

Universidad de Valladolid

FACULTAD DE MEDICINA

**DEPARTAMENTO DE ANATOMÍA PATOLÓGICA, MICROBIOLOGÍA,
MEDICINA PREVENTIVA Y SALUD PÚBLICA, MEDICINA LEGAL Y
FORENSE**

TESIS DOCTORAL:

**COMPARACIÓN DE LA FRECUENCIA ALÉLICA DE 13 *loci* STRs
DE LA POBLACIÓN BRASILEÑA Y ESPAÑOLA PARA FINES
DE IDENTIFICACIÓN HUMANA EN GENÉTICA FORENSE**

**Presentada por Dña Juliana Filho Rigotti para optar al grado de
Doctora por la Universidad de Valladolid**

**Dirigida por:
Mercedes Martínez León y Daniel Queipo Burón**



UNIVERSIDAD DE VALLADOLID

Departamento de Anatomía Patológica,
Microbiología, Medicina Preventiva y Salud
Pública, Medicina Legal y Forense

Dña. Mercedes Martínez León, Profesor Contratado del Área de Medicina Legal y Forense de la Facultad de Medicina de la Universidad de Valladolid, y D. Daniel Queipo Burón, Profesor Titular del Área de Medicina Legal y Forense de la Facultad de Medicina de la Universidad de Valladolid, como directores

HACEN CONSTAR:

Que Dña. Juliana Filho Rigotti, ha realizado bajo nuestra dirección el trabajo titulado “Comparación de la frecuencia alélica de 13 *loci* STRs de la población brasileña y española para fines de identificación humana en genética forense” y que hallándose concluido autorizan su presentación para que pueda ser juzgado por la Comisión correspondiente y la autora aspirar al Grado de Doctor por la Universidad de Valladolid.

Lo que certificamos en Valladolid a 13 de diciembre de dos mil doce.

Prof.a. Mercedes Martínez León

Prof. Daniel Queipo Burón

À minha querida avó Marieta (in memoriam),

“O valor das coisas não está no tempo que elas duram, mas na intensidade com que acontecem. Por isso, existem momentos inesquecíveis, coisas inexplicáveis e pessoas incomparáveis”

Fernando Pessoa

“Basta entender que todos nós estamos aqui por uma razão, e basta comprometer-se com ela. Assim, podemos rir dos nossos grandes ou pequenos sofrimentos e caminhar sem medo, conscientes de que cada passo tem um sentido”

“Basta con entender que todos estamos aquí por una razón y basta por comprometerse a ella. Así, podemos reírnos de nuestros grandes o pequeños sufrimientos y caminar sin miedo, conscientes de que cada paso tiene un sentido”

Paulo Coelho

Aos meus pais João e Jussara, minhas vitórias serão sempre suas! Meus queridos pais, meu mais profundo agradecimento pelo incomensurável amor, carinho, apoio, e pelos valores transmitidos. Sabendo que sempre faltarão-me expressões suficientemente adequadas para agradecer-lhes. Muito obrigada pai, muito obrigada mãe, sem vocês não seria possível.

A minha irmã Fernanda, ofereço-lhe cada palavra desta tese como forma de incentivo, enquanto observo ansiosa e orgulhosa como sempre, diante da tua infinita capacidade, superes tudo aquilo que a vida te propõe.

A minha querida amiga Fabíola Rossi Menegotto, Bilão... tio patinhas..., por cada palavra de apoio e por me ajudar a encontrar soluções nos momentos mais difíceis.

A minha querida amiga Andressa Braun que fez parte desta história me acolhendo em sua casa na Espanha mesmo sem me conhecer.

A minha querida amiga Vanessa Remualdo... sem dúvida é uma honra ter você como amiga. Obrigada por estar sempre disponível.

Finalmente, me gustaría agradecer a Maria Paz por abrir las puertas de su casa y recibirme siempre con tanto cariño. A Iker por el apoyo incondicional siempre en las horas necesarias.

Aos demais familiares e amigos, minha elevada gratidão pelos incentivos.

Agradezco a la Dra. Mercedes Martínez León por la orientación recibida, también por su paciencia y disponibilidad en todos los momentos en que necesité. Gracias por tu inestimable ayuda, ánimo y amistad.

Igualmente me gustaría agradecer al Dr. Daniel Queipo Burón, por su orientación y por haberme permitido realizar este trabajo.

Al Dr. Plácido López Encinar, por haberme concedido el honor de trabajar en su equipo de Medicina Preventiva, del Hospital Clínico Universitario de Valladolid. A mis queridos compañeros Dra. Colladas, María Luisa y Mercedes Retortillo, gracias por el cariño con el que me habéis acogido.

Al Dr. Marco Antonio Wanrosky, una persona increíble que me ha concedido el honor de conocer a la Dra. Vanessa Remualdo. A la Dra. Vanessa Remualdo por abrirme las puertas de su Laboratorio y proporcionarme los datos de la población brasileña incluidos en este trabajo, asimismo quisiera agradecerla por su apoyo y por la motivación recibida en todos los momentos.

Del mismo modo quisiera agradecer al Prof. Carlos Efrain Stein de la Universidad Regional de Blumenau (FURB) – Brasil y al Prof. Agustín Mayo Iscar del departamento de Estadística e Investigación Operativa de la Universidad de Valladolid por el arduo y brillante trabajo estadístico.

A María Sainz del Laboratório de Identificación Genética del Departamento de Medicina Legal, Toxicología y Antropología Física de la Universidad de Granada, por haber calculado el Equilibrio de Hardy-Weinberg y por estar siempre disponible para solucionar mis dudas.

Para mis secretarias Vanessa Borba e Juliana Rocha Pires, por el apoyo en todos los momentos y por la ayuda con las tablas del Excel.

Finalmente quisiera registrar mi especial agradecimiento a la Dra. Fabíola Menegotto del Dpto. de Microbiología de la Universidad de Valladolid, sin ella esta trayectoria no hubiera sido posible.

A todos aquellos que, aunque no nombrados, me brindaron con sus inestimables ayudas en distintos momentos, mi reconocimiento y afectivo agradecimiento.

Abreviaturas

ADN - ácido desoxirribonucleico (*DNA - deoxyribonucleic acid*)

ADNmt - ADN mitocondrial (*mitochondrial DNA*)

ADNn - ADN nuclear (*nuclear DNA*)

AMEL – amelogenina (*amelogenin*)

ARN - ácido ribonucleico (*RNA - ribonucleic acid*)

BD - Banco de datos (*DNA database*)

CODIS - *Combined DNA Index System*

EHW - equilibrio de Hardy-Weinberg (*Hardy-Weinberg equilibrium*)

FBI - *Federal Bureau of Investigation*

H_{esp} - Heterocigosidad esperada (*expected heterozygosity*)

HLA - Antígeno leucocitario humano (*human leukocyte antigen*)

H_{obs} - Heterocigosidad observada (*observed heterozygosity*)

HVS I - región hipervariable I (*hypervariable segment-I*)

HVSII - región hipervariable II (*hypervariable segment-II*)

Kb - kilobase

LINE - elementos nucleares dispersos largos (*long interspersed nuclear elements*)

MLP - sondas multilocus (*multi locus probes*)

N - número de individuos (*number of individuals*)

pb - pares de bases (*base pairs*)

PCR - reacción en cadena de la polimerasa (*polymerase chain reaction*)

PD - poder de discriminación (*power of discrimination*)

PE - poder de exclusión (*power of exclusion*)

pg - picograma

PIC - contenido de información polimórfica (*polymorphism information content*)

PM - probabilidad de coincidencia (*matching probability*)

RFLP - polimorfismo de longitud de los fragmentos de restricción (*restriction fragments length polymorphisms*)

SINE - elementos intercalados cortos (*short interspersed nuclear elements*)

SLP - sondas unilocus (*single locus probes*)

SNP - polimorfismo de nucleótido único (*single nucleotide polymorphism*)

STRs - repeticiones cortas en tándem (*short tandem repeats*)

VNTRs - número variable de repeticiones en tándem (*variable number tandem repeats*)

ÍNDICE

INTRODUCCIÓN	21
---------------------	----

1. Justificación	21
2. El ADN	26
2.1. Transmisión de la información genética	27
2.2. Aspectos estructurales del ADN	29
2.3. Organización del ADN	31
2.3.1. ADN no codificante	33
2.4. Aspectos históricos del uso de los polimorfismos genéticos	35
2.5. Polimorfismos del ADN.....	37
2.5.1. Tipos de polimorfismos	38
3. Los microsatélites (STRs)	40
3.1. Aspectos moleculares	44

OBJETIVOS	47
------------------	----

MATERIAL Y MÉTODOS	49
---------------------------	----

1. Selección de las muestras	49
1.1. Población Brasileña	49
1.2. Población Española.....	50
2. Análisis Estadísticos	51
2.1 Cálculo de la Frecuencia Alélica.....	52
2.2. Poder de Discriminación (PD).....	52
2.3. Contenido de Información Polimórfica (PIC).....	53

2.4. Poder de Exclusión (PE)	53
2.5. Heterocigosidad.....	53
2.6. Equilibrio de Hardy-Weinberg	54
2.7. Probabilidad de Coincidencia (PM)	55
2.8. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española	56

RESULTADOS	58
-------------------	----

1. Frecuencia Alélica de la Población Brasileña	58
2. Marcadores moleculares analizados de la población brasileña	61
2.1. Marcador D8S1179	61
2.2. Marcador D21S11	63
2.3. Marcador D7S820	65
2.4. Marcador CSF1PO	67
2.5. Marcador D3S1358	69
2.6. Marcador TH01	71
2.7. Marcador D13S317	73
2.8. Marcador D16S539	75
2.9. Marcador vWA.....	77
2.10. Marcador TPOX.....	79
2.11. Marcador D18S51	81
2.12. Marcador D5S818	83
2.13. Marcador FGA.....	85
3. Alelos más y menos frecuentes de la población brasileña	87

4. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española.....	87
4.1. Comparación para el marcador D8S1179.....	88
4.2. Comparación para el marcador D21S11.....	90
4.3. Comparación para el marcador D7S820.....	92
4.4. Comparación para el marcador CSF1PO	94
4.5. Comparación para el marcador D3S1358.....	96
4.6. Comparación para el marcador TH01.....	98
4.7. Comparación para el marcador D13S317.....	100
4.8. Comparación para el marcador D16S539.....	102
4.9. Comparación para el marcador vWA	104
4.10. Comparación para el marcador TPOX	106
4.11. Comparación para el marcador D18S51.....	108
4.12. Comparación para el marcador D5S818.....	110
4.13. Comparación para el marcador FGA	112
5. Comparación de los parámetros estadísticos forenses entre la población brasileña y española.....	114
5.1. Comparación de los índices del Poder de Discriminación (PD).....	114
5.2. Comparación de los índices del Contenido de Información Polimórfica (PIC).....	115
5.3. Comparación de los índices del Poder de Exclusión (PE)	116
5.4. Comparación de los índices de la Heterocigosidad observada y esperada	117
5.5. Comparación de los índices de la Probabilidad de Coincidencia (PM)	118
5.6. Número total de alelos observados	119
5.7. Variabilidad de los alelos	120
5.8. Comparación de los alelos más frecuentes observados	121

5.9. Comparación de los alelos menos frecuentes observados	122
--	-----

DISCUSIÓN	124
------------------	-----

1. Frecuencia Alélica de los 13 <i>loci</i> STR de la población brasileña	124
--	------------

1.1. Variabilidad de los marcadores	125
---	-----

1.2. Parámetros estadísticos forenses.....	126
--	-----

2. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española.....	131
---	------------

2.1. Variabilidad de los marcadores	134
---	-----

2.2. Parámetros estadísticos forenses.....	134
--	-----

CONCLUSIONES	139
---------------------	-----

BIBLIOGRAFÍA	142
---------------------	-----

ANEXOS	158
---------------	-----

TABLAS

Tabla 1.	Tipos de ADN repetido en tándem	34
Tabla 2.	Los 13 <i>loci</i> STRs autosómicos integrados en el sistema CODIS. Decribiendo, su localización en el genoma, su unidad de repetición, la variación alélica y el número de alelos existentes.....	50
Tabla 3.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses de los 13 <i>loci</i> STRs analizados de la población brasileña	59
Tabla 4.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D8S1179.....	61
Tabla 5.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D21S11.....	63
Tabla 6.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D7S820.....	65
Tabla 7.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador CSF1PO.....	67
Tabla 8.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D3S1358.....	69
Tabla 9.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador TH01.....	71
Tabla 10.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D13S317.....	73
Tabla 11.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D16S539.....	75
Tabla 12.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador vWA.....	77
Tabla 13.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador TPOX.....	79
Tabla 14.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D18S51.....	81
Tabla 15.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D5S818.....	83

Tabla 16.	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador FGA.....	85
Tabla 17.	Alelos más y menos frecuentes observados en la población brasileña	87
Tabla 18.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D8S1179.....	88
Tabla 19.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D21S11.....	90
Tabla 20.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D7S820.....	92
Tabla 21.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador CSF1PO.....	94
Tabla 22.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D3S1358.....	96
Tabla 23.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador TH01.....	98
Tabla 24.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D13S317.....	100
Tabla 25.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D16S539.....	102
Tabla 26.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador vWA	104
Tabla 27.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador TPOX	106
Tabla 28.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D18S51.....	108
Tabla 29.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D5S818.....	110
Tabla 30.	Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador FGA	112
Tabla 31.	Comparación de los índices del poder de discriminación entre la población brasileña y española	114

