



UNIVERSIDAD
NACIONAL
DE COLOMBIA

Análisis de la estructura genética de una muestra de población del departamento de Amazonas, Colombia

Julie Alexandra Moncada Madero

Universidad Nacional de Colombia
Facultad de Medicina, Departamento de morfología
Bogotá, Colombia

2018

Análisis de la estructura genética de una muestra de población del departamento de Amazonas, Colombia

Julie Alexandra Moncada Madero

Tesis presentada como requisito parcial para optar al título de:
Magister en Genética Humana

Director:

PhD, MSc. William Usaquén Martínez

Línea de Investigación:

Genética de poblaciones

Grupo de Investigación:

Grupo de genética de poblaciones e identificación

Universidad Nacional de Colombia

Facultad de Medicina, Departamento de morfología

Bogotá, Colombia

2018

Dedicatoria

*Al descomunal amor del matriarcado Madero
Valencia*

Agradecimientos

A las personas de Amazonas que participaron en este estudio.

Al equipo del laboratorio clínico del Hospital San Rafael de Leticia por abrirnos sus puertas y por su colaboración y apoyo durante el trabajo de campo.

A los compañeros del Laboratorio de genética de poblaciones e identificación por su participación y sus enseñanzas durante la fase técnica de este proyecto. A Diana por su excelente gestión administrativa.

Al Profesor William Usaqué por su orientación académica y por despertar en mí curiosidad por saberes más allá de la genética de poblaciones.

A Dayana Suarez por sus consejos, su paciencia y sus siempre generosas enseñanzas.

A Sara y Fernanda por apropiarse de este proyecto y trabajar para él con tenacidad, amor y entusiasmo.

Al Señor Moncada por estar ahí a su manera.

A las amistades que dejó la Maestría en genética humana: Laudy, Leandra y Mary.

A los amigos.

Contenido

Lista de figuras.....	VII
Lista de tablas	VIII
1. Capítulo 1 - La antropología genética: variabilidad, historia y cultura.....	1
1.1 Resumen.....	1
1.2 Introducción.....	1
1.3 Marcadores moleculares en el contexto del estudio de las poblaciones humanas	2
1.3.1 Polimorfismos de nucleótido único (SNPs)	3
1.3.2 Repeticiones en tándem	3
1.3.2.1 Repeticiones cortas en tándem (STRs)	3
1.3.2.2 Número variable repeticiones en tándem (VNTRs).....	4
1.4 Las historias ancestrales de los marcadores uniparentales.....	4
1.4.1 Marcadores de cromosoma Y	5
1.4.2 Marcadores de ADN mitocondrial	6
1.5 Orígenes y diáspora humana	6
1.5.1 El poblamiento del continente americano.....	8
1.6 El estudio de la subestructura genética	10
1.7 Genética forense: relevancia y aplicaciones.....	11
1.8 Colombia: Una perspectiva genético poblacional y de ancestría	12
1.8.1 La Amazonía: Riqueza biológica, antropológica e histórica	15
1.9 Referencias.....	18
2. Capítulo 2 - Análisis de diversidad y estructura genética en una muestra de población del departamento de Amazonas con base en marcadores microsatélites autosómicos: Una perspectiva histórica y genealógica.....	27
2.1 Resumen.....	27
2.2 Introducción.....	27
2.3 Materiales y métodos	30
2.3.1 Muestreo.....	30
2.3.2 Análisis molecular.....	32
2.3.3 Análisis genético de las clasificaciones genealógicas	32
2.3.4 Comparación entre poblaciones	33
2.4 Resultados	35
2.4.1 Clasificaciones genealógicas	36
2.4.2 Comparación entre poblaciones	41
2.5 Discusión	43
2.6 Conclusión	47
2.7 Referencias.....	48
3. Capítulo 3 - Historia de la ancestría paterna en una muestra de población del departamento colombiano del Amazonas a partir de STRs de cromosoma Y.....	54
3.1 Resumen.....	54
3.2 Introducción.....	55
3.3 Materiales y métodos	59

3.3.1	Muestreo.....	59
3.3.2	Análisis molecular.....	60
3.3.3	Análisis estadístico.....	61
3.3.4	Comparación con otras poblaciones.....	61
3.3.5	Análisis de isonimias.....	62
3.4	Resultados.....	63
3.4.1	Diversidad genética y haplogrupos.....	63
3.4.2	Comparación con otras poblaciones.....	68
3.4.3	Análisis de isonimias.....	69
3.5	Discusión.....	71
3.6	Conclusión.....	76
3.7	Referencias.....	76
4. Capítulo 4 - La apropiación del conocimiento dentro del marco de las investigaciones de antropología genética.....		84
4.1	Resumen.....	84
4.2	Introducción.....	84
4.3	Las dificultades que enfrenta la investigación de campo.....	86
4.3.1	El origen.....	86
4.3.2	Las concepciones erróneas.....	87
4.4	La relevancia de los resultados.....	89
4.4.1	Apropiación y la genética forense.....	89
4.4.2	El mito y los estudios de ancestría genética.....	90
4.5	Trabajo de campo: una oportunidad para el mutuo descubrimiento y aprendizaje 91	
4.6	Perspectivas.....	94
4.7	Referencias.....	95

Lista de figuras

Figura 2-1 Ubicación geográfica del departamento de Amazonas.	31
Figura 2-2 Composición genealógica y étnica de la muestra de estudio.	36
Figura 2-3 Pirámide de la muestra con la estructura de sexo y de edad	36
Figura 2-4 Análisis comparativo (K=2 y K =3) obtenido utilizando el software <i>Structure</i> . 41	
Figura 2-5 Análisis de componentes principales de las poblaciones de estudio y las de referencia	42
Figura 2-6 Representación gráfica de heterocigocidad en marcadores autosómicos.....	43
Figura 3-1 Ubicación geográfica del departamento de Amazonas	59
Figura 3-2 Análisis de escalamiento multidimensional de las distancias de haplotipos de 16 loci Y-STR en 18 poblaciones.....	69
Figura 3-3 Gráfico bidimensional del análisis de apellidos y de haplotipos Y-STR de 23 sistemas genéticos en el departamento de Amazonas	71

Lista de tablas

Tabla 2-1 Poblaciones utilizadas en el estudio genético comparativo para 13 marcadores STR.....	34
Tabla 2-2 Frecuencias alélicas y estadísticos de relevancia forense de 15 de los sistemas alélicos presentes en el <i>AmpFISTR® Identifiler® PCR Amplification Kit</i> para la muestra completa de Amazonas.	37
Tabla 2-3 Estimadores de diversidad genética y de subestructura para la población total y para cada una de las clasificaciones genealógicas.	38
Tabla 2-4 Resultados de la prueba de equilibrio de Hardy Weinberg y de la prueba déficit de heterocigotos.....	39
Tabla 2-5 Resultados del AMOVA para la población completa.	40
Tabla 2-6 Comparaciones F_{st} por pares de poblaciones.	40
Tabla 3-1 Poblaciones utilizadas en el estudio genético comparativo para 16 marcadores Y-STR.	62
Tabla 3-2 Frecuencias alélicas de los 25 sistemas genéticos presentes en el <i>Yfiler Plus PCR Amplification Kit</i>	65
Tabla 3-3 Haplotipos y haplogrupos de cromosoma Y presentes en la muestra y sus frecuencias haplotípicas.	66
Tabla 3-4 Frecuencia, número de haplotipos y haplogrupo predicho de los apellidos más frecuentes en el departamento de Amazonas.....	70

1. Capítulo 1 - La antropología genética: variabilidad, historia y cultura.

1.1 Resumen

Se presenta una introducción a la teoría y metodologías propias de la antropología genética haciendo énfasis en los marcadores moleculares y las preguntas que se busca responder con cada uno de ellos. Se aborda adicionalmente el tema de los orígenes de los humanos modernos, sus movimientos fuera de África y el poblamiento del continente americano. Además, se exponen las generalidades de la genética de poblaciones y la conexión con la genética forense en un contexto global y nacional. Finalmente, se introduce al tema de Amazonía colombiana como población de referencia para determinar la estructura genética a partir de marcadores microsatélites autosómicos y de cromosoma Y.

Palabras clave: Antropología genética, variabilidad, subestructura, evolución humana, genética forense, poblamiento, Colombia, Amazonas.

1.2 Introducción

La antropología genética es una disciplina que utiliza las metodologías y teorías de la genética y la biología molecular. Fundamentalmente trata de responder por los procesos de evolución de los humanos actuales, la dispersión de estos fuera de África, los procesos de poblamiento de las diferentes regiones continentales y los patrones de variabilidad humana alrededor del mundo, entre otras, valiéndose de otros campos del conocimiento como la demografía y la historia. En los años 70 y 80 se formalizó como un campo de investigación enfocado en la estructura genética de las poblaciones humanas y las interacciones genético-ambientales de fenotipos complejos (Crawford, 2006). Otras aplicaciones relevantes incluyen la genética forense y metodologías especiales para análisis de ADN antiguo (Mielke, 2012).

La antropología genética se apoya en la investigación en campo que proporciona herramientas útiles para conocer la estructura de la población y los elementos demográficos y geográficos que determinan los diferentes grupos humanos. El trabajo de campo hace posibles las comparaciones de poblaciones ampliamente estudiadas con otras más pequeñas o aisladas expuestas a diferentes condiciones ambientales.

Adicionalmente, otorga una dimensión de tiempo que permite hacer mediciones de la evolución de las poblaciones humanas por medio del estudio de su historia. Existen poblaciones que mantienen registros que pueden utilizarse, por ejemplo, para evaluar los cambios generacionales en las secuencias de genes en las poblaciones. Finalmente, evidencia estructuras sociales y demográficas de las poblaciones como la poliginia, la poliandria, la matrilocidad, etc. que ayudan a comprender las dinámicas de transmisión de la información genética a lo largo de las generaciones (Crawford, 2006).

Otro campo del conocimiento que forma parte de las metodologías implementadas es el de la demografía, que se encarga de estudiar la población humana, su tamaño, sus distribuciones territoriales, su composición, los cambios que en ella ocurren y los componentes de dichos cambios. Este conocimiento es relevante pues suministra la base cuantitativa para entender la variabilidad genética existente dentro y entre las poblaciones a partir de la información sobre sus fluctuaciones de tamaño, estructura de apareamiento, fertilidad, mortalidad, migraciones e historia en general (Lande, 1988).

1.3 Marcadores moleculares en el contexto del estudio de las poblaciones humanas

Por definición general, los marcadores moleculares son regiones segregantes del ADN utilizadas para caracterizar las poblaciones de acuerdo con su presencia, ausencia, alta frecuencia en algunas y baja frecuencia en otras (Crawford, 1973). En los humanos el ADN puede encontrarse dentro del núcleo, compactado en los 22 pares de cromosomas autosómicos y en el par sexual o por fuera del núcleo en las mitocondrias. El ADN nuclear puede subdividirse en regiones codificantes y no codificantes. Las regiones no codificantes son responsables por la porción más grande del genoma, pueden exhibir una mayor variación y son generalmente consideradas selectivamente neutrales (Klug, Cummings, Spencer, & Palladino, 2013). Los varios tipos de polimorfismos del ADN pueden ser sustituciones de una base por otra o ADN repetitivo. Los polimorfismos del primer tipo son llamados de nucleótido único (SNP) que además incluyen las inserciones y deleciones, “*Indels*” incluso cuando su mecanismo de generación es diferente. Los polimorfismos de ADN repetitivo comprenden aproximadamente 45% del genoma e incluyen secuencias repetidas en series en tándem, como los microsatélites, mini satélites y retroelementos que

son agregados genéticos con la capacidad de moverse y amplificarse a sí mismos dentro del genoma eucariota (Butler, 2005).

Los polimorfismos mencionados sirven para investigar la historia y la estructura de las poblaciones además de eventos como migraciones y flujo genético en un marco de tiempo determinado. A la hora de elegir los polimorfismos a utilizar, es posible optar entre marcadores autosómicos, de cromosoma Y, de ADNmt o cualquier combinación de estos, dependiendo de la pregunta de investigación. Los estudios basados en marcadores autosómicos tienen la ventaja de muestrear una porción más grande del acervo genético y de suministrar información sobre ambos sexos, razón por la cual pueden ser más representativos de una población en su totalidad. Por otro lado, los marcadores de ADN mitocondrial y de cromosoma Y, proporcionan a los investigadores una herramienta de análisis que no recombina y que es transmitida únicamente por la vía materna y paterna permitiendo así, hacer hallazgos sobre las historias ancestrales de los linajes femeninos y masculinos de las poblaciones bajo estudio.

1.3.1 Polimorfismos de nucleótido único (SNPs)

La característica que hace de estos marcadores valiosos en el contexto de las investigaciones de la antropología genética es su baja tasa mutacional. Los SNPs tienden a evolucionar a una tasa de aproximadamente 2.3×10^{-8} haciendo poco probable que hayan ocurrido durante la evolución de los humanos modernos, por lo cual es posible asumir que los individuos o las poblaciones portadoras del mismo marcador comparten un ancestro común o que son idénticos por descendencia (Crawford, 2006). Teniendo esto en cuenta, los SNPs resultan convenientes para la investigación de preguntas filogenéticas de una gran profundidad de tiempo como la inferencia de eventos demográficos pasados, los procesos de expansión de las poblaciones o para estudios de ancestría y mezcla (Schlötterer, 2004).

1.3.2 Repeticiones en tándem

1.3.2.1 Repeticiones cortas en tándem (STRs)

Estos polimorfismos de longitud evolucionan más rápido que los marcadores SNPs, de hecho, se encuentran entre los tipos más variables de secuencia de ADN y son comunes a lo largo del genoma. La tasa de mutación de los STRs no es constante, difiere entre loci y entre alelos y se ha determinado que el factor que más la afecta es la longitud, causando

así que la tasa de mutación aumente de acuerdo con el número de unidades repetitivas, no obstante, se estima entre 10^{-4} y 10^{-3} por locus por generación (Ellegren, 2000). Estas particularidades hacen de los STRs marcadores ideales para las investigaciones sobre historia humana reciente, como por ejemplo en la determinación del tiempo de divergencia de poblaciones o la estimación de la cantidad de flujo genético entre las poblaciones (Crawford, 2006).

1.3.2.2 Número variable repeticiones en tándem (VNTRs)

Los marcadores VNTRs son polimorfismos de aproximadamente 10 a 100 pares de bases unidas que pueden llegar a alcanzar 1000 pb en longitud con una tasa de mutación incluso más alta que la de los STRs; cerca de 10^{-2} a 10^{-1} por locus por generación (Gemayel, Vincens, Legendre, & Verstrepen, 2010). En cuanto a sus aplicaciones, estas repeticiones exhiben una gran cantidad de variación entre los individuos, esto las hace particularmente útiles para los estudios forenses, adicionalmente son buenas herramientas para discriminar entre poblaciones, medir afinidades poblacionales y examinar eventos recientes tales como las migraciones humanas. En el contexto de la investigación genético antropológica han sido utilizadas exitosamente para explorar los orígenes siberianos de las poblaciones nativo americanas (Crawford, 2006).

1.4 Las historias ancestrales de los marcadores uniparentales

Como se mencionó anteriormente, las características únicas de los marcadores uniparentales de ADN mitocondrial y del cromosoma Y, los hacen buenas herramientas para realización de análisis independientes de los linajes femeninos y masculinos de las poblaciones humanas y en general, permiten responder preguntas sobre la evolución y la historia humana. Gracias a estos marcadores ha sido posible abordar temas de los orígenes de los humanos actuales y los procesos de poblamiento de los continentes sugiriendo reconstrucciones de los patrones de migración y también evaluando las diferencias de flujo genético desde la perspectiva femenina o masculina.

Las investigaciones basadas en estas metodologías han sugerido hechos y tendencias sobre la historia de las poblaciones humanas a varios niveles, tanto global como local. La frecuencia de los linajes ancestrales en una población en comparación con otra por ejemplo, puede apuntar hacia un apareamiento direccional, siendo este el caso de varios

países latinoamericanos en los que se han propuesto una mayor influencia de flujo de hombres inmigrantes europeos (y africanos en ciertas regiones específicas) y de mujeres amerindias como en Colombia, Brasil y Méjico (Carvajal-Carmona et al., 2000)(Mesa et al., 2000)(W Rojas, Parra, Campo, ..., & 2010, n.d.).

A partir de los análisis de marcadores uniparentales se han observado diferentes tendencias en diferentes poblaciones humanas. A nivel local, se han observado tasas de migración más altas para las mujeres que para los hombres, debido a las prácticas culturales como la patrilocalidad en la cual las mujeres se mueven al lugar donde viven los esposos después del matrimonio, lo que puede disminuir la diversidad del cromosoma Y en comparación con la del ADN mitocondrial (Pérez-Lezaun et al., 1999)(O. Semino et al., 2000). Sin embargo, otros estudios indican que a nivel global este patrón no parece ser el caso, ya que es probable que las migraciones de mayor distancia se hayan hecho a menudo por hombres (Wilder, Kingan, Mobasher, Pilkington, & Hammer, 2004).

1.4.1 Marcadores de cromosoma Y

El cromosoma Y se hereda exclusivamente de padre a hijo y su porción haploide no recombinante, conocida como MSY (región masculina específica del Y), ha sido objeto de gran cantidad de estudios poblacionales (Underhill et al., 2000). Los marcadores de cromosoma Y son útiles para la reconstrucción filogenética de poblaciones dado que cualquier mutación que ocurra pasa casi inalterable de generación en generación haciendo posible la identificación de linajes paternos y el trazado hasta el ancestro común más antiguo.

Los polimorfismos de cromosoma Y más ampliamente utilizados para estudios filogenéticos son los marcadores binarios y los STRs. Como se presentó anteriormente, los marcadores binarios, consisten principalmente en SNPs e Indels y se utilizan para definir los linajes principales o haplogrupos de cromosoma Y, por otro lado, los Y-STRs son altamente polimórficos y se utilizan para caracterizar la variabilidad dentro de los haplogrupos.

En estudios enfocados en el análisis de la varianza genética de diferentes poblaciones humanas, se ha observado que el cromosoma Y exhibe una diversidad más alta entre los continentes en comparación con otros marcadores (Jorde et al., 2000). Existen varias posibles explicaciones para esta tendencia, incluyendo una reducción en la movilidad de

los hombres, poliginia, selección o combinaciones de estos factores; en otras palabras, procesos que afectan la estructura social de las poblaciones (Crawford, 2006). Esta mayor diversidad entre las poblaciones estudiadas usando este tipo de marcadores es de esperarse si se tiene en cuenta que el tamaño efectivo de población para marcadores transmitidos uniparentalmente es un cuarto del de marcadores autosómicos, lo que los hace más susceptibles a los efectos de la deriva genética (Charlesworth & Charlesworth, 2000).

1.4.2 Marcadores de ADN mitocondrial

De manera similar al cromosoma Y, el ADNmt tiene una herencia uniparental haploide y un tamaño efectivo de población igual a un cuarto del de los autosomas que también está sujeto a los efectos de la deriva genética. Sin embargo, a diferencia del ADN del cromosoma Y, el mitocondrial se encuentra presente en gran cantidad de copias por célula y está conformado por una región codificante y dos regiones hipervariables no codificantes: HVS-1 y HVS-2 (Cann, Stoneking, & Wilson, 1987). Adicionalmente, ésta molécula muta aproximadamente 10 veces más rápido que el ADN nuclear y la región hiper variable, también denominada *D-Loop*, tiene una tasa evolutiva incluso más rápida, lo que la hace muy útil para los estudios de historia de la población humana de hace 100,000 años o menos (Crawford, 2006).

El ADNmt es un marcador genético importante a la hora de estudiar la evolución reciente de la población humana y la caracterización de su variabilidad, también ha sido utilizado en varios estudios con la finalidad de investigar sus orígenes y sus patrones de migración. De igual manera que los linajes del cromosoma Y, los de ADNmt se obtienen a partir de haplogrupos, que se definen principalmente mediante metodologías de RFLPs y secuenciación de las regiones hipervariables HVS-1 y HVS-2. Estos linajes ancestrales se encuentran atados a geografías y a grupos étnicos, lo que ha permitido la identificación de haplogrupos propios de las diferentes poblaciones continentales a partir de análisis filogenéticos realizados hasta el momento en poblaciones alrededor del mundo.

1.5 Orígenes y diáspora humana

La necesidad de explicar los orígenes de nuestra especie parece ser una característica propia de las culturas humanas alrededor del mundo y se presenta en un amplio rango de contextos sociales. Desde los mitos de origen de los pueblos indígenas, pasando por las

historias creacionistas de las diferentes religiones hasta el desciframiento de nuestro pasado desde la paleo antropología con base en datos fósiles y más recientemente con base en estudios moleculares y genético antropológicos, es claro que éste ha sido y seguirá siendo objeto de interés y escrutinio científico.

Los datos de variabilidad genética ofrecen otra forma de abordar el tema de la evolución y la diáspora humana, dado que eventos demográficos como las migraciones, los cuellos de botella y las expansiones poblacionales han dejado huellas en forma de cambios en las frecuencias genéticas que se han transmitido a través de las generaciones hasta las poblaciones humanas actuales. Los primeros estudios sobre la historia de la población humana basados en marcadores genéticos utilizaron grupos sanguíneos y polimorfismos de proteínas y arrojaron datos valiosos (Mourant & MAD, 1954) (Harris, 1966) (Mourant & MAD, 1954)(L. Luca Cavalli-Sforza & Feldman, 2003), sin embargo, los sistemas eran limitados y relativamente uniformes entre las poblaciones. Esta situación cambió con el paso de los años y como se detalló en la sección anterior, en la actualidad existe una enorme cantidad de sistemas genéticos que pueden ser fácilmente sometidos a análisis moleculares, que varían entre las poblaciones mundiales y proporcionan información sobre diferentes aspectos evolutivos humanos.

El modelo más aceptado para explicar los orígenes de los humanos modernos es el denominado "Fuera de África" el cual sugiere que todas las poblaciones no africanas descendieron de un mismo ancestro que evolucionó en África hace aproximadamente 200,000 años y que luego se dispersó y diversificó a lo largo del mundo (Stringer, 2002). Varios hallazgos apoyan esta hipótesis, por ejemplo, la existencia de niveles más altos de variabilidad genética en poblaciones africanas en comparación con otras no africanas en varios marcadores (ADN mitocondrial, cromosoma Y, cromosoma X y autosómicos excepto en RFLPs y SNPs), la observación de un mayor número de alelos específicos dentro de poblaciones africanas y el hecho que las no africanas posean un subconjunto de la diversidad genética que se encuentra presente en África (Ramachandran et al., 2005)(Ornella Semino, Santachiara-Benerecetti, Falaschi, Cavalli-Sforza, & Underhill, 2002)(Henn et al., 2011).

En este contexto se han llevado a cabo un gran número de estudios utilizando marcadores uniparentales que hacen posible rastrear los linajes femeninos y masculinos hasta el ancestro común más antiguo. En el caso del ADN mitocondrial ha sido posible rastrear los

linajes femeninos de muestras de todo el mundo hasta un linaje ancestral presente en África hace unos 200,000 años (Cann et al., 1987)(Stoneking & Soodyall, 1996) mientras que en el caso del cromosoma Y, se han rastreado linajes masculinos hasta un único ancestro que existió hace unos 65,000-200,000 años también en África (Underhill et al., 2000) (Charlesworth & Charlesworth, 2000) (Ornella Semino et al., 2002). Tras varios estudios basados en ambos marcadores uniparentales, se encontró que el camino genético que lleva a Adán apunta al mismo tiempo y lugar donde vivió la Eva mitocondrial al oriente y sur de África (“Y chromosome shows that Adam was an African,” 1997).

Los patrones de variabilidad genética que se observan actualmente en las poblaciones humanas pueden ser explicados en gran medida por las migraciones que salieron de África para establecerse en otros territorios alrededor del mundo. La principal división entre poblaciones africanas y no africanas parece haber tenido lugar en algún momento hace 44,000 a 200,000 años y hasta hoy se han propuesto múltiples migraciones fuera de África a través de Etiopía y Arabia hacia el sur de Asia (100,000 a 60,000 años) o a través del norte de África y el oriente medio hacia el sur de Asia (70,000 a 40,000 años)(Crawford, 2006).

1.5.1 El poblamiento del continente americano

La teoría de colonización prehistórica de América más reconocida actualmente sugiere que debió haber ocurrido a través del puente de tierra de Bering que existía como resultado de los bajos niveles del mar de aquella época. Se cree que la ocupación humana de Beringia debió haber tenido lugar en algún momento entre el final del último pico frío máximo glacial hace 16,500 años y el inicio del Holoceno hace 9,100 años (Patton & TAILLEUR, 1977) (Marincovich & Gladenkov, 1999). Un tema que sigue siendo controversial en la actualidad, es la cantidad de olas colonizadoras que llegaron al continente con estudios afirmando que poblamiento se produjo mediante una sola migración y otros cuantos sugiriendo múltiples flujos de migración desde Siberia (Reich et al., 2012) (Skoglund et al., 2015).

Por otro lado, las poblaciones que llegaron parecen haber estado constituidas por pescadores y recolectores oportunistas que recolectaban una amplia variedad de alimentos con herramientas sencillas de piedra y que ocupaban hábitats diversos (Rouse, 1976). Como consecuencia de los cambios climáticos y ambientales los primeros humanos que llegaron a América se vieron obligados a desplazarse en busca de condiciones más

favorables y se empezaron a generar movimientos poblacionales hacia el sur y el oriente. A lo largo del continente, la caza y la pesca fueron clave en el establecimiento de sociedades estructuradas que dio paso al surgimiento de la agricultura en las posteriormente establecidas civilizaciones Maya, Azteca e Inca (Crawford, 2006).

Como se mencionó en el segmento de marcadores moleculares, las historias de poblamiento varían de acuerdo con el linaje investigado. En cuanto a estudios realizados utilizando marcadores de ADN mitocondrial, ha sido posible distinguir por lo menos cinco haplogrupos: A, B, C, D y X propios de poblaciones nativas a lo largo de América (Keyeux, Rodas, Gelvez, & Carter, 2002) (Fuselli et al., 2003)(Eshleman et al., 2004)(Lewis et al., 2007). En cuanto al cromosoma Y, se ha sugerido un linaje nativo americano caracterizado por una mutación C-T en el marcador M3 dentro del linaje P-M45Y apoyando la hipótesis de una única ola de migración hacia el continente (Bortolini et al., 2003). Varios estudios que utilizan este marcador han propuesto diferentes fechas de entrada al continente utilizando varios métodos que varían desde hace 30,000 años a 14,000 años antes del presente.

El entendimiento sobre el poblamiento americano ha sido mayor en la parte norte del continente donde el modelo más ampliamente aceptado para la mayoría de los marcadores, propone una migración inicial de relativamente pocos individuos hace 25,000 a 15,000 años a lo largo de la ruta de la costa pacífica (Bonatto & Salzano, 1997)(Merriwether, Rothhammer, & Ferrell, 1995)(Hey, 2005). En Suramérica por otro lado, se ha documentado evidencia arqueológica y genética que sugiere que ésta parte del continente fue poblada hace alrededor de 14,000 años (Dillehay, 1999)(Dixon, 2001).

Uno de los patrones de diversidad genética más controversiales que se ha reportado en Suramérica y que puede ser un indicador de las dinámicas tempranas de poblamiento de esta parte del continente, es que las poblaciones andinas muestran un mayor nivel de diversidad genética dentro y distancias genéticas más cortas entre, mientras que las poblaciones orientales tienen diversidades genéticas menores dentro pero distancias genéticas más grandes entre (Tarazona-Santos et al., 2001) (Fuselli et al., 2003). Estos hallazgos sugieren que las poblaciones andinas pudieron haberse originado de un evento de poblamiento más temprano, pudieron haber estado sometidas a menos eventos de cuello de botella o en general, que el poblamiento del sur de América pudo haberse dado a partir de procesos que incluyeron diferentes tamaños poblacionales y niveles de flujo

genético en las regiones orientales en comparación con las occidentales (Lewis et al., 2007).

Con respecto a la cantidad de eventos migratorios que pudieron haber llegado al continente, uno de los estudios genéticos más completos publicados hasta el momento sugiere un modelo con un mínimo de tres olas migratorias (Reich et al., 2012). Este trabajo involucró un cribado del genoma nuclear (SNPs) de 57 grupos nativos americanos de todo el continente y 17 grupos siberianos que dio como resultado un modelo de tres eventos de flujo genético provenientes de Asia. Los autores afirman que el evento de poblamiento inicial y el más grande, siguió una expansión hacia el sur del continente facilitada por la costa del Pacífico que se fue subdividiendo en poblaciones que sufrieron poco flujo genético después de la separación, especialmente en la parte de Sur del continente. Las dos olas migratorias posteriores se dirigieron hacia el extremo nororiental del continente involucrando principalmente a grupos nativos Na-Dene y Aleuto-esquimales.

