensidad es proporcional a la concentración de ADN.

Se cuantificó la cantidad de ADN utilizando el espectrofotómetro NanoDrop 2000. Se realizaron alícuotas de trabajo a una concentración de 10 ng/ul.

#### **Tipificación de marcadores de linajes maternos**

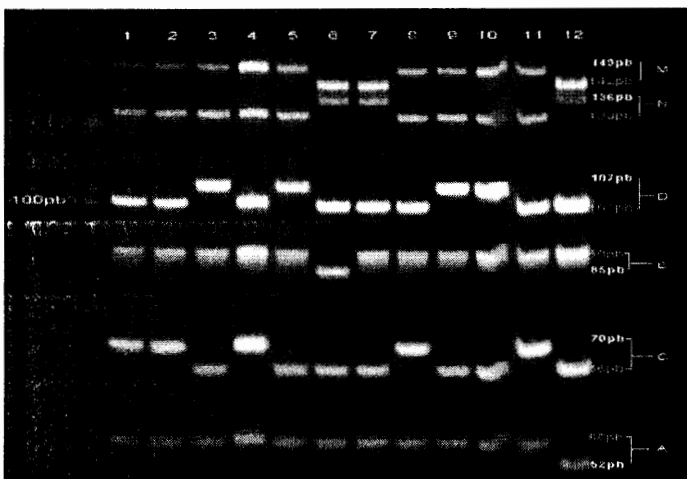
Debido a que la población argentina actual es producto del mestizaje entre poblaciones nativas de América y migrantes provenientes de Europa, Medio Oriente y África, se seleccionaron mutaciones de ADN mitocondrial diagnósticas para clados de dichos continentes. Se tipificaron las muestras para los marcadores seleccionados y les asignó un origen continental a las mismas.

Los marcadores seleccionados fueron los haplogrupos americanos A-D, el super-haplogrupo N(xA,B) y los haplogrupos H, J, U-K, I/X, V y W considerados de Europa y Medio Oriente y el para-haplogrupo africano L(xM,N) (Figura 2).



**Figura 2.** *Árbol mitocondrial humano simplificado, en el que se hallan resaltados en rojo los haplogrupos nativos de América, de azul los haplogrupos europeos y de Medio Oriente y de verde los haplogrupos africanos considerados en este trabajo.*

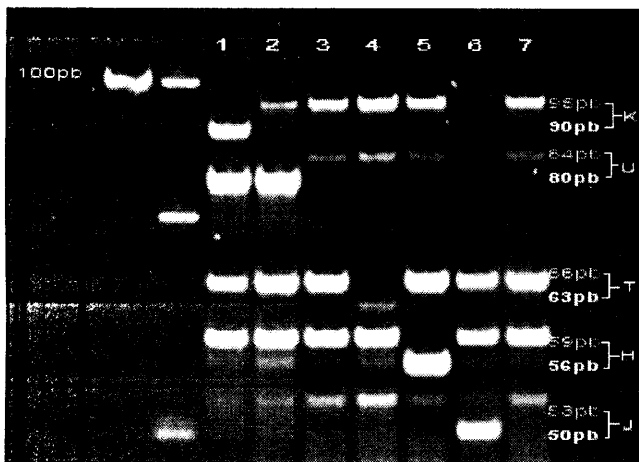
La tipificación de haplogrupos se realizó mediante la técnica de reacción en cadena de la polimerasa (PCR). Se realizó amplificación alelo-específica mediante el uso de un trío de cebadores por mutación. Se hizo una primera amplificación empleando seis tríos de cebadores que analizan las mutaciones específicas para los haplogrupos A, B, M8 (al que pertenece C), D, M y N. Los amplicones obtenidos poseen tamaños diferentes y las seis posiciones fueron analizadas simultáneamente en una única reacción múltiplex de PCR y visualizadas en un único gel de poliacrilamida al 10%. Los fragmentos observados tienen entre 52 y 149 pb (Figura 3).



**Figura 3.** *Gel de acrilamida al 10%. Cada calle corresponde a un individuo y las bandas observadas son el resultado de la amplificación alelo-específica para las seis loci analizados. Se hallan indicados también los tamaños de los fragmentos amplificados para el alelo ancestral y el derivado (en negrita).*

Las muestras no asignables a los super-haplogrupos M y N fueron consideradas como pertenecientes al para-haplogrupo africano L, y esta asignación fue confirmada mediante secuenciación de la región control.

Las muestras pertenecientes al haplogrupo N fueron analizadas para los haplogrupos más prevalentes en Europa y Medio Oriente con un segundo PCR múltiplex que interroga las mutaciones específicas para los haplogrupos K, U, T, H y J. Los amplicones obtenidos poseen tamaños que varían entre 50 y 95 pares de bases y fueron visualizados en un único gel de poliacrilamida al 10% (Figura 4).