Tabla 32.	Comparación de los índices del contenido de información polimórfica entre la población brasileña y española.....	115
Tabla 33.	Comparación de los índices del poder de exclusión entre la población brasileña y española	116
Tabla 34.	Comparación de los índices de heterocigosidad esperada y observada entre la población brasileña y española.....	117
Tabla 35.	Comparación de los índices de probabilidad de coincidencia entre la población brasileña y española	118
Tabla 36.	Comparación del número total de alelos observados entre la población brasileña y española.	119
Tabla 37.	Comparación de la variabilidad de los alelos encontrados entre la población brasileña y española	120
Tabla 38.	Comparación de los alelos más frecuentes observados entre la población brasileña y española	121
Tabla 39.	Comparación de los alelos menos frecuentes observados entre la población brasileña y española	122

FIGURAS

- Figura 1.** Distribución de los 13 *loci* STRs utilizados pelo sistema CODIS en la identificación de individuos. Además, se observa el marcador amelogenina (AMEL) que determina el sexo del individuo.....23
- Figura 2.** Representación del genoma haploide. Caracterizando la herencia materna y paterna, provenientes de un ovulo y de un espermatozoide28
- Figura 3.** Localización del genoma nuclear y mitocondrial29
- Figura 4.** La estructura del ADN y sus bases nitrogenadas.....30
- Figura 5.** Complementariedad de las bases de ADN. La forma y la estructura química de las bases permiten formar puentes de hidrógeno solamente entre A - T y C - G30
- Figura 6.** Caracterización del genoma mitocondrial. HVS I y HVSII son las regiones hipervariables presentes en éste genoma31
- Figura 7.** Organización del genoma humano según su estructura y función32
- Figura 8.** Estructura del ADN compuesta de exones e intrones. Los intrones son removidos después de la transcripción, los exones son unidos y entonces las proteínas codificadas33
- Figura 9.** Caracterización del ADN repetido en tándem. Representado un minisatélite, con un núcleo de repetición de 16 pb repetido en 3 bloques. En la parte inferior, un microsatélite, con un núcleo de 4 pb repetido 9 veces consecutivas..... 35
- Figura 10.** Caracterización del polimorfismo de secuencia y longitud 39
- Figura 11.** Representación de las unidades de repetición (AGTA) de un marcador STR. El número de repeticiones AGAT es variable entre los individuos.....41
- Figura 12.** Ejemplo de una secuencia de un de los alelos del microsatélite D7S820, en posición 7q21.11, en la que se aprecian 15 repeticiones del motivo GATA, subrayadas..... 41
- Figura 13.** Nomenclatura del marcador STR D8S117944
- Figura 14.** Mecanismo *slippage*. En A, la replicación normal del ADN realizado por la ADN polimerasa. En B, el deslizamiento de la enzima formando inserciones. En C, el mismo proceso, sin embargo causando una delección..... 45
- Figura 15.** Mapa de Brasil enfocando la Región Sur49

Figura 16. Mapa de España por Provincias.....	51
Figura 17. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D8S1179	62
Figura 18. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D21S11	64
Figura 19. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D7S820	66
Figura 20. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador CSF1PO	68
Figura 21. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D3S1358	70
Figura 22. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador TH01	72
Figura 23. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D13S317	74
Figura 24. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D16S539	76
Figura 25. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador vWA.....	78
Figura 26. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador TPOX.....	80
Figura 27. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D18S51	82
Figura 28. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D5S818	84
Figura 29. Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador FGA.....	86
Figura 30. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador D8S1179.....	89
Figura 31. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador D21S11.....	91
Figura 32. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador D7S820.....	93
Figura 33. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador CSF1PO.....	95
Figura 34. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador D3S1358.....	97
Figura 35. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador TH01.....	99
Figura 36. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador D13S317.....	101

Figura 37. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador D16S539.....	103
Figura 38. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador vWA	105
Figura 39. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador TPOX	107
Figura 40. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador D18S51.....	109
Figura 41. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador D5S818.....	111
Figura 42. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española para el marcador FGA	113

INTRODUCCIÓN

1. Justificación

El empleo de métodos fiables en la identificación humana ha sido siempre una gran necesidad para la sociedad tanto a la hora de dilucidar cuestiones de ámbito civil como cuestiones de ámbito criminal⁶⁰. A lo largo de los años, diferentes técnicas han sido utilizadas para caracterizar e individualizar a las personas, entre ellas, el análisis de huellas dactilares, los análisis antropológicos, los análisis de los grupos sanguíneos⁸⁴ y también los análisis moleculares de los polimorfismos del sistema HLA (antígeno leucocitario humano). Sin embargo, con el descubrimiento de la estructura del ADN (ácido desoxirribonucleico) en 1953 y de sus regiones polimórficas en 1980, la identificación humana, mediante el uso del análisis de ADN, se convirtió una herramienta indispensable en la genética forense.

En la identificación humana, el empleo del análisis de ADN está fundamentado en la individualización biológica que cada ser humano posee, en la exclusividad de su perfil genético y en la igualdad e invariabilidad de éste en todas las células del organismo a lo largo de la vida, excepto en los casos involucrando gemelos monocigóticos. Además, el perfil genético de un individuo, está compuesto por diversos marcadores que son heredados de sus progenitores. Estos marcadores corresponden a secuencias de ADN que varían entre individuos, denominadas regiones hipervariables o polimórficas y están distribuidos en los cromosomas autosómicos y sexuales.

De este modo, la variabilidad entre los individuos está compuesta por una determinada secuencia que se repite una al lado de la otra, o en tándem. Dependiendo del tamaño de la unidad de repetición, estas secuencias son denominadas de ADN satélite (unidad de repetición entre 100 y 10.000 nucleótidos), ADN minisatélite (unidad de repetición entre 10 y 100 nucleótidos) e ADN microsatélites (unidad de repetición entre 2 y 7 nucleótidos)^{36, 37, 78,165}. Además de la variabilidad en el tamaño, se observa la variabilidad en la secuencia, donde ocurre la sustitución de un único

nucleótido por el otro, denominado polimorfismo de nucleótido único o SNP (*Single Nucleotide Polymorphism*)¹⁴⁶.

Las regiones de ADN microsatélites, se distribuyen ampliamente por todo el genoma. Además, son valiosos en los casos donde existe la necesidad de analizar huesos, cabellos, dientes, manchas de sangre y otros materiales en los cuales podemos encontrar el ADN degradado o en pequeñas cantidades^{26, 91, 136}. La degradación del ADN puede producirse por la acción de elementos como el fuego, acción bacteriana, o procesos oxidativos^{9, 16, 75} y también por la acción de la luz, del calor y de la humedad^{13, 123}.

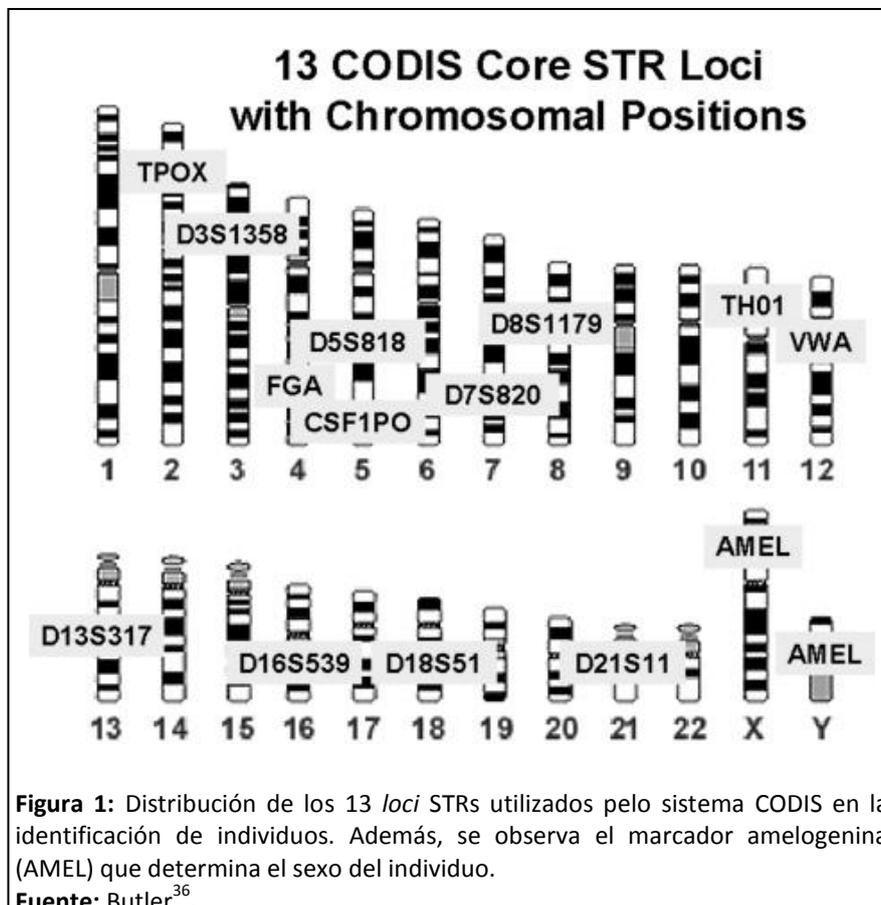
Las regiones polimórficas del ADN tienen un alto poder de discriminación, lo cual permite, con gran fiabilidad (99,9%), excluir a individuo de ser falsamente acusado en un crimen o, en casos de paternidad, permitir su inclusión o exclusión. Aproximadamente, 3.000 millones de los nucleótidos que componen la molécula de ADN (0,1% del ADN total) son diferentes entre las personas, tornándolas, de esta forma, únicas en la población^{1, 97, 150}.

La identificación de los polimorfismos del ADN es fundamental en muchas investigaciones criminológicas, como por ejemplo, mediante una muestra de esperma de un violador, de la saliva dejada sobre la víctima, de una mancha de sangre o de una colilla. En estos casos, se puede producir una gran cantidad de información fundamental en la investigación de estos casos. En la actualidad, se ha demostrado la posibilidad de realizar análisis de ADN de vestigios encontrados en prácticamente cualquier material u objeto como papel¹⁶⁰, cigarrillos⁸⁵, alimentos^{159, 132}, en las uñas¹⁷⁷ y en la piel de las víctimas^{6, 178}, en objetos manejados por el agresor¹²⁹, en armas e instrumentos utilizados para estrangulamiento^{160, 178} entre otros.

Con el advenimiento de la técnica de la reacción en cadena de la polimerasa o PCR (*Polymerase Chain Reaction*) por Mullis *et al.*¹²¹, los STRs pasaran a ser más utilizados, facilitando los procesos de identificación humana y los trabajos de desarrollo científico.

El uso de los microsatélites en una estrategia de PCR *multiplex*, posibilita la amplificación de distintos marcadores simultáneamente, haciendo que el procedimiento sea más rápido, fácil y de menor coste^{44, 49, 50, 110, 158}. Asimismo, debido a su elevada sensibilidad, la utilización de dicha herramienta de tipado molecular hace posible la amplificación de ADN a partir de una cantidad mínima de muestra⁷⁰.

Los avances en la automatización de la tecnología del ADN facilitaron la creación de bancos de datos (BD). Por ello, existe un consenso internacional acerca de la necesidad de establecer bancos de datos de perfiles de ADN para fines civiles o criminales. Los Estados Unidos fueron los pioneros en crear, en 1994, el sistema CODIS (*Combined DNA Index System*), que fue desarrollado por el FBI (*Federal Bureau of Investigation*). Entonces fueron seleccionados 13 marcadores genéticos (Figura 1), que hoy en día, forman el sistema índice de cualquier laboratorio forense^{28, 30, 31, 37}. La probabilidad de coincidencia, al azar, entre individuos no relacionados mediante el análisis de estos 13 marcadores establecidos en el CODIS, es superior a uno entre un trillón.



Actualmente, existen *kits* comerciales que permiten el estudio de los STRs indicados por el CODIS, proporcionando un patrón y un mayor intercambio entre los laboratorios de genética forense existentes. Además, estos marcadores han sido seleccionados debido a su gran capacidad de diferenciación, y por no contener informaciones fenotípicas, pues están localizados en regiones no codificantes del genoma, no teniendo consecuencias negativas para el área de los derechos humanos. La determinación de estos STRs como marcadores de uso común en diversos países otorgó una serie de estudios y pesquisas para verificar la frecuencia de sus alelos en diferentes poblaciones.

De esta manera, el análisis de muestras de ADN, obtenidas de vestigios encontrados en la escena del crimen, como sangre, saliva, semen, cabellos, uñas, tejidos, huesos entre otros. Cuando los perfiles de dichas muestras se organizan en un banco de datos, se amplía considerablemente las posibilidades de éxito en una investigación criminal^{36, 132, 144, 159}. La información proveniente de estos bancos de datos de perfiles genéticos es utilizada para comparar perfiles de sospechosos cadastrados, para identificar criminales a partir de otros crímenes cometidos, para probar la inocencia o culpabilidad de algún sospechoso y también para identificar a personas desaparecidas o restos mortales^{39, 47, 71}.

En España, el proyecto FENIX fue el pionero en la identificación genética de personas desaparecidas. Fue creado en 1997 teniendo como principal objetivo la creación de una base de datos de personas desaparecidas. Las bases de datos poblacionales de marcadores de ADN humanos utilizados en genética forense hoy existentes, en su mayoría, son públicas y accesibles a través de internet y son de gran importancia para la realización de análisis estadísticos de los datos de ADN^{141, 166}.

