

## Marcadores genéticos de cromosoma X para identificación humana y estudios de parentesco: Primera base de datos representativa de la población Argentina

**MANLAB**<sup>®</sup>

Diagnóstico Bioquímico y Genómico

>>> Los microsatélites o STRs (*Short Tandem Repeats*) localizados en el cromosoma X (X-STRs) presentan ciertas particularidades que los hace especialmente útiles en la resolución de casos complejos de parentesco e identificación humana. Con el objetivo de poder aplicar esta valiosísima herramienta en la rutina diaria, hemos publicado la "primera base de datos representativa de la Argentina para 12 X-STRs", imprescindible para realizar los cálculos estadísticos.

### >>> AUTORES

M.Gabriela García. Lic. en Biología  
Jefa del Área Filiaciones – Manlab – Diagnostico  
Bioquímico y Genómico

### >>> CORRESPONDENCIA

M.Gabriela García  
E-mail: [gabriela.garcia@manlab.com.ar](mailto:gabriela.garcia@manlab.com.ar)

### >>> RESUMEN

Los microsatélites o STRs (*Short Tandem Repeats*) son marcadores genéticos altamente polimórficos, que presentan una gran cantidad de variantes alélicas en la mayoría de las poblaciones. Debido a esto se los conoce como marcadores hipervariables, siendo de gran utilidad en estudios de identificación individual.

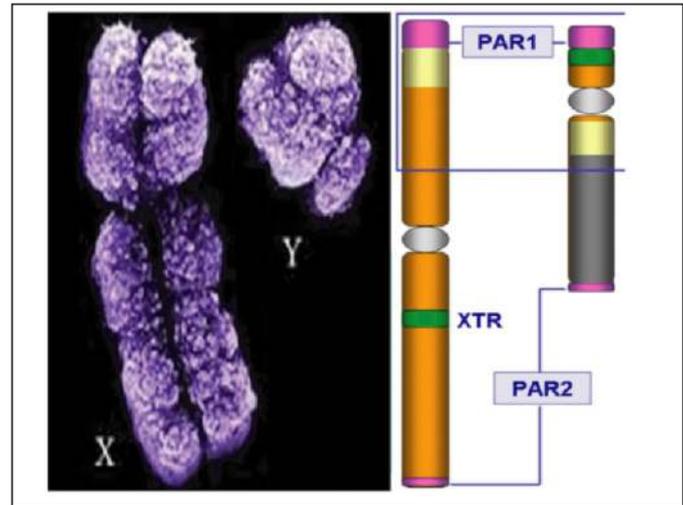
Por sus particularidades, los microsatélites

localizados en el cromosoma X (X-STRs) han ganado importante reconocimiento como una herramienta poderosa para complementar la información proporcionada por los marcadores autosómicos y del cromosoma Y, particularmente en casos complejos de establecimiento de vínculos biológicos, donde la mayoría de los perfiles a comparar corresponden a familiares de segundo o tercer grado, en casos de identificación humana e incluso cuando ocurren situaciones incestuosas donde el análisis de X-STRs permite distinguir entre ciertas relaciones, por ejemplo padre - hija vs. abuelo - hija, padre hija vs. medio hermano - hija, entre otras [1].

A diferencia de las mujeres, en los hombres, dado su carácter hemigótico para el cromosoma X, este se hereda a su descendencia femenina casi en ausencia de recombinación, a

excepción de las regiones pseudoautosómicas denominadas PAR1 y PAR2, las cuales recombinan con regiones homólogas en los extremos del cromosoma sexual Y (Figura 1)

>> Figura 1:



MicroScan



## Microbiología Automatizada

### Identificación y Sensibilidad

Microscan responde a las necesidades de atención eficaz de los pacientes mediante resultados automatizados rápidos de ID/AST sin reducir la exactitud.