1.6 El estudio de la subestructura genética

Como se mencionó al inicio de este capítulo, los niveles de diversidad genética entre las poblaciones del mundo son relativamente bajos. Sin embargo, en las poblaciones humanas son evidentes los patrones de aislamiento por distancia ya que es más probable que los individuos que viven en la misma región geográfica y que comparten un idioma se reproduzcan entre sí en lugar de hacerlo con individuos de regiones más distantes, lo que hace que se originen diferencias entre las poblaciones a lo largo del mundo y del tiempo (L. L. Cavalli-Sforza, 1991).

Los estadios tempranos de la investigación en antropología genética se enfocaron en el estudio de las “razas”, denominadas desde el punto de vista genético como grandes grupos de poblaciones de individuos que tienen una fracción significativa de su genoma en común, y pueden ser distinguidos de otras “razas” a través de su acervo genético común (F Vogel, AG Motulsky - Human genetics, 1986 - Springer). No obstante, con el paso del tiempo se hizo evidente que, como regla, las poblaciones comparten e intercambian alelos y haplotipos a lo largo de los continentes y que la mayoría de la variación humana se encuentra dentro y no entre los grupos de poblaciones humanas (Lewontin, 1972), invalidándose así la posibilidad de existencia de “razas”. Estas pequeñas variaciones entre las poblaciones humanas no implican que sean iguales, por esta razón se hace la

transición del estudio de las “razas” al estudio de la subestructura genética que va de la mano de la geografía, la demografía y la historia.

La subdivisión de una población puede ser causada por una variedad de factores como parches o agregaciones ambientales, estructura geográfica del área y aspectos socioculturales como la reproducción preferencial y las barreras lingüísticas y religiosas. Estas subpoblaciones usualmente difieren genéticamente como consecuencia de la acción de fuerzas evolutivas como la deriva genética a lo largo del tiempo, sin embargo, nunca llegan a ser tan diferentes como para prevenir el flujo genético y la introducción de nueva variabilidad genética (Crawford, 2006).

La medida clásica de diferenciación genética entre poblaciones es el F_{st} de Sewall Wright que divide la variabilidad en componentes dentro y entre las poblaciones (Wright, 1965). Esta medida está dada en un rango de cero a uno, en la que un valor igual a cero indica que no existe ninguna diferencia entre las poblaciones mientras que un valor de uno indica que esas poblaciones no comparten nada de su variabilidad genética.

Estudios de subestructura genética alrededor del mundo han reportado valores F_{st} que confirman que la mayoría de la variabilidad genética en las poblaciones se debe a la variabilidad dentro de las poblaciones en lugar que entre las poblaciones, lo que es consistente con una ancestría común y/o flujo genético entre las poblaciones (Rosenberg et al., 2002) (Wilder et al., 2004)(Salzano & Bortolini, 2002)(Tarazona-Santos et al., 2001)(Salazar-Flores et al., 2015). Aunque la cantidad de diversidad genética entre las poblaciones es relativamente pequeña, es posible observar que en general, los grupos humanos se agrupan de acuerdo con las regiones geográficas principales basándose en sus distancias genéticas. La explicación más probable para este patrón es la deriva genética que resulta del aislamiento por distancia y la fundación de las regiones geográficas principales después de una expansión inicial fuera de África (Crawford, 2006).

1.7 Genética forense: relevancia y aplicaciones.

La antropología genética y la genética forense son campos del conocimiento que han evolucionado en conjunto con los avances las tecnologías moleculares y se han nutrido con el surgimiento y la caracterización de nuevos polimorfismos humanos. Sin embargo, las aplicaciones posteriores de dichos marcadores de polimorfismos son diferentes en cada una. En el caso de la genética forense, los marcadores que se encuentran en las

poblaciones son utilizados para individualizar evidencia y personas para procesos de identificación por comparación como en el contexto del análisis de escenas del crimen o en el de identificación como es el caso de las pruebas de paternidad y de identificación humana (Butler, 2005).

Los resultados obtenidos a partir de estudios de genética de poblaciones son de gran relevancia para la genética forense. Por un lado, las bases de datos de frecuencias alélicas de diferentes sistemas genéticos son la materia prima para la estadística de la casuística forense y por el otro, en caso de existencia de subestructura poblacional dentro del país, el proceder analítico debe decidir qué tan apto sería realizar cálculos basados en las mismas frecuencias alélicas que se utilizan para casos en poblaciones que no tienen subestructura.

Adicionalmente, en Colombia los estudios genético-poblacionales, han estado de la mano del desarrollo tecnológico y tecnocientífico de las pruebas de filiación e identificación compartiendo el análisis de marcadores polimórficos como los STRs del CODIS, útiles no solo en la identificación de individuos sino también en el estudio de la variación de las frecuencias alélicas de las poblaciones actuales. Por esta razón, las tipificaciones producidas en la solución de casos han sido utilizadas para el análisis de algunas muestras de poblaciones colombianas (Usaquén Martínez, 2012).

Teniendo en cuenta la historia y la actualidad de nuestro país, es necesario hacer énfasis en la importancia y la necesidad del trabajo continuo desde las áreas de la antropología genética y la forense. Colombia es un país con una larga historia de desapariciones y muertes como consecuencia de la violencia, por lo que resulta importante contar con una base de datos completa y sólida de las frecuencias alélicas de marcadores genéticos utilizados en el área de identificación humana y filiación genética, que sean propios y representativos de las poblaciones tan diversas que habitan su territorio.

1.8 Colombia: Una perspectiva genético poblacional y de ancestría

Colombia es un país con una gran extensión geográfica que se encuentra subdividido en varias regiones políticas y biogeográficas que alberga poblaciones diversas desde el punto de vista cultural, social, histórico y de ancestría. Al igual que la mayoría de los países latinoamericanos, la población colombiana está compuesta por unidades ancestrales

mayormente europeas, africanas e indígenas, como consecuencia de la mezcla genética de los diferentes grupos nativos americanos que colonizaron su territorio, la llegada de los conquistadores europeos y el subsecuente arribo de grupos humanos procedentes de África subsahariana. Todas estas características hacen de población colombiana un objeto de estudio diverso de gran interés tanto para la antropología genética como para la forense.

Como se expuso en las primeras secciones de este capítulo, el estudio de las poblaciones humanas alrededor del mundo se ha abordado activamente desde la antropología genética y ha permitido proponer modelos de poblamiento, entender las dinámicas globales de composición genética y generar conocimiento relevante para una gran variedad de campos como la historia, la antropología, el trabajo genético forense y el área biomédica. Sin embargo, los datos para poblaciones de Suramérica y Colombia son escasos por lo que en la actualidad se considera que la caracterización de la diversidad y estructura genética de las poblaciones es una labor importante para los grupos de investigación colombianos en genética de poblaciones humanas (Usaquén Martínez, 2012).

En Colombia, la gran mayoría de estudios de poblaciones se han realizado con datos producidos por casos de filiación que carecen de variables que permitan asociar la información genética con otros factores. En general, no se cuenta con un muestreo específico y acorde a la dinámica demográfica de las poblaciones. Por otro lado, la gran mayoría de estudios de la diversidad y estructura genética se han concentrado en las ciudades principales sin considerar aún poblaciones de otras regiones con una gran diversidad étnica donde coexisten diferentes comunidades que, desde la prehistoria hasta el presente, han vivido diferentes procesos demográficos y culturales.

Durante los últimos años en Colombia se han realizado varios trabajos con el fin de caracterizar la riqueza de sus poblaciones desde una perspectiva genética. Estos estudios han revelado diferentes patrones de composición, mezcla, genealogía e historia natural de diferentes grupos poblacionales valiéndose no sólo de una gran variedad de marcadores genéticos sino también de información demográfica, cultural, histórica y lingüística. En cuanto a marcadores genéticos, se han utilizado marcadores autosómicos como microsatélites (STRs), polimorfismos de nucleótido único (SNPs) y marcadores uniparentales de ADN mitocondrial y cromosoma Y que han ayudado descifrar y entender patrones específicos de los linajes paternos y maternos (Keyeux et al., 2002)(Winston

Rojas et al., 2010) (Melton et al., 2007) (Usme-Romero, Alonso, Hernandez-Cuervo, Yunis, & Yunis, 2013) (Xavier et al., 2015)(Rishishwar et al., 2015).

En el caso específico de los STRs de cromosoma Y, en Colombia se han analizado diferentes poblaciones humanas en regiones geográficas como el suroccidente, los andes y el caribe. Estos estudios han logrado hallazgos en términos de variabilidad genética (Builes et al., 2007)(Gómez, Ávila, Briceño, & Briceño, 2008) (Yunis, Acevedo, Campo, & Yunis, 2005)(Yunis, Acevedo, Campo, & Yunis, 2013) estructura genética, patrones de ancestría, han propuesto teorías sobre el poblamiento de los territorios y han también analizado los efectos de fuerzas de cambio evolutivo como la deriva genética y las migraciones (Alonso & Usaquén, 2013).

A partir del análisis de marcadores microsatélites autosómicos ha sido posible realizar descripciones de la composición genética de las poblaciones humanas en la actualidad y estudiar su historia evolutiva teniendo como base información sobre sus frecuencias alélicas (Bowcock et al., 1994). La cuantificación de la diversidad (Rondón, Orobio, Braga, Cárdenas, & Barreto, 2006) (Wang et al., 2007), el estado de estructura genética (Hincapié et al., 2009)(M. Y. Rojas, Alonso, Sarmiento, Eljach, & Usaquén, 2013), el análisis de perfiles de mezcla consecuencia de contribuciones ancestrales diferenciales (Salazar-Flores et al., 2015) y la evaluación de los efectos de las fuerzas evolutivas que han actuado sobre los genomas, son ejemplos del tipo de investigaciones que han esclarecido la historia y el estado actual de la variedad de poblaciones estudiadas en el país.

Finalmente, el análisis de estos STRs autosómicos altamente polimórficos corresponde a una aplicación forense de rutina ya que son marcadores útiles para la mayoría de las pruebas de parentesco e identificación humana. De la misma manera, los STRs específicos del cromosoma Y, son de gran valor para ciertos trabajos de casos forenses en los que se busca la resolución de delitos sexuales y también de filiación. En Colombia las bases de datos de frecuencias alélicas de estos marcadores crecen con cada estudio genético poblacional o forense (Yunis et al., 2005)(Builes et al., 2007)(Melton et al., 2007) (Gómez et al., 2008)(Winston Rojas et al., 2010)(Usme-Romero et al., 2013) (M. Y. Rojas et al., 2013)(Alonso & Usaquén, 2013)(Xavier et al., 2015), sin embargo, aún existen muchas poblaciones cuyos datos son inexistentes o pocos. Adicional a lo anterior, muchos de los datos ya reportados siguieron metodologías que no fueron claras y que deben ser

revaluadas para trabajos posteriores. Por lo tanto, resulta fundamental contar con datos representativos de la gran diversidad humana con la que cuenta el país pues esta es la base para la resolución exitosa de los casos forenses.

1.8.1 La Amazonía: Riqueza biológica, antropológica e histórica

El departamento de Amazonas tiene un área total de 483.164 km² y una población de 72.017 habitantes (DANE, 2010). Al norte limita con los departamentos de Caquetá y Vaupés, al noroeste con el departamento del Putumayo y el resto de su territorio comprende la frontera internacional con Brasil y Perú. Esta zona del país hizo parte de los Territorios Nacionales hasta el 04 de julio de 1991, cuando fue incluida bajo la categoría de Departamento por la Constitución Política de Colombia y en la actualidad se encuentra subdividida en nueve corregimientos y dos municipios: Leticia y Puerto Nariño (Bandeira, 2015). La región de la Amazonía es tal vez una de las más diversas de Colombia tanto por su riqueza de flora y fauna como por las comunidades indígenas que la habitan. El 43,4% de la población residente en el Amazonas se auto reconoce como Indígena (DANE, 2010). En general, las poblaciones viven en resguardos que se encuentran ubicados a lo largo y ancho del territorio y se dedican a la caza, la recolección y la pesca (Morcote, Mora, & Calvo, 2006). El territorio cuenta además con la presencia de poblaciones mestizas, colonos del interior del país y de los países vecinos, principalmente de Brasil, Perú, Venezuela y Ecuador (Bandeira, 2015).

La región del Amazonas ha sido objeto de estudio de una gran variedad de áreas del conocimiento y sin duda representa una zona del país que aún tiene mucho que explorar sobre sus poblaciones indígenas y mestizas en términos de variabilidad genética, estructura poblacional, patrones de mezcla, diversidad genética de linajes maternos y paternos y sus relaciones con otras poblaciones del territorio colombiano. Se debe tener en cuenta que el acervo genético de las poblaciones actuales es el resultado de una gran variedad de factores modeladores como la historia de su poblamiento, colonización e interacción con otras poblaciones que, en términos genético-poblacionales, corresponden a fuerzas de cambio evolutivo tales como la deriva genética, el flujo genético y la selección natural y sexual.

El estudio del poblamiento de la Amazonia se ha visto enriquecido desde disciplinas como la arqueología, la antropología, la historia y más recientemente desde la genética. Actualmente se cree que el territorio que hoy corresponde a la región biogeográfica del

Amazonas fue poblado hace alrededor de 14000 años por grupos nómadas de cazadores y recolectores quienes usaron una ruta de ingreso desde el norte, cuando el clima era significativamente más seco que el actual, y grandes áreas de lo que hoy es selva probablemente eran sabanas (Lathrap & Lathrap, 1970) (Meggers, 1971). Posteriormente el clima empezó a tornarse más húmedo trayendo como consecuencia la extensión del ecosistema de selva húmeda habitada por horticultores y pescadores que se asentaron a las orillas de los ríos y continuaron una marcha de expansión desde la desembocadura hacia el curso medio y alto del río Amazonas (Bandeira, 2015).

La incursión de la investigación genética en temas de poblamiento y de composición de la población indígena de América ha contribuido al entendimiento de las relaciones filogenéticas existentes entre los nativos americanos del sur del continente. En los estudios de caracterización del acervo genético y de la historia evolutiva de Suramérica se ha observado la existencia de dos grandes grupos distintos: Centroamérica emparentada con la región andina y Orinoco y Amazonas con el resto de Suramérica (Tarazona-Santos et al., 2001). Adicionalmente se ha observado la existencia de una clara diferenciación entre los grupos amerindios de la región de la Amazonia y la Orinoquía colombiana con respecto a grupos indígenas andinos y costeros de Colombia (Usaquén & Keyeux, 2001). A partir de estas diferencias se ha propuesto que el poblamiento de estas dos regiones debió haberse dado a través de rutas diferentes, la primera por el corredor insular antillano con una posterior dispersión hacia el sur del continente Suramericano y la segunda a través de Centroamérica, utilizando la ruta del istmo para llegar hasta la región andina (Keyeux & Usaquén, 2006).

Los procesos de colonización del territorio amazónico que tuvieron lugar durante el siglo XVIII, se vieron facilitados por las vías de acceso que proporcionaban los canales fluviales del territorio (Morcote et al., 2006). Durante este periodo se dieron importantes cambios demográficos, sociales y culturales que pudieron haber conllevado a cambios en el acervo genético de las poblaciones amazónicas como consecuencia de las dinámicas propias de la colonia como enfrentamientos entre grupos provenientes de España y de Portugal y también como consecuencia de las iniciativas de evangelización. Desde tiempos prehispánicos existían en el área patrones culturales y económicos que consistían en circuitos de intercambio de bienes entre las tierras bajas de la Amazonia y las tierras altas de los Andes donde se llevaban a cabo intercambiados de bienes como sal y herramientas

procedentes de las comunidades de la sierra ecuatoriana, andes peruanos, tierras altas de Nariño y del macizo de Almaguer (Zárate & Franky, 2001). Estos patrones se vieron alterados en gran medida por las campañas evangelizadoras que durante décadas establecieron los misioneros.

Durante muchos años después de la conquista la región de densa selva del sur de Colombia representó para la mayoría de la población nacional, tan solo un territorio misterioso e impenetrable habitado por pueblos indígenas que generaban igual desconcierto. Un conocimiento más detallado de las regiones amazónicas colombianas se empieza a generar solamente hasta la segunda mitad del siglo XIX cuando se inicia la explotación de quinas y gomas por parte de extractores locales (Bandeira, 2015). La industria del caucho establecida de manera sólida hacia finales del siglo marcó la historia de los habitantes a lo largo y ancho de la zona biogeográfica de selva amazónica. Durante el tiempo del auge del caucho, la población indígena de la amazonia fue sometida a eventos extremos de deriva genética consecuencia de epidemias, reasentamientos forzosos y confrontaciones interétnicas (Zárate & Franky, 2001). La extracción de este recurso vinculó a la Amazonía con la economía mundial y también fue el inicio de la frontera agropecuaria y los distintos procesos de ocupación y colonización de la región (Morcote et al., 2006). Adicionalmente, parece que contrario a lo que se creía, patrones complejos de establecimiento regional y la transformación a gran escala de los paisajes locales se encontraban presentes en el Amazonas durante el tiempo del descubrimiento e incluso antes de la llegada de los colonizadores europeos (A. C. Roosevelt et al., 1996) (Anna C Roosevelt, 2002).

La población actual de la amazonia es de interés dentro del estudio y caracterización genética de la población humana colombiana pues hasta el momento no se han llevado a cabo estudios enfocados en esta región del país. Se espera que tanto sus representantes mestizos como los pertenecientes a las diferentes comunidades indígenas, revelen información valiosa y relevante para el estudio de su historia evolutiva, así como para su colocación y entendimiento dentro del contexto nacional actual.

En este capítulo se presentó una introducción teórica relevante para este estudio que pretende, por medio de las teorías y metodologías de la antropología genética, determinar la estructura de una muestra de población del departamento de Amazonas colombiano a partir de marcadores microsatélites autosómicos y de cromosoma Y, incluyendo la

caracterización de la diversidad genética, un análisis de pertenencias ancestrales, la determinación de linajes masculinos y una comparación con otras poblaciones previamente caracterizadas. Finalmente, resaltando de nuevo la importancia de realizar trabajos en conjunto con la genética forense con el fin de enriquecer las bases de datos de los marcadores genéticos utilizados en el área de identificación humana y filiación genética, se reportarán las frecuencias alélicas, haplotípicas y los parámetros estadísticos de interés forense.

1.9 Referencias

Alonso, L. A., & Usaquén, W. (2013). Y-chromosome and surname analysis of the native islanders of San Andrés and Providencia (Colombia). *HOMO- Journal of Comparative Human Biology*, *64*(1), 71–84.

<https://doi.org/10.1016/j.jchb.2012.11.006>

Bandeira, V. H. M. (2015). Nuestro Departamento. Retrieved March 11, 2017, from <http://www.amazonas.gov.co/departamento/nuestro-departamento>

Bonatto, S. L., & Salzano, F. M. (1997). A single and early migration for the peopling of the Americas supported by mitochondrial DNA sequence data. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, *94*(5), 1866–1871.

Bortolini, M.-C., Salzano, F. M., Thomas, M. G., Stuart, S., Nasanen, S. P. K., Bau, C. H. D., ... Ruiz-Linares, A. (2003). Y-Chromosome Evidence for Differing Ancient Demographic Histories in the Americas. *The American Journal of Human Genetics*, *73*(3), 524–539. <https://doi.org/10.1086/377588>

Bowcock, A. M., Ruiz-Linares, A., Tomfohrde, J., Minch, E., Kidd, J. R., & Cavalli-Sforza, L. L. (1994). High resolution of human evolutionary trees with polymorphic microsatellites. *Nature*, *368*(6470), 455–457. <https://doi.org/10.1038/368455a0>

Builes, J. J., Martínez, B., Gómez, A., Caraballo, L., Espinal, C., Aguirre, D., ... Bravo, M. L. (2007). Y chromosome STR haplotypes in the Caribbean city of Cartagena (Colombia). *Forensic Science International*, *167*(1), 62–69.

<https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2005.12.015>

Butler, J. M. J. M. (2005). *Forensic DNA typing: biology, technology, and genetics of STR*

-
- markers. Chemistry & biodiversity* (Vol. 1). <https://doi.org/10.1007/s13398-014-0173-7.2>
- Cann, R. L., Stoneking, M., & Wilson, A. C. (1987). Mitochondrial DNA and human evolution. *Nature*. <https://doi.org/10.1038/325031a0>
- Carvajal-Carmona, L. G., Soto, I. D., Pineda, N., Ortíz-Barrientos, D., Duque, C., Ospina-Duque, J., ... Ruiz-Linares, A. (2000). Strong Amerind/White Sex Bias and a Possible Sephardic Contribution among the Founders of a Population in Northwest Colombia. *The American Journal of Human Genetics*, *67*(5), 1287–1295. [https://doi.org/10.1016/S0002-9297\(07\)62956-5](https://doi.org/10.1016/S0002-9297(07)62956-5)
- Cavalli-Sforza, L. L. (1991). Genes, peoples and languages. *Scientific American*, *265*(5), 104–110. <https://doi.org/10.1038/scientificamerican1191-104>
- Cavalli-Sforza, L. L., & Feldman, M. W. (2003). The application of molecular genetic approaches to the study of human evolution. *Nature Genetics*. <https://doi.org/10.1038/ng1113>
- Charlesworth, B., & Charlesworth, D. (2000). The degeneration of Y chromosomes. *Philosophical Transactions of the Royal Society B: Biological Sciences*, *355*(1403), 1563–1572. <https://doi.org/10.1098/rstb.2000.0717>
- Crawford, M. H. (1973). The use of genetic markers of the blood in the study of the evolution of human populations. *Methods and Theories of Anthropological Genetics*, 19–38.
- Crawford, M. H. (2006). *Anthropological genetics: Theory, methods and applications*. *Anthropological Genetics: Theory, Methods and Applications*. <https://doi.org/10.1017/CBO9781139167222>
- DANE. (2010). *Censo general 2005 Perfil Amazonas*. Retrieved from https://www.dane.gov.co/files/censo2005/PERFIL_PDF_CG2005/91000T7T000.PDF
- Dillehay, T. D. (1999). The late pleistocene cultures of south America. *Evolutionary Anthropology: Issues, News, and Reviews: Issues, News, and Reviews*, *7*(6), 206–216.

-
- Dixon, E. J. (2001). Human colonization of the Americas: timing, technology and process. *Quaternary Science Reviews*, 20(1–3), 277–299.
- Ellegren, H. (2000). Microsatellite mutations in the germline: Implications for evolutionary inference. *Trends in Genetics*, 16(12), 551–558. [https://doi.org/10.1016/S0168-9525\(00\)02139-9](https://doi.org/10.1016/S0168-9525(00)02139-9)
- Eshleman, J. A., Malhi, R. S., Johnson, J. R., Kaestle, F. A., Lorenz, J., & Smith, D. G. (2004). Mitochondrial DNA and prehistoric settlements: native migrations on the western edge of North America. *Hum Biol*, 76(1), 55–75. <https://doi.org/10.1353/hub.2004.0019>
- Fuselli, S., Tarazona-Santos, E., Dupanloup, I., Soto, A., Luiselli, D., & Pettener, D. (2003). Mitochondrial DNA diversity in South America and the genetic history of andean highlanders. *Molecular Biology and Evolution*, 20(10), 1682–1691. <https://doi.org/10.1093/molbev/msg188>
- Gemayel, R., Vincens, M. D., Legendre, M., & Verstrepen, K. J. (2010). Variable Tandem Repeats Accelerate Evolution of Coding and Regulatory Sequences. *Annual Review of Genetics*, 44(1), 445–477. <https://doi.org/10.1146/annurev-genet-072610-155046>
- Gómez, A., Ávila, S. J., Briceño, I., & Briceño, I. (2008). De genotipos e isonimias: análisis de correlación entre el apellido y el patrimonio genético heredado en el cromosoma Y en la población de tres departamentos del suroccidente colombiano. *Biomédica*, 28(3), 357. <https://doi.org/10.7705/biomedica.v28i3.74>
- Harris, H. (1966). Enzyme Polymorphisms in Man. *Proceedings of the Royal Society B: Biological Sciences*, 164(995), 298–310. <https://doi.org/10.1098/rspb.1966.0032>
- Henn, B. M., Gignoux, C. R., Jobin, M., Granka, J. M., Macpherson, J. M., Kidd, J. M., ... Feldman, M. W. (2011). Hunter-gatherer genomic diversity suggests a southern African origin for modern humans. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 108(13), 5154–5162. <https://doi.org/10.1073/pnas.1017511108/-/DCSupplemental.www.pnas.org/cgi/doi/10.1073/pnas.1017511108>
- Hey, J. (2005). On the number of new world founders: A population genetic portrait of the peopling of the Americas. *PLoS Biology*, 3(6), 0965–0975.

-
- <https://doi.org/10.1371/journal.pbio.0030193>
- Hincapié, M. L., Gil, A., Pico, A. L., Gusmao, L., Rondón, F., Vargas, C. I., & Castillo, A. (2009). Análisis de la estructura genética en una muestra poblacional de Bucaramanga, departamento de Santander. *Colombia Médica*, *40*(4).
- Jorde, L. B., Watkins, W. S., Bamshad, M. J., Dixon, M. E., Ricker, C. E., Seielstad, M. T., & Batzer, M. A. (2000). The Distribution of Human Genetic Diversity: A Comparison of Mitochondrial, Autosomal, and Y-Chromosome Data. *The American Journal of Human Genetics*, *66*(3), 979–988. <https://doi.org/10.1086/302825>
- Keyeux, G., Rodas, C., Gelvez, N., & Carter, D. (2002). Possible Migration Routes into South America Deduced from Mitochondrial DNA Studies in Colombian Amerindian Populations. *Human Biology*, *74*(2), 211–233. <https://doi.org/10.1353/hub.2002.0022>
- Keyeux, G., & Usaquén, W. (2006). Rutas migratorias hacia Sudamérica y poblamiento de las cuencas de los ríos Amazonas y Orinoco, deducidas a partir de estudios genéticos moleculares. In Gaspar Morcote, S. Mora, & C. Calvo (Eds.), *Pueblos y paisajes antiguos de la selva amazónica* (p. 415). Bogotá: Universidad Nacional de Colombia, Editorial Unibiblos.
- Klug, W. S., Cummings, M. R., Spencer, C. A., & Palladino, M. A. (2013). *Concepts of Genetics. Journal of Chemical Information and Modeling* (Vol. 10). <https://doi.org/10.1017/CBO9781107415324.004>
- Lande, R. (1988). Genetics and demography in biological conservation. *Science*, *241*(4872), 1455–1460. <https://doi.org/10.1126/science.3420403>
- Lathrap, D. W., & Lathrap, D. W. (1970). *The upper amazon*. Thames & Hudson London.
- Lewis, C. M., Lizárraga, B., Tito, R. Y., López, P. W., Iannacone, G. C., Medina, A., ... Stone, A. C. (2007). Mitochondrial DNA and Peopling of South America. *Human Biology*, *79*(2), 159–178. <https://doi.org/10.1353/hub.2007.0031>
- Lewontin, R. C. (1972). The Apportionment of Human Diversity. In *Evolutionary Biology* (pp. 381–398). https://doi.org/10.1007/978-1-4684-9063-3_14
- Marincovich, L., & Gladenkov, A. Y. (1999). Evidence for an early opening of the Bering

Strait. *Nature*, 397(6715), 149–151. <https://doi.org/10.1038/16446>

Meggens, B. (1971). *Amazonia: Man and culture in a counterfeit paradise*. Chicago.

Retrieved from Aldine Atherton

Melton, P. E., Briceño, I., Gómez, A., Devon, E. J., Bernal, J. E., & Crawford, M. H.

(2007). Biological relationship between Central and South American Chibchan speaking populations: Evidence from mtDNA. *American Journal of Physical Anthropology*, 133(1), 753–770. <https://doi.org/10.1002/ajpa.20581>

Merriwether, D. A., Rothhammer, F., & Ferrell, R. E. (1995). Distribution of the four founding lineage haplotypes in Native Americans suggests a single wave of migration for the New World. *American Journal of Physical Anthropology*, 98(4), 411–430.

Mesa, N. R., Mondragón, M. C., Soto, I. D., Parra, M. V, Duque, C., Ortiz-Barrientos, D., ... Ruiz-Linares. (2000). Autosoma, mtDNA, and Y-Chromosome Diversity in Amerinds: Pre- and Post-Colombian Patterns of Gene Flow in South America. *American Journal of Human Genetics*, 67, 1277–1286. Retrieved from <http://www.ucl.ac.uk/~ucbtarl/Gst.pdf>

Mielke, J. H. (2012). *Current Developments in Anthropological Genetics: Volume 1 Theory and Methods*. Springer Science & Business Media.