En España, se aprobó la Ley Orgánica 10/2007, de 8 de octubre¹⁰⁵, de bases de Datos Policial de identificadores obtenidos a partir de ADN, por la cual se pueden almacenar el conjunto de los perfiles de ADN que se hayan realizado en el marco de una investigación criminal y que podrán ser utilizados posteriormente en distintas investigaciones. Esta Ley se inspira en el modelo de la Oficina Federal de Investigación

de los Estados Unidos de América (FBI), basado en el almacenamiento de los perfiles de ADN de sospechosos, imputados y, en su caso, detenidos por delitos relacionados con agresiones sexuales, robos con fuerza e intimidación y terrorismo.

A través de la citada normativa, se intenta definir en qué supuestos pueden realizarse análisis de ADN, qué tipo de información se puede obtener de los mismos y qué destino tendrá esta información. Se trata, en último término, de prevenir los eventuales peligros que para la dignidad y libertad del individuo puede implicar la obtención, por medio de análisis de ADN, de información que debe ser considerada como sensible, pues su utilización ha de conjugarse necesariamente con la protección de los derechos humanos en general y con el derecho a la autodeterminación informativa del individuo derivado de la idea de dignidad¹⁰⁵.

En el marco regional europeo, el Consejo de Europa ha emitido dos resoluciones en 1997 y 2001 sobre el intercambio de información entre los estados miembros y la utilización de los resultados de los análisis de ADN. La Unión Europea ha visto con buenos ojos esta práctica, inspirada en la experiencia del Reino Unido. En la actualidad, éste es el único país de la Unión que recaba el ADN de todos los detenidos. Se estima que su base contiene unos tres millones de perfiles.

A nivel internacional, la base de datos de ADN de la INTERPOL – la única en su género de carácter mundial – fue creada en 2003 y actualmente contiene unos 115.000 perfiles aportados por 59 países miembros, entre los que ya se han detectado 351 coincidencias a escala internacional, que han sido notificadas a los países miembros afectados.

Todos los perfiles de ADN enviados a la INTERPOL son anónimos, y los países remitentes conservan la propiedad de los datos de los perfiles y controlan su registro, consulta y eliminación, de acuerdo con sus respectivas leyes nacionales. Los delegados asistentes a la reunión de la Asamblea General de la INTERPOL, celebrada en Singapur en 2009, aprobaron una resolución por la que se instaba a la ampliación del acceso a las bases de datos de la INTERPOL sobre perfiles de ADN y huellas dactilares a los

funcionarios de los países miembros que trabajan en primera línea, y a su mayor utilización para ayudar a resolver delitos e identificar a prófugos por medio del cotejo de datos.

La diversidad genética (entre individuos de un mismo grupo o entre grupos diferentes), es evaluada a partir de la distribución de las frecuencias alélicas de los marcadores genéticos. Las variaciones en estas secuencias permiten estimar el grado de divergencia entre las poblaciones, cuya variabilidad puede ser debido a diversos factores. Asimismo, existen relatos sobre las variaciones en las frecuencias alélicas entre las diferentes poblaciones^{77, 163}. Por lo tanto, el estudio de la frecuencia alélica entre las poblaciones posibilita la creación de un banco de datos que podrá ser comparado al sistema CODIS o a cualquier otro banco de datos^{66, 176}.

De este modo, la prueba del ADN constituye, actualmente, una pericia de enorme transcendencia en muchos casos judiciales, lo que ha supuesto, en los últimos años, un incremento considerable en la intervención de este tipo de pericias en los tribunales de justicia.

2. EL ADN

Los ácidos nucleicos fueron descubiertos en 1869, por *Friedrich Miescher*. A través de técnicas notablemente avanzadas para la época, *Miescher* aisló de los núcleos de células de pus y de espermatozoides de salmón, una macromolécula nunca antes identificada, la cual llamó de nucleína. Posteriormente, la nucleína fue llamada de ácido nucleico. A principios del siglo XX, el bioquímico *Kossel* demostró la existencia de dos tipos de ácidos nucleicos, el ácido desoxirribonucleico (ADN) y el ácido ribonucleico (ARN)⁷⁶. Los ácidos nucleicos son moléculas de elevada importancia para los seres vivos, pues controlan los procesos vitales de todos los organismos. El ADN contiene el gen, y el ARN es el intermediario en la actividad del gen³.

A principios de los años 40, el ADN fue identificado como portador de la información genética. Sin embargo, el mecanismo por el cual la información

hereditaria era copiada para ser transmitida de célula en célula, fue descubierto en 1953, cuando *James Watson* y *Francis Crick* determinaron la estructura de la molécula de ADN¹⁷⁰.

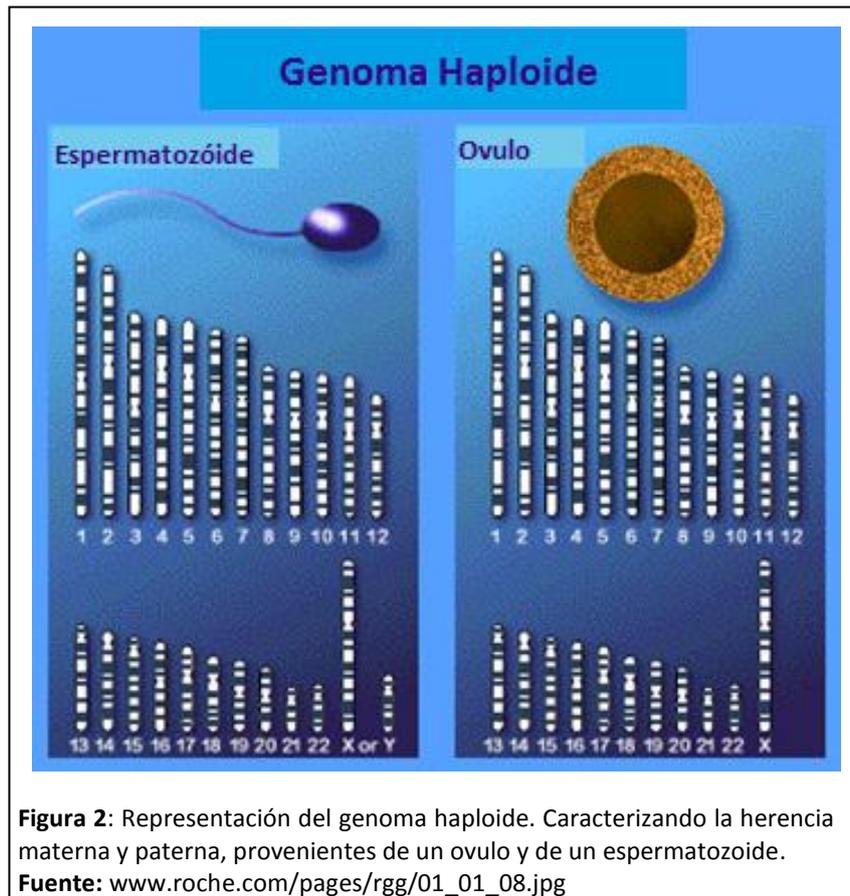
En el inicio del siglo XX ya se sabía que los cromosomas estaban constituidos de genes y poco después, cuando los análisis bioquímicos fueron posibles, se descubrió que los cromosomas están básicamente constituidos por ADN y proteínas³.

2.1. Transmisión de la información genética

En las células somáticas encontramos los cromosomas dispuestos en pares. Estas células son diploides, es decir, poseen $2n$ cromosomas. Los cromosomas que forman cada par son llamados de homólogos. Cada especie tiene un número de cromosomas constante.

En la especie humana las células somáticas presentan 46 cromosomas o 23 pares de cromosomas homólogos ($2n=46$), de los cuales, 22 autosómicos y 1 sexual^{7, 76, 147, 156}. La mitad es de herencia materna y la otra mitad de herencia paterna, provenientes, respectivamente, de un ovulo y de un espermatozoide¹⁵⁶ (Figura 2).

Cada gen ocupa un lugar definido en el cromosoma, que es denominado locus génico. Los cromosomas homólogos que forman cada par presentan el mismo locus génico³ y en cada locus puede contener un gen o una secuencia de nucleótidos no codificantes. Cuando, los genes que componen un par no son idénticos entre si, el individuo es denominado heterocigoto y se dice que los genes están en heterocigosis. En cambio, cuando los alelos son idénticos, el individuo es denominado homocigoto y se dice que los genes están en homocigosis^{61, 76}.



En la especie humana, cada una de las células somáticas se divide por un proceso denominado mitosis. En este proceso, una célula origina dos nuevas células con 46 cromosomas. La mitosis es un proceso importante en el crecimiento de los organismos multicelulares, así como en los procesos de regeneración de los tejidos del cuerpo¹⁵⁵.

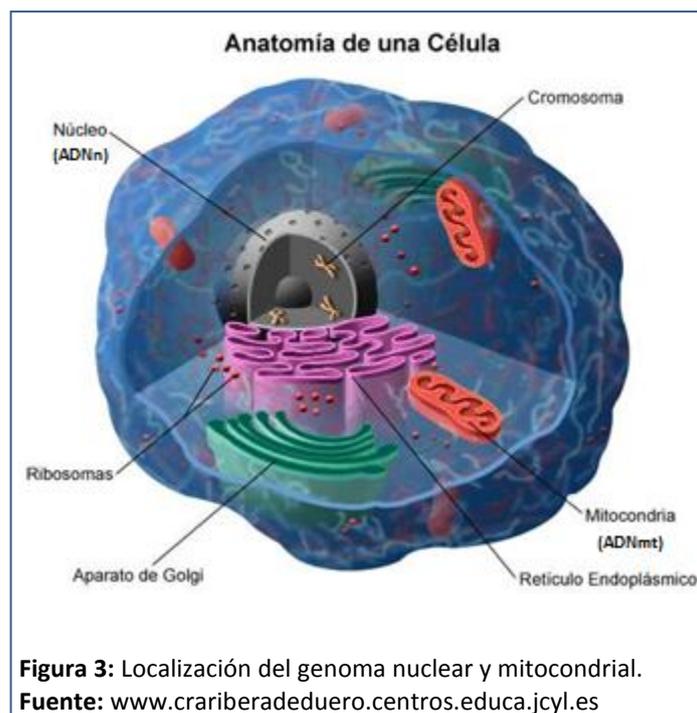
Por otro lado, la meiosis es un tipo de división en que una célula origina a cuatro nuevas células con la mitad del número de cromosomas de la célula inicial. Una célula que presenta $2n=46$ cromosomas, al dividirse por meiosis, origina cuatro células con $n = 23$ cromosomas. Este tipo de división ocurre en el proceso de formación de los gametos, en estricta relación con la 1ª Ley de Mendel⁷⁶.

Una persona posee billones y billones de células y todas ellas, con la excepción de sus gametos, son en términos genéticos, idénticas. Son copias oriundas de una

única célula $2n$ (unión del ovulo con el espermatozoide) que se multiplicó a través de la mitosis. De esta manera, un individuo lleva, en cada una de sus células, las mismas características genéticas que fueron heredadas de sus progenitores.

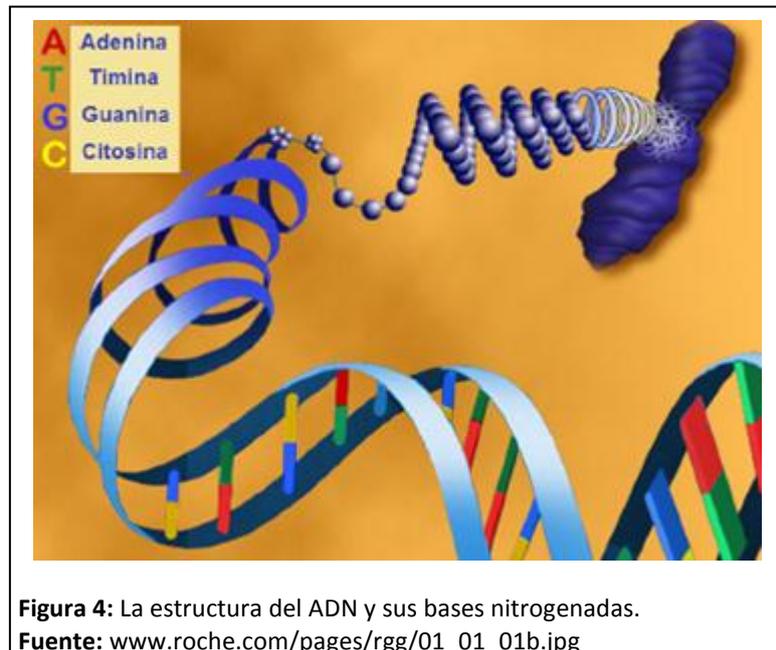
2.2. Aspectos Estructurales del ADN

El ADN es un polinucleotído constituido por dos cadenas antiparalelas de unidades de desoxirribonucleotídos unidos covalentemente, dispuestos de una forma complementaria y adoptando una estructura enrollada de doble hélice¹¹³ y contiendo toda la información genética del individuo. El conjunto de dicha información presente en las células es llamado de genoma. Según su localización, podemos identificar dos tipos de genomas, el nuclear y el mitocondrial²⁵ (Figura 3).

