

Variación genética del color del iris en la población bonaerense

INTRODUCCIÓN

El estudio de la variación genética del color del iris es importante en Genética Forense, ya que ciertos polimorfismos permiten predecir su pigmentación en individuos europeos. Dada la composición mixta de la población argentina, estos marcadores podrían no ser útiles al determinar genéticamente el color del iris en nuestra población. Se presentan resultados parciales obtenidos en bonaerenses.

Hohl, Diana María

Lic. en Biotecnología y Biol. Molecular, UNLP
IMBICE

Catanesi C I

López Camelo J S

Bezus B

Ciencias Biológicas, Ambiente y Salud
dianamhohl@gmail.com

OBJETIVOS

-Caracterizar la variación de secuencia de los genes HERC2, OCA2, SLC24A4 y SLC45A2, asociados al color de ojos, y la variación del color del iris en la población bonaerense.

-Evaluar la asociación de los polimorfismos genéticos hallados con la determinación fenotípica en la población estudiada y comparar los resultados con datos de otras poblaciones del mundo.

METODOLOGÍA

Se extrajo ADN de muestras de los individuos con proteinasa K y LiCl. Se amplificaron fragmentos de cada gen, con posterior electroforesis en agarosa, purificación y secuenciación. Se registró el color del iris mediante fotografías. Se realizó un análisis estadístico de los datos

RESULTADOS

Inicialmente, se caracterizaron tres SNPs (n=115), de los cuales uno (rs12913832) mostró asociación con la variación en el color del iris. Adicionalmente, se están caracterizando otros 15 SNPs mediante secuenciación (n actual=29). En todos hubo ajuste al EHW. Hasta el momento, tres marcadores adicionales muestran una tendencia a dicha asociación: rs1900758, rs12896399 y rs12896471.

CONCLUSIONES

Los resultados parciales obtenidos indican que no todos los SNPs utilizados en otras poblaciones serían útiles para la determinación del color del iris en nuestro país. Esto puede deberse a un componente genético diferencial, probablemente de origen nativo, demostrando la importancia de estudiar esta relación genotipo-fenotipo en nuestra población, de la cual no existen datos previos.

| Gen | Polimorfismo | Heterocigosis observada (%) | Heterocigosis esperada (%) |
|---------|--------------|-----------------------------|----------------------------|
| HERC2 | rs12913832 | 42,6 | 48,17 |
| | rs6497271 | 5 | 4,8 |
| | rs7183877 | 19,05 | 30,8 |
| OCA2 | rs117886461 | 4,35 | 4,25 |
| | rs1800407 | 4,54 | 4,44 |
| | rs1900758 | 36,84 | 47,79 |
| SLC24A4 | rs142020658 | 7,69 | 7,4 |
| | rs8021744 | 13,79 | 12,84 |
| | rs12437047 | 20,69 | 18,55 |
| | rs12896399 | 41,59 | 45,47 |
| SLC45A2 | rs12896471 | 40,74 | 43,14 |
| | rs562727261 | 0 | 0 |
| | rs2278007 | 4,35 | 4,25 |
| | rs16891982 | 32,45 | 31,68 |
| | rs35398 | 21,74 | 19,38 |