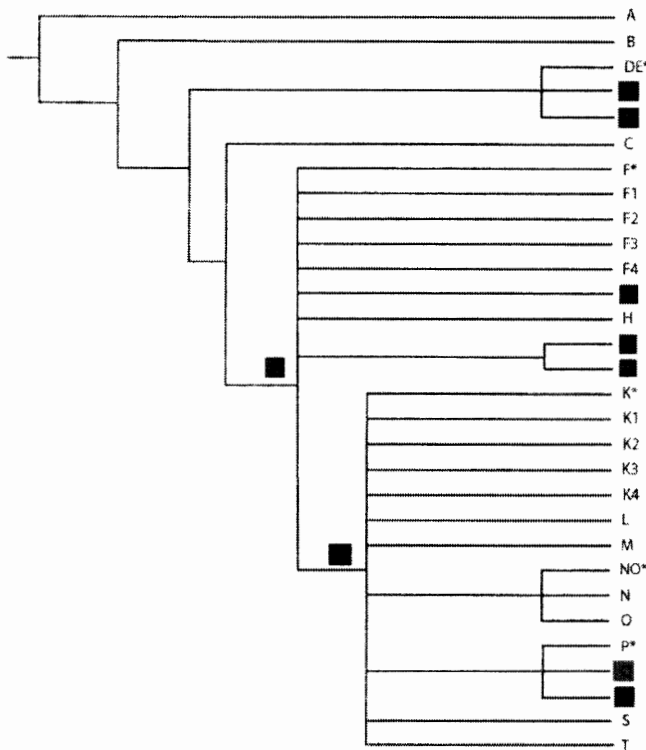
**Figura.4.** Gel de acrilamida al 10%. Cada calle enumerada corresponde a un individuo y las bandas observadas son el resultado de la amplificación alelo-específica para las cinco mutaciones analizadas (K, U, T, H, J). Se hallan indicados los tamaños en pares de bases (pb) de los fragmentos amplificados para el alelo ancestral y el derivado (en negrita).

A las muestras que resultaron ser N (xK, U, T, H, J), se les realizó amplificaciones alelo-específica en reacciones de PCR individuales para los haplogrupos I/X, V y W. Los amplicones obtenidos se visualizaron en geles de poliacrilamida al 10%.

#### Tipificación de marcadores de linajes paternos

Se analizaron 170 muestras de ADN de varones pertenecientes a la ciudad de Santiago del Estero y otras 156 de San Miguel de Tucumán. Se tipificaron los haplogrupos de la porción no recombinante del cromosoma Y, y se asignó origen continental a las muestras.

Al igual que para el análisis de ADN mitocondrial, se tuvo en cuenta la historia poblacional de Argentina en la elección de los haplogrupos. Se seleccionaron los haplogrupos Q\*, Q1a3 y Q1a3a y clados alóctonos R, R1, J1, J2, F, K, E, G1, G2, I1 e I2 (Figura 5).

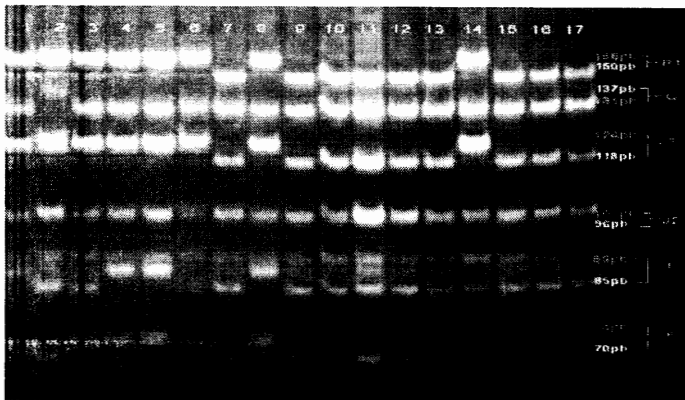


**Figura 5.** *Árbol filogenético humano simplificado del cromosoma Y humano, en el que se hallan resaltados en rojo el haplogrupo nativo de América y en azul los haplogrupos alóctonos (Europa, Medio Oriente y África) considerados en este trabajo.*

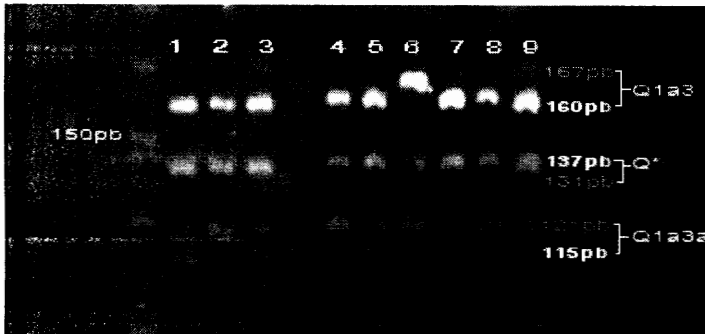
La tipificación de haplogrupos del cromosoma Y se realizó con un enfoque jerárquico y secuencial. Teniendo en cuenta la historia de mestizaje de nuestras poblaciones, en un primer ensayo de PCR múltiplex se interrogaron los SNPs que definen los macrohaplogrupos F y K, así como los haplogrupos J2, R, R1, y Q (Figura 6).

Las muestras portadoras del alelo ancestral para el SNP que define F fueron analizadas en monoplex para un SNP que define al haplogrupo E, y las que resultaron no-E fueron analizadas para la presencia del inserto Alu que define los cromosomas del haplogrupo DE. Toda muestra portadora del inserto Alu pero no asignable a E fue interpretada como perteneciente al haplogrupo D.