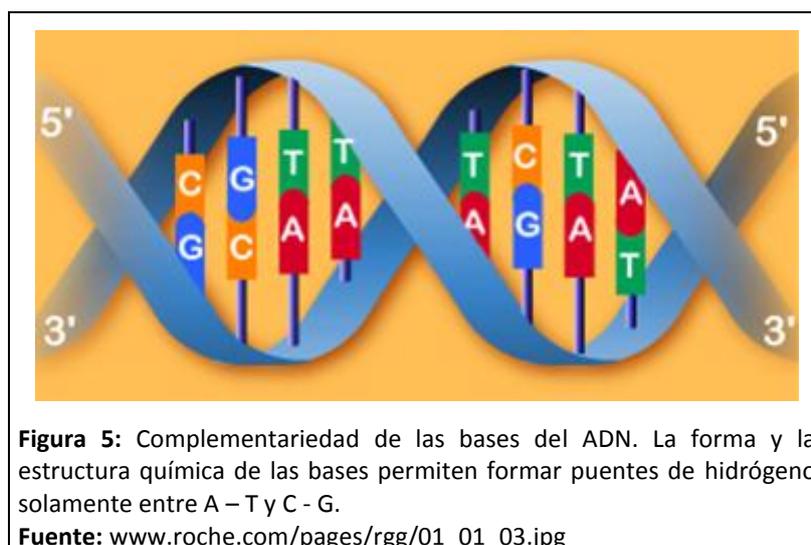


El ADN nuclear (ADNn) proporciona la mayoría de la información genética esencial. Se trata de un genoma lineal, con una estructura helicoidal y esta compuesto por dos largas cadenas de nucleótidos con polaridad opuesta, unidas entre sí por puentes de hidrógeno, formando una doble cadena^{15, 72, 135}. Cada nucleótido está compuesto por tres componentes, un grupo fosfato, que confiere su característica

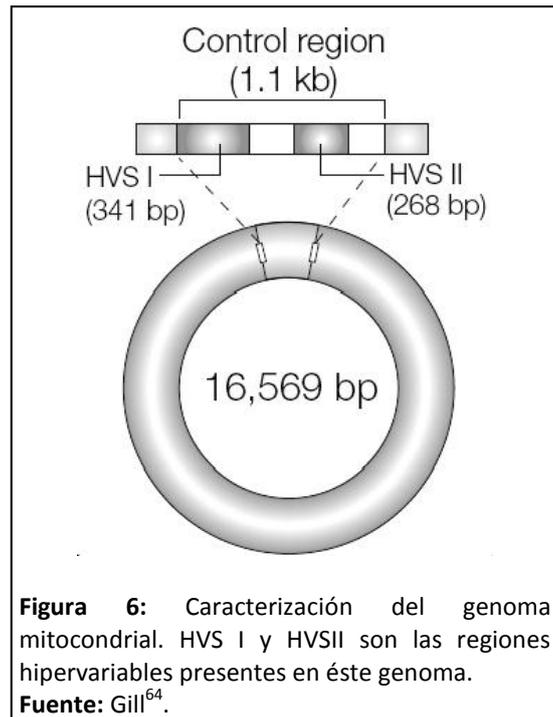
ácida, una molécula de azúcar denominada desoxirribosa y una base nitrogenada⁷⁶ (Figura 4).



En el ADN, las bases nitrogenadas son la adenina (A), la guanina (G), la citosina (C) y la timina (T)⁷⁶. La adenina forma puentes con la timina y la guanina con la citosina. Para cada nucleótido de adenina existe uno de timina (A - T) y para cada nucleótido de guanina existe uno de citosina (G - C), formando dos cadenas que son complementarias^{7, 62, 135, 183} (Figura 5).



En cambio, el ADN mitocondrial (ADNmt) se encuentra en las mitocondrias, y tiene una estructura circular con regiones codificantes y una región hipervariable que es muy utilizada en identificación humana¹⁵⁶ (Figura 6). Posee una herencia exclusivamente materna y su análisis para fines forenses queda reservado para tejidos antiguos como huesos, cabellos y dientes, en los cuales, el ADN nuclear ya no presenta las mínimas condiciones para ser analizado.



2.3. Organización del ADN

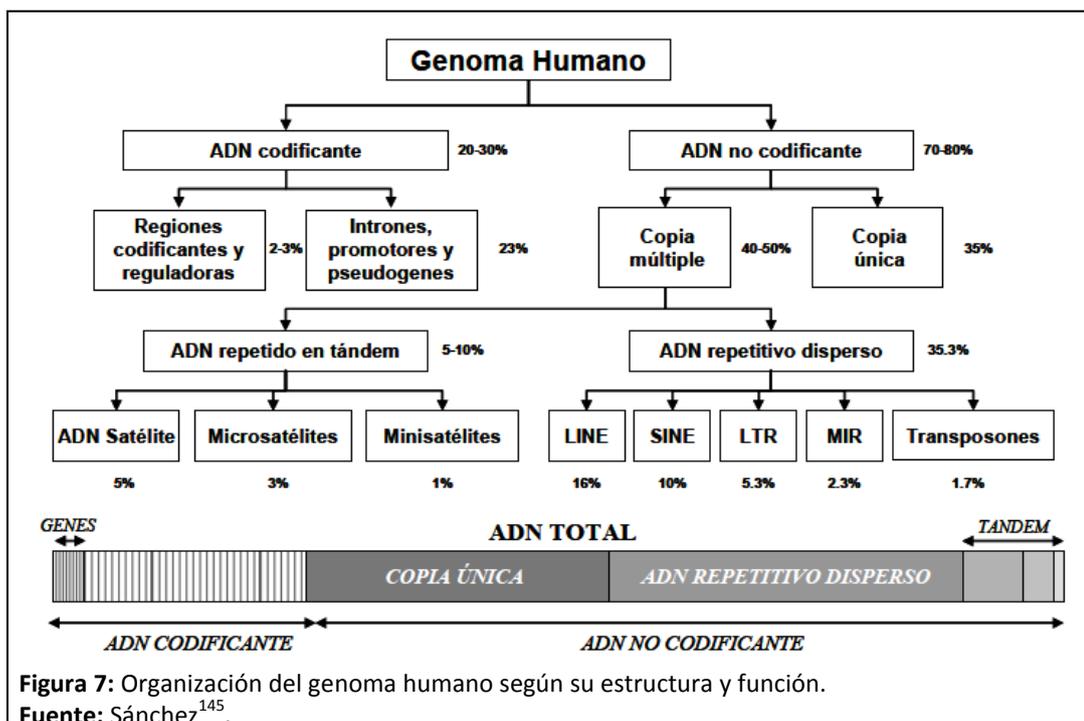
De acuerdo con el Proyecto Genoma Humano, la especie humana posee entre 20.000 y 25.000 genes que codifican proteínas, estando compuesto por cerca de tres billones de pares de bases (pb) nitrogenadas, divididos en 23 cromosomas, cada uno, conteniendo una única molécula de ADN, que contiene aproximadamente entre 55.000 y 250.000 kb de longitud^{17, 167}.

Además, apenas el 2% del genoma humano es codificante. El 98% restantes es de ADN no codificante, que tienen funciones estructurales y reguladoras, siendo esta parte, donde se encuentra la mayor parte de la variabilidad genética entre los

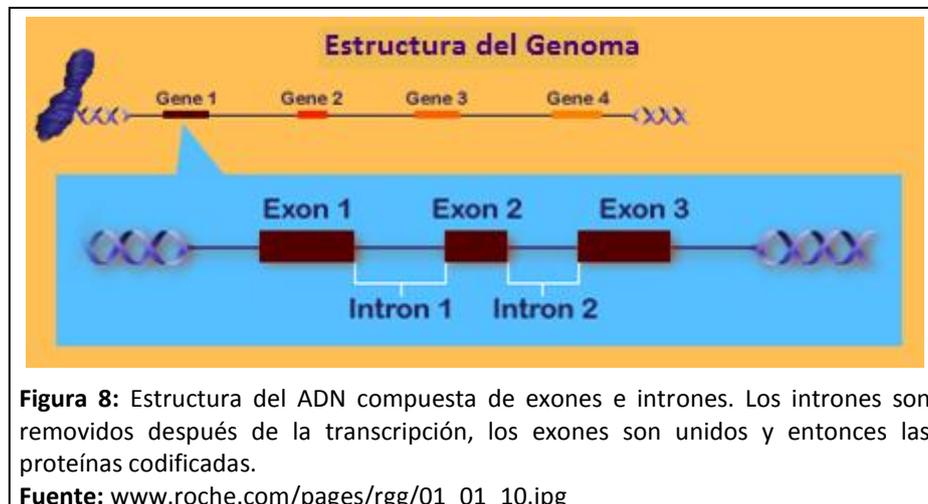
individuos, ya que las mutaciones no están sometidas a una presión selectiva tan fuerte como la que ocurre en el ADN codificante.

Estas secuencias codificadoras son intercaladas por extensas secuencias de ADN inactivo (no codificante)^{147, 135, 183}. Las zonas codificantes del ADN son las que contienen los códigos para la síntesis de proteínas y, por lo tanto, son las responsables de las características físicas, fisiológicas o intelectuales de un individuo. Por esto, la mayoría de los polimorfismos que se utilizan en genética forense son zonas del genoma que no tienen expresión génica, por lo que se localizan en el ADN no codificante.

El ADN que encontramos en estas zonas no codificantes es conocido como ADN basura o “DNA junk”^{3, 126, 156}. Este ADN “basura” es una herramienta esencial para la investigación forense por poseer características únicas para la individualización de las personas. Además, representa la mayor parte del genoma humano, por lo que se ha convertido en una gran fuente de marcadores genéticos^{79, 107}. En la figura 7, podemos observar la organización del ADN en el genoma humano.



Los genes humanos están compuestos por fragmentos de dos clases, los intrones y los exones. El exón es una región de un gen que codifica proteínas, en cambio las regiones que no codifican proteínas, pues son removidas después de la transcripción del ADN, es llamada de intrón^{15, 82, 108, 147} (Figura 8).



2.3.1. ADN no codificante

El ADN no codificante corresponde al 80-90% del ADN presente en el núcleo celular y no cumple la función clásica de un gen³. El ADN no codificante puede ser clasificado en dos tipos, el ADN de copia sencilla, o no repetitivo, y el ADN de copia múltiple, o repetitivo^{94, 151}.

El ADN no repetitivo actúa como ADN espaciador entre las regiones codificantes del genoma y está compuesto por secuencias que se encuentran representadas una o muy pocas veces en el genoma. En estas secuencias no repetitivas se encuentran los intrones, los cuales no contienen información útil para la síntesis de la cadena polipeptídica y son eliminados durante el proceso de "*splicing*"⁸⁶.

No obstante, el ADN repetitivo tiene secuencias altamente repetidas, moderadamente repetidas o poco repetidas. Este ADN, ha sido clasificado en diversos tipos basándose en su organización estructural y frecuencia de reiteración de cada

clase o tipo. Existen dos grandes clases, las secuencias repetidas en tándem y las secuencias repetidas intercaladas^{94, 151}.

Las secuencias repetidas en tándem, comprenden el 5-10% del genoma y, generalmente, se caracterizan por la presencia de una secuencia común, repetida en tándem de manera continua, de un fragmento de ADN¹⁵¹. Las secuencias repetidas en tándem se distribuyen por el genoma, y existen dos tipos, el tipo I y el tipo II. El tipo I, está compuesto por grandes bloques distribuidos a lo largo de todo el genoma, caracterizado por una disposición repetitiva en tándem de diversas unidades. El tipo II, por su vez, esta compuesto por pequeños bloques también distribuidos a lo largo del genoma, aunque caracterizados por la misma disposición en tándem formados por la misma unidad básica. Se distinguen tres grupos, los satélites, minisatélite y microsatélites^{90, 169} (Tabla 1).

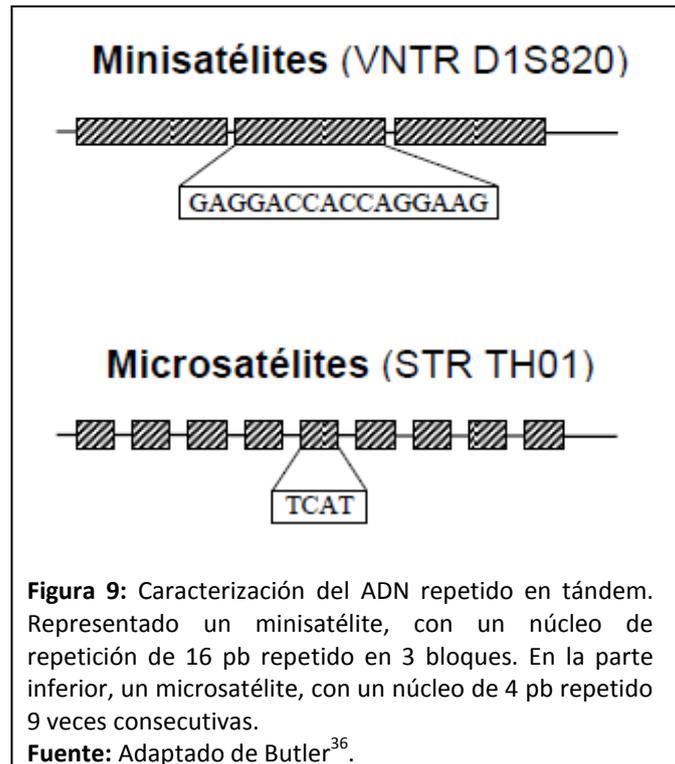
Tabla 1: Tipos de ADN repetido en tándem.

Clase	Número de nucleótidos	Localización en el genoma
ADN Satélite	100 – 10.000	Heterocromatina, cerca de los centrómeros
ADN Minisatélite	10 - 100	Disperso en el genoma, próximo a los telómeros
ADN Microsatélite	2 - 7	Disperso por el genoma

Fuente: Adaptado de Butler^{37, 95}.