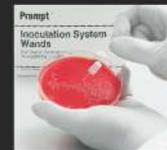
WalkAway 40 Plus



WalkAway 96 Plus



autoSCAN



Selección de colonias con PROMPT

Estandarización de inóculos sin pérdida de tiempo por turbidez gracias al sistema de inoculación PROMPT™.



Preparación de inóculos con PROMPT

La estabilidad del inóculo de hasta cuatro horas flexibiliza el flujo de trabajo.



Inoculación de panel con RENOK

La inoculación simultánea de los 96 pocillos del panel simplifica el flujo de trabajo.

### Sistemas MicroScan

La línea se completa con múltiples opciones de paneles que han sido adaptados a la epidemiología local, de tipo Combo (ID/AST), solo CIM y solo identificación. También Paneles para identificación de levaduras, anaerobios y fastidiosos y Paneles especiales para sensibilidad de Microorganismos exigentes.

### LabPro Software Suite

La mejora de la gestión de datos con el conjunto de aplicaciones de LabPro promueve la eficacia en el laboratorio al agilizar el flujo de trabajo y facilitar el acceso a la información del paciente. LabPro Manager, LabPro Alert y LabPro Connect en forma conjunta, le ayudan a estandarizar y consolidar las pruebas, adaptar la creación versátil de informes de resultados y aumentar su capacidad para identificar la emergencia de nuevas resistencias.

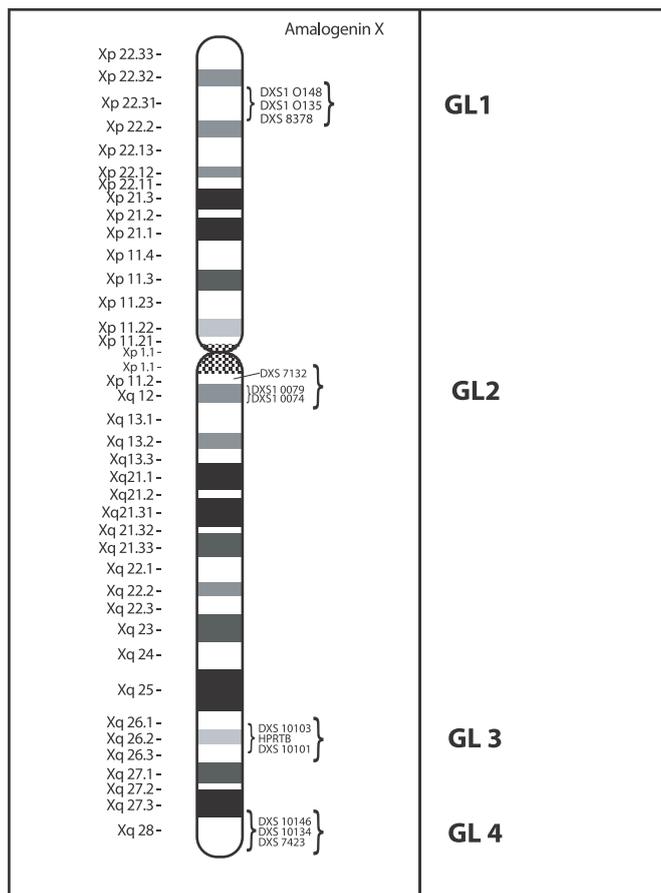
**BIODIAGNOSTICO**

Av. Ing. Huergo 1437 P.B. "I" C1107APB - Buenos Aires Argentina Tel./Fax: +54 11 4300-9090

info@biodiagnostico.com.ar www.biodiagnostico.com.ar

De esta manera, los hombres transmitirán a toda su descendencia femenina el cromosoma X y a su descendencia masculina el cromosoma Y casi en ausencia de recombinación; por lo tanto, todas las hijas mujeres compartirán al menos un alelo para cada marcador del cromosoma X y todos los hermanos compartirán el haplotipo del cromosoma Y, a menos que ocurra una mutación [2,3]. Debido a que los X-STRs están ubicados en un mismo cromosoma (Figura 2), los alelos de dos o más marcadores pueden transmitirse juntos, lo cual aumenta la posibilidad de cosegregación no aleatoria de los alelos de diferentes loci o desequilibrio de ligamiento (LD, *linkage disequilibrium*).