Morcote, G., Mora, S., & Calvo, C. (2006). *Pueblos y paisajes antiguos de la selva amazónica*. Bogotá: Univ. Nacional de Colombia.

Mourant, A. E., & MAD, P. (1954). The Distribution of the Human Blood Groups. *The Distribution of the Human Blood Groups*.

Patton, W. W., & Talleur, I. L. (1977). Evidence in the Bering Strait region for differential movement between North America and Eurasia. *Bulletin of the Geological Society of America*, 88(9), 1298–1304. [https://doi.org/10.1130/0016-7606\(1977\)88<1298:EITBSR>2.0.CO;2](https://doi.org/10.1130/0016-7606(1977)88<1298:EITBSR>2.0.CO;2)

Pérez-Lezaun, A., Calafell, F., Comas, D., Mateu, E., Bosch, E., Martínez-Arias, R., ... Bertranpetit, J. (1999). Sex-specific migration patterns in Central Asian populations,

-
- revealed by analysis of Y-chromosome short tandem repeats and mtDNA. *American Journal of Human Genetics*, 65(1), 208–219. <https://doi.org/10.1086/302451>
- Ramachandran, S., Deshpande, O., Roseman, C. C., Rosenberg, N. A., Feldman, M. W., & Cavalli-Sforza, L. L. (2005). Support from the relationship of genetic and geographic distance in human populations for a serial founder effect originating in Africa. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 102(44), 15942–15947. <https://doi.org/10.1073/pnas.0507611102>
- Reich, D., Patterson, N., Campbell, D., Tandon, A., Mazieres, S., Ray, N., ... Ruiz-Linares, A. (2012). Reconstructing Native American population history. *Nature*, 488(7411), 370–374. <https://doi.org/10.1038/nature11258>
- Rishishwar, L., Conley, A. B., Wigington, C. H., Wang, L., Valderrama-Aguirre, A., & King Jordan, I. (2015). Ancestry, admixture and fitness in Colombian genomes. *Scientific Reports*, 5. <https://doi.org/10.1038/srep12376>
- Rojas, M. Y., Alonso, L. A., Sarmiento, V. A., Eljach, L. Y., & Usaquén, W. (2013). Structure analysis of the la Guajira-Colombia population: A genetic, demographic and genealogical overview. *Annals of Human Biology*, 40(2), 119–131. <https://doi.org/10.3109/03014460.2012.748093>
- Rojas, W., Parra, M., Campo, O., ... M. C.-A. J. of, & 2010, undefined. (n.d.). Genetic make up and structure of Colombian populations by means of uniparental and biparental DNA markers. *Wiley Online Library*. Retrieved from <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1002/ajpa.21270/full>
- Rojas, W., Parra, M. V., Campo, O., Caro, M. A., Lopera, J. G., Arias, W., ... Bedoya, G. (2010). Genetic make up and structure of Colombian populations by means of uniparental and biparental DNA markers. *American Journal of Physical Anthropology*, 143(1), 13–20. <https://doi.org/10.1002/ajpa.21270>
- Rondón, F., Orobio, R. F., Braga, Y. A., Cárdenas, H., & Barreto, G. (2006). Estudio de diversidad genética de cuatro poblaciones aisladas del centro y suroccidente colombiano. *Revista de La Universidad Industrial de Santander. Salud*, 38(1).
- Roosevelt, A. C. (2002). Clovis in context: new light on the peopling of the Americas.

Human Evolution, 17(1–2), 95.

- Roosevelt, A. C., Lima da Costa, M., Lopes Machado, C., Michab, M., Mercier, N., Valladas, H., ... Schick, K. (1996). Paleoindian Cave Dwellers in the Amazon: The Peopling of the Americas. *Science*, 272(5260), 373–384. <https://doi.org/10.1126/science.272.5260.373>
- Rosenberg, N. A., Pritchard, J. K., Weber, J. L., Cann, H. M., Kidd, K. K., Zhivotovsky, L. A., ... Calafell, F. (2002). Genetic structure of human populations. *Science (New York, N.Y.)*, 298(5602), 2381–2385. <https://doi.org/10.1126/science.1078311>
- Rouse, I. (1976). Peopling of the Americas. *Quaternary Research*, 6(4), 597–612.
- Salazar-Flores, J., Zuñiga-Chiquette, F., Rubi-Castellanos, R., Álvarez-Miranda, J. L., Zetina-Hernández, A., Martínez-Sevilla, V. M., ... Rangel-Villalobos, H. (2015). Admixture and genetic relationships of Mexican Mestizos regarding Latin American and Caribbean populations based on 13 CODIS-STRs. *Homo : Internationale Zeitschrift Für Die Vergleichende Forschung Am Menschen*, 66(1), 44–59. <https://doi.org/10.1016/j.jchb.2014.08.005>
- Salzano, B. F. M., & Bortolini, M. C. (2002). The Evolution and Genetics of Latin American Populations. *Blood*, 1, 92103. <https://doi.org/10.1002/ajhb.10174>
- Schlötterer, C. (2004). The evolution of molecular markers--just a matter of fashion? *Nature Reviews. Genetics*, 5(1), 63–69. <https://doi.org/10.1038/nrg1249>
- Semino, O., Passarino, G., Oefner, P. J., Lin, A. A., Arbuzova, S., Beckman, L. E., ... Underhill, P. A. (2000). The genetic legacy of paleolithic Homo sapiens sapiens in extant europeans: A Y chromosome perspective. *Science*, 290(5494), 1155–1159. <https://doi.org/10.1126/science.290.5494.1155>
- Semino, O., Santachiara-Benerecetti, A. S., Falaschi, F., Cavalli-Sforza, L. L., & Underhill, P. A. (2002). Ethiopians and Khoisan Share the Deepest Clades of the Human Y-Chromosome Phylogeny. *The American Journal of Human Genetics*, 70(1), 265–268. <https://doi.org/10.1086/338306>
- Skoglund, P., Mallick, S., Bortolini, M. C., Chennagiri, N., Hünemeier, T., Petzl-Erler, M.

-
- L., ... Reich, D. (2015). Genetic evidence for two founding populations of the Americas. *Nature*, 525(7567), 104–108. <https://doi.org/10.1038/nature14895>
- Stoneking, M., & Soodyall, H. (1996). Human evolution and the mitochondrial genome. *Current Opinion in Genetics & Development*, 6(6), 731–736. [https://doi.org/10.1016/S0959-437X\(96\)80028-1](https://doi.org/10.1016/S0959-437X(96)80028-1)
- Stringer, C. (2002). Modern human origins: progress and prospects. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London. Series B, Biological Sciences*, 357(1420), 563–579. <https://doi.org/10.1098/rstb.2001.1057>
- Tarazona-Santos, E., Carvalho-Silva, D. R., Pettener, D., Luiselli, D., De Stefano, G. F., Labarga, C. M., ... Santos, F. R. (2001). Genetic differentiation in South Amerindians is related to environmental and cultural diversity: evidence from the Y chromosome. *American Journal of Human Genetics*, 68(6), 1485–1496. <https://doi.org/10.1086/320601>
- Underhill, P. A., Shen, P., Lin, A. A., Jin, L., Passarino, G., Yang, W. H., ... Oefner, P. J. (2000). Y chromosome sequence variation and the history of human populations. *Nature Genetics*, 26(3), 358–361. <https://doi.org/10.1038/81685>
- Usaquén Martínez, W. (2012). Validación y consistencia de información en estudios de diversidad genética humana a partir de marcadores microsatélites. Universidad Nacional de Colombia.
- Usme-Romero, S., Alonso, M., Hernandez-Cuervo, H., Yunis, E. J., & Yunis, J. J. (2013). Genetic differences between Chibcha and Non-Chibcha speaking tribes based on mitochondrial DNA (mtDNA) haplogroups from 21 Amerindian tribes from Colombia. *Genetics and Molecular Biology*, 36(2), 149–157. <https://doi.org/10.1590/S1415-47572013005000011>
- Wang, S., Lewis, C. M., Jakobsson, M., Ramachandran, S., Ray, N., Bedoya, G., ... Ruiz-Linares, A. (2007). Genetic variation and population structure in Native Americans. *PLoS Genetics*, 3(11), 2049–2067. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.0030185>
- Wilder, J. A., Kingan, S. B., Mobasher, Z., Pilkington, M. M., & Hammer, M. F. (2004). Global patterns of human mitochondrial DNA and Y-chromosome structure are not

influenced by higher migration rates of females versus males. *Nature Genetics*, 36(10), 1122–1125. <https://doi.org/10.1038/ng1428>

Wright, S. (1965). The interpretation of population-structure by F-statistic with special regard to systems of mating. *EVOLUTION*, 19(3), 395–420. <https://doi.org/10.2307/2406450>

Xavier, C., Builes, J. J., Gomes, V., Ospino, J. M., Aquino, J., Parson, W., ... Goios, A. (2015). Admixture and genetic diversity distribution patterns of non-recombining lineages of native american ancestry in colombian populations. *PLoS ONE*, 10(3), 1–13. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0120155>

Y chromosome shows that Adam was an African. (1997). *Science*. <https://doi.org/10.1126/science.278.5339.804>

Yunis, J. J., Acevedo, L. E., Campo, D. S., & Yunis, E. J. (2005). Population data of Y-STR minimal haplotypes in a sample of Caucasian-Mestizo and African descent individuals of Colombia. *Forensic Science International*, 151(2–3), 307–313. <https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2005.02.005>

Yunis, J. J., Acevedo, L. E., Campo, D. S., & Yunis, E. J. (2013). Geno-geographic origin of Y-specific STR haplotypes in a sample of Caucasian-Mestizo and African-descent male individuals from Colombia. *Biomédica*, 33, 459–467. <https://doi.org/10.7705/biomedica.v33i3.807>

Zárate, C., & Franky, C. (Eds.). (2001). *IMANI Mundo, estudios en la amazonía colombiana*. Bogotá: Editorial UNIBIBLOS.

2. Capítulo 2 - Análisis de diversidad y estructura genética en una muestra de población del departamento de Amazonas con base en marcadores microsatélites autosómicos: Una perspectiva histórica y genealógica.

2.1 Resumen

El departamento de Amazonas se encuentra ubicado al extremo sur de Colombia dentro de la región biogeográfica de la selva amazónica. Los habitantes de esta región del país se identifican con orígenes étnicos mezclados o indígenas que concuerdan con el poblamiento inicial de la región y el flujo genético generado por la conquista y los desplazamientos causados por la situación sociopolítica del país a lo largo de su historia. Se obtuvo una H_o de 0.7311 para el total de la muestra y se presentan las tablas de frecuencias alélicas y los estadísticos genético-poblacionales. Con base en criterios genealógicos se plantearon cuatro categorías para los análisis regionales y de comparación con otras poblaciones. Se encontró que las cuatro categorías genealógicas se comportan como una única unidad con valores de subestructura genética dentro del rango de diferenciación baja lo que evidencia flujo genético entre las comunidades indígenas y mezcladas de la región. A pesar de la ausencia de subestructura genética, la población de estudio muestra afiliaciones genéticas con otras poblaciones de referencia según las diferencias en sus historias de ancestría.

Palabras clave: Amazonas, Subestructura, Genealogía, STRs

2.2 Introducción

Los estudios sobre diversidad genética entre las poblaciones humanas del mundo han evidenciado patrones de aislamiento por distancia como consecuencia de factores geográficos y lingüísticos que producen diferencias entre las poblaciones a lo largo del espacio y del tiempo (Cavalli-Sforza, 1991). Se ha sugerido también la existencia de una correlación entre las distancias genéticas y geográficas que obedece a un modelo de efectos fundadores en serie que parte del oriente de África y que produce pérdida de heterocigocidad en cada uno de los eventos de poblamiento subsecuentes (Ramachandran et al., 2005).

En el contexto del continente americano más específicamente, las investigaciones se han enfocado en la caracterización genética y la historia de poblamiento y se han propuesto diferentes modelos evolutivos con base en diferentes marcadores moleculares. A partir de linajes de cromosoma Y por ejemplo, se ha reportado la existencia de dos grandes grupos genéticos para el sur del continente: Centroamérica emparentada con la región andina y el Orinoco y Amazonas emparentados con el resto de Suramérica (Tarazona-Santos et al., 2001). Por otro lado, análisis de ADN mitocondrial reportaron la existencia de una clara diferenciación entre los grupos amerindios de la región de la Amazonia y la Orinoquía colombiana con respecto a grupos indígenas andinos y costeros de Colombia. A partir de estas diferencias se ha propuesto que el poblamiento de estas dos regiones debió haberse dado a través de rutas diferentes, la primera por el corredor insular antillano con una posterior dispersión hacia el sur del continente Suramericano y la segunda a través de Centroamérica, utilizando la ruta del istmo de Panamá para llegar hasta la región andina (Keyeux & Usaquén, 2006).

A partir del análisis de marcadores microsatélites autosómicos ha sido posible realizar descripciones de la composición genética de las poblaciones humanas en la actualidad teniendo como base información sobre sus frecuencias alélicas (Bowcock et al., 1994). En Colombia, los estudios que caracterizaron y cuantificaron la diversidad reportan que los valores de varias medidas de diversidad genética de diferentes grupos poblacionales se comportan de acuerdo con lo propuesto por Ramachandran et al. (2005). siendo más altos para poblaciones afrodescendientes, seguidas de las poblaciones mezcladas y más bajos en nativos americanos (Bravo et al., 2001) (Rondón, Orobio, Braga, Cárdenas, & Barreto, 2006) (Wang et al., 2007). También se ha estudiado el estado de estructura genética a nivel nacional y regional evaluando las relaciones entre poblaciones que difieren en términos de ancestría (Barreto, 2012) (Rojas, Alonso, Sarmiento, Eljach, & Usaquén, 2013).

La región de la Amazonía colombiana comprende casi el 34% del total del territorio, abarca ocho departamentos y es la zona menos poblada del país dada su naturaleza selvática. El departamento de Amazonas, ubicado en el extremo sur de la región no cuenta con vías de acceso terrestre desde el interior del país, pero el aeropuerto del municipio de Leticia lo mantiene conectado con Bogotá y lo hace más accesible desde la región andina que desde los departamentos vecinos de la región selvática. En contraste, gracias a los 116 km de

terreno sobre el río Amazonas, la región conocida como el trapecio amazónico se encuentra en interacción constante con los países vecinos de Perú y Brasil. Dentro de este panorama de aparente aislamiento del resto del territorio colombiano, el presente estudio pretende caracterizar la diversidad genética humana y evaluar el grado de subestructura de una muestra de población del departamento de Amazonas a una escala regional desde un abordaje genealógico, genético e histórico por medio del análisis de 15 sistemas de marcadores STR autosómicos.

El departamento de Amazonas tiene un área total de 483.164 km² y una población de 72.017 habitantes (DANE, 2010). Al norte limita con los departamentos de Caquetá y Vaupés, al noroeste con el departamento del Putumayo y el resto de su territorio comprende la frontera internacional con Brasil y Perú y en la actualidad se encuentra subdividido en nueve corregimientos y dos municipios: Leticia y Puerto Nariño. El 43,4% de la población que reside se auto reconoce como Indígena (DANE, 2010) y cuenta además con la presencia de poblaciones mestizas, colonos del interior del país y de los países vecinos, principalmente de Brasil, Perú, Venezuela y Ecuador (Bandeira, 2015).

Los procesos de colonización del territorio amazónico que tuvieron lugar durante el siglo XVIII, se vieron facilitados por las vías de acceso que proporcionaban los canales fluviales del territorio (Morcote, Mora, & Calvo, 2006). Durante este periodo se dieron importantes cambios demográficos, sociales y culturales que pudieron haber conllevado a cambios en el acervo genético de las poblaciones amazónicas como consecuencia de las dinámicas propias de la colonia como enfrentamientos entre grupos provenientes de España y de Portugal y también como consecuencia de las campañas evangelizadoras que durante décadas establecieron los misioneros (Franky Calvo, Zárate, & Franco, 2001).

Al interior del territorio colombiano, se presentaron corrientes colonizadoras originadas en la región andina (Nariño, Cauca, Huila) que desde finales del siglo XVI se dirigieron hacia el oriente y el suroriente, dentro del piedemonte amazónico y posteriormente, en el siglo XX, provenientes de departamentos del interior (Tolima, Valle, Cundinamarca, Boyacá y del norte y nororiente del Meta) que se dirigieron hacia el sur de la región (Niño, León, Rey, Salazar, & Salazar, 2002). Un conocimiento más detallado de las regiones amazónicas colombianas se empieza a generar solamente hasta la segunda mitad del siglo XIX cuando se inicia la explotación de quinas y gomas por parte de extractores locales (Bandeira, 2015). La extracción de este recurso vinculó a la Amazonía con la economía mundial y

también fue el inicio de la frontera agropecuaria y los distintos procesos de ocupación y colonización de la región (Morcote et al., 2006).

A partir de 1928, colonos mestizos empezaron a descender por el Putumayo hacia Leticia poblando la región de manera espontánea o auspiciada por el Estado (Mejía, 1993). Una vez culminados los conflictos con Perú en 1933, una parte de la población andina conformada por campesinos sin tierra patrocinados por el Estado y personas que se encontraban huyendo a las fuerzas sociales predominantes y violentas de dichas regiones, descendió por el Caquetá (Palacio & Nieto, 2007). Posteriormente, durante la guerra civil conocida como La Violencia y dadas sus condiciones geográficas, la región del Amazonas se convirtió en refugio de algunas comunidades desplazadas y base de movimientos de autodefensa campesina desde 1946 (Fajardo, 2011).

2.3 Materiales y métodos

2.3.1 Muestreo

Se llevó a cabo un muestreo a conveniencia en Leticia, capital del departamento de Amazonas (**Figura 2-1**), en colaboración con el Laboratorio clínico del Hospital San Rafael que condujo a la obtención un tamaño de muestra de 242 personas. El Hospital San Rafael es el principal de la región y a sus servicios llegan pacientes provenientes no solo de Leticia y Puerto Nariño (municipios) sino de sus nueve corregimientos (El Encanto, La Chorrera, La Pedrera, La Victoria, Mirití-Paraná, Puerto Alegría, Puerto Arica, Tarapacá y Puerto Santander) ofreciendo así, acceso a población de todo el departamento.

Figura 2-1 Ubicación geográfica del departamento de Amazonas con sus once municipios y corregimientos.



Después de la firma voluntaria del consentimiento informado, se tomó una muestra de sangre periférica a cada participante. Hombres y mujeres voluntarios mayores de 18 años nacidos en alguna localidad dentro del área biogeográfica de la Amazonía, o residentes con hijos nacidos en la zona, fueron entrevistados aplicando una encuesta. El área biogeográfica de la amazonia hace referencia a todo el territorio que abarca la selva amazónica y en el caso de Colombia, a la región limitando al norte con las regiones Andina y Orinoquía, al este con Venezuela, al sureste con Brasil, al sur con Perú y al suroeste con Ecuador.

La encuesta como herramienta de análisis poblacional incluyó recolección de información personal, genealógica, étnica, demográfica y migratoria. La información genealógica se organizó en línea paterna y materna a lo largo de cinco generaciones obteniendo datos sobre edad, apellidos, lugar de nacimiento y de residencia de cada miembro de la genealogía. Adicionalmente se cuestionó al participante sobre la pertenencia étnica de sus familiares, su autodeterminación y el grado de conocimiento de su lengua nativa. Las variables demográficas incluyeron edad de nacimiento del primer hijo, número de tíos, hermanos, hijos y matrimonios e información general relativa a sus parejas. Por último, se

obtuvo información sobre actividades económicas y también sitios de residencia frecuente y permanencia actual.

La información genealógica y étnica obtenida se utilizó posteriormente para llevar a cabo una clasificación genealógica a priori. Los participantes se clasificaron dentro de cuatro categorías con base en su ancestría paterna y materna. Las categorías utilizadas fueron: Amazónica (A) si ambos padres nacieron dentro del territorio biogeográfico continental de la Amazonía sin ancestría amerindia conocida, Indígena (I) si ambos padres pertenecen a un grupo indígena de la región amazónica, Migrante (M) cualquier persona con ambos padres nacidos por fuera de esta zona biogeográfica y Ancestría múltiple (AM) para participantes con historias genealógicas múltiples.

2.3.2 Análisis molecular

La sangre periférica se recolectó en tubos tapa lila para su preservación y utilización en estudios posteriores, y se realizaron goteos en tarjetas *FTA Elute Whatman™* para su conservación y análisis en esta investigación. La extracción de ADN se realizó de acuerdo con las instrucciones del fabricante (Guía de usuario, *GE Healthcare®*).

Se amplificaron 15 loci microsatélites (STR) autosómicos mediante PCR usando el *AmpFLSTR™ Identifiler™ PCR Amplification Kit (Applied Biosystems)* y un termociclador programable *GeneAmp PCR system 9700 (Applied Biosystems)*. Después de la PCR, se llevó a cabo una electroforesis capilar en el Analizador genético *ABI Prism 310 (Applied Biosystems)*. La asignación alélica se realizó mediante comparación de los fragmentos amplificados con escaleras alélicas proporcionadas con el kit de amplificación, utilizando el software *GeneMapper ID v. 3.2 (Applied Biosystems)*.

2.3.3 Análisis genético de las clasificaciones genealógicas

El análisis genético se llevó a cabo teniendo en cuenta las clasificaciones genealógicas a priori obtenidas en campo. Los cálculos de frecuencias alélicas, la heterocigocidad observada, la prueba exacta para el equilibrio de Harvey-Weinberg (HWE) de los loci evaluados y los estadísticos F globales se obtuvieron con el software *Genepop 4.2 (Raymond y Rousset 1995, Rousset 2008)*.

Se utilizó el software *Arlequin 3.5.2.2.* para realizar análisis de subestructura entre los grupos genealógicos propuestos. La evaluación de estructura genética de la población completa se llevó a cabo mediante un AMOVA para ensayar los diferentes niveles de diferenciación: entre las poblaciones, entre los individuos dentro de las poblaciones y entre de los individuos. Adicionalmente, se compararon todos los posibles pares poblacionales mediante análisis de F_{st} pareados y se realizó una prueba exacta de diferenciación poblacional basada en la distribución de las frecuencias genotípicas. Por último, se llevó a cabo un análisis de asignación individual a la población mediante el software *Structure 2.3.4* utilizando un modelo de mezcla y frecuencias alélicas correlacionadas con una longitud de *burning* de 100.000 y 100.000 repeticiones MCMC después del *burning*. Los resultados aquí obtenidos se analizaron posteriormente con *Structure Harvester* (Earl, 2012) con el fin de encontrar el número de grupos genéticos (K) que mejor se ajusta a estos datos.

2.3.4 Comparación entre poblaciones

Los grupos genealógicos propuestos se compararon con otras poblaciones de diferentes regiones y ancestrías estudiadas por otros autores (**Tabla 2-1**). Este grupo de datos está compuesto por poblaciones que tienen en cuenta la historia demográfica de la Amazonía. La muestra europea corresponde a poblaciones de Portugal, España y una población específica del sur de este país: Andalucía. En el caso de Latinoamérica se incluyeron poblaciones mezcladas de Brasil, Colombia y República Dominicana y poblaciones indígenas de Méjico (Pima y Maya), Brasil (Karitiana y Surui) y Colombia (Wayúu). Las poblaciones africanas representan tanto la región occidental (Nigeria y Senegal) como la oriental (Somalia) del continente. Se incluyó también una población Siberiana y una población de Papúa Nueva Guinea para tener en cuenta afiliaciones ancestrales relacionadas con el primer poblamiento del continente y para considerar la hipótesis de poblamiento que sugiere que las poblaciones amazónicas están más cercanamente relacionadas con poblaciones del sudeste asiático (Skoglund et al., 2015).

Tabla 2-1 Poblaciones utilizadas en el estudio genético comparativo para 13 marcadores STR.

Población	Región	Heterocigocidad	No. de individuos	Referencia
Amazónica	Colombia - Amazonas	0.748	65	Presente estudio
Ancestría Múltiple	Colombia - Amazonas	0.741	81	Presente estudio
Indígena	Colombia - Amazonas	0.716	75	Presente estudio
Migrante	Colombia - Amazonas	0.695	21	Presente estudio
Costa caribe	Colombia	0.785	243	(Paredes et al., 2003)
Orinoquía	Colombia	0.765	846	(Paredes et al., 2003)
Andes suroccidentales	Colombia	0.766	217	(Paredes et al., 2003)
Costa pacífica y San Andrés	Colombia	0.800	123	(Paredes et al., 2003)
Wayúu	Colombia	0.728	122	(Rojas et al., 2013)
Brasil	Brasil	0.852	794	(Grattapaglia et al., 2001)
Portugal	Portugal - Norte	0.794	200	(Pinheiro et al., 2005)
Andalucía	España - Sur	0.786	200	(Sanz et al., 2001)
España	España - Noroccidente	0.796	221	pop.STR – USC*
Mandenka	Senegal	0.824	22	pop.STR - USC
Yoruba	Nigeria	0.821	22	pop.STR - USC
República Dominicana	República Dominicana	0.805	487	pop.STR - USC
Somalia	Somalia	0.778	404	pop.STR - USC
Yakut	Siberia	0.768	25	pop.STR - USC
Papúa Nueva Guinea	Papúa Nueva Guinea	0.704	17	pop.STR - USC
Pima	Méjico	0.704	14	pop.STR - USC
Maya	Méjico	0.695	21	pop.STR - USC
Karitiana	Brasil – Amazonas	0.673	14	pop.STR - USC
Surui	Brasil – Amazonas	0.715	8	pop.STR - USC

* Base de datos de la Universidad de Santiago de Compostela <http://spsmart.cesga.es/popstr.php>

Estas poblaciones de referencia y nuestras cuatro clasificaciones genealógicas se compararon mediante un análisis de componentes principales usando el software *MVSP*

3.22 (Kovach, 1999) y las frecuencias alélicas de 13 loci STR: CSF1PO, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, FGA, TH01, TPOX, vWA.

Se utilizaron también los valores de heterocigocidad observada de todas las poblaciones para ensayar el ajuste de estos datos a la hipótesis de existencia de una relación entre la distancia genética y geográfica en las poblaciones humanas como consecuencia de un efecto fundador con origen en África (Ramachandran et al., 2005)

2.4 Resultados

Esta muestra estuvo compuesta en un 72% por mujeres y en un 28% por hombres. La edad promedio de la muestra total fue de 37.31 años y específicamente de 35.35 años para las mujeres y 42.42 años para los hombres. La población total (242 individuos) se dividió en cuatro agrupaciones genealógicas y se obtuvieron los siguientes porcentajes de pertenencia: 33% de ancestría múltiple (81), 31% indígenas (75), 27% amazónicos (65) y 9% migrantes (21) (**Figura 2-2A**). En la pirámide poblacional (**Figura 2-3**) se muestran las proporciones de sexo de los diferentes rangos de edad que evidencian una estructura de población joven y en crecimiento. Dicha estructura consiste en una frecuencia mayor de los rangos de edad de la base; un 38% de la población se encuentra por debajo de los 29 años. Adicionalmente, el tiempo generacional de la muestra fue 19.01 ± 3.93 años, calculado con base a la edad media a la cual las mujeres de la muestra tuvieron su primer hijo, y el promedio de hijos por cada madre fue de 3.4 ± 2.4 .

En toda la región amazónica colombiana existen 26 etnias indígenas dentro de las que se destacan 14 familias lingüísticas (Bandeira, 2015). En este muestreo participaron individuos de 13 etnias indígenas siendo las de mayor representación la Ticuna (48%), Uitoto (20%) y Cocama (17%). Estos tres grupos indígenas pertenecen tanto a estirpes como a familias lingüísticas diferentes. El idioma de los pueblos Ticuna pertenece a una estirpe de Lengua única, el de los Uitoto a una estirpe de proyección regional dentro de la Familia Uitoto y la lengua de los Cocama proviene de una estirpe de proyección continental dentro de la Familia Tupí (Landaburu, 2000).

Figura 2-2 A. Composición genealógica de la muestra de estudio **B.** Composición étnica de los participantes de autodeterminación indígena.