Las secuencias de ADN minisatélites son altamente polimórficas y presentan índices de heterocigosidad mayores de 50% e incluso, a veces, cercanos al 100%¹²². Estas regiones son denominadas secuencias de número variable de repeticiones en tándem o VNTR (*Variable Number of Tandem Repeat*).

El ADN microsatélite se distingue de los minisatélites por su corto tamaño de repeticiones de bases. Son secuencias altamente polimórficas y son denominadas secuencia de repeticiones cortas en tándem o STR (*Short Tandem Repeat*)^{37, 92, 122, 169, 179} (Figura 9).



Las secuencias repetidas intercaladas (ADN repetitivo disperso) se encuentran en el genoma humano en una proporción del 20% y está formado por secuencias intercaladas individualmente en forma de unidades sencillas en diversos puntos del genoma. Según su tamaño, son clasificados en dos grandes grupos¹⁵¹, los elementos intercalados cortos o SINE (*Short Interspersed Nuclear Elements*) y los elementos nucleares dispersos largos o LINE (*Long Interspersed Nuclear Elements*).

2.4. Aspectos históricos del uso de los polimorfismos genéticos

El análisis forense de muestras biológicas tuvo su inicio a principios del siglo XX con la aplicación de los marcadores eritrocitarios ABO⁸⁴. Estos marcadores fueron descubiertos por *Karl Landsteiner*^{99, 100}. Aunque sea una herramienta rápida, los polimorfismos del grupo ABO presentan baja variabilidad (4 variaciones: A, B, AB y O), lo que les hace poco discriminativos⁹². La capacidad de discriminación es de 1 entre 3 individuos y con el ADN se puede llegar a billones. Sin embargo, este método fue empleado durante décadas para la identificación de personas, evidencias relacionadas

a crímenes, y también para la investigación de la paternidad. Posteriormente, otros sistemas de proteínas marcadoras (transferrina, fosfatasa ácida eritrocitaria, esterasa D) fueron utilizadas como herramienta en identificación humana³³.

La descripción de un nuevo marcador biológico, en 1954, marcó la segunda fase del desarrollo de los métodos de identificación humana. Fue demostrada la existencia de un sistema de histocompatibilidad, el sistema antígeno leucocitario humano o HLA (*Human Leukocyte Antigen*)^{19, 76, 80}.

Por otro lado, el análisis de los polimorfismos del ADN marcó la tercera fase de la identificación humana en las ciencias forenses. En 1985, *Jeffreys et al.*⁸⁹, publicaron un artículo en la Revista "*Nature*" describiendo regiones hipervariables existentes en el genoma humano⁸⁹ y que producían una especie de "huellas digitales" de ADN o "*DNA fingerprint*"^{63, 89, 90}. Además, el tipado molecular del material genético fue utilizado oficialmente, por primera vez, en Inglaterra por *Jeffreys et al.*⁸⁸ en 1985, para solucionar un problema de inmigración. Un año después, el mismo autor empleó esta técnica para identificar al verdadero violador y asesino de dos jóvenes en una ciudad Inglesa. El criminal fue identificado y, después de esta fecha, el análisis del ADN empezó a ser utilizado en muchos casos forenses¹⁶². De esta manera, la técnica del "*DNA fingerprint*" fue bastante utilizada en la resolución de casos forenses, como por ejemplo, paternidad, inmigración, o investigaciones criminales.

Hoy en día, los casos policiales no resueltos (*cold cases*) involucrando, por ejemplo, violencia sexual, pueden ser resueltos a partir del análisis de ADN de muestras colectadas y almacenadas en *swabs*, en laminas de microscopia y también muestras que se encuentran degradadas o en pequeñas cantidades. Para muchas víctimas de grandes catástrofes, como en los accidentes aéreos, donde la identificación física puede ser imposible por los métodos tradicionales de antropología forense, se puede, con gran precisión, identificar las víctimas en pocos días a través del análisis de ADN⁹². Además, las técnicas de identificación empleando los marcadores polimórficos de ADN están bien establecidas. Asimismo, es un proceso seguro, con alto poder de

discriminación y alta fiabilidad, y son aceptados como prueba legal en diversos casos judiciales.

2.5. Polimorfismos del ADN

El primer locus de ADN polimórfico fue descubierto por *Wyman y White* en 1980 y fue de fundamental importancia para la genética forense^{119, 180}. El principal objetivo del análisis de ADN en la práctica forense es diferenciar los individuos unos de los otros, permitiendo que él sea diferenciado entre billones de otros individuos. La variabilidad humana en términos de ADN es enorme, tanto que dos genomas humanos elegidos al azar, difieren en aproximadamente, uno nucleótido a cada 500 bases de ADN¹⁵⁶.

En la especie humana existen aproximadamente 50 mil genes que codifican, a través del ARN, proteínas. Estos genes codificadores de proteínas representan aproximadamente el 10% del genoma. Como dicho anteriormente, el resto son de secuencias repetitivas que tienen función estructural¹³⁴. Por lo tanto, es la variabilidad de este restante, las regiones polimórficas, que se utiliza en los análisis forenses del ADN.

En las muestras forenses, el estudio del ADN es generalmente realizado, a través del análisis de regiones que se repiten. Estas regiones son conocidas como regiones hipervariables o polimórficas y son constituidas por repeticiones consecutivas de una determinada secuencia de bases²⁷. La variabilidad entre los individuos es generada por la secuencia de bases presentes en su ADN. Son apenas 4, aunque, pueden combinarse formando millones de secuencias diferentes. Sin embargo, para cada locus de ADN existe un número limitado de variaciones (alelos) posibles, por lo que, deben ser empleadas en estos estudios diversas regiones, que al analizarlas en conjunto, permite determinar la identidad de un individuo.

El término polimorfismo fue definido por Ford⁵⁹ en 1940 para designar “*la aparición conjunta de dos o más formas discontinuas de una especie, de tal forma que*

la más rara de ellas no se pueda mantener simplemente por mutación periódica". Los polimorfismos consisten, por tanto, en variaciones en la secuencia del ADN, tengan o no consecuencia biológica selectiva alguna, que se detectan en al menos el 1% de los individuos de la población. En la práctica, para que un locus sea considerado polimórfico, el alelo más común de dicho locus debe tener una frecuencia poblacional menor al 95% y, de acuerdo con la Ley de Hardy-Weinberg, al menos un 2% de la población debe ser heterocigota para este locus^{97, 131}.

Los polimorfismos de las regiones hipervariables del ADN son considerados un instrumento de elección en múltiples disciplinas científicas^{48, 127} y pueden ir desde la modificación de una sola base hasta cambios en número y/o tamaño en la unidad de repetición. El polimorfismo es de extrema importancia para la identificación humana, una vez que, es posible identificar una persona en función de su patrón de alelos.

2.5.1. Tipos de Polimorfismos

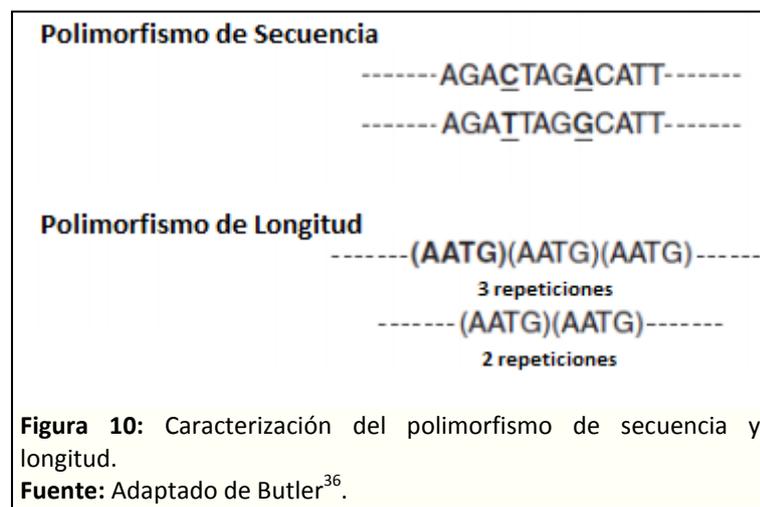
Los polimorfismos de las regiones hipervariables del ADN se agrupan en dos tipos, el polimorfismo de secuencia y el polimorfismo de longitud.

Los polimorfismos de secuencia están compuestos de diferentes nucleótidos en una determinada localización en el genoma. Son formados, principalmente, por mutaciones puntuales dispersas por el genoma, y la diferencia entre los individuos es de apenas un nucleótido en cada región analizada^{36, 173}. Suelen ser poco polimórficos y son típicos del ADN codificante. Los polimorfismos de secuencia más relevantes son los polimorfismos de nucleótido simples o SNP (*single nucleotide polymorphism*)⁶⁵.

Los polimorfismos de longitud son determinados por secuencias de nucleótidos que forman un motivo, que se repite consecutivamente. La diferenciación entre individuos es determinada por el tamaño del motivo y por el número de veces que éste aparece de manera consecutiva³⁶. Este tipo de polimorfismo es más abundante en el ADN repetitivo y se producen por la inserción o delección de uno o más nucleótidos.

Estos polimorfismos son los más utilizados en la actualidad y se pueden clasificar en dos grupos: los minisatélites y los microsatélites^{36, 178}.

Los minisatélites están formados por secuencias de varios nucleótidos (de entre 15 y 30 pb), por ejemplo, $(ATCGGACCAATCG)_n$, repetidas en números diferentes en cada individuo, asignando una característica única. Sin embargo, los *loci* microsatélites son repeticiones consecutivas cortas entre 2 y 7 pb, como por ejemplo, $(GATA)_n$ ^{37, 49}. El número de repeticiones en los minisatélite y microsatélites pueden variar en diferentes individuos creando un polimorfismo de longitud¹⁷³ (Figura 10).



El primer método utilizado para la detección de regiones polimórficas del ADN ha sido los polimorfismos de fragmentos de restricción o RFLP (*Restriction Fragments Length Polymorphisms*), permitiendo el análisis de las regiones minisatélites. En un primer momento se utilizó las sondas multilocus (MLP), que detectaba varias regiones minisatélites al mismo tiempo. Esta técnica fue denominada como *DNA fingerprint*. Sin embargo, esta técnica es muy laboriosa, lenta, de difícil automatización y estandarización, y se requiere alta cantidad de ADN. Por ello, pocos análisis son realizados con RFLP, siendo generalmente utilizadas análisis de sondas de un único locus (sondas unilocus - SLP), que analizan una región específica de un cromosoma o locus único³⁶.

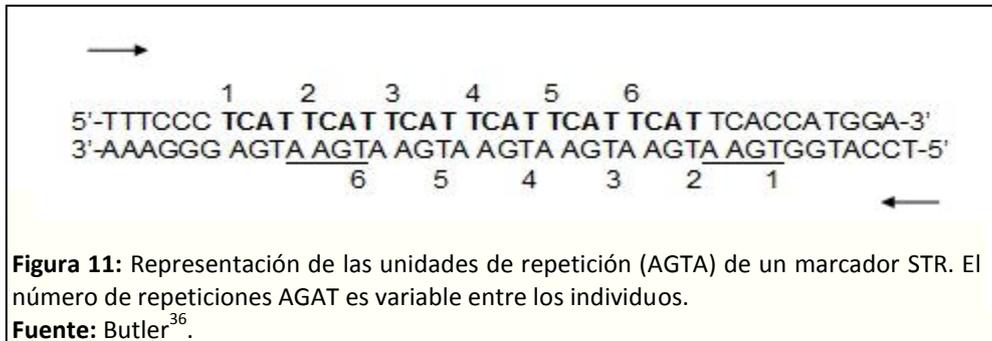
Asimismo, la tecnología más aplicada en el área de identificación humana, consiste en la amplificación de las regiones STRs por la reacción en cadena de la polimerasa (PCR), que es una reacción enzimática catalizada por una enzima denominada ADN polimerasa, que permite la amplificación o reproducción “in vitro” de grandes cantidades de una región particular del ADN, a partir de una pequeña cantidad (100-250 pg) original de ADN molde. De esta manera, a partir de una cadena única, se pueden hacer millones de copias, de modo que el producto amplificado puede ser fácilmente analizado^{34, 35, 121, 142, 143, 159}. Comparando las dos técnicas, la PCR presenta ventajas que incluyen alta sensibilidad y especificidad, rapidez y es de fácil automatización. De este modo, en casos que involucren muestras de ADN muy degradado, la utilización del sistema *multiplex* puede aumentar las posibilidades de amplificación del ADN^{68, 110, 130}. Actualmente, la mayor parte del trabajo forense se realiza amplificando por PCR varios microsatélites a la vez (entre 10 y 15), lo que tienen gran capacidad de discriminación^{103, 114}. Tal hecho proporciona el aumento del poder discriminatorio y la disminución del tiempo de análisis, además de las cantidades de ADN y reactivos^{110, 139}.

Los polimorfismos de ADN aportan al análisis criminalístico la posibilidad de diferenciar fácilmente muestras compuestas por mezclas de fluidos procedentes de distintos individuos⁵⁴ y, en el caso particular de agresiones sexuales, permiten separar el ADN de células vaginales del ADN de células espermáticas.