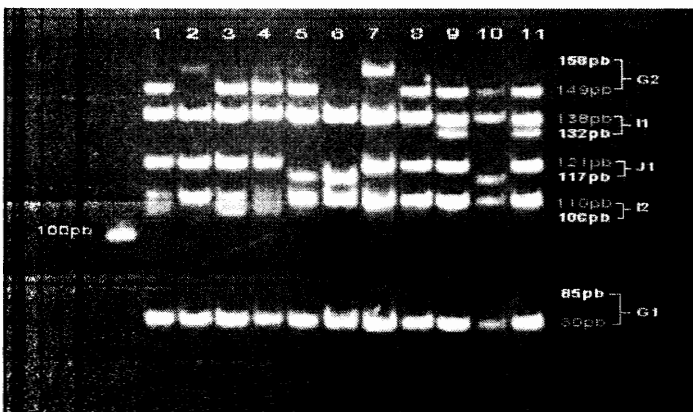
Las muestras asignadas a Q-M242 fueron analizadas para dos mutaciones: M346 y M3 y las asignadas a F(xK, J2) fueron indagadas para los haplogrupos G1, G2, I1, I2, J1 en reacciones múltiplex de PCR (Figuras 7 y 8).



**Figura 6.** Gel de acrilamida al 8%. Cada calle enumerada corresponde a un individuo y las bandas observadas son el resultado de la amplificación alelo-específica para las seis mutaciones analizadas (los haplogrupos R1, Q, R, J2, F, K). Se hallan indicados también los tamaños en pares de bases (pb) de los fragmentos amplificados para el alelo ancestral y derivado (en negrita).



**Figura 7.** Gel de acrilamida al 8%. Cada calle enumerada corresponde a un individuo y las bandas observadas son el resultado de la amplificación alelo-específica para las tres mutaciones analizadas (los haplogrupos Q1a3, Q\* y Q1a3a). Se hallan indicados los tamaños en pares de bases (pb) de los fragmentos amplificados para el alelo ancestral y el derivado (en negrita).



**Figura 8.** Gel de acrilamida al 8%. Cada calle enumerada corresponde a un individuo y las bandas observadas son el resultado de la amplificación alelo-específica para las cinco mutaciones analizadas (G2, I1, J1, J2, G1). Se hallan indicados los tamaños en pares de bases (pb) de los fragmentos amplificados para el alelo ancestral y el derivado (en negrita).

## Resultados

### Linajes maternos

#### Santiago del Estero

El 86% de las 422 muestras obtenidas en Santiago del Estero es portadora de linajes nativos, un 11% son asignables a clados de Eurasia Occidental (en el contexto de la Argentina se refiere a linajes europeos y de Medio Oriente) y el restante 3% es de origen africano (Tabla 1).

Origen continental	N (%)
Americano	364 (86)
Euroasiático	46 (11)
Africano	12 (3)
Total	422 (100)

**Tabla 1:** Origen continental de los linajes de Santiago del Estero.

En la Tabla 2 se muestran los resultados de origen continental remoto según la locación de muestro en Hospital público o en Laboratorio privado.

Origen continental	Hospital Público	Laboratorio Privado
	N (%)	N (%)
Americano	234 (90)	130 (81)
Euroasiático	19 (7)	27 (16,5)
Africano	8 (3)	4 (2,5)
Total	261 (100)	161 (100)

**Tabla 2.** Origen continental de los linajes del Hospital Público y del Laboratorio Privado de Santiago del Estero.

En lo que respecta a linajes nativos, en ambos lugares muestreados predominan los haplogrupos C y D, disminuyendo considerablemente los haplogrupos A y B (Tabla 3).

Haplogrupo	Hospital Público	Laboratorio Privado
	N (%)	N (%)
A	25 (11)	15 (11)
B	23(10)	13 (10)
C	127(54)	62 (48)
D	59 (25)	40 (31)
Total	234 (100)	130 (100)

**Tabla 3.** Frecuencias de los haplogrupos americanos (A-D) para el Hospital Público y el Laboratorio Privado de Santiago del Estero.

Una de las 45 muestras portadoras de linajes alóctonos fue determinada como perteneciente al super-haplogrupo M, y la secuenciación de la región control completa permitió asignarla haplogrupo asiático oriental G3a2a. La mayoría de las restantes (41 de 44) fueron asignables a diferentes haplogrupos del clado N, mientras que tres linajes no pudieron ser determinados a nivel de haplogrupo con la batería de SNPs aquí analizados (Tabla 4).

Super-haplogrupos	Haplogrupo	N (%)
<b>N</b>	H	19 (42)
	U(xK)	4 (9)
	T	7 (15,5)
	J	6 (13)
	K	3 (7)
	V	0
	W	0
	I/X	2 (4,5)
	Nx(H, U, T, J, K, I/X, V, W)	3 (7)
<b>M</b>	G3a2a	1 (2)
	<b>Total</b>	45 (100)

**Tabla 4.** Frecuencias de los haplogrupos euroasiáticos de Santiago del Estero.

### San Miguel de Tucumán

De las 289 muestras obtenidas en San Miguel de Tucumán, un 80,5% es portador de linajes nativos, un 16% de linajes euroasiáticos occidentales y un 3,5 de africanos (Tabla 5).