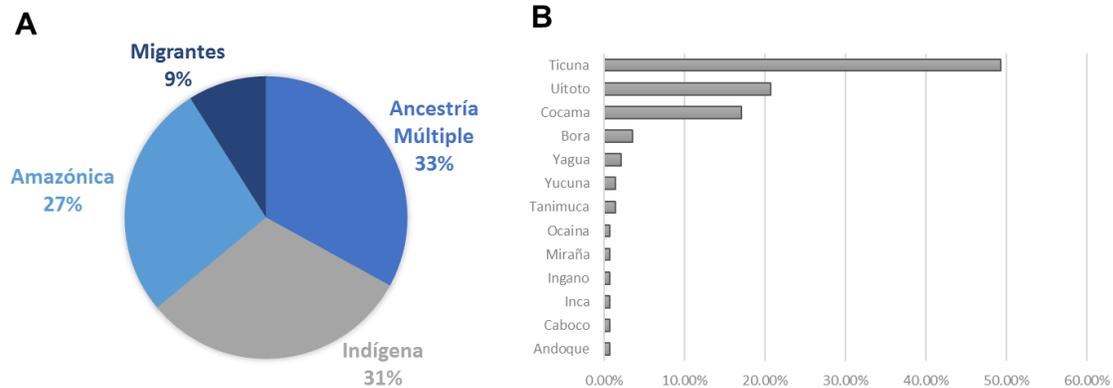
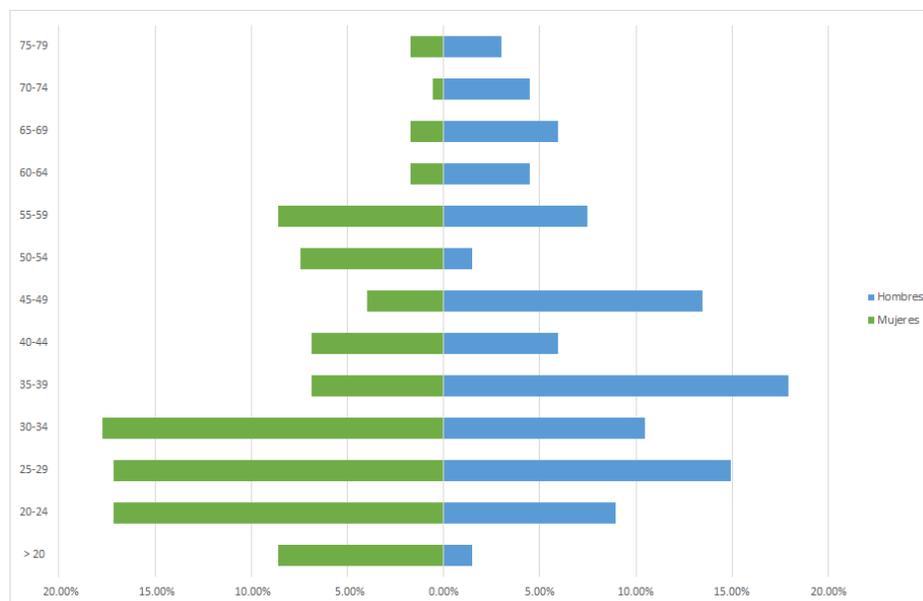


Figura 2-3 Pirámide de la muestra con la estructura de sexo y de edad



2.4.1 Clasificaciones genealógicas

Las frecuencias alélicas y los estadísticos poblacionales de la muestra completa del departamento de Amazonas se describen en la **Tabla 2-2**. En la **Tabla 2-3** se resumen los estadísticos descriptivos para la población en general y para cada una de las clasificaciones genealógicas. Los cálculos muestran una heterocigocidad observada (H_o) de 0.7311 y una heterocigocidad esperada (H_e) de 0.7629 para el total de la muestra, la

clasificación Migrante exhibió la heterocigocidad observada más baja en 0.6952 y la clasificación Amazónica la más alta con 0.7477.

Tabla 2-2 Frecuencias alélicas y estadísticos de relevancia forense de 15 de los sistemas alélicos presentes en el *AmpFISTR® Identifier® PCR Amplification Kit* para la muestra completa de Amazonas.

Alelo	CSF1PO	D13S317	D16S539	D18S51	D19S433	D21S11	D2S1338	D3S1358	D5S818	D7S820	D8S1179	FGA	TH01	TPOX	vWA
6	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.393	0.006	-
7	0.002	0.002	0.002	-	-	-	-	-	0.141	0.002	-	-	0.403	0.004	-
8	0.002	0.035	0.012	-	-	-	-	-	0.008	0.037	0.002	-	0.019	0.409	-
9	0.006	0.378	0.240	-	-	-	-	-	0.101	0.048	-	-	0.039	0.031	-
9.3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.143	-	-
10	0.231	0.085	0.182	0.008	-	-	-	-	0.079	0.248	0.052	-	0.004	0.041	-
11	0.310	0.128	0.190	0.008	0.004	-	-	-	0.374	0.347	0.070	-	-	0.291	-
11.2	-	-	-	-	0.002	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
12	0.368	0.161	0.308	0.120	0.031	-	-	-	0.233	0.258	0.118	-	-	0.213	-
12.2	-	-	-	-	0.012	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
13	0.060	0.112	0.062	0.157	0.174	-	-	0.002	0.052	0.058	0.401	-	-	0.004	0.012
13.2	-	-	-	-	0.178	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
14	0.021	0.099	-	0.275	0.213	-	-	0.072	0.012	0.002	0.231	-	-	-	0.045
14.2	-	-	-	-	0.089	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
15	-	-	0.004	0.132	0.110	-	-	0.554	-	-	0.107	-	-	-	0.058
15.2	-	-	-	-	0.143	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
16	-	-	-	0.087	0.023	-	0.010	0.238	-	-	0.019	-	-	-	0.436
16.2	-	-	-	-	0.021	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
17	-	-	-	0.124	0.002	-	0.153	0.097	-	-	-	0.006	-	-	0.322
18	-	-	-	0.052	-	-	0.060	0.037	-	-	-	0.006	-	-	0.085
19	-	-	-	0.021	-	-	0.196	-	-	-	-	0.085	-	-	0.041
20	-	-	-	0.008	-	-	0.134	-	-	-	-	0.068	-	-	-
21	-	-	-	0.004	-	-	0.031	-	-	-	-	0.099	-	-	-
22	-	-	-	0.004	-	-	0.087	-	-	-	-	0.068	-	-	-
22.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.002	-	-	-
23	-	-	-	-	-	-	0.254	-	-	-	-	0.048	-	-	-
24	-	-	-	-	-	-	0.052	-	-	-	-	0.192	-	-	-
25	-	-	-	-	-	-	0.019	-	-	-	-	0.267	-	-	-
26	-	-	-	-	-	-	0.004	-	-	-	-	0.114	-	-	-
27	-	-	-	-	-	0.004	-	-	-	-	-	0.029	-	-	-
28	-	-	-	-	-	0.037	-	-	-	-	-	0.010	-	-	-
29	-	-	-	-	-	0.192	-	-	-	-	-	0.002	-	-	-
29.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.002	-	-	-
30	-	-	-	-	-	0.238	-	-	-	-	-	0.002	-	-	-
30.2	-	-	-	-	-	0.010	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	-	-	-	-	-	0.050	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31.2	-	-	-	-	-	0.132	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32	-	-	-	-	-	0.025	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32.2	-	-	-	-	-	0.213	-	-	-	-	-	-	-	-	-
33	-	-	-	-	-	0.004	-	-	-	-	-	-	-	-	-
33.2	-	-	-	-	-	0.093	-	-	-	-	-	-	-	-	-
34.2	-	-	-	-	-	0.002	-	-	-	-	-	-	-	-	-
<i>n</i>	474	178	268	484	164	150	484	484	266	406	482	480	354	154	484
<i>PC</i>	0.135	0.091	0.143	0.046	0.137	0.149	0.050	0.192	0.197	0.145	0.097	0.042	0.278	0.300	0.147
<i>PD</i>	0.865	0.909	0.857	0.954	0.863	0.851	0.950	0.808	0.803	0.855	0.903	0.958	0.722	0.700	0.853
<i>PIC</i>	0.65	0.75	0.65	0.82	0.66	0.63	0.82	0.57	0.58	0.64	0.72	0.83	0.47	0.46	0.64
<i>HOM</i>	34.2%	22.5%	28.4%	23.1%	29.3%	37.3%	17.8%	40.1%	38.3%	34.0%	25.7%	21.3%	45.2%	53.2%	35.5%
<i>HET</i>	65.8%	77.5%	71.6%	76.9%	70.7%	62.7%	82.2%	59.9%	61.7%	66.0%	74.3%	78.8%	54.8%	46.8%	64.5%

Tabla 2-3 Estimadores de diversidad genética y de subestructura para la población total y para cada una de las clasificaciones genealógicas.

	Todos					A		A.M		I		M	
	Ho	Fst	Fis	Fit	Rst	Ho	Fis	Ho	Fis	Ho	Fis	Ho	Fis
CSF1PO	0.6653	0.0651	0.0021	0.067	-0.006	0.6462	0.1230	0.6790	0.0424	0.6800	0.0242	0.6191	0.1111
D13S317	0.7479	0.0444	0.0053	0.0495	-0.0064	0.7846	0.0303	0.8025	0.0124	0.7200	0.0612	0.5238	0.1822
D16S539	0.7893	-0.0215	0.0064	-0.015	0.0063	0.7692	0.0128	0.8765	-0.1331	0.7067	0.0776	0.8095	-0.0494
D18S51	0.7686	0.0859	0.0046	0.0902	-0.0011	0.7846	0.0733	0.7778	0.0998	0.7067	0.1300	0.9048	-0.0857
D19S433	0.8347	0.0168	0.0057	0.0225	0.0109	0.8923	-0.0572	0.7778	0.0773	0.8533	0.0059	0.8095	0.0529
D21S11	0.8017	0.0394	-0.0036	0.0359	-0.0062	0.8308	0.0145	0.7901	0.0456	0.7867	0.0650	0.8095	-0.0015
D2S1338	0.8223	0.0262	-0.004	0.0223	-0.0024	0.8923	-0.0519	0.8519	0.0023	0.7333	0.1174	0.8095	0.0423
D3S1358	0.5992	0.0321	0.0071	0.039	-0.0081	0.5385	0.0218	0.5432	0.1581	0.7200	-0.1435	0.5714	0.1781
D5S818	0.7562	0.0136	0.0028	0.0164	0.0015	0.8000	-0.0134	0.7284	0.0737	0.7467	-0.0364	0.7619	0.0303
D7S820	0.7107	0.0469	0.0004	0.0473	0.0083	0.7385	0.0400	0.7284	0.0270	0.6933	0.0522	0.6191	0.1319
D8S1179	0.7438	0.0084	0.0072	0.0156	0.0036	0.6769	0.0351	0.7901	-0.0057	0.7600	0.0046	0.7143	0.0000
FGA	0.7893	0.0733	-0.0005	0.0729	0.0076	0.8000	0.0824	0.8519	-0.0035	0.7067	0.1577	0.8095	0.0423
TH01	0.6529	0.0157	-0.0013	0.0145	0.0116	0.7385	-0.0535	0.6420	0.0526	0.6267	-0.0027	0.5238	0.1682
TPOX	0.6405	0.0842	0.0038	0.0877	0.0103	0.6769	0.0276	0.6049	0.1289	0.6800	0.0284	0.5238	0.2822
vWA	0.6446	0.0722	-0.0034	0.0691	-0.0087	0.6462	0.0852	0.6667	0.0547	0.6267	0.0959	0.6191	0.0057
TOTAL	0.7311	0.0402	0.0021	0.0423	0.0017	0.7477	0.0247	0.7407	0.0422	0.7164	0.0425	0.6952	0.0727

Se reporta la heterocigocidad observada (H_o) y el índice de endogamia (F_{is}) (Weir & Cockerham, 1984) para los cuatro grupos genealógicos por sistema y global. Para la población total se reporta la H_o , los estadísticos- F y el R_{st} por locus y global.

En cuanto al equilibrio de Hardy Weinberg, en la clasificación Amazónica, Indígena y Migrante, las distribuciones de las frecuencias alélicas no se desvían del equilibrio, mientras que la categoría de Ancestría múltiple evidencia desequilibrio con un valor p de 0.004. El desequilibrio en esta categoría es causado por tres sistemas específicos que muestran desequilibrios focales y no generalizados en la muestra completa (**Tabla 2-4**). Al evaluar el equilibrio de HW por locus se encontró que la mayoría de los sistemas en equilibrio a excepción de los sistemas D18S51, TPOX y vWA razón por la cual se encontró un desequilibrio en la población total. Estos resultados de equilibrio van de la mano de un déficit de heterocigotos significativo en todas las clasificaciones (**Tabla 2-3 y 2-4**).

Tabla 2-4 Resultados de la prueba de equilibrio de Hardy Weinberg y de la prueba déficit de heterocigotos.

	A	A.M	I	M	Global
Prueba de equilibrio de H-W					
Locus	Valor P				
CSF1PO	0.0455	0.9369	0.8902	0.8029	0.5809
D13S317	0.7511	0.3401	0.5526	0.0506	0.5559
D16S539	0.6472	0.0636	0.4318	0.8177	0.6322
D18S51	0.4987	0.0275	0.2235	0.4595	0.0072
D19S433	0.1482	0.0831	0.3709	0.8826	0.2589
D21S11	0.3649	0.9202	0.3117	0.934	0.9025
D2S1338	0.4965	0.4302	0.0044	0.6343	0.1279
D3S1358	0.1951	0.1389	0.4882	0.0901	0.2936
D5S818	0.2057	0.1105	0.6541	0.0347	0.0461
D7S820	0.4351	0.9576	0.0421	0.4366	0.5578
D8S1179	0.1333	0.4494	0.9493	0.8971	0.6193
FGA	0.3401	0.1761	0.0446	0.4543	0.3612
TH01	0.8318	0.0885	0.7626	0.3596	0.2148
TPOX	0.7119	0.0227	0.0557	0.096	0.0335
vWA	0.0447	0.0327	0.7209	0.4327	0.0013
Ch²	37.7981	54.5822	43.1724	33.056	56.04
GL	30	30	30	30	30
Probabilidad	0.155	0.004	0.0566	0.3201	0.0027
Prueba de déficit de heterocigotos					
Valor P	0.0033	0.0006	0.0076	0.0501	

La evaluación de estructura genética de la población completa se llevó a cabo mediante un AMOVA para ensayar los diferentes niveles de diferenciación: entre las poblaciones, entre los individuos dentro de las poblaciones y entre de los individuos (**Tabla 2-5**). En la población general la mayoría de la varianza se encontró entre los individuos con un valor p de 0.0001. Este análisis se realizó también comparando cada una de las clasificaciones entre sí, por medio de cálculos pareados (**Tabla 2-6**). Tanto el análisis de la población completa como el pareado sugieren que no existe una diferencia genética significativa entre estas categorías genealógicas. Este resultado se confirmó también mediante la prueba exacta de diferenciación de la muestra con base en las frecuencias genotípicas (Valor $p = 1 \pm 0$).

Tabla 2-5 Resultados del AMOVA para la población completa.

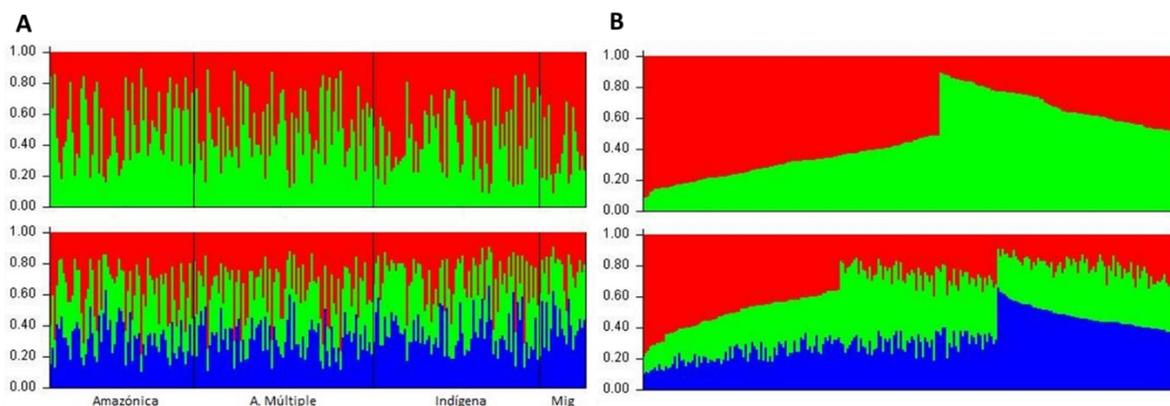
Fuente de varianza	% de variabilidad	Estadísticos F	Valor P
Entre las poblaciones dentro de los grupos	0.18470	FST: 0.00185	0.89228
Entre los individuos dentro de las poblaciones	8.38611	FIS: 0.08402	0.00000
Entre los individuos	91.42919	FIT: 0.08571	0.00010

Tabla 2-6 Comparaciones Fst por pares de poblaciones.

	Amazónica		A. Múltiple		Indígena	
	Fst	Valor p	Fst	Valor p	Fst	Valor p
Amazónica	-	-				
A. Múltiple	0.0020	0.1006	-	-		
Indígena	0.0033	0.0271	0.0022	0.0756	-	-
Migrante	0.0044	0.1069	0.0020	0.2970	0.0018	0.3616

Los grupos genealógicos predefinidos se evaluaron también por medio de un análisis de asignación individual a la población (**Figura 2-4**). Con el fin de encontrar el número de grupos genéticos (K) que mejor se ajusta a estos datos se realizaron simulaciones para $K=1-6$ y con base en los valores de probabilidad se eligió $K=2$ (-12091 ± 6.583) (**Figura 2-4B**). Este análisis arrojó además un valor Alpha de 1.027 que indica que los alelos de cada individuo tienen su origen en todas las poblaciones K en proporciones comparables, mostrando así, individuos altamente mezclados (**Figura 2-4A**) en todas las cuatro clasificaciones genealógicas.

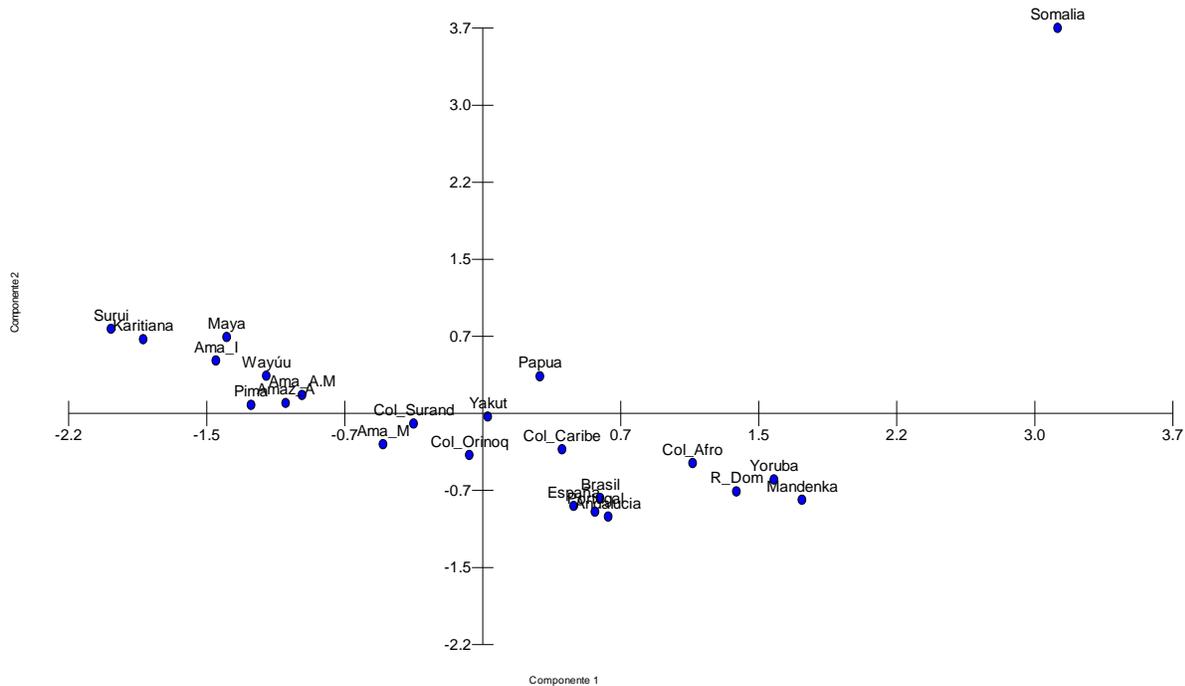
Figura 2-4 Análisis comparativo (K=2 y K=3) obtenido utilizando el software *Structure*. **A.** Muestra la estructura de la población inferida a través de la asignación individual. **B.** Muestra la población total organizada de acuerdo con el valor Q.



2.4.2 Comparación entre poblaciones

La **Figura 2-5** muestra los resultados obtenidos al comparar las cuatro categorías genealógicas de este estudio con las poblaciones de referencia por medio de un análisis de componentes principales. Los dos componentes principales de este conjunto de datos contienen el 58.5% de su varianza. La representación bidimensional de los resultados muestra tres agrupaciones definidas conformadas por los tres contribuyentes ancestrales principales de las poblaciones americanas: una agrupación nativo-americana, una europea y una africana. Una cuarta nube de puntos dispersos presenta poblaciones mezcladas de Colombia y las muestras de Siberia y Nueva Guinea.

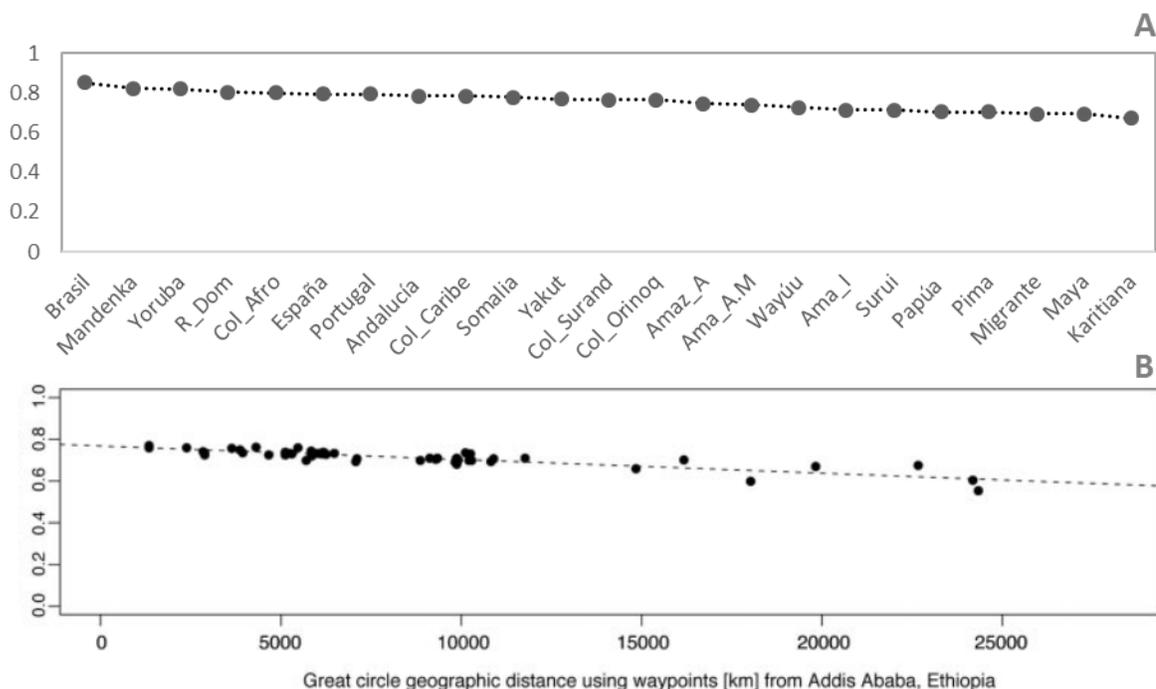
Figura 2-5 Gráfico bidimensional del Análisis de componentes principales de las poblaciones de estudio y las de referencia y los valores propios: Componente 1 (36.7%) y Componente 2 (21.8%).



Finalmente se graficó el comportamiento de los valores de heterocigocidad observada para todas las poblaciones estudiadas y se obtuvo un patrón general de disminución junto con el aumento de la distancia desde África (**Figura 2-6**). El gráfico que muestra la **Figura 2-6A** muestra que las poblaciones con valores más altos de heterocigocidad son las africanas y la colombiana de ancestría africana seguidas de las poblaciones europeas y colombianas mezcladas, mientras que las que exhiben los valores de heterocigocidad más bajo son las indígenas de América. En la **Figura 2-6B** mostramos un gráfico obtenido por Ramachandran et al., en el que se comparan los niveles de heterocigocidad esperada en poblaciones alrededor del mundo versus la distancia de las mismas desde Etiopía de acuerdo con la hipótesis de pérdida de diversidad como consecuencia de efectos fundadores consecutivos durante la expansión de los humanos modernos. Entre las excepciones a este patrón se encuentra Brasil por ser una muestra que incluye individuos altamente mezclados con proporciones de ancestría diferentes. Las otras excepciones son Papúa Nueva Guinea y la categoría de Migrantes del departamento de Amazonas que no

se ubican de acuerdo con lo esperado como consecuencia de tamaños de muestra pequeños.

Figura 2-6 Representación gráfica de heterocigocidad. **A.** Heterocigocidad observada versus poblaciones de estudio. **B.** Heterocigocidad esperada versus distancia desde África (Etiopía lugar de origen de los humanos actuales).



2.5 Discusión

Partiendo del hecho de que el estudio de las poblaciones indígenas contribuye al entendimiento de las circunstancias que produjeron la evolución humana y bajo las cuales surgió la variabilidad actual de las poblaciones humanas, en 1961 Neel y Salzano iniciaron un gran programa de varios años dirigido al estudio de la estructura de las poblaciones de los indígenas de América usando marcadores genéticos clásicos (Neel & Salzano, 1964). Gran parte de estas investigaciones se enfocó en poblaciones amazónicas del Brasil como los Xavante, Baniwa, Kanamari, Makiritare, Yanomama, etc. (Ward, Gershowitz, Layrisse, & Neel, 1975)(Gershowitz & Neel, 1978). En el caso de comunidades Ticuna, relevantes para el presente estudio, encontraron que con base en 37 sistemas genéticos, éstas no difieren significativamente de otros grupos amerindios y también que existe menor heterogeneidad entre resguardos de la que se encuentra generalmente en las tribus

amerindias; atribuyéndose esto a las altas tasas recientes de migración entre los resguardos como consecuencia de acontecimientos religiosos (Neel et al., 1980).

En el caso particular de Colombia es muy poco lo que se conoce sobre la genética de las poblaciones nativas y mezcladas de la región biogeográfica de la Amazonía. Los estudios que existen se han enfocado en el análisis de la variabilidad genética a partir de marcadores autosómicos STR; como es el caso de tres poblaciones indígenas de los departamentos del Vaupés y Guaviare (Braga, Arias, & Barreto, 2012) y el análisis de la estructura poblacional y de poblamiento del Nuevo mundo partiendo de datos de comunidades indígenas del continente americano incluyendo algunos grupos amazónicos, en su mayoría pertenecientes a comunidades Ticuna (Wang et al., 2007). También se incluyeron comunidades indígenas amazónicas en estudios de poblamiento que usaron marcadores de ADN mitocondrial, los que las han evidenciado como portadoras de los cuatro linajes amerindios fundadores A-D siendo el D el de mayor frecuencia y el A el de menor, patrón que las hace más afines a comunidades indígenas del sur del continente que a las del norte, en las que predomina el haplogrupo A (Keyeux, Rodas, Gelvez, & Carter, 2002) (Usme-Romero, Alonso, Hernandez-Cuervo, Yunis, & Yunis, 2013).

En Colombia se ha hecho un esfuerzo de investigación considerable para establecer la estructura genética de sus regiones. En el país la casuística forense se apoya desde hace quince años en tablas de frecuencias alélicas que sugieren una subdivisión del país en cuatro regiones de acuerdo con su geografía y ancestría (Paredes et al., 2003). Sin embargo, algunos investigadores consideran que si se tiene en cuenta la historia de las regiones desde la conquista y a través de los grandes conflictos civiles desde finales del siglo XIX, el establecimiento de conexiones entre poblaciones genéticas y demarcaciones geográficas es una tarea compleja cuando se utilizan marcadores STR (Schwartz-Marín, Wade, Cruz-Santiago, & Cardenas, 2015)

La historia de la región de la amazonia se ve reflejada en los resultados aquí obtenidos. En el análisis de las clasificaciones genealógicas se encontró que los cuatro grupos propuestos no difieren entre sí de manera significativa y a pesar de sus contrastes de origen y dinámicas de establecimiento en el territorio, los diferentes análisis de subestructura arrojan valores de baja diferenciación genética (**Tabla 2-5** y **2-6**). De igual manera, el análisis de asignación individual de STRUCTURE muestra una población

altamente mezclada representada por dos grupos genéticos con un patrón de composición muy similar en las cuatro clasificaciones (**Figura 2-3**). Los dos componentes ancestrales principales de esta población provienen de los dos eventos de poblamiento iniciales de la región. Por un lado, el componente indígena es la herencia de la primera ola de poblamiento del continente (Lathrap & Lathrap, 1970) (Meggers, 1971), mientras que el europeo proviene de un segundo gran proceso de poblamiento protagonizado por los colonizadores de las coronas españolas y portuguesas desde de la primera mitad del siglo XVI, caracterizado por dinámicas de apropiación territorial, exploraciones y misiones evangelizadoras e industriales (Pineda, 2011) (Zárate, 2011).