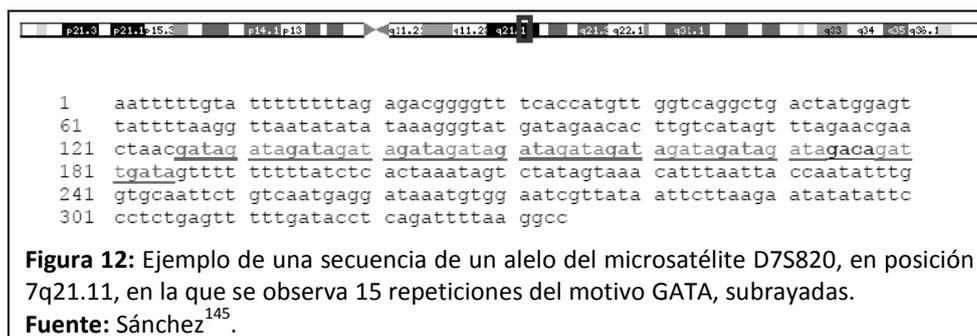
3. Los Microsatélites (STRs)

Los marcadores genéticos utilizados en el contexto forense son los microsatélites tetranucleotídicos, que fueron aplicados por primera vez como marcadores polimórficos, a finales de los años 80^{111, 171} y son llamados así debido su tamaño (hasta aproximadamente 350 pb)^{22, 74} (Figura 11). Están compuestos por unidades de repetición que poseen de 2 a 7 pb y generalmente se repiten de 5 a 30 veces y se encuentran repetidos en tándem a lo largo del ADN^{22, 38}. Además, pertenecen a la clase del ADN repetitivo, estando dispersos por todo el genoma humano en regiones no codificantes entre los genes o entre ellos (intrones). Podemos

encontrar los microsatélites tanto en regiones génicas como extragénicas y corresponden a aproximadamente el 2% del genoma humano^{11, 42, 49, 78, 98, 157}.



Asimismo, podemos encontrar una secuencia microsatélite a cada 5.000 pb-10.000 pb del genoma humano^{11, 138} (Figura12). Cada locus STR constituye un locus genético altamente variable, multialélico, con expresión codominante, lo que permite diferenciar los individuos homocigotos de los heterocigotos y asimismo, posibilitando la detección y discriminación de sus alelos en la población. De este modo, debido a su expresión codominante y su multialelismo, los marcadores STRs son los que poseen el más elevado contenido de información polimórfica (PIC).



Los STRs poseen muchas características importantes para la genética forense. Poseen alto grado de polimorfismo, debido a la variación en el número de unidades de repetición, gran número de alelos en cada población, alta heterocigosidad, alto poder de discriminación, herencia independiente (no ligados), dispersión uniforme, alto nivel

de reproductividad, codominancia, son neutrales en su mayoría, tetranucleótidos fáciles de amplificar, excelentes marcadores individuales, y poseen probabilidad muy baja de coincidencia (PM). Además, poseen la posibilidad de analizar varios microsatélites en una sola reacción (*multiplex*), y existen muchas bases de datos disponibles^{30, 111, 171}. Asimismo, sus alelos son tan pequeños, que el análisis de los STRs puede ser utilizado para muestras antiguas y degradadas^{42, 168}. Todo esto proporciona el aumento de discriminación y la disminución en el tiempo de análisis, así como de las cantidades de ADN y de reactivos utilizados.

Por otro lado, los microsatélites son clasificados en categorías distintas basándose en el motivo de repetición. Las repeticiones sencillas, que contienen una repetición de secuencia y longitudes iguales ((CA)₁₀) y las repeticiones compuestas, que consisten en dos o más repeticiones sencillas adyacentes con diferentes motivos de repeticiones ((TA)₇(TG)₁₈)³⁵. En cambio, las repeticiones complejas pueden contener varios bloques de repeticiones de longitud variable, además de secuencias variables intermediarias¹⁶⁶. Finalmente, las repeticiones hipervariables complejas, que poseen numerosos alelos no consensos que difieren tanto en tamaño, como en secuencia y su genotipado y la reproducibilidad de los resultados en el mismo constituyen un desafío^{64, 166}. Esta última categoría no es comúnmente utilizada en genética forense, debido a las dificultades de la nomenclatura de sus alelos³⁵.

Las características del motivo de repetición (tipo, número y continuidad) parecen afectar a la tasa de mutación y los niveles de variación alélica. De esta manera, los locus con motivo de repeticiones mayores son generalmente más polimórficos que aquellos compuestos por motivos menores¹⁷².

Las secuencias de repetición de los STRs se definen por el tipo de unidad repetida. De esta manera, tenemos los microsatélites mono, di, tri, tetra, penta y hexa nucleótidos. Los di, tri y tetra son los de mayor interés forense^{49, 78, 164}.

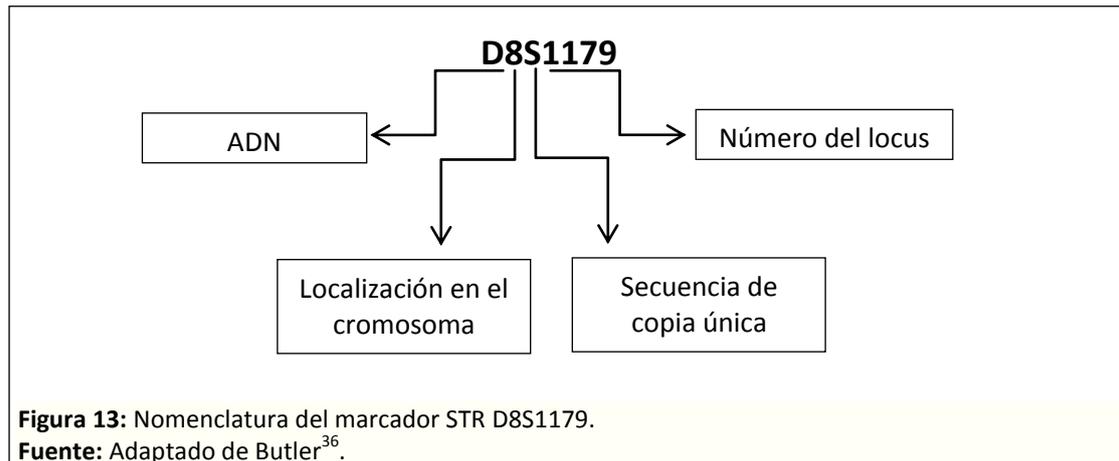
Los microsatélites con repeticiones tetranucleotídicas (tetraméricos) son más utilizados en los procesos de identificación humana. Esto se debe al hecho de que,

dichos microsatélites poseen poca capacidad para la formación de bandas *stutter*, que son característicos en el análisis de mezclas. De esta manera, en el análisis de los productos de amplificación de los marcadores STRs permite detectar, además del alelo real, otros productos de amplificación que son las dichas bandas *stutter* que se forman durante el proceso de amplificación como consecuencia del fenómeno de *slippage* de la ADN polimerasa^{5, 10, 57, 81, 172}. Asimismo, la propensión para formar las bandas *stutter* disminuye con las unidades de repeticiones más largas.

El genotipado de las regiones de ADN microsatélites es una herramienta ampliamente utilizada en los laboratorios de análisis forenses^{21, 92}, principalmente con los objetivos de identificar cadáveres, agresores de crímenes sexuales, realizar pruebas de parentesco, identificar cadáveres en desastres masivos, personas desaparecidas y construir bases de datos de ADN³⁷.

Por otro lado, en el genotipado es posible identificar la presencia de alelos con unidades de repeticiones incompletas. Estos alelos son denominados, alelos microvariantes³⁶. Por ejemplo, un STR tetranucleótido que tiene un alelo microvariante 31.1, significa que tiene 30 repeticiones en *core* integral (tetranucleótidos), además de una 31ª repetición parcial, es decir, apenas un nucleótido. Igualmente, podemos citar como ejemplo el alelo 9.3 del loco TH01, que contiene nueve repeticiones tetranucleotídicas y una repetición incompleta de tres nucleótidos^{22, 37, 137, 166}.

Además, el patrón de nomenclatura de los microsatélites sigue una orden. La primera letra del nombre del marcador es una "D" y significa DNA (ADN). Luego, tenemos un número que representa en que cromosoma el marcador está localizado. El tercer elemento del nombre es la letra "S" (*Single Copy Sequence*), que significa secuencia de copia única. Por último, tenemos el número del locus en que el marcador fue descrito³⁶ (Figura 13).



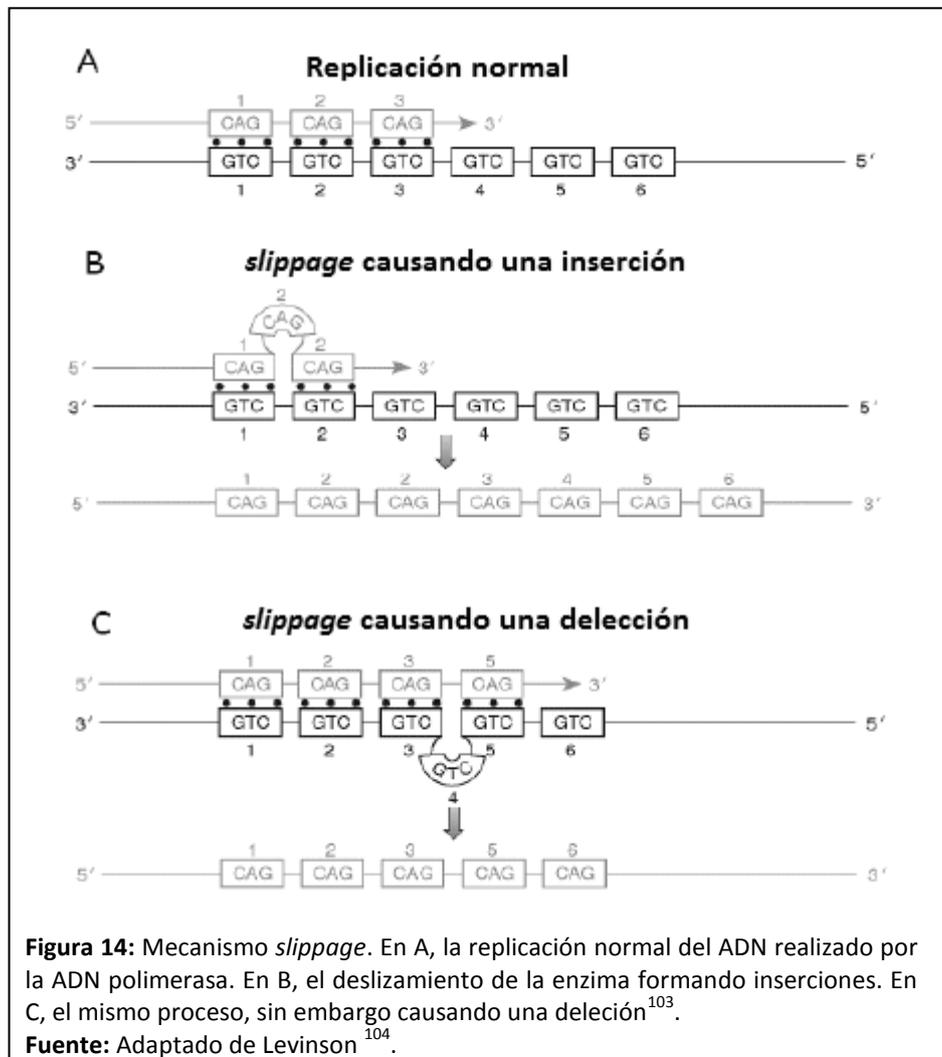
3.1. Aspectos Moleculares

La tasa de mutación de una secuencia o un fragmento de ADN es la frecuencia en la que se producen nuevas mutaciones de esta secuencia o fragmento a cada generación. Los STRs presentan una gran inestabilidad, con altas tasas de mutaciones, variando entre $2,1 \cdot 10^{-2}$ a $2,7 \cdot 10^{-5}$ por locus, por gameto y por generación^{14, 23, 51, 83 149}.

Con esta tasa de mutación y debido al hecho de que los *loci* de ADN microsatélites, generalmente, se localizan en las regiones no codificantes del genoma, sus *loci* exhiben un elevado polimorfismo⁵¹. Estas mutaciones ocurren, generalmente, en dos procesos distintos. En la recombinación entre las moléculas de ADN por *crossing-over* desigual o conversión génica¹⁵³ y en el proceso de replicación del ADN, donde ocurre un mecanismo denominado “*slippage*”^{104, 149}. Entre éstos, el más aceptado para explicar el origen de nuevos alelos de microsatélites con poca variación en el tamaño es el mecanismo de “*slippage*” de la ADN polimerasa^{51, 149}. De este modo, los microsatélites varían en extensión debido a inserciones o deleciones que ocurren en una o más repeticiones, que son causadas por el “*slippage*”^{101, 104}.

El mecanismo genético “*slippage*” fue descrito por *Streisinger* en 1966 y ocurre cuando una de las hebras de ADN microsatélite forma un bucle, originando un apareamiento incorrecto, durante la síntesis de ADN. De esta forma, este proceso

resulta de una inserción o una deleción de una o más unidades de repetición ⁴² (Figura 14).