Origen continental	Frecuencia
Americano	233 (80,5)
Euroasiático	46 (16)
Africano	10 (3,5)
<b>Total</b>	289 (100)

**Tabla 5:** Origen continental de los linajes de San Miguel de Tucumán, sus frecuencias y porcentajes.

En la Tabla 6 se muestra la distribución de linajes según origen continental en cada locación de muestreo.

Origen continental	Banco de Sangre	Laboratorio Privado
	N (%)	N (%)
Americano	151 (90)	82 (68)
Euroasiático	12 (7)	34 (28)
Africano	5 (3)	5 (4)
<b>Total</b>	168 (100)	121 (100)

**Tabla 6.** Origen continental de los linajes del Hospital Público y del Laboratorio Privado de San Miguel de Tucumán.

Con respecto a los linajes nativos, en ambos lugares muestreados el haplogrupos C es el modal, seguido del D. A y B presentan las frecuencias mas bajas siendo ambas mas altas en el Laboratorio Privado (Tabla 7).

Haplogrupo	Banco de Sangre	Laboratorio Privado
	Frecuencia	Frecuencia
A	14 (9,25)	19 (23)
B	23 (15,25)	14 (17)
C	68 (45)	27 (33)
D	46 (30,5)	22 (27)
Total	151 (100)	82 (100)

**Tabla 7.** Frecuencias de los haplogrupos americanos (A-D) para el Banco de Sangre y el Laboratorio Privado de san Miguel de Tucumán.

De la fracción alóctona, un 93,5% fue asignado a diferentes clados de N, con excepción de 3 muestras que no se pudieron asignar a ninguno de los haplogrupos aquí analizados (Tabla 8). Las restantes tres muestras, asignadas a M mediante el ensayo múltiple, fueron determinadas como miembros del haplogrupo M1 mediante secuenciación de la región control completa.

Super-haplogrupos	Haplogrupo	N (%)
N	H	12 (26)
	U	5 (11)
	T	5 (11)
	J	7 (15)
	K	5 (11)
	V	3 (6,5)
	W	1 (100)
	I/X	2 (4,5)
	N (xHIJKTWW)	3 (6,5)
M	M1	3 (6,5)
	Total	46 (100)

**Tabla 8.** Frecuencias y porcentajes de los haplogrupos euroasiáticos de San Miguel de Tucumán.

### Linajes paternos

#### Santiago del Estero

Los resultados para Santiago del Estero revelan que un 6% de las muestras pertenecen a linajes americanos y un 94% a linajes alóctonos (Tabla 9).

Origen continental	Frecuencia
Americano	10 (6%)
Alóctono	160 (94%)
Total	170 (100)

**Tabla 9:** Origen continental, frecuencias y porcentajes de los linaje alóctonos y americanos de Santiago del Estero. Por alóctono entendemos linajes de Europa, Asia y/o África.

Los linajes alóctonos abarcan a los haplogrupos R1, J2, J1, G2, I1, F\*, K\*, D y E. Los resultados se ilustran en la tabla 10.

Haplogrupo	N (%)
R1	87 (54,5)
J2	14 (9)
J1	4 (2,5)
G2	15 (9,5)
I1	5 (3)
F(xJ2, J1, G2, I1)	10 (6)
K(xQ, R)	4 (2,5)
E	20 (12,5)
D	1 (0,5)
<b>Total</b>	<b>160 (100)</b>

**Tabla 10.** Frecuencias y porcentajes de los haplogrupos alóctonos para Santiago del Estero.

Las frecuencias halladas para los linajes del haplogrupo Q analizados, se muestran en la tabla 11.

Haplogrupo	Frecuencia
Q*	1 (10)
Q1a3	3 (30)
Q1a3a	6 (60)
<b>Total</b>	<b>10 (100)</b>

**Tabla 11.** Frecuencias y porcentajes de los haplogrupos Q\*, Q1a3 y Q1a3a para Santiago del Estero.

#### San Miguel de Tucumán:

Los resultados para San Miguel de Tucumán revelan que un 9% de las muestras pertenecen a linajes americanos y un 91% a linajes alóctonos (de Europa, Asia y/o África) (Tabla 12).

Origen continental	N (%)
Americano	14 (9)
Alóctono	142 (91)
<b>Total</b>	<b>156 (100)</b>

**Tabla 12.** Origen continental de los linajes americanos y alóctonos de San Miguel de Tucumán, sus frecuencias y porcentajes. Por alóctono entendemos linajes de Europa, Asia y/o África.

Los linajes alóctonos abarcan a los haplogrupos R1, J2, J1, G2, I1, F, K y E. Los resultados se ilustran en la tabla 13.

Haplogrupo	Frecuencia
R1	62 (44)
J2	10 (7)
J1	11 (8)
G2	18 (12,5)
I1	3 (2)
F (xJ2, J1, G2, I1)	10 (7)
K (xQ, R)	5 (3,5)
E	23 (16)
<b>Total</b>	<b>142 (100)</b>

**Tabla 13.** Frecuencias y porcentajes de los haplogrupos alóctonos para San Miguel de Tucumán.

Las frecuencias encontradas para los linajes del haplogrupo Q analizados, se muestran en la tabla 14.