Durante la edad moderna, se presentaron corrientes colonizadoras originadas en la región andina (Nariño, Cauca, Huila) que desde finales del siglo XVI se dirigieron hacia el oriente y el suroriente, dentro del piedemonte amazónico y posteriormente, en el siglo XX, provenientes de departamentos del interior (Tolima, Valle, Cundinamarca, Boyacá y del norte y nororiente del Meta) que se dirigieron hacia el sur de la región (Niño et al., 2002). De la misma manera que en otras regiones de Colombia, la violencia y desplazamiento forzado han actuado como aceleradores del flujo genético en el paisaje ya muy mezclado de la región. Además de esto, en la amazonia ha surgido una población rural (sociedades bosquesinas) que incluye desde grupos indígenas con lenguas diferenciadas y territorios reconocidos, hasta comunidades rurales mestizas que viven de la selva y las aguas, que interactúan con el mercado y con la ciudad y que tiene en gran medida acceso a la educación y a los servicios públicos estatales (Jacanamijoy, 2011).

En contraste con lo encontrado en el departamento del Amazonas, un estudio que también se enfocó en la subestructura a nivel regional y que empleó clasificaciones genealógicas de la población del departamento de La Guajira, no encontró patrón de mezcla tan homogéneo entre sus subpoblaciones (Rojas et al., 2013). Los autores reportan que las asignaciones individuales dentro de cada clasificación tenían generalmente ancestría de la subpoblación a la cual fueron asignados, evidenciando de tal manera dos grupos: uno correspondiente a los wayúu y el otro compuesto por guajiros nativos, migrantes y de ancestría múltiple. El hecho de que nuestros hallazgos hayan mostrado una clasificación indígena que no está claramente diferenciada de las otras tres, puede deberse a que se encuentra compuesta por individuos de 13 etnias indígenas pertenecientes a familias lingüísticas diferentes. Por otro lado, las comunidades indígenas de la amazonia tienen dinámicas activas de migración (Neel et al., 1980) y de interacción con los grupos

mezclados de la región razón por lo que es probable que no presenten barreras culturales tan marcadas como las de los wayúu de La Guajira.

A pesar de que los anteriores análisis apoyan la ausencia de subestructura, los participantes de este estudio reportaron información demográfica y genealógica que hacen pensar que así sean leves, existen contrastes en ancestría dentro de esta muestra. El análisis de componentes principales (**Figura 2-4**) muestra que sí existen diferencias entre las distribuciones de frecuencias alélicas por lo que se observan tres agrupaciones evidentes: grupo nativo americano, grupo europeo y grupo africano.

Dentro de la agrupación nativo-americana se encuentran las muestras de grupos indígenas de Colombia, Méjico y Brasil, así como tres de nuestras clasificaciones genealógicas: Indígena, Amazónica y Ancestría múltiple. Estos resultados son esperados pues los clasificados como amazónicos generalmente vienen de familias que han vivido en la región desde hace varias generaciones y así no tengan conocimiento o afiliación con algún grupo indígena específico, son representantes del acervo genético de una región con una historia de poblamiento y mezcla fuertemente influenciada por un componente nativo americano. La categoría de Ancestría múltiple, por otro lado, está compuesta en varios casos por una línea de origen indígena y otra de cualquiera de las otras categorías o por individuos que no tenían conocimiento de alguna de las dos ramas de su árbol genealógico. Este último caso concuerda con la suposición de que el movimiento relacionado con la reproducción se restringe usualmente a distancias cortas (Cavalli-Sforza, 1991).

La agrupación europea incluye a Portugal, España, Andalucía y la muestra de Brasil que está mayormente compuesta de población del centro suroccidente y suroriente que reporta ancestrías mayormente europeas (Lins, Vieira, Abreu, Grattapaglia, & Pereira, 2010). Sin embargo, ninguna de las muestras de poblaciones mezcladas de Colombia se encuentra dentro de esta nube de puntos, pues a pesar de tener ancestría de origen europeo, son poblaciones altamente mezcladas. El grupo africano por otro lado incluye las poblaciones de Nigeria, Senegal, República Dominicana y del Chocó y San Andrés en Colombia. Esta agrupación concuerda con el registro histórico que afirma que el comercio esclavista que llegó al nuevo continente provenía de países de la costa occidental de África (Navarrete, 2005) y por esta misma razón se observa a la población de Somalia totalmente alejada de este grupo. Se ha reportado en la literatura que el acervo genético de las poblaciones tanto

de República Dominicana como del Chocó y San Andrés consiste en gran medida de componentes ancestrales africanos (Bravo et al., 2001) (Bryc et al., 2010) (Moreno-Estrada et al., 2013) (Alonso & Usaquén, 2013).

Las poblaciones que corresponden a la subdivisión regional propuesta por Paredes et. al: Caribe, Andes y Orinoquía y Suroccidente de Colombia, junto con nuestra clasificación genealógica de migrantes, se encuentran ubicadas en una nube de puntos dispersos entre la agrupación nativo-americana y la europea. Dentro de la clasificación de migrantes de la amazonia hay individuos procedentes de estas tres regiones, aunque con predominancia de los departamentos de Huila, Nariño, Norte de Santander, Risaralda y Valle del cauca.

Las afiliaciones genéticas entre las poblaciones anteriores también se muestran en el análisis de sus valores de heterocigocidad que confirman una asociación entre las distancias genéticas y geográficas. La **Figura 2-5A** muestra similitudes en la medida de diversidad genética entre las poblaciones que componen cada agrupación del PCA. Estudios realizados en Colombia han reportado medidas de diversidad genética que varían según el componente de ancestría presente en mayor proporción. Ejemplo de esto es lo reportado por Bravo et al. (2001) en población mezclada de Bogotá y población con ascendencia africana del departamento del Chocó en las que se obtuvo una heterocigocidad observada de 0.7581 y 0.8650 respectivamente. En poblaciones aisladas del centro y suroccidente colombiano se reportó que la diversidad genética (h) promedio menor correspondió a poblaciones indígenas Coyaima (0.78) y que la mayor en cambio, fue la de la muestra afrodescendiente (0.84) (Rondón et al., 2006). Finalmente, en un estudio de comunidades de Tucanos y Guayaberos de la Amazonía colombiana, los investigadores afirman que la diversidad genética de estas poblaciones indígenas es más baja que la reportada para población mestiza y afrodescendiente de Colombia (Braga et al., 2012).

2.6 Conclusión

Este estudio se basó en un muestreo a conveniencia diseñado específicamente para la población del departamento de Amazonas teniendo en cuenta perspectivas genealógicas, históricas y genéticas. La población analizada se dividió en cuatro categorías genealógicas que se comportan como una única unidad con valores de subestructura genética dentro del rango de diferenciación baja. Estas observaciones evidencian flujo genético entre las

comunidades indígenas y mezcladas de la región. A pesar de la ausencia de subestructura genética, la población de estudio sí mantiene afiliaciones genéticas con otras poblaciones de referencia según las diferencias en sus historias de ancestría. En general, aquí se demuestra que, a pesar de un aparente aislamiento de las otras regiones del país, la población del departamento de Amazonas se encuentra conectada al panorama genético nacional como participe de una historia y dinámicas demográficas comunes.

2.7 Referencias

- Alonso, L. A., & Usaquén, W. (2013). Y-chromosome and surname analysis of the native islanders of San Andrés and Providencia (Colombia). *HOMO- Journal of Comparative Human Biology*, 64(1), 71–84. <https://doi.org/10.1016/j.jchb.2012.11.006>
- Bandeira, V. H. M. (2015). Nuestro Departamento. Retrieved March 11, 2017, from <http://www.amazonas.gov.co/departamento/nuestro-departamento>
- Bowcock, A. M., Ruiz-Linares, A., Tomfohrde, J., Minch, E., Kidd, J. R., & Cavalli-Sforza, L. L. (1994). High resolution of human evolutionary trees with polymorphic microsatellites. *Nature*, 368(6470), 455–457. <https://doi.org/10.1038/368455a0>
- Braga, Y., Arias, B., & Barreto, G. (2012). Diversity and genetic structure analysis of three Amazonian Amerindian populations from Colombia. *Colombia Médica*, 43(2), 133–140.
- Bravo, M. L., Moreno, M. A., Builes, J. J., Salas, A., Lareu, M. V, & Carracedo, A. (2001). Autosomal STR genetic variation in negroid Choco and Bogota populations. *Int J Legal Med*, 115, 102–104. <https://doi.org/10.1007/s004140100223>
- Bryc, K., Velez, C., Karafet, T., Moreno-Estrada, A., Reynolds, A., Auton, A., ... Ostrer, H. (2010). Genome-wide patterns of population structure and admixture among Hispanic/Latino populations. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 200914618.

-
- Cavalli-Sforza, L. L. (1991). Genes, peoples and languages. *Scientific American*, 265(5), 104–110. <https://doi.org/10.1038/scientificamerican1191-104>
- DANE. (2010). *Censo general 2005 Perfil Amazonas*. Retrieved from https://www.dane.gov.co/files/censo2005/PERFIL_PDF_CG2005/91000T7T000.PDF
- Earl, D. A. (2012). STRUCTURE HARVESTER: a website and program for visualizing STRUCTURE output and implementing the Evanno method. *Conservation Genetics Resources*, 4(2), 359–361.
- Fajardo, D. (2011). La Amazonía colombiana en la nueva fase agrícola. In J. A. Echeverri & B. Sánchez (Eds.), *Amazonia Colombiana: imaginarios y realidades*. Bogotá: Universidad Nacional de Colombia-Sede Amazonia.
- Franky Calvo, C. E., Zárate, C. G. (Carlos G., & Franco, F. (Fernando). (2001). *Imani mundo--estudios en la Amazonia colombiana*. Universidad Nacional de Colombia, Editorial Unibiblos. Retrieved from <http://www.bdigital.unal.edu.co/3740/>
- Gershowitz, H., & Neel, J. V. (1978). The immunoglobulin allotypes (Gm and Km) of twelve Indian tribes of Central and South America. *American Journal of Physical Anthropology*, 49(3), 289–301.
- Grattapaglia, D., Schmidt, A. B., e Silva, C. C., Stringher, C., Fernandes, A. P., & Ferreira, M. E. (2001). Brazilian population database for the 13 STR loci of the AmpFISTR® Profiler Plus™ and Cofiler™ multiplex kits. *Forensic Science International*, 118(1), 91–94.
- Jacanamijoy, A. (2011). Sociedades indígenas y políticas de conservación natural y cultural. In J. A. Echeverri & B. Sánchez (Eds.), *Amazonia Colombiana: imaginarios y realidades*. Universidad Nacional de Colombia.
- Keyeux, G., Rodas, C., Gelvez, N., & Carter, D. (2002). Possible Migration Routes into South America Deduced from Mitochondrial DNA Studies in Colombian Amerindian Populations. *Human Biology*, 74(2), 211–233. <https://doi.org/10.1353/hub.2002.0022>
- Keyeux, G., & Usaquén, W. (2006). Rutas migratorias hacia Sudamérica y poblamiento de las cuencas de los ríos Amazonas y Orinoco, deducidas a partir de estudios genéticos moleculares. In Gaspar Morcote, S. Mora, & C. Calvo (Eds.), *Pueblos y*

-
- paisajes antiguos de la selva amazónica* (p. 415). Bogotá: Universidad Nacional de Colombia, Editorial Unibiblos.
- Kovach, W. L. (1999). MVSP-A multivariate statistical Package for Windows, ver. 3.22. *Kovach Computing Services, Pentraeth, Wales, UK, 137.*
- Landaburu, J. (2000). Clasificación de las lenguas indígenas de Colombia. *Lenguas Indígenas de Colombia: Una Visión Descriptiva. Santafé de Bogotá: Instituto Caro y Cuervo, 25–48.*
- Lathrap, D. W., & Lathrap, D. W. (1970). *The upper amazon*. Thames & Hudson London.
- Lins, T. C., Vieira, R. G., Abreu, B. S., Grattapaglia, D., & Pereira, R. W. (2010). Genetic composition of Brazilian population samples based on a set of twenty-eight ancestry informative SNPs. *American Journal of Human Biology: The Official Journal of the Human Biology Association, 22(2), 187–192.*
- Meggers, B. (1971). *Amazonia: Man and culture in a counterfeit paradise*. Chicago. Retrieved from Aldine Atherton
- Mejía, M. (1993). *Amazonia colombiana. Historia del uso de la tierra*. Bogotá: Corpes Amazonia.
- Morcote, G., Mora, S., & Calvo, C. (2006). *Pueblos y paisajes antiguos de la selva amazónica*. Bogotá: Univ. Nacional de Colombia.
- Moreno-Estrada, A., Gravel, S., Zakharia, F., McCauley, J. L., Byrnes, J. K., Gignoux, C. R., ... Bustamante, C. D. (2013). Reconstructing the Population Genetic History of the Caribbean. *PLoS Genetics, 9(11)*. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1003925>
- Navarrete, M. C. (2005). *Génesis y desarrollo de la esclavitud en Colombia siglos XVI y XVII*. Universidad del Valle.
- Neel, J. V, GERSHOWITZ, H., Mohrenweiser, H. W., Amos, B., Kostyu, D. D., Salzano, F. M., ... Smouse, P. E. (1980). Genetic studies on the Ticuna, an enigmatic tribe of Central Amazonas. *Annals of Human Genetics, 44(1), 37–54.*
- Neel, J. V, & Salzano, F. M. (1964). A prospectus for genetic studies of the American

-
- Indian. In *Cold Spring Harbor symposia on quantitative biology* (Vol. 29, pp. 85–98). Cold Spring Harbor Laboratory Press.
- Niño, O. A., León, G. G., Rey, F. G., Salazar, A. R., & Salazar, C. A. (2002). *Caquetá, construcción de un territorio amazónico en el siglo XX*. Instituto Amazónico de Investigaciones Científicas" SINCHI".
- Palacio, G., & Nieto, V. (Eds.). (2007). *Amazonía desde dentro: Aportes a la investigación de la Amazonía Colombiana*. Universidad Nacional de Colombia-Sede Amazonia.
- Paredes, M., Galindo, A., Bernal, M., Avila, S., Andrade, D., Vergara, C., ... Carracedo, Á. (2003). Analysis of the CODIS autosomal STR loci in four main Colombian regions. *Forensic Science International*, *137*(1), 67–73. [https://doi.org/10.1016/S0379-0738\(03\)00271-8](https://doi.org/10.1016/S0379-0738(03)00271-8)
- Pineda, R. (2011). El río de la mar dulce. Imaginarios sobre la amazonia: Los dilemas entre un paraíso y un infierno verde. In J. A. Echeverri & C. Pérez (Eds.), *Amazonia Colombiana: imaginarios y realidades*. Universidad Nacional de Colombia.
- Pinheiro, M. F., Cainé, L., Pontes, L., Abrantes, D., Lima, G., Pereira, M. J., & Rezende, P. (2005). Allele frequencies of sixteen STRs in the population of Northern Portugal. *Forensic Science International*, *148*(2–3), 221–223.
- Ramachandran, S., Deshpande, O., Roseman, C. C., Rosenberg, N. A., Feldman, M. W., & Cavalli-Sforza, L. L. (2005). Support from the relationship of genetic and geographic distance in human populations for a serial founder effect originating in Africa. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, *102*(44), 15942–15947. <https://doi.org/10.1073/pnas.0507611102>
- Rojas, M. Y., Alonso, L. A., Sarmiento, V. A., Eljach, L. Y., & Usaquén, W. (2013). Structure analysis of the la Guajira-Colombia population: A genetic, demographic and genealogical overview. *Annals of Human Biology*, *40*(2), 119–131. <https://doi.org/10.3109/03014460.2012.748093>
- Rondón, F., Orobio, R. F., Braga, Y. A., Cárdenas, H., & Barreto, G. (2006). Estudio de diversidad genética de cuatro poblaciones aisladas del centro y suroccidente colombiano. *Revista de La Universidad Industrial de Santander. Salud*, *38*(1).

-
- Sanz, P., Prieto, V., Flores, I., Torres, Y., Lopez-Soto, M., & Farfan, M. J. (2001). Population data of 13 STRS in southern Spain (Andalusia). *Forensic Science International*, 119(1), 113–115.
- Schwartz-Marín, E., Wade, P., Cruz-Santiago, A., & Cardenas, R. (2015). Colombian forensic genetics as a form of public science: The role of race, nation and common sense in the stabilization of DNA populations. *Social Studies of Science*, 45(6), 862–885.
- Skoglund, P., Mallick, S., Bortolini, M. C., Chennagiri, N., Hünemeier, T., Petzl-Erler, M. L., ... Reich, D. (2015). Genetic evidence for two founding populations of the Americas. *Nature*, 525(7567), 104–108. <https://doi.org/10.1038/nature14895>
- Tarazona-Santos, E., Carvalho-Silva, D. R., Pettener, D., Luiselli, D., De Stefano, G. F., Labarga, C. M., ... Santos, F. R. (2001). Genetic differentiation in South Amerindians is related to environmental and cultural diversity: evidence from the Y chromosome. *American Journal of Human Genetics*, 68(6), 1485–1496. <https://doi.org/10.1086/320601>
- Usme-Romero, S., Alonso, M., Hernandez-Cuervo, H., Yunis, E. J., & Yunis, J. J. (2013). Genetic differences between Chibcha and Non-Chibcha speaking tribes based on mitochondrial DNA (mtDNA) haplogroups from 21 Amerindian tribes from Colombia. *Genetics and Molecular Biology*, 36(2), 149–157. <https://doi.org/10.1590/S1415-47572013005000011>
- Wang, S., Lewis, C. M., Jakobsson, M., Ramachandran, S., Ray, N., Bedoya, G., ... Ruiz-Linares, A. (2007). Genetic variation and population structure in Native Americans. *PLoS Genetics*, 3(11), 2049–2067. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.0030185>
- Ward, R. H., Gershowitz, H., Layrisse, M., & Neel, Ja. V. (1975). The genetic structure of a tribal population, the Yanomama Indians XI. Gene frequencies for 10 blood groups and the ABH-Le secretor traits in the Yanomama and their neighbors; the uniqueness of the tribe. *American Journal of Human Genetics*, 27(1), 1.
- Weir, B. S., & Cockerham, C. C. (1984). Estimating F-statistics for the analysis of population structure. *Evolution*, 38(6), 1358–1370.

Zárate, C. (2011). Amazonía: La historia desde la frontera. In J. A. Echeverri & C. Pérez (Eds.), *Amazonia Colombiana: imaginarios y realidades*. Universidad Nacional de Colombia.

3. Capítulo 3 - Historia de la ancestría paterna en una muestra de población del departamento colombiano del Amazonas a partir de STRs de cromosoma Y

3.1 Resumen

El departamento de Amazonas se encuentra ubicado al extremo sur de Colombia dentro de la región biogeográfica de la selva amazónica. Los habitantes de esta región del país se identifican con orígenes étnicos mezclados o indígenas que concuerdan con el poblamiento inicial de la región y el flujo genético generado por la conquista y los desplazamientos causados por la situación sociopolítica del país a lo largo de su historia. En este estudio se realizó un análisis de estructura y distancias genéticas con poblaciones de referencia con base en 65 individuos no relacionados del departamento de Amazonas. Se evaluó también el patrón de reproducción asimétrica que involucra en su mayoría mujeres de origen indígena y hombres migrantes de ancestría predominantemente europea o africana que se ha documentado en poblaciones latinoamericanas. A partir de 25 STRs de cromosoma Y se identificaron 63 haplotipos únicos que corresponden a un valor de diversidad haplotípica del 99.90% y se determinó que el 84.74% de la población actual de este departamento tiene una composición de linajes paternos representada por tres haplogrupos de cromosoma Y principales: Q (48.15%), R1b (22.03%) y E1b1b (13.56%) en concordancia con la historia de poblamiento y colonización de este territorio y contrario a lo reportado por otros estudios, la población del departamento de Amazonas tiene una ancestría paterna que es predominantemente nativo americana. El análisis de distancias genéticas con poblaciones de América, Europa y África arrojó similitudes mayores con aquellas de origen nativo americano y latinoamericanas mezcladas con altos porcentajes de ancestría indígena. Se evidencia una alta diversidad genética (haplotípica: 0.9990 y genética: 0.6869) y el análisis de isonimias demostró una alta diversidad de apellidos que no sugiere la existencia de parentesco entre individuos con el mismo apellido paterno.

Palabras clave: Cromosoma Y, STR, Haplotipos, Frecuencia haplotípica, Amazonas, Colombia.

3.2 Introducción

A partir del análisis conjunto de la historia, la demografía y la genética, ha sido posible conocer a profundidad algunos de los procesos y dinámicas de poblamiento de los asentamientos humanos actuales. En el caso de los estudios basados en marcadores haploides, a pesar de incluir un espectro ancestral limitado de la historia de una población, es posible desentrañar e investigar las complejidades creadas por fuerzas de cambio evolutivo sobre un acervo genético fundador, revelando así la formación de subpoblaciones u otorgando ideas sobre los niveles de éxito reproductivo relacionados con el género (Myres et al., 2010).

En el contexto de las poblaciones latinoamericanas, los estudios que han analizado los linajes ancestrales a partir de marcadores de ADN mitocondrial y de cromosoma Y, han reportado la existencia de una tendencia genética recurrente en los estudios de diversidad de marcadores uniparentales: un patrón de reproducción asimétrica que involucra en su mayoría mujeres de origen indígena y hombres migrantes de ancestría predominantemente europea o africana, según la región (Green, Derr, & Knight, 2000) (Wang et al., 2008) (Bryc et al., 2010) (Nuñez et al., 2010). La predominancia de linajes de origen europeo se reportó en la mayoría de estudios de poblaciones colombianas que ha investigado la ancestría basada en cromosoma Y (Mesa et al., 2000) (Carvajal-Carmona et al., 2000) (Bedoya, Montoya, et al., 2006) (Builes et al., 2007) (Rojas et al., 2010) (Yunis, Acevedo, Campo, & Yunis, 2013) a excepción de la población mezclada del Cauca y los grupos indígenas Emberá-Chamí y Guambiano, que mostraron una predominancia de linajes masculinos fundadores nativo americanos (Xavier et al., 2015).

El análisis de polimorfismos STR de cromosoma Y es relevante tanto para la antropología genética como para la casuística forense, por esta razón, en Colombia se han publicado estudios basados en este tipo de marcadores en poblaciones con diferentes proporciones de componentes ancestrales (Ruiz-Linares et al., 1999) (Mesa et al., 2000) (Builes et al., 2007) (Romero et al., 2008) (Gómez, Ávila, Briceño, & Briceño, 2008) (Rojas et al., 2010) (Yunis et al., 2013) (Alonso & Usaquén, 2013) (Xavier et al., 2015). Sin embargo, teniendo en cuenta la gran variedad de antecedentes históricos y de dinámicas socioculturales y de poblamiento del país, es preciso llevar a cabo estudios poblacionales dentro de las diferentes regiones que lo conforman.

En cuanto a la población de la amazonia colombiana, aún no se ha reportado ningún estudio genético sobre su linaje paterno y han sido pocos los que han incluido análisis de muestras de la región con base en otros marcadores. Los estudios que existen se han enfocado en el análisis de la variabilidad genética a partir de marcadores autosómicos STR; como es el caso de tres poblaciones indígenas de los departamentos del Vaupés y Guaviare (Braga, Arias, & Barreto, 2012) y el análisis de la estructura poblacional y de poblamiento del Nuevo mundo partiendo de datos de comunidades indígenas del continente americano incluyendo algunos grupos amazónicos, en su mayoría pertenecientes a comunidades Ticuna (Wang et al., 2007). También se incluyeron comunidades indígenas amazónicas en estudios de poblamiento que usaron marcadores de ADN mitocondrial, los que las han evidenciado como portadoras de los cuatro linajes amerindios fundadores A-D siendo el D el de mayor frecuencia y el A el de menor, patrón que las hace más afines a comunidades indígenas del sur del continente que a las del norte, en las que predomina el haplogrupo A (Keyeux, Rodas, Gelvez, & Carter, 2002) (Usme-Romero, Alonso, Hernandez-Cuervo, Yunis, & Yunis, 2013).

Hoy en día se cree que el territorio actual del Amazonas fue poblado desde el norte por grupos nómadas de cazadores y recolectores hace alrededor de 14000 años, cuando el clima era significativamente más seco que el actual, y grandes áreas de lo que hoy es selva probablemente eran sabanas (Lathrap & Lathrap, 1970) (Meggers, 1971). Posteriormente, el clima se tornó más húmedo, favoreciendo la extensión del ecosistema de selva en el que se evidencia la existencia de plantas cultivadas por el hombre hace 8000 años cuando ya se daba una manipulación de algunas calabazas y tubérculos (Mora, 2011). Las márgenes de los ríos fueron pobladas por horticultores y pescadores que se expandieron desde la desembocadura hacia el curso medio y alto del río Amazonas hace alrededor de 5000 años (Morcote, Mora, & Calvo, 2006).

El segundo proceso de poblamiento de la amazonia se presentó con la llegada de los colonizadores españoles y portugueses durante la primera mitad del siglo XVI. El periodo comprendido entre el siglo XVI y el siglo XVII se caracterizó por un gran número de expediciones patrocinadas por ambas coronas, que estuvieron a la cabeza de militares, viajeros, y misioneros jesuitas y franciscanos (Pineda, 2011). Dichas expediciones buscaron estudiar los nuevos territorios pero las militares, en particular, fueron responsables por la esclavización y aniquilación de buena parte de las poblaciones

indígenas cercanas al río Amazonas (Zárate, 2011). Al interior del territorio colombiano, se presentaron corrientes colonizadoras originadas en la región andina (Nariño, Cauca, Huila) que desde finales del siglo XVI se dirigieron hacia el oriente y el suroriente, dentro del piedemonte amazónico y posteriormente, en el siglo XX, provenientes de departamentos del interior (Tolima, Valle, Cundinamarca, Boyacá y del norte y nororiente del Meta) que se dirigieron hacia el sur de la región (Niño, León, Rey, Salazar, & Salazar, 2002).

Durante el siglo XVIII la ribera del hoy llamado Trapecio amazónico colombiano se caracterizó por ser uno de los principales escenarios de colonización y confrontación de los imperios español y portugués generando cambios demográficos asociados a movilidad, desplazamiento y distribución espacial de la población, principalmente indígena y generando reducciones poblacionales a manos de misioneros y de la esclavización como mano de obra para empresas extractivas lusitanas en el oriente brasileño. A este contexto tampoco fueron extrañas las guerras interétnicas y los resultados del contagio microbiano generalizado, principal responsable de la drástica reducción de la población de esta región (Franky Calvo, Zárate, & Franco, 2001).

El inicio de la explotación de quinas y gomas por parte de extractores locales tuvo lugar durante el siglo XIX y para finales de este la industria internacional se encontraba ya bien establecida. Durante la llamada Fiebre del caucho, la Amazonía se vincula con la economía mundial estimulándose su ocupación y colonización, pero también representando la muerte de un alto porcentaje de la población indígena como consecuencia de epidemias y reasentamientos (Franky Calvo et al., 2001). El final del auge del caucho ocurrió a comienzos de la segunda década del siglo XX trayendo consigo un proceso de retracción demográfica, económica y social que se sintió especialmente en las zonas de frontera que fueron prácticamente abandonadas luego de que llegaron a concentrar una población de más de 20.000 personas vinculadas a esta industria (Zárate, 2011).

A partir de 1928, colonos mestizos empezaron a descender por el Putumayo hacia Leticia poblando la región de manera espontánea o auspiciada por el Estado (Mejía, 1993). Posteriormente, tras la recuperación definitiva del trapecio amazónico en 1933, después de los conflictos con Perú, una parte de la población andina conformada por campesinos sin tierra patrocinados por el Estado y personas que se encontraban huyendo a las fuerzas sociales predominantes y violentas de dichas regiones, descendió por el Caquetá (Palacio & Nieto, 2007). Durante la guerra civil conocida como La Violencia y dadas sus condiciones

geográficas, la región del Amazonas se convirtió en refugio de algunas comunidades desplazadas y base de movimientos de autodefensa campesina desde 1946 (Fajardo, 2011). A inicios de los años 70. miles de campesinos armados desde La Violencia se organizaron y formaron lo que más adelante serían las FARC y tras la incapacidad de la ofensiva para desmantelarlos se generó un gran éxodo de familias campesinas que huían de la violencia estatal y colonizaban estas selvas del sur del país (J. A. Echeverri & Pérez Niño, 2011).