OBJETIVOS

El objetivo principal de este estudio es realizar la comparación de la frecuencia alélica de 13 *loci* STRs de la población brasileña y española para fines de identificación humana en genética forense. Este objetivo general se concreta en los siguientes objetivos específicos:

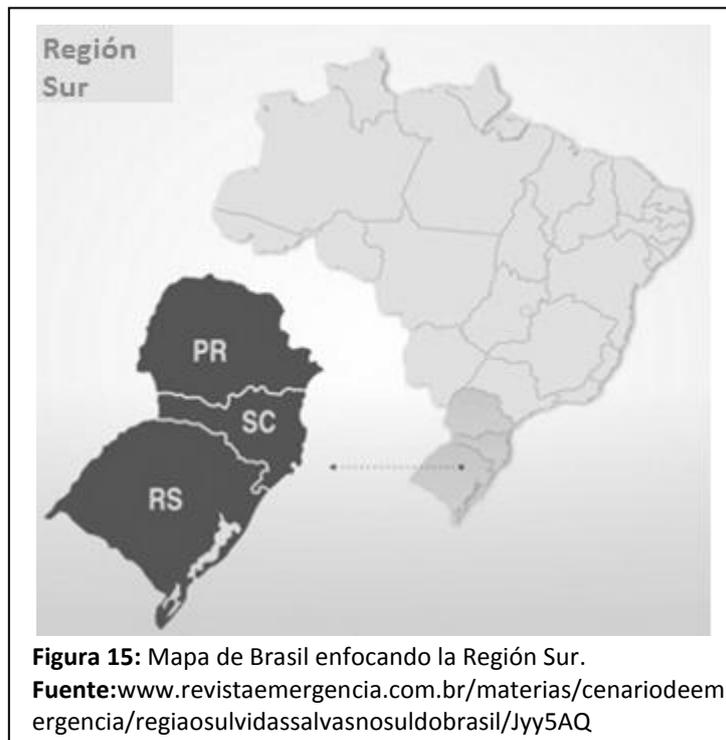
1. Determinar la frecuencia alélica de 13 *loci* STRs: D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, THO1, D13S317, D16S539, vWA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA, de la población de la región Sur de Brasil (Rio Grande do Sul, Santa Catarina y Paraná).
2. Determinar los parámetros estadísticos forenses: poder de discriminación (PD), contenido de información polimórfica (PIC), poder de exclusión (PE), heterocigosidad observada (H_{obs}), heterocigosidad esperada (H_{esp}), equilibrio de Hardy-Weinberg (*P-value*), y probabilidad de coincidencia (PM) de la población brasileña.
3. Determinar los alelos más y menos frecuentes en la población brasileña.
4. Comparar la frecuencia alélica de los 13 *loci* STRs obtenidos de la población brasileña con la frecuencia alélica de la población española.

MATERIAL Y MÉTODOS

1. Selección de las muestras

1.1. Población Brasileña

Para determinar la frecuencia alélica de la población brasileña fue utilizado el banco de datos del Laboratorio de Análisis Moleculares *Genolab*[®], localizado en la ciudad de Blumenau (Santa Catarina - Brasil). Fueron seleccionadas 792 muestras procedentes de análisis genéticos del año 2011. Los individuos de estas muestras eran procedentes y residentes de la región sur de Brasil (Rio Grande do Sul, Santa Catarina y Paraná) (Figura 15), no relacionados genéticamente y de ambos los sexos. Brasil tiene una población de 190.732.694 habitantes, y la región sur presenta una población de 27.386.891 habitantes (IBGE, 2010).



Estas muestras fueron previamente analizadas a partir de sangre total, de acuerdo con el protocolo de extracción y cuantificación de dicho laboratorio. Los kits comerciales utilizados por el laboratorio son: *AmpF ℓ STR[®]Identifiler[™]* (Applied Biosystems[®], Foster, CA. USA) y *PowerPlex[®]* (Promega Corporation[®], Madison, WI. USA). Los datos presentan, apenas, los perfiles genéticos de los individuos. Las

frecuencias alélicas y los parámetros estadísticos forenses han sido calculados a partir de estos datos.

Para la determinación de las frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses de la población brasileña, se han utilizado 13 *loci* STRs: D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, THO1, D13S317, D16S539, vWA, TPOX, D18S51, D5S818 y FGA. Estos marcadores pertenecen al sistema CODIS y en la tabla 2, se observa su localización, unidad de repetición, la variación alélica y el número de alelos descritos.

Tabla 2: Los 13 *loci* STRs autosómicos integrados en el sistema CODIS. Describiendo, su localización en el genoma, unidad de repetición, la variación alélica y el número de alelos existentes.

Marcadores	Localización en el cromosoma	Unidad de Repetición	Variación Alélica	Número de alelos existentes
D8S1179	8q24.13	TCTA – TCTG	6 a 20	15
D21S11	21q21.1	TCTA-TCTG	12 a 43.2	89
D7S820	7q21.11	GATA	5 a 16	30
CSF1PO	5q33.1	AGAT	5 a 17	20
D3S1358	3p21.31	TCTA - TCTG	6 a 26	25
THO1	11p15.5	TCAT	3 a 14	20
D13S317	13q31.1	TATC	5 a 17	17
D16S539	16q24.1	GATA	4 a 17	19
vWA	12p13.31	TCTA – TCTG	10 a 25	29
TPOX	2p25.3	AATG	4 a 16	15
D18S51	18q21.33	AGAA	5.3 a 40	51
D5S818	5q23.2	AGAT	4 a 29	15
FGA	4q31.3	CTTT – TTCC	12.2 a 51.2	80

Fuente: Adaptado de Butler³⁷.

1.2. Población Española

Para proceder a la comparación entre las frecuencias alélicas y los parámetros estadísticos forenses de la población brasileña y española, fueron seleccionados cinco estudios publicados en revistas científicas: **2A:** Camacho *et al.*⁴⁰, muestra compuesta por 342 individuos procedentes de distintas comunidades de España - Andalucía, Aragón, Asturias, Islas Baleares, Islas Canarias, Cantabria, Cataluña, Extremadura, Galicia, Castilla-La-Mancha, Castilla y León, La Rioja, Madrid, Murcia, Navarra, País Vasco y Valencia; **2B:** Coudray *et al.*⁴³, muestra compuesta por 144 individuos de la ciudad de Huelva - Andalucía; **2C:** Paredes *et al.*¹³³, muestra compuesta por 204 individuos del nordeste de España; **2D:** Alcoceba *et al.*⁴, muestra compuesta por 325

individuos de Castilla y León; **2E:** Entrala *et al.*⁵³, muestra compuesta por 171 individuos de Andalucía (Figura 16).



2. Análisis Estadístico

El análisis de las frecuencias alélicas y genotípicas permite verificar el grado de polimorfismo de los microsatélites, caracterizando la variabilidad genética de las poblaciones. Asimismo, la distribución de las frecuencias alélicas y los polimorfismos de ADN poseen características específicas en diferentes poblaciones. En genética forense es indispensable conocer esas diferencias, pues los datos de las frecuencias de perfiles genéticos son los que sustentan los cálculos de probabilidades en los estudios de vínculo genético y en las pericias forenses.

Del mismo modo, hay relatos sobre la existencia de variaciones de las frecuencias alélicas entre distintas poblaciones⁷⁷, que presentan alelos en frecuencias diferentes o incluso, a veces, alelos únicos. En este sentido, existe la necesidad de estudios de estas frecuencias, para que los cálculos estadísticos del análisis de las

muestras de un individuo perteneciente a determinada población sean utilizados datos provenientes de ésta, permitiendo, un mayor índice de confiabilidad de los resultados.

De este modo, para determinar la variabilidad de los marcadores genéticos de la población brasileña, fueron calculados, además de las frecuencias alélicas, los siguientes parámetros estadísticos forenses: el poder de discriminación (PD), el contenido de información polimórfica (PIC), el poder de exclusión (PE), la heterocigosidad observada (H_{obs}) y esperada (H_{esp}), el equilibrio de Hardy-Weinberg (*P-value*) y la probabilidad de coincidencia (PM). Todos estos parámetros nos ayudan a determinar la productividad de dichos marcadores en la resolución de casos forenses.

2.1. Cálculo de las frecuencias alélicas

La frecuencia alélica es la medida de la proporción relativa de alelos de una población específica. Estas frecuencias se expresan en tantos por ciento o en tantos por uno, y se calculan mediante el recuento de cada alelo y dividiendo este número por el número total de alelos analizados⁴¹. De esta manera, la suma de las frecuencias alélicas de una población es siempre 1 (o 100%). Para determinar la frecuencias alélicas de la población brasileña, los datos genotípicos de cada individuo fueron insertados en el programa informático *Power Stats V12.Xls*® (*Promega Corporation*®, *Madison, WI. USA*).

2.2. Poder de Discriminación (PD)

El poder de discriminación se caracteriza por la probabilidad de que dos individuos no relacionados y seleccionados al azar, puedan diferenciarse genéticamente mediante el análisis de un marcador o un conjunto de marcadores¹⁵². El PD depende del número de locus analizados y del polimorfismo de cada uno. En el presente trabajo, el poder de discriminación fue calculado utilizando el programa *Power Stats V12.Xls*® (*Promega Corporation*®, *Madison, WI. USA*).

2.3. Contenido de Información Polimórfica (PIC)

El valor del contenido de información polimórfica, fue descrito por *Botstein et al.*¹⁸. Es un índice que evalúa la informatividad de un marcador en la población de acuerdo con las frecuencias de los alelos.

Según la clasificación de *Botstein et al.*¹⁸, marcadores con valores de PIC superiores a 0,5 son considerados muy informativos, con valores entre 0,25 y 0,50 medianamente informativos y con valores inferiores a 0,25, poco informativos. Para *Foissac et al.*⁵⁸, un microsatélite es considerado como un buen marcador molecular cuando presenta un número de alelos superior a 5 y el PIC con índices por encima de 0,75. En el presente trabajo, el contenido de información polimórfica fue calculado utilizando el programa *Power Stats V12.Xls*® (*Promega Corporation*®, *Madison, WI. USA*).

2.4. Poder de Exclusión (PE)

El poder de exclusión, se define como la probabilidad de excluir un individuo que esté involucrado en algún caso forense. En casos de paternidad, por ejemplo, sería la probabilidad de excluir un “falso padre”^{87, 96, 102}. Este parámetro nos permite establecer la proporción de individuos falsamente implicados en un peritaje.

El Grupo Español y Portugués de la Sociedad Internacional de Genética Forense (GEP-ISFG) considera que para que un Laboratorio sea competente en la realización de estas pruebas, estos índices deben estar por encima del 99,9%¹⁴⁰. En este estudio, el poder de exclusión fue calculado utilizando el programa *Power Stats V12.Xls*® (*Promega Corporation*®, *Madison, WI. USA*).

2.5. Heterocigosidad

La heterocigosidad observada (H_{obs}) refleja la frecuencia de individuos heterocigotos encontrados en la población de estudio, mientras que la heterocigosidad

esperada (H_{esp}), es una estimación más precisa de la heterocigosidad en la población. Según Crow *et al.*⁴⁵. La heterocigosidad es la probabilidad de que dos alelos del mismo locus tomado al azar de la población sean diferentes. Además, la H_{esp} también es conocida como diversidad génica¹²⁵. En este estudio, la heterocigosidad observada fue calculada utilizando el programa *Power Stats V12.Xls*® (*Promega Corporation*®, *Madison, WI. USA*), mientras que, para la heterocigosidad esperada el programa *Arlequin*®⁵⁵.

2.6. Equilibrio de Hardy-Weinberg

La base del conocimiento de la genética de poblaciones empezó con los trabajos de *Castle* en 1903, donde relacionaba las frecuencias genotípicas de una población ideal, en que el apareamiento ocurre al acaso y los individuos se reproducen a través de la reproducción sexuada. Posteriormente, esta teoría fue conocida como Ley de Hardy-Weinberg.

La Ley de Hardy-Weinberg fue postulada en 1908 por *George Hardy* y *Wilhelm Weinberg*. Según ella *“en toda población suficientemente grande, en la que los apareamientos se producen al azar y que no está sujeta a ninguna fuerza evolutiva como mutación, selección y migración, las frecuencia génicas y genotípicas se mantienen constantes de una generación en generación”*. De esta manera, una que población que cumpla dichas características se dice que está en equilibrio de Hardy-Weinberg. En este contexto, las frecuencias génicas y genotípicas de una determinada población permanecen constantes, generación tras generación, en una población grande y con apareamiento al azar^{109,112, 120 155}.

Asimismo, el equilibrio de Hardy-Weinberg predice que la frecuencia de los alelos en una población permanecerían iguales (en equilibrio) a través de las generaciones, siempre y cuando se cumpla con las siguientes condiciones: que la población tenga un tamaño bastante grande (población infinita), que el apareamiento ocurra al azar, no ocurre selección natural ni deriva genética y no hay mutaciones.

De este modo, cuando los *loci* no están en equilibrio de Hardy-Weinberg en algunas poblaciones, podría deberse al hecho de una selección sobre la población en cuestión o bien a la existencia de alelos nulos. Son denominados alelos nulos cuando no pueden ser amplificados por la PCR, es decir, uno de los dos alelos no amplifica y, por lo tanto, el individuo es catalogado como homocigoto para el otro alelo. En cambio, si la población estudiada está en equilibrio de Hardy-Weinberg, esta población se quedaría genéticamente inalterada, es decir, presentaría una inercia evolutiva. Sin embargo, las poblaciones están sujetas a factores evolutivos y presentan cantidades variables de *loci* polimórficos, que caracterizan la variabilidad individual o poblacional de la especie¹⁵⁵. En el presente trabajo, el equilibrio de Hardy-Weinberg fue calculado utilizando el programa Arlequin^{®55}.