Haplogrupo	N (%)
Q*	0
Q1a3	2 (14)
Q1a3a	12 (86)
Total	14 (100)

**Tabla 14.** Frecuencias y porcentajes para los haplogrupos americanos Q\*, Q1a3 y Q1a3a para San Miguel de Tucumán.

**Discusión:**

Los porcentajes de haplogrupos mitocondriales nativo-americanos en Santiago del Estero y San Miguel de Tucumán, son elevados (>80%). Estas proporciones se asemejan a las publicadas por Motti y col. (6), quien halló un promedio de 90% de linajes nativo-americanos en once localidades del noroeste y centro-oeste argentino, variando estas entre un rango que va desde 72% para la ciudad de Mendoza hasta 99% para la localidad de Maimará, Jujuy. Estos valores no son iguales para todas las regiones del país, por ejemplo para la provincia de Buenos Aires los estudios realizados en ADN mitocondrial muestran porcentajes de linajes nativo-americanos considerables (46,5% en Bahía Blanca, 52% en AMBA (7) y 44% en la Ciudad de la Plata (8)) aunque no tan elevados como los revelados por Motti y col. (6), ni para este trabajo en localidades del Noroeste argentino. Esto puede deberse a que en el NOA hubo una menor afluencia de inmigrantes ultramarinos durante la gran inmigración dado que los destinos más elegidos por los recién llegados fueron los de mayor crecimiento económico, es decir, aquellos que ofrecían mejores posibilidades de inserción laboral como las ciudades de Buenos Aires y Santa Fe. Los datos informados en el censo de 1914 lo ratifican y revelan que en los territorios de Buenos Aires, Capital Federal, Santa Fe, Mendoza, La Pampa, Chubut y Santa Cruz, el porcentaje de inmigrantes sobre el total de la población oscilaba entre 47% (Capital Federal) y 29% (Mendoza) en contraste con el Noroeste donde el porcentaje de los inmigrantes ultramarinos sobre el total de la población estaba comprendido entre el 7% (Tucumán) y 2% (La Rioja y Catamarca) (9).

Los linajes euroasiáticos, que constituyen tres cuartas partes de la fracción alóctona, se hallan representados casi en su totalidad por el súper-haplogrupo N, cuyas variantes H, I, J, K, T, U, V, W y I/X, abarcan el 93% de las muestras. Estas mismas variantes son las que representan casi el total de la variabilidad de haplogrupos de Europa, de las cuales H es el haplogrupo más frecuente (10). Esto es consecuente con las frecuencias de H observadas para San Miguel de Tucumán y Santiago del Estero en este trabajo, siendo las frecuencias de Santiago del Estero, semejantes a las publicadas para Eurasia occidental (>40%) (10, 11). El súper-haplogrupo M está representado por 3 muestras de San Miguel de Tucumán pertenecientes al linaje M1 y por una sola muestra de Santiago del Estero perteneciente al linaje G3. Este súper-haplogrupo es predominante en el este de Asia (12), y su baja frecuencia en las poblaciones muestreadas se debe al bajo número de inmigrantes de origen asiático arribados a la Argentina (13). El haplogrupo G3 se encuentra presente en Japón y se confirmó mediante encuesta genealógica como perteneciente a un individuo de ascendencia japonesa (14), pero el haplogrupo M1 amerita un mayor análisis. Este linaje se encuentra en alta frecuencia y diversidad en el este de África, especialmente en Etiopía, está presente también en el Mediterráneo, en particular en la Península Ibérica, es raro encontrarlo en Europa continental y su presencia en Medio Oriente, aunque en frecuencias bajas está bien establecida (12, 15). Debido a la amplia distribución de este linaje es difícil determinar un único origen continental a estas muestras y las encuestas genealógicas aunque nos brindan un refuerzo, no nos permiten llegar a un acuerdo, ya que cada uno de los donantes declaró tener ancestros maternos de distintos orígenes: Italia, Siria y locales

(Tucumán). Esta pluralidad nos lleva a pensar que estos linajes M1 provienen de distintos lugares geográficos.

El componente africano se halla representado en ambas provincias muestreadas en proporciones similares (3% en SDE y 3,5% en SMT), valores que se asemejan al promedio obtenido en once localidades del NOA y COA por Motti y col. (2,36%), cuyo rango se extiende desde el 0%, al 7% (6). La presencia de linajes africanos en el NOA se debe a que esta región formó parte de la temprana ruta de esclavos, siendo el vasto territorio del Tucumán, Chile, Paraguay y Alto Perú, lugar de búsqueda de esclavos para mano de obra para la explotación minera y agropecuaria (17). Se han registrado provincias argentinas con un componente más elevado de linajes africanos como Córdoba (16), la cual se conoce que por su ubicación estratégica participó más activamente del tráfico temprano (17), y Mendoza, en la que Motti y col. reportó un 7% (6). Si bien las frecuencias de linajes africanos en Argentina son las más bajas de los tres componentes continentales y no superan el 10%, la información histórica y los estudios moleculares no dejan duda alguna que los africanos formaron parte de la historia de la población argentina y constituyeron un componente importante de nuestro mestizaje.