>> **Figura 2:**



El desequilibrio de ligamiento (LD) entre STRs varía entre poblaciones ya que está influen-

ciado por fuerzas evolutivas tales como selección natural, mutación, deriva genética, efecto fundador, mezcla y estratificación de las poblaciones por lo tanto, es fundamental calcular este LD entre los microsatélites estudiados para cada población en particular y tener en cuenta que cuando existe desequilibrio de ligamiento, debe usarse para el cálculo de probabilidad de parentesco las frecuencias haplotípicas estimadas directamente a partir de muestras de la población de referencia y no pueden ser calculadas a partir del producto de las frecuencias alélicas correspondientes, por separado, de cada locus [4].

A pesar de las grandes ventajas que ofrecen los X-STRs, la población Argentina no contaba hasta ahora con una base de datos representativa de nuestro país, lo cual limitaba sus aplicaciones en los análisis forenses de rutina. Por este motivo y luego de un muy laborioso trabajo experimental y de análisis estadísticos de los datos, hemos publicado la primera base de datos representativa de nuestra población que involucra 12 X-STRs incluidos en los cuatro grupos de ligamiento del Investigator Argus X-12 kit (Figura 2).

La base de datos se encuentra publicada en el artículo titulado "X-chromosome data for 12 STRs: Towards an Argentinian database of forensic haplotype frequencies", M.G. García, et al. *Forensic Science International: Genetics* 41 (2019) e8–e13.

El artículo contiene información sobre las frecuencias alélicas obtenidas por locus para los 12 X-STRs, las frecuencias haplotípicas calculadas por grupo de ligamiento y para el el set total de loci y las tasas de mutación, calculados a partir del análisis de los perfiles genéticos de 914 muestras pertenecientes a dúos padre-hija, a partir de los cuales obtuvimos información de 914 haplotipos

(no relacionados) de residentes de todas las provincias argentinas.

>> **Figura 3.** Portada del artículo "X-chromosome data for 12 STRs; Towards an Argentinian database of forensic haplotype frequencies", publicado en Forensic Science International:



Los datos obtenidos podrán ser aplicados a partir de ahora en los cálculos estadísticos que involucren el análisis de marcadores genéticos de cromosoma X.

**MANLAB®**

Diagnóstico Bioquímico y Genómico

## >>> REFERENCIAS

- [1]. N. Pinto, L. Gusmão, A. Amorim, X- chromosome markers in kinship testing: A generalisation of the IBD approach identifying situations where their contribution is crucial, *Forensic Sci. Int. Genet.* 5 (2011) 27–32.
- [2]. L. Gusmão, C. Alves, I. Gomes, P. Sánchez-Diz, Capillary electrophoresis of an X chromosome STR decaplex for kinship deficiency cases, *Methods Mol. Biol.* 830 (2012) 57-71.
- [3]. M. García, L. Gusmão, C. Catanesi, G. Penacino, N. Pinto, Mutation rate of 12 X-STRs from investigator Argus X-12 kit in Argentine population, *Genetics Supplement Series 6* (2017) e562–e564. [4]. A.O. Tillmar, P. Mostad, T. Egeland, B. Lindblom, G. Holmlund, K. Montelius, Analysis of linkage and linkage disequilibrium for eight X-STR markers, *Forensic Sci. Int. Genet.* 3(1) (2008) 37–41

 **BD Vacutainer®**

Líder en Soluciones Preanalíticas

Calidad y Bioseguridad:  
Su interés y nuestro compromiso



Para contactarse, llámenos al: 0800-444-55BD (23)  
o escribanos a: [vacutainer@bd.com](mailto:vacutainer@bd.com)