Gracias a la herencia uniparental del cromosoma Y, la reconstrucción de los linajes masculinos se ha utilizado para establecer el origen de las poblaciones y para analizar las dinámicas del poblamiento de las regiones. De la misma manera, en algunos lugares del mundo los apellidos son transmitidos verticalmente del padre a sus hijos haciendo posible una aproximación al estudio de la ancestría y la estructura de poblaciones humanas (Pinto-Cisternas, Pineda, & Barrai, 1985). Sin embargo, existen casos que afectan la utilidad de este tipo de análisis como cuando: el padre no reconoce legalmente a sus hijos, los hijos son adoptados, varios fundadores tenían el mismo apellido, se producen cambios temporales en la escritura de los apellidos o cuando personas en situaciones de esclavitud tomaron el apellido de sus amos sin ser descendientes biológicos de los mismos (Pineda-Santís, Arcos-Burgos, & Bravo-Aguilar, 1999). A pesar de que la relación entre los apellidos paternos y los haplotipos de cromosoma Y no es siempre perfecta, estudios en Colombia han evaluado si es probable que hombres no emparentados con el mismo apellido tengan el mismo haplotipo que hombres con apellidos distintos y han utilizado esta metodología para lograr un acercamiento a la historia evolutiva de diferentes poblaciones (Bedoya, García, et al., 2006) (Gómez et al., 2008) (Rodríguez-Acevedo, Morales, Durango, & Pineda-Trujillo, 2012) (Alonso & Usaquén, 2013).

La región de la Amazonia con su historia de poblamiento, colonización, exploración, evangelización, explotación industrial y como receptora de migraciones internas provocadas por las dinámicas sociopolíticas del país, representa un objeto de estudio necesario en el ámbito de la caracterización de la estructura genética colombiana. Este trabajo tiene como objetivo estudiar la diversidad y la estructura genética del cromosoma Y de una muestra de población del departamento de Amazonas a partir de apellidos paternos y 25 loci microsatélites (STR) de cromosoma Y. Se lleva a cabo también una aproximación a su ancestría paterna por medio de la predicción de haplogrupos de Y-SNP

y se evalúa si la población de este departamento sigue el patrón de reproducción asimétrica que involucra principalmente hombres inmigrantes y mujeres nativas reportado en Colombia y otros países latinoamericanos.

3.3 Materiales y métodos

3.3.1 Muestreo

Se llevó a cabo un muestreo a conveniencia en Leticia, capital del departamento de Amazonas (**Figura 3-1**), en asociación con el Laboratorio clínico del Hospital San Rafael obteniendo una muestra de 65 hombres no emparentados. El Hospital San Rafael es el principal de la región y a sus servicios llegan pacientes provenientes no solo de Leticia y Puerto Nariño (municipios) sino de sus nueve corregimientos (El Encanto, La Chorrera, La Pedrera, La Victoria, Mirití-Paraná, Puerto Alegre, Puerto Arica, Tarapacá y Puerto Santander) ofreciendo así, acceso a población de todo el departamento.

Figura 3-1 Ubicación geográfica del departamento de Amazonas con sus once municipios y corregimientos.



Después de la firma voluntaria del consentimiento informado, se tomó una muestra de sangre periférica a cada participante. Utilizando una encuesta se entrevistaron hombres voluntarios mayores de 18 años nacidos en alguna localidad dentro del área biogeográfica de la Amazonía, o residentes con hijos nacidos en la zona. El área biogeográfica de la amazonia se refiere a todo el territorio que abarca la selva amazónica y en el caso de Colombia, a la región limitando al norte con las regiones Andina y Orinoquía, al este con Venezuela, al sureste con Brasil, al sur con Perú y al suroeste con Ecuador.

La encuesta como herramienta de análisis poblacional incluyó recolección de información personal, genealógica, étnica, demográfica y migratoria. La información genealógica se enfocó en línea paterna a lo largo de cinco generaciones obteniendo datos sobre edad, apellidos, lugar de nacimiento y de residencia de cada miembro de la genealogía. Adicionalmente se preguntó al participante sobre la pertenencia étnica de sus familiares, su autodeterminación y el grado de conocimiento de su lengua nativa. Las variables demográficas incluyeron edad de nacimiento del primer hijo, número de tíos, hermanos, hijos y matrimonios e información general relativa a sus parejas. Por último, se obtuvo información sobre actividades económicas y también sitios de residencia frecuente y permanencia actual.

3.3.2 Análisis molecular

La sangre periférica se recolectó en tubos tapa lila para su preservación y utilización en estudios posteriores, y se realizaron goteos en tarjetas *FTA Elute Whatman*TM para su conservación y análisis en esta investigación. La extracción de ADN se realizó de acuerdo con las instrucciones del fabricante (Guía de usuario, GE Healthcare®). A continuación, se amplificaron 27 loci microsatélites (STR) de cromosoma y utilizando el *Yfiler Plus PCR Amplification kit* de acuerdo con el protocolo del fabricante (Manual de Usuario, *Applied Biosystems*®). La separación y la detección de los productos amplificados se llevó a cabo en un Analizador genético 3500 de *Applied Biosystems*® de acuerdo con las recomendaciones del fabricante. Las asignaciones alélicas se obtuvieron por comparación con el Ladder de referencia incluido en el kit, con base en la nomenclatura recomendada por la Sociedad internacional de genética forense (ISFG) en el GeneMapper1 IDX v. 1.4.

3.3.3 Análisis estadístico

Las frecuencias alélicas y haplotípicas se estimaron utilizando el Software *Arlequin V. 3.5*. Adicionalmente se realizó el cálculo de diversidad haplotípica de acuerdo con Nei (1987) utilizando la siguiente ecuación: $D = \frac{n}{(n-1)} (1 - \sum p_i^2)$, donde n es el tamaño de la muestra y p_i es la frecuencia de cada haplotipo. Una vez obtenidos los haplotipos de STR, se realizó una predicción de haplogrupos Y-SNP utilizando el programa 23-Haplogroup Beta del *Haplogroup Predictor* (T. W. Athey, 2006). Los haplotipos que se utilizaron para la predicción excluyeron los sistemas bialélicos DYS385 y DYF387S1 dada la incapacidad de diferenciar entre el alelo a y el alelo b . Este software se basa en un enfoque bayesiano que utiliza frecuencias alélicas que se calcularon a partir de colecciones de haplotipos extraídos de artículos y bases de datos previamente publicadas. Este enfoque determina la probabilidad de que un haplotipo Y-STR se encuentre dentro de un haplogrupo y el haplogrupo que se asigna es el que cuenta con el mayor valor de probabilidad.

3.3.4 Comparación con otras poblaciones

Mediante el uso de la herramienta de análisis de AMOVA y MDS de la YHRD (Willuweit & Roewer, 2015) se analizaron las relaciones genéticas entre la muestra de Amazonas y 17 poblaciones reportadas (**Tabla 3-1**), con base en dieciséis sistemas microsatélites DYS19, DYS385, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438, DYS439, DYS448, DYS456, DYS458, DYS635 y YGATAH4. Esta herramienta utiliza el AMOVA para calcular distancias R_{st} entre pares de poblaciones y evalúa la significancia calculando los valores P (10.000 permutaciones). La matriz de distancias constituye la base para el escalamiento multidimensional (MDS). En este análisis se incluyeron poblaciones americanas mezcladas, afro e indígenas y poblaciones ancestrales que concuerdan con la historia de poblamiento de la región: península ibérica, occidente de África y del norte de África cercanas al estrecho de Gibraltar.

Tabla 3-1 Poblaciones utilizadas en el estudio genético comparativo para 16 marcadores Y-STR.

Población	Región	Haplotipos	Referencia
Amazonas (Mezclada)	Colombia - Amazonas	62	Presente estudio
Manaos (Mezclada)	Brasil - Amazonas	278	(Palha, Ribeiro-Rodrigues, Ribeiro-dos-Santos, & Santos, 2012)
Emberá-Chamí	Colombia - Antioquia	24	(Roewer et al., 2013)
Argelia	Argelia	138	(Robino et al., 2008)
Bolivia	Bolivia	389	(Tirado et al., 2009)
Guatemala	Guatemala	570	(Martínez-González et al., 2012)
Panamá (Indígena)	Panamá	92	(Ascunce, González-Oliver, & Mulligan, 2008)
Paraguay	Paraguay	513	(Ribeiro et al., 2018)
Ticuna	Brasil - Amazonas	23	(Willuweit and Roewer 2015) *
Jivaro	Perú - Amazonas	21	(Willuweit and Roewer 2015)
Argentina	Argentina	2728	(Willuweit and Roewer 2015)
Andalucía	España	149	(Willuweit and Roewer 2015)
Ecuador	Ecuador	982	(Willuweit and Roewer 2015)
Marruecos	Marruecos	640	(Willuweit and Roewer 2015)
Nigeria	Nigeria	135	(Willuweit and Roewer 2015)
Perú	Perú	512	(Willuweit and Roewer 2015)
Portugal	Portugal	534	(Willuweit and Roewer 2015)
Venezuela	Venezuela	33	(Willuweit and Roewer 2015)

*Base de datos YHRD: <https://yhrd.org/>

3.3.5 Análisis de isonimias

Con el fin de evaluar si existe una asociación de los apellidos con procesos migratorios de la línea masculina en esta región, se tomó el primer apellido de 61 participantes, se estimaron frecuencias y diversidad por apellidos; adicionalmente se registraron el número de haplotipos de cromosoma Y encontrados para cada uno y su correspondiente haplogrupo predicho. Una segunda línea de análisis consistió en determinar similitudes y diferencias entre los haplotipos encontrados, asociando a cada de ellos su correspondiente

apellido mediante un Análisis de Componentes Principales (APC) usando el Software MVSP 3.22 (Kovach, 1999).

3.4 Resultados

3.4.1 Diversidad genética y haplogrupos

En la **Tabla 3-2** se reportan las frecuencias alélicas correspondientes a los 25 sistemas STR de cromosoma Y. El análisis de 65 individuos de la región del Amazonas encontró 63 haplotipos únicos enumerados junto con sus respectivas frecuencias en la **Tabla 3-3**. El valor de diversidad haplotípica obtenido para esta muestra fue de 0.9990. La diversidad genética promedio en todos los loci fue de 0.6869 (\pm 0.1372). Los marcadores más diversos del conjunto fueron el DYS385 y el DYF387S1 con una diversidad genética de 0.8657 y 0.8630 respectivamente. La alta diversidad de estos dos sistemas estaría relacionada con el hecho que luego de que ocurre un evento de duplicación, generalmente, ocurren mutaciones que conllevan al aumento de la diversidad (Gómez et al., 2008). En contraste, los loci que exhibieron una baja variabilidad (<50%) fueron el DYS393 y el DYS437 con 0.4343 y 0.4073 respectivamente.

Los alelos considerados raros en el contexto de la población colombiana se buscaron en la base de datos *STRBase* (Ruitberg, Reeder, & Butler, 2001). En total se observaron tres alelos raros, dos de los cuales se encuentran ya reportados en esta base de datos. El alelo que no se encuentra aún reportado es el 21.2 en el sistema DYS481 tipificado en un individuo nacido en la ciudad de Leticia de autodeterminación étnica indígena Uitoto quien asegura no tener conocimiento sobre su genealogía paterna y cuyo haplotipo se clasificó como perteneciente al haplogrupo Y-STR R1b de origen europeo con una probabilidad del 100%.

Los dos haplotipos repetidos fueron el H3 y el H43 y ambos se categorizaron como pertenecientes al haplogrupo nativo americano Q. Los portadores del haplogrupo H3 pertenecen a la etnia Bora, nacieron en el corregimiento de La Chorrera y comparten apellido paterno, pero reportan información genealógica diferente en sus linajes paternos. Por otro lado, los portadores del H43 nacieron en el municipio de Puerto Nariño y difieren en su apellido paterno ya que uno de ellos reportó ser adoptado y no saber nada sobre ninguno de sus dos linajes genealógicos.

Los haplogrupos de Y-SNP predichos para la población del Departamento de Amazonas, junto con su probabilidad Bayesiana se reportan también en la **Tabla 3-3**. Para este análisis se tuvieron en cuenta únicamente las muestras soportadas por valores de probabilidad por encima del 80% por lo que a partir de 59 individuos se encontró un total 10 haplogrupos diferentes. Sin embargo, el 84.74% de los individuos muestreados se encuentra representado por tres haplogrupos de cromosoma Y principales: Q (48.15%), R1b (22.03%) y E1b1b (13.56%). También se detectaron otros haplogrupos de menor frecuencia, que incluyen el E1b1a (3.39%), J1 (3.39%), L (1.69%), G2a (1.69%), I1 (1.69%), 2b1 (1.69%) y R1a (1.69%). Todos los haplogrupos raros, asignados a un único individuo, obtuvieron una probabilidad bayesiana del 100%.

Tabla 3-3 Haplotipos de cromosoma Y presentes en la muestra y sus frecuencias haplotípicas. También se incluyen los haplogrupos Y-SNP predichos y sus valores de probabilidad.

#	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	22	23	Frecuencia	Haplogrupo	Prob. (%)
H01	17	14	22	31	20	11	16	17	11	21	10	17	21	11	11	42	16	14	32	14	12	24	11	0.0154	E1B1a	100
H02	17	13	24	30	20	12	17	14	11	20	10	15	22	9	12	41	17	15	31	12	13	23	11	0.0154	L	99.8
H03	19	13	22	29	20	11	17	13	10	20	10	16	24	11	14	34	18	14	28	12	12	24	11	0.0308	Q	99.9
H04	18	13	22	30	20	10	16	13	11	21	10	15	23	11	14	36	16	15	28	13	12	27	12	0.0154	Q	100
H05	21	13	22	30	18	11	16	13	11	20	10	15	25	11	14	37	18	14	34	15	12	22	11	0.0154	E1B1b	99.7
H06	18	13	23	32	22	10	16	13	11	20	11	15	25	11	14	38	18	14	31	13	13	24	12	0.0154	Q	98.9
H07	17	13	22	29	19	10	15	13	11	20	10	17	24	11	14	37	17	14	31	13	12	24	11	0.0154	Q	100
H08	20	13	23	29	24	11	16	14	12	19	11	16	24	12	13	37	17	14	28	13	12	22	12	0.0154	R1b	100
H09	18	13	23	28	22	10	17	14	10	18	11	15	24	11	13	38	16	14	28	13	12	22	12	0.0154	R1b	100
H10	18	13	23	29	21	11	18	13	11	19	11	16	24	12	13	37	17	15	29	13	13	22	12	0.0154	R1b	100
H11	18	12	22	29	21	10	15	13	11	20	10	15	24	10	11	40	23	14	32	13	10	23	13	0.0154	E1b1b	100
H12	18	13	22	31	20	11	16	15	11	21	10	15	21	11	11	38	19	14	30	13	11	29	11	0.0154	E1b1a	100
H13	16	13	21	29	20	11	16	14	11	19	10	16	23	9	13	36	18	14	33	13	11	24	11	0.0154	L	60.9
H14	18	13	24	29	22	11	17	14	12	19	10	16	24	12	12	37	17	15	29	13	13	23	12	0.0154	R1b	100
H15	18	13	21	29	18	11	18	13	12	19	9	15	24	10	11	43	22	14	32	13	10	26	11	0.0154	E1b1b	100
H16	18	12	22	28	21	11	18	14	11	21	10	15	23	9	11	39	17	14	28	12	11	22	11	0.0154	J1	99.8
H17	17	14	21	30	17	11	18	13	10	20	9	15	24	10	11	41	23	14	31	13	11	27	11	0.0154	E1b1b	100
H18	19	13	22	31	19	11	17	13	11	20	10	15	24	11	12	41	17	14	29	13	11	26	11	0.0154	Q	92.4
H19	19	13	22	30	17	10	16	13	12	19	12	15	25	11	14	38	16	14	29	12	11	27	12	0.0154	Q	100
H20	18	13	23	31	23	11	16	14	12	19	10	15	24	12	14	40	19	15	30	12	12	21	12	0.0154	R1b	99.5
H21	17	13	22	30	21	11	19	13	12	20	10	15	24	11	15	39	16	14	30	13	11	24	11	0.0154	Q	100
H22	17	13	23	31	18	10	18	13	13	20	10	17	25	11	14	38	14	15	29	13	12	24	11	0.0154	Q	100
H23	18	13	23	29	23	11	17	14	12	19	11	16	25	12	13	40	17	15	29	13	12	22	11	0.0154	R1b	100
H24	20	13	22	29	19	10	18	13	12	20	11	15	25	11	14	39	17	14	28	13	11	24	12	0.0154	Q	100
H25	17	13	20	31	21	11	18.2	15	11	20	10	15	23	10	11	39	18	14	25	12	11	25	11	0.0154	J1	100
H26	18	12	23	30	22	12	18	15	12	18	11	14	22	10	11	33	19	16	28	14	11	22	10	0.0154	G2a	100
H27	17	13	22	30	22	10	18	16	12	19	10	17	24	11	14	41	17	14	31	14	14	23	11	0.0154	Q	100
H28	14	14	21	30	18	11	17	13	12	20	9	16	24	10	11	39	23	14	31	13	10	28	11	0.0154	E1b1b	100
H29	16	14	22	32	20	10	15	13	12	20	10	15	24	11	15	40	19	14	31	13	13	25	12	0.0154	Q	67.5
H30	18	13	22	30	19	10	17	14	11	20	10	15	23	11	14	37	18	14	29	13	12	26	12	0.0154	Q	100
H31	18	13	22	29	19	10	14	14	11	20	10	17	23	9	11	40	16	14	32	12	10	25	12	0.0154	E1b1b	71.9
H32	16	14	22	32	20	10	16	13	13	20	10	16	24	11	15	38	20	14	31	13	13	25	12	0.0154	Q	89.9
H33	18	12	23	30	22	11	16	14	12	20	10	16	25	11	14	38	18	14	29	13	11	24	12	0.0154	Q	52
H34	16	12	21	28	19	10	17	14	11	20	11	14	23	10	11	38	19	16	28	13	11	28	11	0.0154	I1	100
H35	18	13	23	30	21	11	18	13	11	20	11	16	24	11	15	36	16	14	33	13	11	24	11	0.0154	Q	90.4
H36	17	14	21	31	21	11	16	15	12	20	10	13	24	10	12	39	17	15	28	14	12	25	12	0.0154	I2b1	100

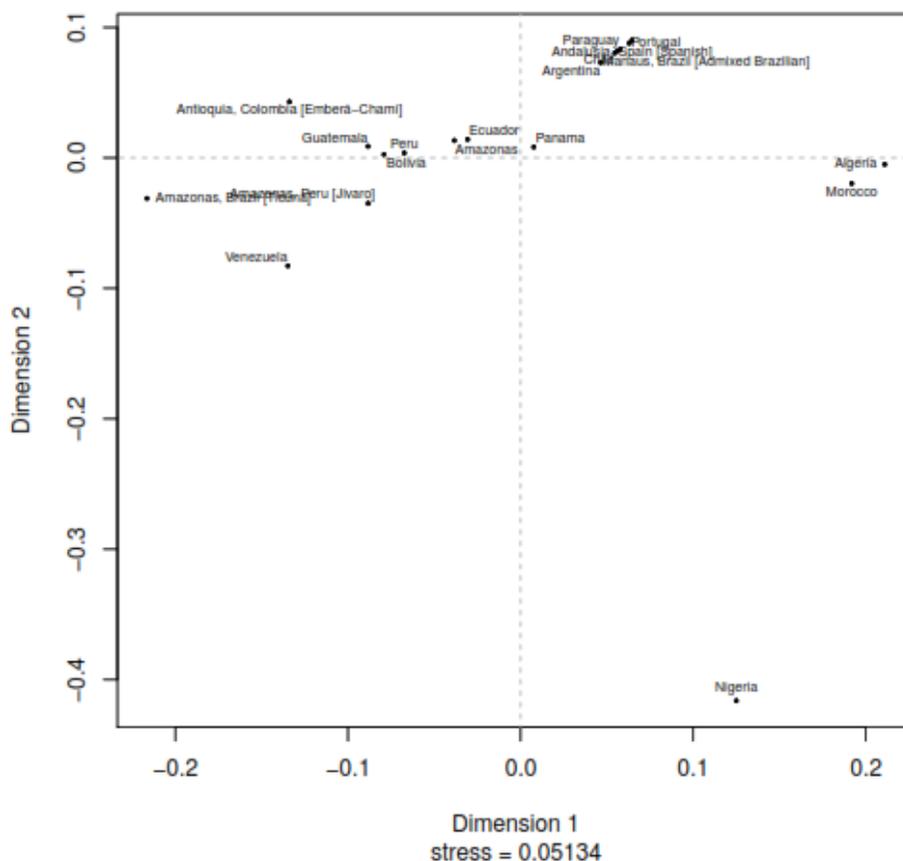
H37	18	14	22	31	20	11	20	13	11	21	10	15	24	11	14	35	17	14	29	13	13	25	13	0.0154	Q	100
H38	17	13	22	31	20	10	15	13	13	20	11	15	24	11	15	38	19	14	30	13	13	25	12	0.0154	Q	98.3
H39	18	13	24	28	20	10	16	13	12	19	10	15	23	11	14	39	17	14	30	13	10	23	11	0.0154	Q	100
H40	20	13	23	28	21	10	17	15	12	19	10	15	24	13	13	38	17	15	30	13	12	22	12	0.0154	R1b	100
H41	18	13	24	29	23	11	17	14	12	20	10	16	24	12	13	38	16	15	29	13	13	22	12	0.0154	R1b	100
H42	15	13	21	29	20	11	16	14	11	19	10	16	23	9	13	36	18	14	33	13	11	24	11	0.0154	L	76.9
H43	16	14	22	30	19	10	16	13	12	19	10	17	23	12	14	36	16	14	31	13	12	21	11	0.0308	Q	100
H44	16	13	22	29	21	11	16	13	12	19	10	16	23	10	14	37	17	14	28	14	12	25	12	0.0154	Q	100
H45	19	13	24	30	22	11	18	13	13	21	10	15	23	9	15	39	16	14	30	13	11	24	11	0.0154	Q	100
H46	20	13	22	30	20	10	17	13	11	20	11	17	24	11	14	38	20	14	31	14	11	25	12	0.0154	Q	100
H47	19	13	23	29	20	11	17	14	12	19	11	16	23	12	13	41	15	15	31	13	12	21.2	12	0.0154	R1b	100
H48	18	14	23	30	21	11	17	15	12	20	10	14	22	12	13	38	16	15	30	13	11	22	12	0.0154	R1b	99.1
H49	19	13	22	30	21	11	18	13	11	19	10	15	25	11	12	39	16	15	30	13	12	24	12	0.0154	Q	100
H50	19	13	23	30	23	10	16	14	12	20	11	14	25	11	14	40	18	14	31	13	11	26	12	0.0154	R1a	99.7
H51	21	13	22	29	18	11	16	13	11	20	10	15	24	11	14	37	18	14	34	15	12	22	11	0.0154	E1b1b	98.9
H52	18	13	22	31	19	11	17	13	11	20	10	15	24	11	12	41	17	14	29	13	12	26	11	0.0154	Q	81.5
H53	17	14	22	31	20	10	16	13	12	19	10	15	23	11	14	37	16	14	30	14	11	24	12	0.0154	Q	100
H54	16	13	22	29	21	10	16	13	12	20	10	16	23	12	14	37	13	14	31	13	12	21	11	0.0154	Q	99.2
H55	18	14	23	30	22	11	17	14	11	18	11	16	24	12	13	39	16	14	30	13	12	22	12	0.0154	R1b	100
H56	18	13	22	28	23	11	16	13	11	19	11	17	24	12	14	39	15	14	30	13	11	25	11	0.0154	Q	100
H57	17	14	23	30	22	10	17	14	11	18	11	16	24	12	13	38	17	14	29	13	12	22	12	0.0154	R1b	100
H58	17	14	17	33	18	11	18	16	11	22	10	14	24	10	11	39	17	15	34	13	12	25	11	0.0154	E1b1a	79.6
H59	19	12	23	29	19	11	17	13	9	20	10	15	23	10	11	40	19	14	33	13	11	26	11	0.0154	E1b1b	99.9
H60	17	14	21	30	18	11	17	13	12	20	9	16	24	10	11	40	25	14	32	13	10	27	12	0.0154	E1b1b	100
H61	18	14	23	30	22	11	18	14	11	19	11	15	25	12	13	38	15	15	30	13	11	22	12	0.0154	R1b	100
H62	16	14	22	32	21	10	16	13	13	20	10	16	24	11	15	38	20	14	31	13	12	25	12	0.0154	Q	89.9
H63	19	13	22	30	20	10	18	13	12	19	11	15	24	11	15	37	16	14	32	13	11	24	11	0.0154	Q	100

Los sistemas son respectivamente: DYS576, DYS389I, DYS635, DYS389II, DYS627, DYS460, DYS458, DYS19, YGATAH4, DYS448, DYS391, DYS456, DYS390, DYS438, DYS392, DYS518, DYS570, DYS437, DYS449, DYS393, DYS439, DYS481, DYS533

3.4.2 Comparación con otras poblaciones

Para evaluar las diferencias poblacionales se calcularon distancias genéticas RST por pares de poblaciones y se graficaron mediante un escalamiento multidimensional (**Figura 3-2**). Mediante este análisis se observan dos agrupamientos principales. En el primer grupo se encuentran las poblaciones de España y Portugal junto con otras latinoamericanas con altos porcentajes de ancestría europea como Argentina, Brasil y Paraguay. El segundo grupo incluye la muestra de población mezclada de amazonas de este estudio en un agregado disperso con poblaciones indígenas y poblaciones latinoamericanas mezcladas con altos porcentajes de ancestría nativa americana como Bolivia, Perú, Guatemala, Venezuela y Ecuador. Por otro lado, las poblaciones representantes del continente africano; Argelia y Marruecos como representante del norte del continente y Nigeria como representante del occidente, se encuentran en espacios separados y alejados de la muestra de este estudio.

Figura 3-2 Análisis de escalamiento multidimensional de las distancias de haplotipos de 16 loci Y-STR en 18 poblaciones.



3.4.3 Análisis de isonimias

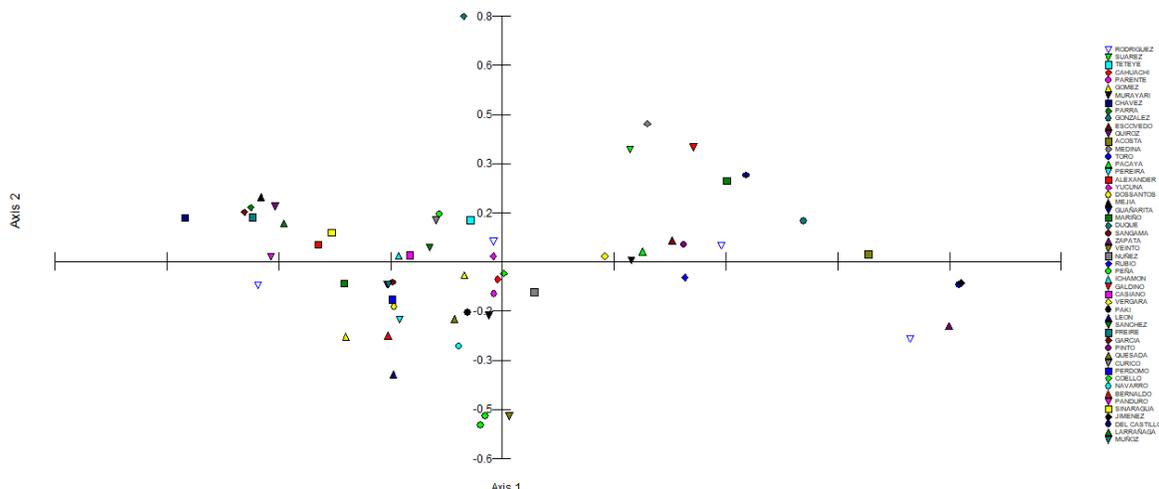
Este análisis tuvo en cuenta el primer apellido de cada uno de los 61 participantes y encontró una alta diversidad en la muestra con un total de 52 apellidos. El valor de diversidad de apellidos fue de 0.852, siendo los más frecuentes Rodríguez ($n=4$) y Peña ($n=3$) que representan únicamente el 11,47% del total de apellidos para la región. Se observa que la diversidad genética dentro de cada uno de estos es alta pues ninguno de los individuos Rodríguez comparten haplotipos; estos participantes son portadores de cuatro haplotipos diferentes que incluso corresponden a haplogrupos diferentes. De igual modo, los individuos de apellido Peña tienen tres haplotipos diferentes asignados a dos haplogrupos (**Tabla 3-4**).