En lo que respecta a los linajes paternos, menos del 10% de los varones analizados en Santiago del Estero y San Miguel de Tucumán fueron asignados al haplogrupo Q, cuya variante que se ve mejor representada en ambas localidades es Q1a3a. Este último haplogrupo es considerado nativo de América y es el que presenta la frecuencia más alta en el continente. Para Argentina han hallado frecuencias de >40% para Q1a3a en poblaciones nativas y frecuencias menores (<10%) en las poblaciones urbanas como Catamarca, La Rioja y Mendoza (18-19). Un número menor de muestras fueron asignadas a Q1a3 y al paragrupo Q\*. Este último haplogrupo es filogenéticamente ancestral a Q1a3 y tiene una frecuencia muy baja en Sudamérica (19). Vale la pena aclarar que Q\* se encuentra representado también en Asia, por lo tanto, queda por corroborar, si la única muestra de este linaje, hallada en Santiago del Estero es efectivamente de origen nativo.

Los haplogrupos no americanos conforman más del 90% de las muestras. De estos, aquel que presenta mayor frecuencia en ambas poblaciones es R1. Este haplogrupo es el más frecuente en Europa y el que más abunda en las poblaciones urbanas de Argentina. La fuerte presencia de estos linajes en Argentina puede explicarse por la masiva migración europea de fines del siglo XIX y principios del XX, en especial por el ingreso de españoles e italianos (19). El haplogrupo F, el cual incluye a los haplogrupos J1, J2, I1 y G2, es el que le sigue en frecuencia en ambas poblaciones, este es propio de Europa y de Medio Oriente. El haplogrupo E se halla en tercer lugar, este se originó en la población de África oriental y se expandió por todo el continente y salió fuera de África. La mayor parte del asentamiento fuera de África se extendió a Arabia y la costa norte del Mediterráneo (20). K\* es el menos representado, y es un haplogrupo minoritario en las muestras de Sudamérica que comprende a los sub-haplogrupos de origen asiático (19, 20). Solo una muestra se reconoce como D, la misma proviene del donante de ancestría japonesa residente en Santiago del Estero, este linaje es común en Asia central (Tíbet), Japón, en bajas frecuencias en sudeste de Asia y en pobladores de las islas Andamán (21).

En resumen, los resultados para ADN mitocondrial y cromosoma Y revelan una tendencia común para las poblaciones mestizas o "criollas" de Argentina en las que prevalece una alta proporción de linajes maternos autóctonos frente a un menor aporte de linajes paternos nativos. A este efecto se lo conoce como mestizaje de tipo sexo-asimétrico, en el que el aporte masculino es mayoritariamente alóctono y el femenino preponderantemente indígena (22).

## Bibliografía

1. Schurr TG and Sherry ST (2004) Mitochondrial DNA and Y Chromosome Diversity and the Peopling of the Americas: Evolutionary and Demographic Evidence. *Am J Hum Biol* 16:420-439.
2. Bailliet G, Rothhammer F, Carnese FR, Bravi CM, Bianchi NO (1994) Founder Mitochondrial Haplotypes in Amerindian Populations. *Am J Hum Genet* 54:27-33.
3. Jota M, Lacerda D y otros (2011) A New Subhaplogroup of Native American Y-chromosomes from the Andes. *Am J Phys Anthropol* 146:553–559.
4. Bailliet G, Ramallo V y otros (2009) Brief Communication: Restricted Geographic Distribution for Y-Q\* Paragroup in South America. *Am J Phys Anthropol* 140(3):578-82.
5. Zegura SL, Karafet TM, Zhivotovsky LA, and Hammer MF (2004) High-resolution SNPs and microsatellite haplotypes point to a single, recent entry of Native American Y chromosomes into the Americas. *Mol Biol Evol* 21(1):164-175.
6. Motti JMB, Muzzio M, y otros (2013). Origen y distribución espacial de linajes maternos nativos en el Noroeste y Centro Oeste argentinos. *Revista Argentina de Antropología Biológica* 15 (1): 3-14.
7. Avena S, Goicoechea A, y otros (2007) Mestizaje en el sur de la región pampeana (Argentina). Su estimación mediante el análisis de marcadores proteicos y moleculares uniparentales. *Rev Arg Antropol Biol* 9:59-76.
  
8. Martínez-Marignac V, Bravi C y otros (1999) Estudio del ADN mitocondrial de una muestra de la ciudad de La Plata. *Rev Arg Antropol Biol* 2:281-300.
  
9. Devoto F (2002). Historia de la inmigración en la Argentina. Editorial Sudamericana, Buenos Aires.
10. Torroni A y otros (1996) Classification of European mtDNAs From an Analysis of Three European Populations. *Genetics* 144: 1835-1850.
11. Brotherton P y otros (2013) Neolithic mitochondrial haplogroup H genomes and the genetic origins of Europeans. *Nat Commun* 4:1764.
12. Olivieri A, Achilli A y otros (2006) The mtDNA Legacy of the Levantine Early Upper Palaeolithic in Africa. *Science* 314: 1767-1770.
13. Lattes AE (1985) Migraciones hacia América Latina y el Caribe desde principios del siglo xx. Cuaderno del CENEP N°35.
14. Tanaka M y otros (2004) Mitochondrial Genome Variation in Eastern Asia and the Peopling of Japan. *Genome Res* 14:1832-1850.
15. González AM y otros (2007) Mitochondrial lineage M1 traces an early human backflow to Africa *BMC Genomics* 8: 223.
16. Pauro M, García A, Bravi CM y Demarchi DA (2010) Distribución de haplogrupos mitocondriales alóctonos en poblaciones rurales de Córdoba y San Luis. *Revista Argentina de Antropología Biológica* 12 (1): 47-55.
17. Guzmán F (2006) Africanos en la Argentina: Una reflexión desprevénida. *Andes* 17:197-238.

