

DETERMINACIÓN DE MARCADORES INFORMATIVOS DE ANCESTRÍA (AIMs) MEDIANTE MULTIPLEX PCR-APLP EN UNA MUESTRA DE LA CIUDAD DE BUENOS AIRES

Patíño, Jessica¹; Dejean, Cristina^{1,2} y Avena, Sergio^{1,2,3}.

1. Centro de Ciencias Naturales Ambientales y Antropológicas, Fundación Félix de Azara -Universidad Maimónides. Mail: jessica.p.rico@gmail.com;
2. Sección Antropología Biológica. ICA, FFyL, UBA. Mail: dejeancr@gmail.com;
3. CONICET. Mail: sergioavena@gmail.com

Introducción

Los AIMs permiten analizar la estructura poblacional y el grado de mezcla individual, lo que implica factores cuantitativos y cualitativos. Respecto a los primeros, estimamos previamente en 30 el número mínimo de AIMs necesarios. En relación a los segundos, debe considerarse la elección de marcadores que sean específicamente informativos, contemplando los componentes de la población argentina.

Objetivo

A partir de la selección de 30 AIMs (29 SNPs y un INDEL), se diseñó una técnica de PCR- APLP multiplex para 22 marcadores y 8 RFLP, con el objetivo de disponer de una herramienta de bajo costo para la estimación de la ancestría continental en muestras poblacionales.

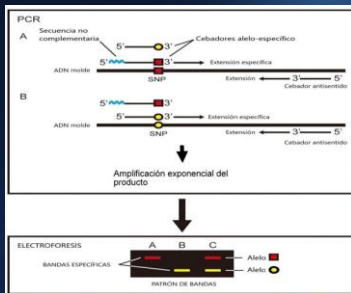
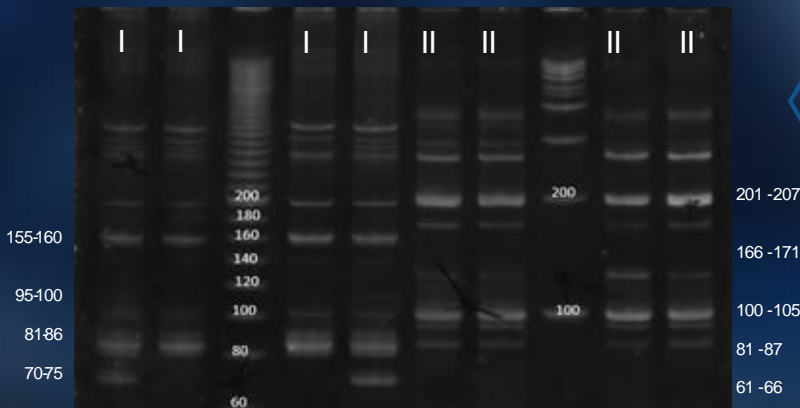


Figura 1. Hibridación específica de cada primer alelo-específico y su correspondiente patrón de bandas electroforético.

Figura 2. Gel de poliacrilamida al 12%, resolución de bandas con diferente peso molecular para multiplex I, II y III.



Estandarización de la técnica PCR-Multiplex

Se analizaron 50 dadores de sangre de Buenos Aires, estudiados anteriormente (99 AIMs). En el diseño de la multiplex se construyeron 3 cebadores para cada SNP, obteniendo amplicones no superpuestos para las dos variantes alélicas (Fig.1). Las mejores condiciones de amplificación, resolución y practicidad se obtuvieron en 4 multiplex (Fig.2). Para la estimación de mezcla génica poblacional se emplearon dos aproximaciones: programas ADMIX 95 y Structure 2.3.4. Se consideraron como parentales poblaciones nativoamericanas, euroasiáticas occidentales y afrosubsaharianas.

RESULTADOS

El set de AIMs seleccionado permitió observar la variabilidad individual, con diferentes rangos de ancestría: 0-63% nativoamericano, 40-100% euroasiático y 0-25% afrosubsahariano (Figuras 3 y 4). A nivel poblacional, empleando Structure la presencia de los componentes se estimó en: 84% euroasiático, 12,5% nativoamericano y 3,4% de aporte subsahariano. Con ADMIX 95, esos valores fueron de 81,9%, 13,6% y 4,4%, respectivamente.

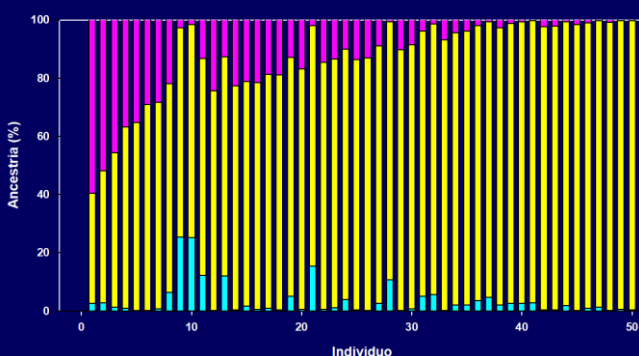


Figura 3. Estimación de ancestría individual. Cada individuo es representado por una barra vertical sobre el eje X

■ Africano subhariano
■ EuroAsiático
■ Nativo Americano

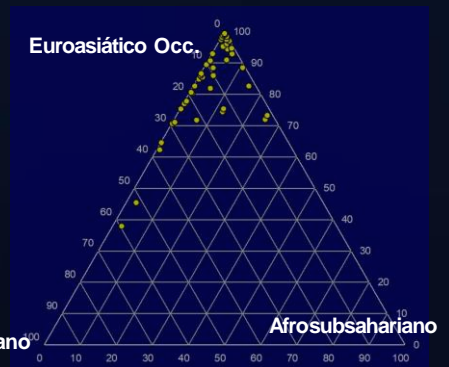


Figura 4. Distribución de ancestría continental.

CONCLUSIONES

Se ha conseguido poner a punto una herramienta molecular de bajo costo y alta eficiencia para determinar la ancestralidad genética individual y poblacional, considerando las particularidades de la población argentina. Se obtuvieron resultados concordantes con estudios que han empleado un número mayor de marcadores, evidenciando el poder informativo de los AIMs seleccionados.