Tabla 3-4 Frecuencia, número de haplotipos y haplogrupo predicho de los apellidos más frecuentes en el departamento de Amazonas. Los valores de probabilidad de asignación de haplogrupo fueron superiores al 80% en todos los casos.

Apellido	N	Frecuencia	Número de haplotipos	Haplogrupo predicho
Rodríguez	4	6,56%	4	E1B1a E1b1b R1b Q
Peña	3	4,92%	3	Q R1b
Gómez	2	3,28%	2	J1
Mariño	2	3,28%	2	Q Q
Murayari	2	3,28%	2	Q
Teteye	2	3,28%	1	Q

Al realizar el Análisis de Componentes Principales (PCA) teniendo en cuenta los haplotipos Y-STR de 23 marcadores para cada individuo, se determinaron diferencias y semejanzas con base en las distancias entre los puntos en el espacio. Como cada haplotipo fue asociado con su correspondiente apellido fue posible determinar cuáles individuos comparten la información genética en el cromosoma Y, y la información genealógica de los apellidos que tienen esos individuos (**Figura 3-3**). Como es de esperarse, se evidencian nubes de puntos de haplotipos de acuerdo con el haplogrupo asignado. En el caso de individuos de origen amerindio, se observan puntos cercanos de apellidos indígenas asignados al haplogrupo Q. Con respecto a los otros apellidos, no se observan asociaciones evidentes entre la información genética y la genealógica.

Figura 3-3 Gráfico bidimensional del análisis de apellidos y de haplotipos Y-STR de 23 sistemas genéticos en el departamento de Amazonas y los valores propios: Componente 1 (18.5%) y Componente 2 (12.4%).



3.5 Discusión

La diversidad haplotípica encontrada para esta región supera la reportada en otras regiones del país incluyendo poblaciones del Valle del Cauca, Cauca, Nariño, Chocó, San Andrés y Providencia y poblaciones mezcladas de la región Andina (Ruiz-Linares et al., 1999) (Mesa et al., 2000) (Gómez et al., 2008) (Rojas et al., 2010) (Yunis et al., 2013) (Alonso & Usaquén, 2013) (Xavier et al., 2015) y es superada únicamente por poblaciones de la región Caribe (Romero et al., 2008) en particular la de la ciudad de Cartagena (Builes et al., 2007). Es probable, sin embargo, que en algunos casos estas diferencias en los valores de diversidad sean el resultado del tamaño de muestra analizado y del número de marcadores empleados ya que a medida que se incrementa el número de marcadores Y-STR en una combinación, la diversidad haplotípica aumenta acercándose a 0.9999 haciendo que la probabilidad de coincidencia entre dos individuos tomados al azar disminuya (Gómez et al., 2008). Los haplotipos presentados en este estudio se determinaron a partir de un alto número de marcadores y obtuvieron un valor de diversidad de 0.9990.

Tres de los diez haplogrupos de Y-SNP predichos en este análisis representan la mayoría de los individuos de nuestra muestra de población del departamento de Amazonas. El haplogrupo más frecuente fue el Q portado por el 49.15% de los participantes (N = 29),

seguido del R1b, portado por el 22.3% de los participantes (N = 13) y finalmente el E1b1b se encontró en 13.56% de la muestra (N = 8). Con base en los resultados obtenidos, esta muestra es un claro reflejo de los eventos históricos principales que contribuyeron a la estructura genética de las poblaciones americanas actuales, iniciando con el poblamiento del continente por grupos provenientes de Siberia, seguido del flujo genético europeo consecuencia del periodo La Colonia, el posterior comercio transatlántico de población esclavizada proveniente del continente africano y finalizando con los aportes genéticos de las migraciones de la historia contemporánea.

Los dos linajes fundadores de ancestría asiática son los haplotipos C y Q ingresados al continente por dos migraciones independientes: la primera originada en el sur de Siberia con el haplogrupo Q dando origen al linaje nativo americano predominante que se encuentra a lo largo de todo el continente y una migración posterior que contribuyó al acervo genético de grupos amerindios del norte y centro de América (Lell et al., 2002). Portado por el 49.15% de nuestra muestra, el haplogrupo Q se distribuye ampliamente en el norte de Eurasia y se encuentra a altas frecuencias en algunos grupos siberianos y en bajas frecuencias en Europa, Asia oriental y Medio Oriente (Battaglia et al., 2013), sugiriendo de esta manera que las poblaciones indígenas que han habitado esta región de la Amazonía son herederas de la primera ola de poblamiento del continente. Este resultado concuerda además con la etnografía actual del departamento que reporta un 42,84% de población de origen indígena (DANE, 2010).

El haplogrupo R1b tiene su predominancia más alta en la porción noroccidental de Europa pero se encuentra en altas frecuencias desde la región occidental hasta la región central del continente alcanzando una zona de diferenciación en Alemania (Myres et al., 2010). Algunos sub-haplogrupos pertenecientes a este linaje se encontraron también en altas proporciones en países de América latina como Nicaragua, Bolivia, Colombia y México (Nuñez et al., 2010) (Watkins et al., 2012) (Alonso & Usaquén, 2013) (Santana et al., 2014), países ibéricos, Holanda y Bélgica (Rocca et al., 2012). La presencia de este linaje en el 22.03% de esta muestra concuerda con lo que representa el segundo gran proceso de poblamiento de la Amazonia protagonizado por los colonizadores de las coronas españolas y portuguesas a partir de la primera mitad del siglo XVI caracterizados por procesos de apropiación territorial, exploraciones, misiones evangelizadoras, establecimiento de industria y guerras hasta finales del siglo XIX. Este linaje también pudo haber alcanzado

la región a través de los colonos mestizos provenientes de otros lugares de Colombia y de países vecinos como Perú y Brasil.

En cuanto a la ancestría de origen africano, esta muestra de población amazónica muestra una composición diferente a la publicada para otras poblaciones de Colombia. El haplogrupo E1b1, es el más representado en el continente africano y dos de sus ramas principales son las denominadas E1b1b y E1b1a. En el marco de este estudio, el haplogrupo E1b1b cuyas frecuencias más altas se encuentran en África mediterránea, el cuerno de África, y en menor proporción en Europa y el Medio oriente (Trombetta, Cruciani, Sellitto, & Scozzari, 2011), está presente en el 13.56% de los individuos de la muestra. La llegada del E1b1b a esta región del país pudo haber sido a través de los mismos colonos europeos provenientes de la Península Ibérica en los que se ha reportado una alta proporción de ascendencia de proveniente del norte de África (10.6%) como consecuencia de las invasiones musulmanas que iniciaron en el año 711 d. C y cuyos signos de ocupación se evidencian también en los nombres de lugares, el idioma, la arqueología, la arquitectura y otros rasgos culturales de España y Portugal (Adams et al., 2008).

En contraste, los estudios que han reportado porcentajes importantes de linajes de origen africano en Colombia, encontraron una mayor proporción del haplogrupo E1b1a. Estudios realizados en poblacionales de Chocó, Bolívar y Valle del Cauca reportaron la presencia de este haplogrupo con frecuencias de alrededor 30% (Rojas et al., 2010) mientras que en las poblaciones de San Andrés y Providencia se encontró en un 48% (Alonso & Usaquén, 2013). El haplogrupo E1b1a alcanza sus frecuencias más altas en regiones de África occidental, África central, África oriental y África meridional (Trombetta et al., 2011) y esto está de acuerdo con el hecho que los ancestros de la población de ascendencia africana de Colombia fueron traídos como esclavos entre 1580 y 1650 desde Senegal, Costa de Marfil, Mali y la costa occidental de Guinea (Navarrete, 2005).

Aunque en un bajo porcentaje (3.39%, N=2), el haplogrupo E1b1a también se encontró en nuestra muestra y esto concuerda con la etnografía actual del departamento que sostiene que un 2,01% de la población del departamento de Amazonas es de origen afrocolombiano (DANE, 2010). La vía de acceso de estas poblaciones pudo haber sido a través del Putumayo a donde llegaron desde el departamento de Nariño como mano de obra para la instalación de la infraestructura petrolera y el oleoducto transandino durante la década de 1960. Los municipios de Barbacoa y Tumaco en Nariño fueron el principal lugar de llegada

de los primeros esclavos negros empleados en la extracción de oro bajo el dominio español, ya en calidad de libres entre los siglos XVI y XVIII (Ruiz et al., 2007).

Teniendo en cuenta que el análisis de este estudio está en gran medida basado en los resultados obtenidos de un predictor de haplogrupos de Y-SNP, es justo abordar el hecho que se han planteado preocupaciones sobre su precisión debido a similitudes de haplotipos Y-STR dentro de haplogrupos distintos y a que no se cuenta con suficientes perfiles Y-STR asociados a haplogrupos (Muzzio et al., 2011). Los autores del programa responden a las preocupaciones haciendo alusión al hecho que los resultados dependen en gran medida del conjunto de datos de entrada, que no deberían incluir haplotipos de pocos marcadores y afirman que, con un número suficiente de marcadores, la probabilidad de predicción para el haplogrupo correcto puede superar el 99% en casi todos los casos (W. Athey, 2011). Con respecto a esto, estudios que han comparado el desempeño de diferentes predictores en poblaciones europeas han encontrado que el *Haplogroup Predictor* es el de mayor precisión con porcentajes de acierto de 98.80% a partir de haplotipos de 12 Y-STR (Petřejčiková et al., 2014) y del 100% a partir de haplotipos de 19 Y-STR (Emmerova, Ehler, Comas, Votrubova, & Vanek, 2017) y concluyen que no deberían utilizarse haplotipos de menos de 12 STR para una predicción precisa de haplogrupos.

En el caso particular de las poblaciones americanas, se ha reportado un porcentaje de error del 4,8% y sub estimaciones de la ancestría nativo americana que cuestionan la robustez de la base de datos de haplotipos pertenecientes a linajes nativo americanos (Núñez, Geppert, Baeta, Roewer, & Martínez-Jarreta, 2012). No obstante, en lo que concierne a los resultados obtenidos por este estudio, consideramos importante hacer énfasis en tres puntos clave. Primero, el conjunto de datos de entrada para nuestra predicción consistió en haplotipos Y-STR de 23 marcadores. Segundo, todos los haplogrupos asignados arrojaron valores de probabilidad bayesiana superiores al 80% (81% de los cuales obtuvieron valores del 100%) y tercero, el 49% de los individuos fueron asociados con el haplogrupo Q nativo americano.

Lo anterior conlleva entonces a abordar el objetivo de evaluar si la población del Departamento de Amazonas evidencia el patrón de reproducción asimétrica que involucra principalmente hombres inmigrantes y mujeres nativas, conforme a la aparente estructura reproductiva establecida durante La Colonia que se reporta en la historia demográfica de

las poblaciones latinoamericanas. En el caso específico de los linajes de cromosoma Y, se cree que la pérdida de diversidad causada por la disminución de su tamaño efectivo después de la conquista es la razón por la que las poblaciones actuales presentan bajos porcentajes de haplogrupos nativo americanos. Sin embargo, a pesar de que la historia de esta región está llena de sucesos que diezmaron las poblaciones indígenas desde de la llegada de los españoles y portugueses en el siglo XVI hasta inicios del siglo XX con la culminación de la Fiebre del caucho, este estudio demuestra que los linajes paternos de la población del Amazonas son predominantemente nativos americanos y no apoya el patrón de reproducción asimétrica que se ha sugerido como establecido en poblaciones latinoamericanas.

El cálculo de distancias genéticas con otras poblaciones de referencia evidencia que esta muestra del departamento de Amazonas tiene un perfil de mezcla con componentes europeos y con un alto porcentaje de ancestría indígena, concordando así con el abordaje de predicción de haplogrupos discutido anteriormente. No se encontraron diferencias significativas con otras poblaciones latinoamericanas que tienen perfiles de ancestría mayormente indígena como Bolivia, Ecuador, Guatemala, Panamá y Perú por lo que se ubican cercanas entre sí en el MDS.

El análisis de apellidos demostró que esta muestra de población tiene una diversidad que coincide con su alta diversidad haplotípica. Incluso los individuos que tienen alguno de los apellidos más comunes, no comparten ninguno de sus haplotipos y en el caso de Rodríguez, el más común, ni siquiera pertenecen al mismo haplogrupo. La utilidad del apellido paterno como una aproximación a las relaciones de ancestría y origen entre poblaciones se ve aquí reflejada ya que el 63% de estos apellidos es de origen español, el 23% es de origen indígena y el 8% de origen portugués. Adicionalmente, todos los individuos con apellidos de origen indígena son portadores de haplotipos correspondientes al linaje fundador Q. No se obtuvieron asociaciones claras entre individuos no emparentados con el mismo apellido debido a que en una muestra pequeña se obtuvo una gran variedad tanto genética como genealógica de manera que valdría la pena aplicar esta metodología a una muestra de mayor tamaño.

Finalmente, en el contexto de las poblaciones hispanoamericanas el apellido Rodríguez tiene una elevada prevalencia en varios países, por esta razón es probable que no sea tan útil a la hora de llevar a cabo análisis de isonimias. Según el Instituto Nacional de

Estadística de España, este es el tercer apellido de mayor frecuencia en el territorio (INE, 2017) mientras que la Registraduría Nacional de Estado Civil de Colombia reporta que es el apellido más común en el país (RNEC, 2018).

3.6 Conclusión

La caracterización genética del cromosoma Y para esta muestra del Departamento de Amazonas arrojó altos niveles de diversidad genética. La población actual de este departamento tiene una composición de linajes paternos que coincide con la historia de poblamiento y colonización de su territorio presentando altos porcentajes de haplogrupos representativos de ancestros indígenas y otros europeos y africanos ingresados al acervo genético de la población por los colonizadores españoles y portugueses. Finalmente, contrario a lo reportado por otros estudios, nuestra población de estudio tiene una ancestría que es predominantemente nativo americana, lo que va en contra del patrón de reproducción asimétrica reportado en otras poblaciones latinoamericanas.

3.7 Referencias

- Adams, S. M., Bosch, E., Balaesque, P. L., Ballereau, S. J., Lee, A. C., Arroyo, E., ... Brion, M. (2008). The genetic legacy of religious diversity and intolerance: paternal lineages of Christians, Jews, and Muslims in the Iberian Peninsula. *The American Journal of Human Genetics*, 83(6), 725–736.
- Alonso, L. A., & Usaquén, W. (2013). Y-chromosome and surname analysis of the native islanders of San Andrés and Providencia (Colombia). *HOMO- Journal of Comparative Human Biology*, 64(1), 71–84.
<https://doi.org/10.1016/j.jchb.2012.11.006>
- Ascunce, M. S., González-Oliver, A., & Mulligan, C. J. (2008). Y-chromosome variability in four Native American populations from Panama. *Human Biology*, 287–302.
- Athey, T. W. (2006). Haplogroup prediction from Y-STR values using a Bayesian-allele-frequency approach. *J Genet Geneal*, 2, 34–39.
- Athey, W. (2011). Comments on the article, "Software for Y haplogroup predictions, a word

- of caution." *International Journal of Legal Medicine*, 125(6), 901–903.
- Battaglia, V., Grugni, V., Perego, U. A., Angerhofer, N., Gomez-Palmieri, J. E., Woodward, S. R., ... Semino, O. (2013). The First Peopling of South America: New Evidence from Y-Chromosome Haplogroup Q. *PLoS ONE*, 8(8).
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0071390>
- Bedoya, G., García, J., Montoya, P., Rojas, W., Amézquita, M. E., Soto, I., ... Ruiz-Linares, A. (2006). Análisis de isonimia entre poblaciones del noroeste de Colombia. *Biomédica*, 26(4), 538–545.
- Bedoya, G., Montoya, P., García, J., Soto, I., Bourgeois, S., Carvajal, L., ... Hedrick, P. W. (2006). Admixture dynamics in Hispanics: a shift in the nuclear genetic ancestry of a South American population isolate. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 103(19), 7234–7239.
- Braga, Y., Arias, B., & Barreto, G. (2012). Diversity and genetic structure analysis of three Amazonian Amerindian populations from Colombia. *Colombia Médica*, 43(2), 133–140.
- Bryc, K., Velez, C., Karafet, T., Moreno-Estrada, A., Reynolds, A., Auton, A., ... Ostrer, H. (2010). Genome-wide patterns of population structure and admixture among Hispanic/Latino populations. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 200914618.
- Builes, J. J., Martínez, B., Gómez, A., Caraballo, L., Espinal, C., Aguirre, D., ... Bravo, M. L. (2007). Y chromosome STR haplotypes in the Caribbean city of Cartagena (Colombia). *Forensic Science International*, 167(1), 62–69.
<https://doi.org/10.1016/j.forsciint.2005.12.015>
- Carvajal-Carmona, L. G., Soto, I. D., Pineda, N., Ortíz-Barrientos, D., Duque, C., Ospina-Duque, J., ... Ruiz-Linares, A. (2000). Strong Amerind/White Sex Bias and a Possible Sephardic Contribution among the Founders of a Population in Northwest Colombia. *The American Journal of Human Genetics*, 67(5), 1287–1295.
[https://doi.org/10.1016/S0002-9297\(07\)62956-5](https://doi.org/10.1016/S0002-9297(07)62956-5)
- DANE. (2010). *Censo general 2005 Perfil Amazonas*. Retrieved from

https://www.dane.gov.co/files/censo2005/PERFIL_PDF_CG2005/91000T7T000.PDF

- Echeverri, J. A., & Pérez Niño, C. (2011). Amazonia colombiana : imaginarios y realidades, 525. Retrieved from <http://www.bdigital.unal.edu.co/9890/>
- Emmerova, B., Ehler, E., Comas, D., Votrubova, J., & Vanek, D. (2017). Comparison of Y-chromosomal haplogroup predictors. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, 6, e145–e147.
- Fajardo, D. (2011). La Amazonía colombiana en la nueva fase agrícola. In J. A. Echeverri & B. Sánchez (Eds.), *Amazonia Colombiana: imaginarios y realidades*. Bogotá: Universidad Nacional de Colombia-Sede Amazonia.
- Franky Calvo, C. E., Zárate, C. G. (Carlos G., & Franco, F. (Fernando). (2001). *Imani mundo--estudios en la Amazonia colombiana*. Universidad Nacional de Colombia, Editorial Unibiblos. Retrieved from <http://www.bdigital.unal.edu.co/3740/>
- Gómez, A., Ávila, S. J., Briceño, I., & Briceño, I. (2008). De genotipos e isonimias: análisis de correlación entre el apellido y el patrimonio genético heredado en el cromosoma Y en la población de tres departamentos del suroccidente colombiano. *Biomédica*, 28(3), 357. <https://doi.org/10.7705/biomedica.v28i3.74>
- Green, L. D., Derr, J. N., & Knight, A. (2000). mtDNA affinities of the peoples of North-Central Mexico. *The American Journal of Human Genetics*, 66(3), 989–998.
- INE. (2017). Apellidos con frecuencia mayor o igual que 100 en el primer apellido. Retrieved September 14, 2018, from <https://www.ine.es/>
- Keyeux, G., Rodas, C., Gelvez, N., & Carter, D. (2002). Possible Migration Routes into South America Deduced from Mitochondrial DNA Studies in Colombian Amerindian Populations. *Human Biology*, 74(2), 211–233. <https://doi.org/10.1353/hub.2002.0022>
- Lathrap, D. W., & Lathrap, D. W. (1970). *The upper amazon*. Thames & Hudson London.
- Lell, J. T., Sukernik, R. I., Starikovskaya, Y. B., Su, B., Jin, L., Schurr, T. G., ... Wallace, D. C. (2002). The dual origin and Siberian affinities of Native American Y chromosomes. *The American Journal of Human Genetics*, 70(1), 192–206.

-
- Martínez-González, L. J., Saiz, M., Álvarez-Cubero, M. J., Gómez-Martín, A., Álvarez, J. C., Martínez-Labarga, C., & Lorente, J. A. (2012). Distribution of Y chromosomal STRs loci in Mayan and Mestizo populations from Guatemala. *Forensic Science International: Genetics*, 6(1), 136–142.
- Meggers, B. (1971). *Amazonia: Man and culture in a counterfeit paradise*. Chicago. Retrieved from Aldine Atherton
- Mejía, M. (1993). *Amazonia colombiana. Historia del uso de la tierra*. Bogotá: Corpes Amazonia.
- Mesa, N. R., Mondragón, M. C., Soto, I. D., Parra, M. V, Duque, C., Ortiz-Barrientos, D., ... Ruiz-Linares. (2000). Autosoma, mtDNA, and Y-Chromosome Diversity in Amerinds: Pre- and Post-Colombian Patterns of Gene Flow in South America. *American Journal of Human Genetics*, 67, 1277–1286. Retrieved from <http://www.ucl.ac.uk/~ucbtar1/Gst.pdf>
- Mora, S. (2011). De piedras y semillas: Los nómadas amazónicos y su historia. In J. Á. Echeverri & C. Pérez (Eds.), *Amazonia Colombiana: imaginarios y realidades*. Universidad Nacional de Colombia.
- Morcote, G., Mora, S., & Calvo, C. (2006). *Pueblos y paisajes antiguos de la selva amazónica*. Bogotá: Univ. Nacional de Colombia.
- Muzzio, M., Ramallo, V., Motti, J. M. B., Santos, M. R., Camelo, J. S. L., & Bailliet, G. (2011). Software for Y-haplogroup predictions: a word of caution. *International Journal of Legal Medicine*, 125(1), 143–147.
- Myres, N. M., Rootsi, S., Lin, A. A., Järve, M., King, R. J., Kutuev, I., ... Underhill, P. A. (2010). A major Y-chromosome haplogroup R1b Holocene era founder effect in Central and Western Europe. *European Journal Of Human Genetics*, 19, 95. Retrieved from <http://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2010.146>
- Navarrete, M. C. (2005). *Génesis y desarrollo de la esclavitud en Colombia siglos XVI y XVII*. Universidad del Valle.
- Niño, O. A., León, G. G., Rey, F. G., Salazar, A. R., & Salazar, C. A. (2002). *Caquetá, construcción de un territorio amazónico en el siglo XX*. Instituto Amazónico de

Investigaciones Científicas" SINCHI".

- Núñez, C., Baeta, M., Sosa, C., Casalod, Y., Ge, J., Budowle, B., & Martínez-Jarreta, B. (2010). Reconstructing the population history of Nicaragua by means of mtDNA, Y-chromosome STRs, and autosomal STR markers. *American Journal of Physical Anthropology*, 143(4), 591–600. <https://doi.org/10.1002/ajpa.21355>
- Núñez, C., Geppert, M., Baeta, M., Roewer, L., & Martínez-Jarreta, B. (2012). Y chromosome haplogroup diversity in a Mestizo population of Nicaragua. *Forensic Science International: Genetics*, 6(6), e192–e195.
- Palacio, G., & Nieto, V. (Eds.). (2007). *Amazonía desde dentro: Aportes a la investigación de la Amazonía Colombiana*. Universidad Nacional de Colombia-Sede Amazonia.
- Palha, T., Ribeiro-Rodrigues, E., Ribeiro-dos-Santos, Â., & Santos, S. (2012). Fourteen short tandem repeat loci Y chromosome haplotypes: genetic analysis in populations from northern Brazil. *Forensic Science International: Genetics*, 6(3), 413–418.
- Petrečiková, E., Čarnogurská, J., Hronská, D., Bernasovská, J., Boroňová, I., Gabriková, D., ... Mačeková, S. (2014). Y-SNP analysis versus Y-haplogroup predictor in the Slovak population. *Anthropologischer Anzeiger*, 71(3), 275–285.
- Pineda-Santís, H., Arcos-Burgos, M., & Bravo-Aguiar, M. L. (1999). Aproximación a la estructura genética de la población de Granada, Antioquia (Colombia), a través de isonimia. *Actualidades Biológicas*, 21(70), 29–36.
- Pineda, R. (2011). El río de la mar dulce. Imaginarios sobre la amazonia: Los dilemas entre un paraíso y un infierno verde. In J. A. Echeverri & C. Pérez (Eds.), *Amazonia Colombiana: imaginarios y realidades*. Universidad Nacional de Colombia.
- Pinto-Cisternas, J., Pineda, L., & Barrai, I. (1985). Estimation of inbreeding by isonymy in Iberoamerican populations: an extension of the method of Crow and Mange. *American Journal of Human Genetics*, 37(2), 373.
- Ribeiro, J., Romero, M., Simão, F., Ferreira, A. A. P., Quiroz, A., Machado, P., ... Gusmão, L. (2018). Analysis of 23 Y-STRs in a population sample from eastern Paraguay. *Forensic Science International: Genetics*.

-
- RNEC. (2018). José y María, Rodríguez y Gómez: los nombres y apellidos más comunes de los colombianos. Retrieved September 14, 2018, from <https://www.registraduria.gov.co/>
- Robino, C., Crobu, F., Di Gaetano, C., Bekada, A., Benhamamouch, S., Cerutti, N., ... Torre, C. (2008). Analysis of Y-chromosomal SNP haplogroups and STR haplotypes in an Algerian population sample. *International Journal of Legal Medicine*, 122(3), 251–255.
- Rocca, R. A., Magoon, G., Reynolds, D. F., Krahn, T., Tilroe, V. O., den Velde Boots, P. M. O., & Grierson, A. J. (2012). Discovery of Western European R1b1a2 Y chromosome variants in 1000 genomes project data: an online community approach. *PLoS One*, 7(7), e41634.
- Rodríguez-Acevedo, A., Morales, O., Durango, H., & Pineda-Trujillo, N. (2012). Análisis de isonimia en una muestra de padres de pacientes antioqueños con fibrosis quística. *Biomédica*, 32(1).
- Roewer, L., Nothnagel, M., Gusmão, L., Gomes, V., González, M., Corach, D., ... Santos, N. (2013). Continent-wide decoupling of Y-chromosomal genetic variation from language and geography in native South Americans. *PLoS Genetics*, 9(4), e1003460.
- Rojas, W., Parra, M. V., Campo, O., Caro, M. A., Lopera, J. G., Arias, W., ... Bedoya, G. (2010). Genetic make up and structure of Colombian populations by means of uniparental and biparental DNA markers. *American Journal of Physical Anthropology*, 143(1), 13–20. <https://doi.org/10.1002/ajpa.21270>
- Romero, R. E., Briceño, I., del Pilar Lizarazo, R., Willuweit, S., Roewer, L., & Gómez, A. (2008). A Colombian Caribbean population study of 16 Y-chromosome STR loci. *Forensic Science International: Genetics*, 2(2), e5–e8.
- Ruitberg, C. M., Reeder, D. J., & Butler, J. M. (2001). STRBase: a short tandem repeat DNA database for the human identity testing community. *Nucleic Acids Research*, 29(1), 320–322.
- Ruiz-Linares, A., Ortíz-Barrientos, D., Figueroa, M., Mesa, N., Múnera, J. G., Bedoya, G.,

- ... Goldstein, D. B. (1999). Microsatellites provide evidence for Y chromosome diversity among the founders of the New World. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 96(11), 6312–6317. <https://doi.org/10.1073/pnas.96.11.6312>
- Ruiz, S. L., Sánchez, E., Tabares, E., Prieto, A., Arias, J. C., Gómez, R., ... Rodríguez, L. (2007). Diversidad biológica y cultural del sur de la Amazonia colombiana-Diagnóstico. *Corpoamazonia, Instituto Humboldt, Instituto Sinchi, UAESPNN, Bogotá, Colombia*.
- Santana, C., Noris, G., Meraz-Ríos, M. A., Magaña, J. J., Calderon-Aranda, E. S., de Lourdes Muñoz, M., & Gómez, R. (2014). Genetic analysis of 17 Y-STRs in a Mestizo population from the Central Valley of Mexico. *Human Biology*, 86(4), 289–312.
- Tirado, M., Mari, A., Baeza, C., Bert, F., Corella, A., Pérez-Pérez, A., ... Arroyo-Pardo, E. (2009). Y-chromosome haplotypes defined by 17 STRs included in AmpFISTR Yfiler PCR Amplification Kit in a multi ethnic population from El Beni Department (North Bolivia). *Legal Medicine*, 11(2), 101–103.
- Trombetta, B., Cruciani, F., Sellitto, D., & Scozzari, R. (2011). A new topology of the human Y chromosome haplogroup E1b1 (E-P2) revealed through the use of newly characterized binary polymorphisms. *PLoS One*, 6(1), e16073.
- Usme-Romero, S., Alonso, M., Hernandez-Cuervo, H., Yunis, E. J., & Yunis, J. J. (2013). Genetic differences between Chibcha and Non-Chibcha speaking tribes based on mitochondrial DNA (mtDNA) haplogroups from 21 Amerindian tribes from Colombia. *Genetics and Molecular Biology*, 36(2), 149–157. <https://doi.org/10.1590/S1415-47572013005000011>
- Wang, S., Lewis, C. M., Jakobsson, M., Ramachandran, S., Ray, N., Bedoya, G., ... Ruiz-Linares, A. (2007). Genetic variation and population structure in Native Americans. *PLoS Genetics*, 3(11), 2049–2067. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.0030185>
- Wang, S., Ray, N., Rojas, W., Parra, M. V, Bedoya, G., Gallo, C., ... Hurtado, A. M. (2008). Geographic patterns of genome admixture in Latin American Mestizos. *PLoS*

Genetics, 4(3), e1000037.