18. Ramallo V, Mucci JM (2009) Comparison of Y-chromosome haplogroup frequencies in eight Provinces of Argentina. *Forensic Science International* 2:431–432.
19. Bailliet G, Ramallo V, Muzzio M, Santos MR, Motti JMB, Bianchi N O, Bravi CM (2011) Antecedentes y nuevos aportes en el estudio del Cromosoma Y en poblaciones humanas sudamericanas. *Journal of Basic & Applied Genetics* 22: 1-9.
20. Chiaroni J, Underhill PA and Cavalli-Sforza L.(2009) Y chromosome diversity, human expansion, drift, and cultural evolution. *PNAS* 106(48): 20174–20179.
21. Karafet TM, Mendez FL, Meilerman MB. Underhill PA, Zegura SL, Hammer MF (2008) New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree. *Genome Res* 18(5): 830–838.
22. Dipierri JE, Alfaro E y otros (1998) Paternal directional mating in two amerindian subpopulations from the NW of Argentina. *Hum Biol* 70 (6):1001-1010.

## **7. TRABAJOS DE INVESTIGACIÓN REALIZADOS O PUBLICADOS EN EL PERIODO.**

**7.1. PUBLICACIONES.** Debe hacerse referencia, exclusivamente a aquellas publicaciones en la cual se halla hecho explícita mención de su calidad de Becario de la CIC. (Ver instructivo para la publicación de trabajos, comunicaciones, tesis, etc.). Toda publicación donde no figure dicha aclaración no debe ser adjuntada. Indicar el nombre de los autores de cada trabajo, en el mismo orden que aparecen en la publicación, informe o memoria técnica, donde fue publicado, volumen, página y año si corresponde; asignándole a cada uno un número. En cada trabajo que el investigador presente -si lo considerase de importancia- agregará una nota justificando el mismo y su grado de participación.

“Human Y- chromosome SNP characterization by Multiplex amplified product-length polymorphism analysis”. Jurado Medina L, Muzzio M, Schwab ME, Bravi Constantino ML, Barreto G, Bailliet G. 2014. *Revista Electrophoresis* 35(17):2524-7.

**7.2. PUBLICACIONES EN PRENSA.** (Aceptados para su publicación. Acompañar copia de cada uno de los trabajos y comprobante de aceptación, indicando lugar a que ha sido remitido. Ver punto 7.1.)

**7.3. PUBLICACIONES ENVIADAS Y AUN NO ACEPTADAS PARA SU PUBLICACIÓN.**  
(Adjuntar copia de cada uno de los trabajos. Ver punto 7.1.)

**7.4. PUBLICACIONES TERMINADAS Y AUN NO ENVIADAS PARA SU PUBLICACIÓN.**  
(Adjuntar resúmenes de no más de 200 palabras)

**7.5. COMUNICACIONES.** (No consignar los trabajos anotados en los subtítulos anteriores)

-“Origen continental de los linajes uniparentales de Santiago del Estero”  
Schwab ME, Cuello M, Beltramo J, Jurado Medina L, Bailliet G, Bravi CM. Primer Congreso Internacional Científico Tecnológico de la Provincia de Buenos Aires. Septiembre de 2013. La Plata.

-“Origen continental de los linajes maternos de Santiago del Estero”  
Schwab ME, Cuello M, Beltramo J, Motti J, Muzzio M, Santos R, Jurado Medina LS, Bailliet G, Bravi CM. XI Jornadas Nacionales de Antropología Biológica. Octubre de 2013. La Plata.

-“Distribución geográfica y diversidad interna del haplogrupo mitocondrial B2 en poblaciones urbanas del litoral y Nordeste de Argentina”

Beltramo J, Motti J, Ramallo V, Schwab ME, Muzzio M, Santos R, Jurado Medina L, Bailliet G, Bravi CM. XI Jornadas Nacionales de Antropología Biológica. Octubre de 2013. La Plata.

-“Linajes paternos autóctonos en poblaciones de Argentina”

Bailliet G, Jurado Medina L, Beltramo J, Schwab ME, Panetteri J, Alfaro EL, Dipierri JE, Bravi CM. XI Jornadas Nacionales de Antropología Biológica. Octubre de 2013. La Plata.

-“Centros de diferenciación poblacional en el cono sur inferidos a partir del análisis de linajes mitocondriales en poblaciones mestizas”

Motti J, Ramallo V, Muzzio M, Jurado Medina LS, Schwab ME, Beltramo J, Dipierri JE, Alfaro EL, Bailliet G, Bravi CM. XI Jornadas Nacionales de Antropología Biológica. Octubre de 2013. La Plata.

-“Estructura Poblacional y diversidad genética en Argentina”

Muzzio M, Motti J, Cooke T, Jurado Medina LS, Yee MC, Maples B, Adams A, Beltramo J, Santos R, Cuello M, Cornejo O, Kelley J, Ramallo V, Schwab ME, Kenny E, Bailliet G, Bravi CM, Bustamante CM. XI Jornadas Nacionales de Antropología Biológica. Octubre de 2013. La Plata.

