

## 17. Identificación del origen de los patrones trialélicos del locus TPOX en dos familias colombianas y su importancia en la identificación forense

Richard Salazar E.<sup>1,4</sup>, Leonor Guzmán<sup>2</sup>, Winston Rojas<sup>3</sup>, Yeny Posada<sup>1</sup>,  
Adriana Ibarra R.<sup>1</sup>, Gonzálo Vásquez<sup>1</sup>

### INTRODUCCIÓN

En Genética Forense el uso de marcadores moleculares tipo Microstélites (STRs) es la herramienta más común para las diferentes pruebas que se realizan como base en la identificación genética. El marcador genético denominado TPOX es un STR que se ha incluido en diferentes sistemas utilizados, además está ligado al gen de la peroxidasa tiroidea humana (TPO), ubicado en el cromosoma 2:1489617-1489848, específicamente en el intron 10. Al igual que los otros loci STR de uso forense, el TPOX está constituido por repeticiones de tetranucleótidos, particularmente por la secuencia AATG, que se repite aproximadamente entre 6 a 14 veces. En este marcador pueden generarse perfiles genéticos con patrones trialélicos, debido a eventos inusuales como mutaciones. Estudios previos de los patrones trialélicos del marcador TPOX, sugieren que esta característica tiene origen africano, específicamente del sur del continente, con una prevalencia del 2,4% en población sudafricana. En general, en Colombia, se ha observado que los alelos 8,9 y 11 tienen una representación del 82%, mientras que en la población antioqueña y chocona se encuentran con una frecuencia del 79% y 77% respectivamente.

Es importante evaluar el efecto estadístico de los patrones trialélicos en la identificación forense, planteando así una forma correcta de resolver dichos casos.

### OBJETIVO

Identificar el origen de los patrones trialélicos en el locus TPOX en dos familias colombianas y su importancia en la identificación forense.

<sup>1</sup> Estudiante de maestría en Ciencias Básicas Biomédicas con énfasis en Genética Forense.

<sup>2</sup> Investigadora de la Universidad Estatal de Rio de Janeiro (Brasil).

<sup>3</sup> Grupo Genética Molecular, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.

<sup>4</sup> Grupo IdentiGEN, Universidad de Antioquia, Medellín, Colombia.

<sup>5</sup> Grupo de Genética Médica, Facultad de Medicina, Universidad de Antioquia, Medellín-Colombia.

Correspondencia: Richard Salazar: correo electrónico: richard.salazar@udea.edu.co

Financiación: IdentiGEN

### METODOLOGÍA

Se estudian individuos provenientes de dos familias colombianas, con el fin de observar la segregación de los patrones trialélicos en el marcador TPOX y se utilizaron 46 marcadores indels-AIMs para el cálculo de ancestría a cada individuo de las familias mediante el programa STRUCTURE. De cada individuo se toma una muestra de sangre sobre tarjetas FTA® de Whatman. Se amplifican STRs autosómicos con el kit Identifiler de la casa comercial Applied BioSystems, que contiene el marcador de interés.

Se secuencian el genoma completo de dos individuos con patrón trialélico en el marcador TPOX, uno de la familia del Chocó y otro de la familia de Frontino, con el fin de ubicar el alelo extra.

Se obtienen datos en IdentiGEN desde el año 2011 hasta el año 2016 con el fin de buscar patrones trialélicos de tipo 2-B.

Se realizan propuestas de cálculos estadísticos para patrones trialélicos, basados en las formulas básicas usadas en genética forense.

### RESULTADOS Y DISCUSIÓN

En la genealogía de la familia proveniente de Frontino-Antioquia se observa un patrón trialélico del locus TPOX, donde los alelos 12 y 13 siempre cosegregan a todos los descendientes (hombres y mujeres), pudiendo ser una duplicación dentro del cromosoma 2. Estos resultados difieren de lo que se observa en la familia de Quibdó-Choco, ya que el alelo 10 descrito en la literatura está presente, pero también puede existir una posible cosegregación con el alelo 6 en presencia de recombinación. Además, la ancestría de cada familia da indicios de orígenes diferentes y no se descarta que el alelo 10 de la familia de Quibdó-Chocó este ubicado en el cromosoma X como se indica en diversos textos. Los patrones trialélicos tienen un LR elevado que ayuda a la probabilidad final en el cálculo estadístico, pero depende de las variables que se tomen en cuenta, es decir, si se toman todas las hipótesis posibles se obtiene un resultado más conservador, y para un resultado menos conservador puede usarse solo una hipótesis basándose en la literatura o en la genealogía observada. El patrón trialélico tipo 2b no se observa en 10094.