Watkins, W. S., Xing, J., Huff, C., Witherspoon, D. J., Zhang, Y., Perego, U. A., ... Jorde, L. B. (2012). Genetic analysis of ancestry, admixture and selection in Bolivian and Totonac populations of the New World. *BMC Genetics*, 13(1), 39.

Willuweit, S., & Roewer, L. (2015). The new Y chromosome haplotype reference database. *Forensic Science International: Genetics*, 15, 43–48.

Xavier, C., Builes, J. J., Gomes, V., Ospino, J. M., Aquino, J., Parson, W., ... Goios, A. (2015). Admixture and genetic diversity distribution patterns of non-recombining lineages of native american ancestry in colombian populations. *PLoS ONE*, 10(3), 1–13. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0120155>

Yunis, J. J., Acevedo, L. E., Campo, D. S., & Yunis, E. J. (2013). Geno-geographic origin of Y-specific STR haplotypes in a sample of Caucasian-Mestizo and African-descent male individuals from Colombia. *Biomédica*, 33, 459–467. <https://doi.org/10.7705/biomedica.v33i3.807>

Zárate, C. (2011). Amazonía: La historia desde la frontera. In J. A. Echeverri & C. Pérez (Eds.), *Amazonia Colombiana: imaginarios y realidades*. Universidad Nacional de Colombia.

4. Capítulo 4 - La apropiación del conocimiento dentro del marco de las investigaciones de antropología genética

4.1 Resumen

El discurso de apropiación plantea que el propósito de los resultados de las investigaciones sea una construcción no sólo de la academia sino también de las comunidades e individuos que participan en ellas. Idealmente, esta construcción conjunta requerirá la validación de los dos tipos de conocimiento; la tradición y la historia de las comunidades y la pregunta que conllevó a la búsqueda de respuestas desde una aproximación académica. Aquí se abordan las dificultades que enfrenta la investigación de campo y las razones por las que los resultados que se obtienen en estos estudios son relevantes más allá del contexto académico. Por otro lado, se presentan algunos aprendizajes del trabajo de campo de este estudio, así como las experiencias y sugerencias de otros investigadores. Finalmente, se presentan las perspectivas generales para futuras investigaciones de antropología genética en Colombia.

Palabras clave: Apropiación, muestreo, trabajo en campo, antropología genética

4.2 Introducción

Históricamente, el desarrollo del conocimiento científico ha sido asociado a una actividad aislada de la cotidianidad de las personas. En el campo específico de las investigaciones en genética de poblaciones humanas, se requiere entender que no es suficiente recurrir al análisis de muestras tomadas de las poblaciones, sino que se ha reconocido la necesidad de desarrollarlas dentro de un ámbito multidisciplinario, con participación de varios sectores de la comunidad y dentro de contextos culturales propios de cada población. Durante los procesos de caracterización de la diversidad genética de poblaciones humanas se considera que los saberes tradicionales dentro de la vida cotidiana, tanto de los grupos étnicos como de las comunidades mezcladas, aportan elementos fundamentales para el entendimiento de la diversidad de los pueblos ya que el marco sociocultural ha sido generado por los mismos eventos históricos específicos que han forjado su identidad biológica.

Es entonces un buen comienzo cuando los genetistas identifican la necesidad de trabajar inmersos en sociedades con historia y culturas propias pues dicha conciencia lleva a la investigación en campo hasta la mitad del camino. Sin embargo, el camino exitoso hasta el final se logra únicamente con la participación y el interés de la comunidad y sus representantes. Es en este paso que las investigaciones de genética de poblaciones se han visto obstruidas, pues a menudo, y especialmente cuando se trata de proyectos que involucran población indígena, se encuentran frente a líderes o miembros renuentes a la idea de que los científicos accedan a sus comunidades. Ha sido también común encontrarse en escenarios en los que las personas reclaman que no sienten que los estudios suministren algún tipo de retribución o que no se les está indicando exactamente qué hacer con los hallazgos.

Con lo anterior en mente y dentro del marco de esta investigación, consideramos necesario abordar el tema de la apropiación del conocimiento por parte de las poblaciones estudiadas. Este discurso de apropiación plantea que el propósito de los resultados de las investigaciones sea una construcción no sólo de la academia sino también de las comunidades e individuos que participan en ellas. Asimismo, considera necesario establecer que los acuerdos no deberían poner en posiciones de desventaja a ninguna de las dos partes, es decir, que los hallazgos de los estudios no pertenezcan exclusivamente a los investigadores pero que tampoco signifiquen el sometimiento a intereses particulares de la comunidad. Se trata de lograr una verdadera construcción conjunta en la que se validen los dos tipos de conocimiento; la tradición y la historia de las comunidades y la pregunta que conllevó a la búsqueda de respuestas desde una aproximación académica.

La apropiación del conocimiento de su entorno y recursos ha permitido a las poblaciones humanas adueñarse del territorio que habitan y del medio ambiente que las rodea. Tal vez uno de los mejores ejemplos de apropiación tiene que ver con el conocimiento casi científico que tienen los indígenas sobre las plantas, los indígenas Ticuna, por ejemplo, las consideran remedios para todas las enfermedades y también una parte invaluable de su lucha por la existencia en su medio ambiente (Téllez, 1979). Muchas comunidades indígenas obtienen el máximo provecho de las plantas, las utilizan para construir sus techos, para fabricar artículos de uso diario y como medicina, anticonceptivos, veneno para pescar y comida (Schultes & Plotkin, 1988).

Durante la búsqueda de esa construcción conjunta en la que se validen los conocimientos tanto de las comunidades como los de la academia, lo anterior resulta relevante en cuanto a que resalta el hecho que la apropiación de los saberes es algo natural e inherente a la vida diaria dentro de las comunidades. En el caso de los hallazgos obtenidos por investigaciones genéticas enfocadas en la composición y la ancestría de las poblaciones, estos podrían contribuir al enriquecimiento de los discursos sobre el origen de los pueblos, su herencia y su indiscutible pertenencia al territorio que habitan.

Los temas que se desarrollan en este documento otorgan herramientas útiles para forjar el camino de los trabajos de campo y establecer la utilidad de los resultados de los estudios de antropología genética en colaboración con las comunidades y sus representantes. Se abordarán las dificultades que enfrenta la investigación de campo y las razones por las que los resultados que se obtienen en estos estudios son relevantes más allá del contexto académico. Por otro lado, se presentarán algunos aprendizajes del trabajo de campo de este estudio, así como las experiencias y sugerencias de otros investigadores. Finalmente, se presentarán las perspectivas generales para futuras investigaciones de antropología genética en Colombia.

4.3 Las dificultades que enfrenta la investigación de campo

4.3.1 El origen

La historia de muchas comunidades indígenas de Colombia documenta un continuo sometimiento a agentes de cambio que llegaron a sus territorios a imponer nuevos órdenes: nuevas religiones, nuevas costumbres y nuevas estrategias de supervivencia que además sacaron provecho de sus recursos y saberes sin otorgarles retribución. En el caso de las comunidades amazónicas, los procesos de cambio iniciaron con la colonización europea en el siglo XVI y permanecieron constantes a lo largo de los siglos a manos de expediciones militares, misiones evangelizadoras y en una alta proporción a mano de las industrias extractoras durante la época de la Fiebre del caucho durante el siglo XVIII (Franky Calvo, Zárate, & Franco, 2001). Estos eventos históricos marcados por la violencia y el sometimiento motivaron importantes movimientos de resistencia indígena en contra de aquellos que pretendieron alterar sus patrones culturales o

económicos (Gómez, 2001). Considerando los antecedentes históricos de estas comunidades así como la existencia de casos no reportados en la literatura en los que se presentó el uso de información obtenida en campo sin consentimiento, se incumplieron acuerdos establecidos o se tuvieron segundas intenciones que se mantuvieron ocultas de los miembros de la comunidad y sus representantes o en los que se sospechó el robo de información genética en regiones con altos índices de diversidad biológica¹, resulta comprensible que exista desconfianza hacia cualquier investigación que contenga la palabra “genética” y que involucre la toma de muestras biológicas. Se podría decir que los mencionados movimientos de resistencia indígena se han adaptado a las problemáticas modernas y en la actualidad actúan como protectores de sus recursos y sus saberes.

Las dificultades en el desarrollo de investigaciones académicas en campo no son algo nuevo y en otros lugares del mundo y en muchas ocasiones han surgido como consecuencia del mal proceder de los investigadores. Las comunidades Navajo, Pima y Papago nativas de la región de Arizona, por citar un caso, han estado en proximidad con la academia mostrando su interés y colaborando en investigaciones antropológicas, sin embargo, su tolerancia y generosidad se ha visto en ocasiones agotada por investigadores que tras obtener información, han publicado sus hallazgos sin generarles ningún beneficio (Crawford, 2006).

4.3.2 Las concepciones erróneas

Durante el trabajo en campo es común encontrarse frente a diferentes ideas sobre las investigaciones genéticas, por esta razón consideramos importante abordar algunas concepciones erróneas sobre los objetivos y el alcance de los estudios genéticos en poblaciones humanas con la intención de cambiar el imaginario negativo que existe en algunos contextos por fuera de la academia. En esta sección se discuten dos puntos clave: la existencia de componentes o intereses de tipo clínico y la posibilidad que los resultados obtenidos estén encaminados al patentamiento de genes.

¹ Los representantes de las asociaciones indígenas con los que buscamos asociarnos en nuestra primera visita a Leticia nos hablaron sobre varios casos para explicar por qué no les interesa participar en investigaciones genéticas.

La pregunta de investigación conlleva a un análisis genético histórico que no tiene una relación directa con intereses de tipo clínico pues no se encuentra enfocada en ninguna patología. Sin embargo, los hallazgos de la genética de poblaciones sí contribuyen de manera indirecta al área de la genética clínica ya que reconstruyen la historia evolutiva, necesaria para comprender la base genética de las enfermedades humanas (Tishkoff & Verrelli, 2003). La caracterización de la diversidad genética otorga herramientas para entender, por ejemplo, por qué algunas personas o algunos grupos étnicos tienen una mayor predisposición a ciertas enfermedades que otros, por lo tanto, cualquier estudio que tenga como objetivo descifrar los patrones de variabilidad de las poblaciones modernas a partir de su historia demográfica pasada, tendrá implicaciones para los campos de la medicina.

En cuanto al tema de las patentes, en la región de la amazonia se han presentado casos de patentes sobre variedades vegetales de uso tradicional como la uña de gato, sangre de drago, quinina, quinua, entre otras. Sin embargo, una de las patentes más controversiales involucra la planta sagrada *Banisteriopsis caapi* conocida como yagé. En 1994 pueblos indígenas de la amazonia se enteraron sobre el patentamiento de esta planta en Estados Unidos, lo que desató una gran polémica debido a que los pueblos nativos y las organizaciones que los representan reclaman que los conocimientos tradicionales constituyen un patrimonio de los pueblos indígenas y que no pueden considerarse bienes de uso común y mucho menos utilizarlos con fines comerciales (Jacanamijoy, 2011).

La Coordinadora de las Organizaciones Indígenas de la cuenca amazónica (Coica) denunció al dueño de la patente en 1994 y logro que la Oficina de patentes y registro de marcas de Estados Unidos cancelara de manera provisional la patente, sin embargo, tras una apelación de la demanda la patente fue devuelta en 2001. Situaciones como esta han obligado a los pueblos indígenas a emprender campañas para que se respete la propiedad colectiva de los conocimientos tradicionales que les pertenecen.

No obstante, considerando más específicamente la información genética humana, convendría empezar aclarando que la ley es bastante clara en cuanto a que los genes, tal como ocurren naturalmente, no pueden ser patentados y cada país cuenta una legislación específica sobre el uso del material y la información genética. Tampoco es

posible patentar información genética como una correlación entre una mutación genética y una enfermedad. Por otro lado, lo que sí es posible patentar son moléculas de ADN hechas por el hombre, es decir que no ocurren de forma natural, de hecho muchas de las patentes que se ha malinterpretado como patentes de genes incluyen únicamente un producto recombinante a partir de una secuencia genética humana (Holman, 2012).

El caso más controversial de patentes de genes humanos es el de Myriad Genetics, una compañía estadounidense de diagnóstico molecular que en 1990 anunció la localización de un gen asociado con un mayor riesgo de cáncer de mama y que posteriormente obtuvo la patente de los genes BRCA1/2. Esta patente generó tal polémica a nivel internacional que el 13 de junio de 2013, el Tribunal Supremo de los Estados Unidos invalidó dichas patentes y resolvió por unanimidad que "un segmento de ADN natural es un producto de la naturaleza y no apto para patentarse simplemente porque ha sido aislado". Sin embargo, el Tribunal también sostuvo que la manipulación de un gen para crear algo que no se encuentra en la naturaleza, como una hebra de ADN complementario producido sintéticamente (ADNc), podría ser protegido por patentes (Liptak, 2013).

4.4 La relevancia de los resultados

4.4.1 Apropiación y la genética forense

Colombia tiene una de las tasas más altas de problemas de paternidad en el mundo, con graves perjuicios para la niñez ya que no se da cumplimiento a sus derechos fundamentales. Adicionalmente, la magnitud del conflicto armado y violencia en Colombia ha hecho que la identificación genética tome gran importancia como herramienta para resolver casos de desapariciones y homicidios que tienen tasas de impunidad cercanas al 60%. Colombia es uno de los países más violentos del mundo a juzgar por la tasa de 60 homicidios por cien mil habitantes que posee en promedio. En total Colombia representa el 20% de los homicidios en toda América; además registra casi el 70% de los secuestros en el mundo y el 10% de los asesinatos (Franco Agudelo, 2003).

Las muertes en el contexto del conflicto armado responden a en gran medida a masacres, torturas y desapariciones forzadas perpetuadas por guerrillas, paramilitares, grupos armados del narcotráfico y fuerza pública. Entre 1997 y 2000 se presentaron 930

masacres con 5.285 víctimas la mayoría de las cuales corresponden a campesinos, trabajadores, empleados e indígenas. En cuando a las desapariciones forzadas, Cinep - Justicia y Paz reporta que los grupos de autodefensa participaron con el 74.4% de las desapariciones, seguidos de la Fuerza Pública con el 11.5% y desconocidos con el 10%. Sin embargo, estas cifras varían según las fuentes lo que genera una subestimación producida por el hecho de ocurrir frecuentemente en áreas rurales aisladas y sin presencia de autoridad, donde los familiares de las víctimas no las reportan por temor (Rodríguez Cuenca, 2004).

La utilización del ADN como herramienta para la resolución de las problemáticas anteriormente mencionadas requiere el desarrollo de estándares poblacionales que permitan realizar adecuadamente las pruebas de paternidad e identificación humana, ajustándolas a las poblaciones colombianas. Los estudios realizados por la genética de poblaciones están encaminados hacia la caracterización de la composición genética y son una fuente importante de datos necesarios para enriquecer las bases de datos de referencia. Dichas bases de datos constituyen el soporte matemático que le otorga robustez estadística a los resultados de paternidad e identificación humana, razón por la cual es ideal que contengan perfiles genéticos de individuos pertenecientes a todas las regiones de Colombia.

4.4.2 El mito y los estudios de ancestría genética

Dentro del marco de búsqueda de una construcción conjunta en la que se validen los conocimientos tanto de las comunidades como de la academia, se hace referencia al mito y a los estudios de ancestría genética para explorar cómo dos herramientas distintas cumplen la misma función o tienen la misma finalidad dentro de sociedades con necesidades de conocimiento sobre sus orígenes, que usan diferentes formas para construirlo. Platón, por ejemplo, consideraba el mito como un modo distinto de expresar otro tipo de verdades que las que se expresan con el pensamiento lógico (Astete, 1983).

El mito es una organización del universo que nace de la conceptualización que hace el indígena de su mundo, esta organización, alejada de la cultura occidental, lo relaciona y lo proyecta dentro de una disposición particular que involucra a todos los seres del universo (Astete, 1983). Asimismo, al ser por excelencia una tradición oral, se convierte en algo vivo, que va cambiando a medida que los acontecimientos transcurren, creando

variantes del mismo mito sin restarle validez a cada versión y dando lugar también a una aportación mutua entre el narrador y el oyente (Fajardo, 1989).

Por medio del mito, algunas sociedades satisfacen las necesidades de conocimiento sobre su propio origen y el de los demás seres. De manera similar, los estudios genéticos de poblamiento y de ancestría, buscan dilucidar la historia del origen de las poblaciones humanas que se ha ido escribiendo por generaciones en su ADN. La historia que cuenta el ADN puede llevarnos de vuelta en el tiempo hasta los primeros pobladores humanos de la tierra, mostrarnos las rutas que siguieron nuestros antepasados para poblar los continentes y hacernos entender cómo las diferentes etapas de la historia de un país o región han dado forma a lo que somos en la actualidad.

Uno de los componentes más importantes de la cultura de las comunidades indígenas, es su mitología, sin embargo, las tradiciones de las comunidades que habitan en cercanía a centros de crecimiento económico y demográfico se ven a menudo amenazadas. Ejemplo de esto son algunas de las comunidades indígenas del departamento de Amazonas, cuyas dinámicas de interacción con los colonos, el turismo y las telecomunicaciones entre otras, han provocado un generalizado desinterés por las tradiciones ancestrales, especialmente por parte de la población más joven. Entonces, teniendo en cuenta esa aportación mutua entre el narrador y el oyente a la que da lugar el mito y la posibilidad de que las generaciones más jóvenes encuentren interesante la historia contada de una manera diferente, los hallazgos de los estudios de ancestría podrían en el contexto de la actualidad, contribuir a la conservación de rasgos culturales, la recuperación de la memoria histórica, la reafirmación de la autodeterminación y al fortalecimiento de su discurso de ancestría.

4.5 Trabajo de campo: una oportunidad para el mutuo descubrimiento y aprendizaje

En el año 1980 el genetista Derek F. Roberts afirmó: “como alguien que ha sido lo suficientemente afortunado para disfrutar la estimulación y las incomodidades de los estudios de campo y que ha aprendido a apreciar la magnitud de su propia ignorancia y bendiciones del contacto personal con otros de culturas diferentes, debería estar muy renuente a ver que la antropología genética se vuelva una disciplina de escritorio” (Crawford, 2006). Al igual que Roberts, y después de la fase de muestreo en campo,

entendemos cómo cuando se establecen conversaciones que ponen sobre la mesa los saberes tradicionales, las experiencias y las perspectivas tanto de las comunidades como de los investigadores, es posible lograr ese trabajo conjunto que valida todos los saberes, que genera un sentimiento de enriquecimiento y aportación mutua y que desvincula el conocimiento científico de una actividad aislada de la cotidianidad de las personas.

A continuación, se exponen algunas de las experiencias del trabajo de campo que se llevó a cabo en el marco del proyecto “Análisis de la estructura genética de una muestra de población del Departamento de Amazonas, Colombia” y que se consideran relevantes para el desarrollo de este discurso de apropiación pues ejemplifican algunos de los puntos desarrollados anteriormente. Posteriormente, citaremos dos casos de experiencias reportadas por otros estudios de antropología genética que aportan alternativas para lograr investigaciones de campo basadas en una verdadera asociación entre la ciencia y las comunidades estudiadas.

Al hablar sobre del origen de sus ancestros, uno de los participantes autodeterminado como indígena Uitoto, cuenta que durante la fiebre del caucho muchas personas pertenecientes a esta etnia llegaron al Caquetá desde la Chorrera para evitar ser tomados como rehenes por los peruanos. Como consecuencia de estos desplazamientos forzados ocurrieron muchas desapariciones y se perdieron miembros de las familias, razón por la cual encontró interesante tanto el tema de la identificación humana como el de la relevancia de los movimientos poblacionales en nuestro estudio. Este participante cuenta que en su comunidad han colaborado con sociólogos y antropólogos de la Universidad Nacional que han hecho estudios sobre la relación entre las etnias y su dispersión a lo largo del territorio enfatizando su interés por los resultados de dichas investigaciones que le aportaron conocimiento sobre la procedencia de su pueblo.

Tuvimos también la oportunidad de entrevistar al Curaca de un resguardo Ticuna que nos habló sobre otros estudios realizados en su comunidad. Su experiencia fue con lingüistas y botánicos interesados en rescatar y mantener las palabras Ticuna que son de uso especializado, es decir, parte del vocabulario de los chamanes o de miembros importantes de la comunidad. Esto impulsado por la observación de que el dialecto que hoy se conserva es de los haceres comunes, mientras que estas palabras especializadas, aunque son entendidas por los adultos en general, no se enseñan y los niños no las aprenden. Este

participante enfatizó la relevancia de la participación de su comunidad en dichos estudios, encontrando interesante los objetivos de esta investigación y aseguró su interés en compartir los resultados de las investigaciones con los miembros de su comunidad.

También aportando información histórica sobre la región, una líder de una comunidad Tanimuca opina que las encuestas no deberían hacerse solo en los hospitales pues conviene que el investigador conozca a la gente con la que trabaja y su realidad. Ella afirma que las caucherías no fueron las únicas que provocaron migraciones por el río, sino también las misiones católicas que se robaban los niños para evangelizarlos, meterlos de monjas y monaguillos y enseñarles a cultivar la comida del blanco. Cuenta también que las migraciones en la actualidad son motivadas por motivos políticos y problemas con la asignación de territorios dentro de sus comunidades y concluye que le gustaría que los investigadores no se dedicaran únicamente a obtener datos, sino que les contaran sobre sus hallazgos: “Cuánta gente no ha venido a hacer trabajos con nosotros y no vemos los resultados”.

La necesidad de que los científicos y las comunidades sean socios igualitarios en cualquier esfuerzo científico ha sido identificada previamente por otros investigadores, quienes además han implementado diferentes aproximaciones para retribuir la participación de las comunidades. Dos de esas soluciones involucran el ofrecimiento de servicios de salud y las retribuciones intelectuales que deberían estar acompañadas de comunicación, discusión y acuerdos antes del inicio de la investigación y seguidas de un diálogo continuo y una eventual retroalimentación (Crawford, 2006).

Durante los acuerdos previos al desarrollo de un proyecto con comunidades Aleutianas, el grupo de investigación, encargado de dicho proyecto, ofreció atención médica o dental a cada comunidad, sin embargo, ya que contaban con buenos servicios de salud indígena, los representantes no consideraron esta una opción viable. Por otro lado, muchos Aleutianos se encontraron fascinados ante la idea de conocer más sobre su historia y querían saber de qué parte de Siberia venían o con quién estaban más cercanamente relacionados. En este estudio se partió de un acuerdo que consistía en una posterior retribución intelectual pues estas eran preguntas que los científicos podrían responder y que la comunidad Aleutiana quería saber. Una vez culminado el proyecto, los científicos se encargaron de presentar los resultados del estudio a un gran número de miembros de

la comunidad que los recibieron con un gran entusiasmo y generando debates a partir de preguntas relevantes (Crawford, Mielke, Devor, Dykes, & Polesky, 1981) (Crawford, 2006).

En contraste, una investigación sobre la genética del envejecimiento biológico en las comunidades menonitas de Kansas y Nebraska sí existía un interés directo en la salud y el bienestar de los pobladores. Los menonitas querían médicos que les suministrarán valoraciones de salud y análisis de muestras de sangre. No obstante, aparte de querer mejorar su salud estaban también interesados en entender mejor el proceso de envejecimiento razón por la cual, una vez concluido el estudio sobre la genética del proceso de envejecimiento en menonitas, fue presentado al público general y a los colegas menonitas en las bibliotecas locales a través de presentaciones en diferentes comunidades (Stevenson, Everson, & Crawford, 2000) (Crawford, 2006).

4.6 Perspectivas futuras

El futuro de la investigación de antropología genética dependerá de una colaboración cercana entre los científicos y las comunidades de estudio. Los casos en los que investigadores se vieron involucrados en recolecciones inescrupulosas de datos y en los que las personas no se sintieron beneficiadas al participar en proyectos académicos por la falta de esfuerzos para lograr un trabajo en conjunto, es lo que ha generado una crisis en la percepción de los científicos por parte de las comunidades nativas. En caso de no ser corregidos, estos comportamientos seguirán afectando cualquier contacto posible futuro entre los científicos y las comunidades.

Desde un análisis multidisciplinario de la información recolectada mediante estrategias interculturales que permitan el intercambio de saberes y respeten la diversidad biocultural se aportarán elementos al conocimiento sobre la diversidad biológica de las poblaciones humanas actuales, la dinámica de poblamiento de sus territorios y su historia ancestral. Estos hallazgos serán útiles en aplicaciones posteriores de carácter social, antropológico o biológico, en el marco de las políticas de justicia, inclusión, protección de los derechos individuales y colectivos y la reivindicación o recuperación de la identidad cultural y la pertenencia étnica.

Finalmente, a medida que se facilite el acceso a tecnologías como la secuenciación de alto rendimiento y el genotipado de SNPs, será posible alejarse de estudios de variabilidad

genética enfocados en relativamente pocos loci y enfocarse en obtener y analizar datos comparativos de varios loci a lo largo de muchos individuos étnicamente diversos. Estos datos comparativos facilitarán la obtención de conocimiento más preciso sobre la historia evolutiva humana, la pertenencia ancestral de los pueblos y la estructura genética de las poblaciones

4.7 Referencias

- Astete, A. D. (1983). ¿ Que es el mito? *Anthropologica*, 1(1), 5–17.
- Crawford, M. H. (2006). *Anthropological genetics: Theory, methods and applications*. *Anthropological Genetics: Theory, Methods and Applications*.
<https://doi.org/10.1017/CBO9781139167222>
- Crawford, M. H., Mielke, J. H., Devor, E. J., Dykes, D. D., & Polesky, H. F. (1981). Population structure of Alaskan and Siberian indigenous communities. *American Journal of Physical Anthropology*, 55(2), 167–185.
- Fajardo, G. (1989). *Mitos de los hombres de Negro*. Universidad Nacional de Colombia.
- Franco Agudelo, S. (2003). Momento y contexto de la violencia en Colombia. *Revista Cubana de Salud Pública*, 29(1), 18–36.
- Franky Calvo, C. E., Zárate, C. G. (Carlos G., & Franco, F. (Fernando). (2001). *Imani mundo--estudios en la Amazonia colombiana*. Universidad Nacional de Colombia, Editorial Unibiblos. Retrieved from <http://www.bdigital.unal.edu.co/3740/>
- Gómez, A. (2001). Raza, “salvajismo”, esclavitud y “civilización”: Fragmentos para una historia del Racismo y de la resistencia indígena en la Amazonía. In *Imani mundo: Estudios en la Amazonia colombiana*. Universidad Nacional de Colombia-Sede Amazonia.
- Holman, C. M. (2012). Debunking the myth that whole-genome sequencing infringes thousands of gene patents. *Nature Biotechnology*, 30(3), 240.
- Jacanamijoy, A. (2011). Sociedades indígenas y políticas de conservación natural y cultural. In J. A. Echeverri & B. Sánchez (Eds.), *Amazonia Colombiana: imaginarios y realidades*. Universidad Nacional de Colombia.

- Liptak, A. (2013). Supreme Court Rules Human Genes May Not Be Patented. *The Washington Post*.
- Rodríguez Cuenca, J. V. (2004). La antropología forense en la identificación humana.
- Schultes, R. E., & Plotkin, M. J. (1988). *Where the gods reign: Plants and peoples of the Colombian Amazon*. Synergetic Press PO Box 689, Oracle, AZ 85623.
- Stevenson, J., Everson, P., & Crawford, M. H. (2000). Different Seasons: Biological Aging Among the Mennonites of Midwestern United States.
- Téllez, G. M. (1979). Arara, Capital of the Ticuna Indians of the Colombian Amazon. Exposition Press.
- Tishkoff, S. A., & Verrelli, B. C. (2003). Patterns of human genetic diversity: implications for human evolutionary history and disease. *Annual Review of Genomics and Human Genetics*, 4(1), 293–340.