-“Secuencias de alta definición en linajes paternos Q de Argentina”

Jurado Medina LS, Ramallo V, Schwab ME, Bravi CM, Bailliet G. XIII Congreso Latinoamericano de Antropología Biológica. Octubre de 2014, Santiago de Chile.

-“Caracterización del haplogrupo R1 en poblaciones de Argentina”

Bravi Constantino ML, Jurado Medina LS, Schwab ME, Beltramo J, Bravi CM, Bailliet G. XIII Congreso Latinoamericano de Antropología Biológica. Octubre de 2014, Santiago de Chile.

“Linajes maternos alóctonos en poblaciones del Noroeste y litoral argentino”

Schwab ME, Beltramo J, Cuello M, Jurado Medina LS, Motti JMB, Ramallo V, Muzzio M, Santos MR, Bailliet G, Bravi CM. XIII Congreso Latinoamericano de Antropología Biológica. Octubre de 2014, Santiago de Chile.

**7.6. TRABAJOS EN REALIZACIÓN.** (Indicar en forma breve el estado en que se encuentran)

**8. OTROS TRABAJOS REALIZADOS.** (Publicaciones de divulgación, textos, etc.)

**8.1. DOCENCIA**

**8.2. DIVULGACIÓN**

**8.3. OTROS**

**9. ASISTENCIA A REUNIONES CIENTÍFICAS.** (Se indicará la denominación, lugar y fecha de realización y títulos de los trabajos o comunicaciones presentadas)

XI Jornadas Nacionales de Antropología Biológica. La Plata, Buenos Aires, octubre de 2013.

En carácter de expositor. Título de las presentaciones en las que participa como autor:

-“Origen continental de los linajes maternos de Santiago del Estero”.

- “Distribución geográfica y diversidad interna del haplogrupo mitocondrial B2 en poblaciones urbanas del litoral y Nordeste de Argentina”.
- “Linajes paternos autóctonos en poblaciones de Argentina”.
- “Centros de diferenciación poblacional en el cono sur inferidos a partir del análisis de linajes mitocondriales en poblaciones mestizas”.
- “Estructura Poblacional y diversidad genética en Argentina”

Primer Congreso Internacional Científico Tecnológico de la provincia de Buenos Aires. La Plata, Buenos Aires, septiembre de 2013. En carácter de expositor. Título de la presentación en la que participa como autor:

- “Origen continental de los linajes uniparentales de Santiago del Estero”

**10. CURSOS DE PERFECCIONAMIENTO, VIAJES DE ESTUDIO, ETC.** (Señalar características del curso o motivo del viaje, duración, instituciones visitadas y si se realizó algún entrenamiento)

Viaje de campaña realizado a la ciudad de Santiago del Estero durante el mes de Mayo del 2012, a fin de coleccionar muestras biológicas y realizar encuestas a los donantes.

Aprobado el “VII Curso de Actualización en Genética Humana” dictado entre el 4 de mayo y el 14 de setiembre del 2012 en el Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE). Con una carga horaria de 72 hs.

Aprobado el curso “Análisis de la Variación Genética en poblaciones Humanas” dictado del 9 de mayo al 14 de agosto del 2012 en la Facultad de Filosofía y Humanidades. Universidad Nacional de Córdoba. Con una carga horaria: 60 hs.

Aprobado el curso “Introducción a los métodos del conocimiento científico” dictado entre abril y julio de 2013 en la Facultad de Ciencias Exactas. Con una carga horaria: 60hs.

Viaje de campaña realizado a la ciudad de San Miguel de Tucumán durante el mes de Noviembre del 2014, a fin de coleccionar muestras biológicas y realizar encuestas a los donantes.

#### **11. DISTINCIONES O PREMIOS OBTENIDOS EN EL PERIODO**

#### **12. TAREAS DOCENTES DESARROLLADAS EN EL PERIODO**

Ayudante alumno con tareas educativas en el Servicio de Guías del Museo de la Plata, FCNyM, UNLP.

**13. OTROS ELEMENTOS DE JUICIO NO CONTEMPLADOS EN LOS TITULOS ANTERIORES** (Bajo este punto se indicará todo lo que se considere de interés para la evaluación de la tarea cumplida en el período)

**14. TITULO DEL PLAN DE TRABAJO A REALIZAR EN EL PERIODO DE PRORROGA O DE CAMBIO DE CATEGORÍA** (Deberá indicarse claramente las acciones a desarrollar)

---

### Condiciones de Presentación

- A. El Informe Científico deberá presentarse dentro de una carpeta, con la documentación abrochada y en cuyo rótulo figure el Apellido y Nombre del Becario, la que deberá incluir:
- Una copia en papel A-4 (puntos 1 al 14).
  - Las copias de publicaciones y toda otra documentación respaldatoria, deben agregarse al término del desarrollo del informe
  - Informe del Director de tareas con la opinión del desarrollo del becario (en sobre cerrado).

---

**Nota:** El Becario que desee ser considerado a los fines de una prórroga, deberá solicitarlo en el formulario correspondiente, en los períodos que se establezcan en los cronogramas anuales.



.....

Firma del Director



.....

Firma del Becario