2.7. Probabilidad de Coincidencia (PM)

La probabilidad de coincidencia también es conocida como probabilidad de *match*, que fue descrita por Jones⁹³ en 1972 y se define como la probabilidad de que dos individuos elegidos al azar tengan idénticos genotipos en uno o más sistemas genéticos, es decir, es la probabilidad de que dos individuos no relacionados compartan un mismo perfil de ADN. Esta probabilidad puede aumentar cuando tenemos un perfil de ADN parcial por degradación o cuando tenemos la reducción del número de locus informativos. Además, también puede aumentar si el sospechoso y el culpable real tienen parentesco o si se originan de la misma subpoblación. El único caso excluyente a estos valores es el de los gemelos monocigóticos, ya que comparten el mismo material genético. En el presente trabajo, la PM fue calculado utilizando el programa *Power Stats V12.Xls*[®] (*Promega Corporation*[®], *Madison, WI. USA*).

2.8. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española

La comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española fue realizada con el objetivo de detectar la existencia de diferencias estadísticamente significativas entre ambas poblaciones para cada marcador analizado. De este modo, los datos de ambas poblaciones fueron insertados en planillas en el programa *Excel*[®] (*Microsoft Office 2010*). Posteriormente se ha aplicado el teste exacto de *Fisher*, calculando el P valor de las frecuencias alélicas. Asimismo, para verificar si la diferencia fue estadísticamente significativa entre las poblaciones analizadas, se ha adoptado, en todas las comparaciones, el nivel significativo del 5% ($p < 0,05$)^{52, 56, 154}.

Además, los resultados de las frecuencias alélicas y de los parámetros estadísticos forenses obtenidos en este estudio para la población brasileña fueron comparados con otros estudios realizados para la misma población. Para esta comparación se utilizó los siguientes estudios publicados en revistas científicas: *Whittle et al.*¹⁷⁴, que analizó 19 marcadores STRs de la población brasileña para un promedio de 13 mil individuos. *Grattapaglia et al.*⁷⁴, que analizó 13 marcadores STRs, para un promedio de 750 individuos. *Aguiar et al.*², que analizó 15 marcadores STRs para 100 mil individuos.

RESULTADOS

1. Frecuencia alélica de la población brasileña

Las frecuencias alélicas de los 13 *loci* STRs de la población brasileña se exponen en la tabla 3, en la cual también se observa los siguientes parámetros estadísticos forenses: poder de discriminación (PD), contenido de información polimórfica (PIC), poder de exclusión (PE), heterocigosidad observada (H_{obs}), heterocigosidad esperada (H_{esp}), equilibrio de Hardy-Weinberg (*P-value*) y probabilidad de coincidencia (PM).

Para calcular la frecuencia alélica, el poder de discriminación, el poder de exclusión, el contenido de información polimórfica y la heterocigosidad observada se utilizó el programa *Power Stats V12.Xls*[®] (*Promega Corporation*[®], *Madison, WI. USA*). Para calcular el equilibrio de Hardy-Weinberg y la heterocigosidad esperada fue utilizado en programa *Arlequin*^{®55}.

Conforme dicho anteriormente, las frecuencias alélicas y los parámetros estadísticos forenses obtenidos en este estudio, han sido comparadas con otros estudios para la población brasileña publicados en artículos científicos con el objetivo de verificar si tenían alguna diferencia significativa entre ellas. Los estudios seleccionados para esta comparación fueron los estudios de Whittle *et al.*¹⁷⁴, Grattapaglia *et al.*⁷⁴ y Aguiar *et al.*². Los resultados de esta comparación están expuestos en las tablas 1 - 18 en los anexos. De esta manera, se observó las frecuencias alélicas absolutas y los parámetros estadísticos forenses de cada una de estas poblaciones, y no se detectaron diferencias significativas entre ellas.

Tabla 3: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses de los 13 *loci* STRs analizados en la población brasileña.

Alelo	D8S1179	D21S11	D7S820	CSF1PO	D3S1358	TH01	D13S317	D16S539	vWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
5						0,0013							
6			0,0013			0,2235		0,0006		0,0139			
7			0,0158	0,0044		0,2090	0,0032			0,0063		0,0145	
7.1						0,0013							
8	0,0107		0,1376	0,0101		0,1313	0,1282	0,0215		0,4665		0,0082	
9	0,0095		0,1218	0,0221		0,1856	0,0896	0,1503		0,1073	0,0006	0,0309	
9.3						0,2374							
10	0,0739		0,2986	0,2374	0,0006	0,0076	0,0455	0,0827		0,0707	0,0076	0,0625	
10.2											0,0006		
11	0,0770		0,2431	0,3176	0,0006	0,0019	0,3062	0,2948	0,0019	0,2872	0,0114	0,3548	
12	0,1338		0,1509	0,3283	0,0019		0,2664	0,2683	0,0006	0,0461	0,1199	0,3453	
13	0,2822		0,0253	0,0663	0,0038		0,1136	0,1534	0,0019	0,0006	0,1206	0,1686	
13.3						0,0013							
14	0,2652		0,0057	0,0107	0,1048		0,0436	0,0253	0,0783	0,0013	0,1755	0,0126	
15	0,1206			0,0032	0,2734		0,0013	0,0032	0,1256		0,1503	0,0025	
15.2									0,0006				
16	0,0240				0,2468		0,0019		0,2633		0,1370	0,0006	
17	0,0025				0,2071		0,0006		0,2633		0,1237	0,0025	
18	0,0006				0,1477				0,1793		0,0795	0,0088	
18.2													0,0013
19					0,0126				0,0701		0,0379	0,0789	
20					0,0006				0,0126		0,0189	0,1187	
20.2												0,0013	
21									0,0025		0,0069	0,1654	
21.2												0,0019	
22										0,0076		0,1591	
22.2												0,0032	
23											0,0019	0,1534	
23.2												0,0032	
24												0,1332	
24.2		0,0006											
24.3		0,0006											
25													0,1023
25.2		0,0013											
26		0,0013											0,0511
26.2		0,0006											
27		0,0196											0,0101
28		0,1629											0,0038
29		0,2159											0,0006
29.2		0,0013											
30		0,2380											
30.2		0,0284											
31		0,0732											
31.2		0,1004											0,0006
32		0,0095											
32.2		0,0960											
33		0,0013											
33.2		0,0303											
34		0,0063											
34.2		0,0025											
35		0,0088											
35.2		0,0013											
N	1584	1584	1584	1584	1584	1584	1584	1584	1584	1584	1584	1584	1584
PD	0,9367	0,9559	0,9247	0,8723	0,9225	0,9378	0,9296	0,9252	0,9337	0,8515	0,9708	0,8742	0,9693
PIC	0,7795	0,8250	0,7645	0,6819	0,7555	0,7667	0,7658	0,7555	0,7741	0,6335	0,8621	0,6743	0,8588
PE	0,6047	0,6770	0,6236	0,5076	0,5630	0,6118	0,5767	0,5184	0,5653	0,3804	0,7625	0,4294	0,6894
H _{obs}	0,8030	0,8409	0,8131	0,7487	0,7803	0,8068	0,7879	0,7551	0,7816	0,6679	0,8838	0,7008	0,8472
H _{esp}	0,8059	0,8437	0,7947	0,7303	0,7889	0,7987	0,7944	0,7875	0,8027	0,6813	0,8729	0,7216	0,8757
P-value	0,4247	0,0109	0,0562	0,0031	0,0938	0,0018	0,0048	0,0683	0,3370	0,4421	0,0053	0,0164	0,4321
PM	0,0633	0,0441	0,0753	0,1277	0,0775	0,0622	0,0704	0,0748	0,0663	0,1485	0,0292	0,1258	0,0307

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Analizando los resultados expuestos en la tabla 3 se puede observar que, respecto al poder de discriminación (PD), el marcador que presenta el índice más alto es el D18S51 (0,9708), seguido del FGA (0,9693) y del D21S11 (0,9559), mientras que el

marcador con el índice de PD más bajo es el TPOX (0,8515), seguido del CSF1PO (0,8723) y del D5S818 (0,8742).

Por otra parte, en relación al contenido de información polimórfica (PIC), el marcador con el índice más alto es el D18S51 (0,8621), seguido del FGA (0,8588), y del D21S11 (0,8250), mientras que el marcador que presenta el índice más bajo es el TPOX (0,6335), seguido del D5S818 (0,6743) y del CSF1PO (0,6819).

En cuanto al poder de exclusión (PE), el marcador más informativo es el D18S51 (0,7625), seguido del FGA (0,6894), y del D21S11 (0,6770), mientras que el marcador menos informativo es el TPOX con (0,3804), seguido del D5S818 (0,4294) y del CSF1PO (0,5076).

Analizando los índices de heterocigosidad observada (H_{obs}) y esperada (H_{esp}), se observó que para todos los marcadores, los índices de H_{esp} están muy próximos aquellos observados. Asimismo, el valor promedio de heterocigosidad observada para la población total es de 0,7859. De este modo, el marcador que presentó el mayor índice de H_{obs} es el D18S51 (0,8838), seguido del FGA (0,8472) y del D21S11 (0,8409), mientras que el marcador que presentó el índice mas bajo es el TPOX (0,6679), seguido del D5S818 (0,7008) y del CSF1PO (0,7487).

Observando el equilibrio de Hardy-Weinberg (*P-value*), se detectó que los marcadores D8S1179 (0,4247), D7S820 (0,0562), D3S1358 (0,0938), D16S539 (0,0683), vWA (0,3370), TPOX (0,4421) y FGA (0,4321) no están en equilibrio, pues no presentan un nivel significativo ($p < 0,05$). Sin embargo, los marcadores D21S11 (0,0109), CSF1PO (0,0031), TH01 (0,0018), D13S317 (0,0048), D18S51 (0,053) y D5S818 (0,0164) están en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$).

Finalmente, el marcador con el mayor índice de probabilidad de coincidencia (PM) es el TPOX (0,1485), seguido del CSF1PO (0,1277) y del D5S818 (0,1258), mientras que el marcador con el índice más bajo es para el D18S51 (0,0292), seguido del FGA (0,0307) y del D21S11 (0,0441).

2. Marcadores microsatélites analizados en la población brasileña

2.1. Marcador D8S1179

El marcador D8S1179 esta localizado en el brazo largo del cromosoma 8 (8q24.13) y presenta repeticiones de bases tetranucleotidicas (TCTA)_n y (TCTG)_n³⁷. En la tabla 4, se expone el número de alelos observados, la frecuencia alélica absoluta y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

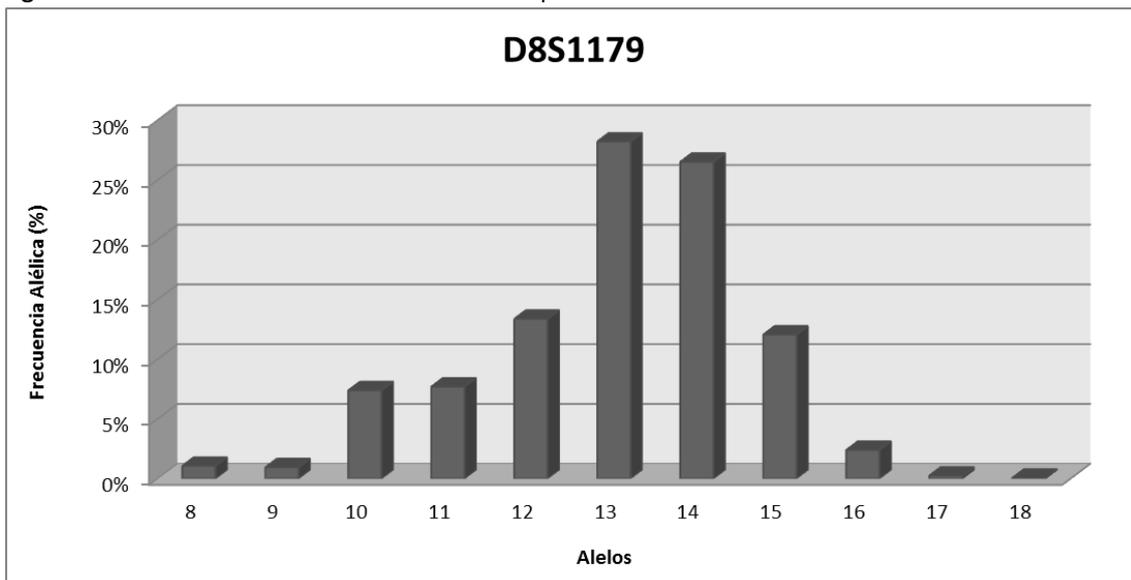
Tabla 4: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D8S1179.

Alelos	Número de alelos Observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
8	17	0,0107	1,07%
9	15	0,0095	0,95%
10	117	0,0739	7,39%
11	122	0,0770	7,70%
12	212	0,1338	13,38%
13	447	0,2822	28,22%
14	420	0,2652	26,52%
15	191	0,1206	12,06%
16	38	0,0240	2,40%
17	4	0,0025	0,25%
18	1	0,0006	0,06%
N	1584		
PD	0,9367		
PIC	0,7795		
PE	0,6047		
H_{obs}	0,8030		
H_{esp}	0,8059		
P-value	0,4247		
PM	0,0633		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador D8S1179 se observó 11 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 13 (0,2822), seguido del alelo 14 (0,2652), mientras que el alelo menos frecuente es el 18 (0,0006), seguido del 17 (0,0025). El *P-value* es de 0,4247 reflejando que éste marcador no está en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 17, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 17: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D8S1179.



2.2. Marcador D21S11

El marcador D21S11 esta localizado en el brazo largo del cromosoma 21 (21q21.1), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (TCTA)_n y (TCTG)_n³⁷. En la tabla 5, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

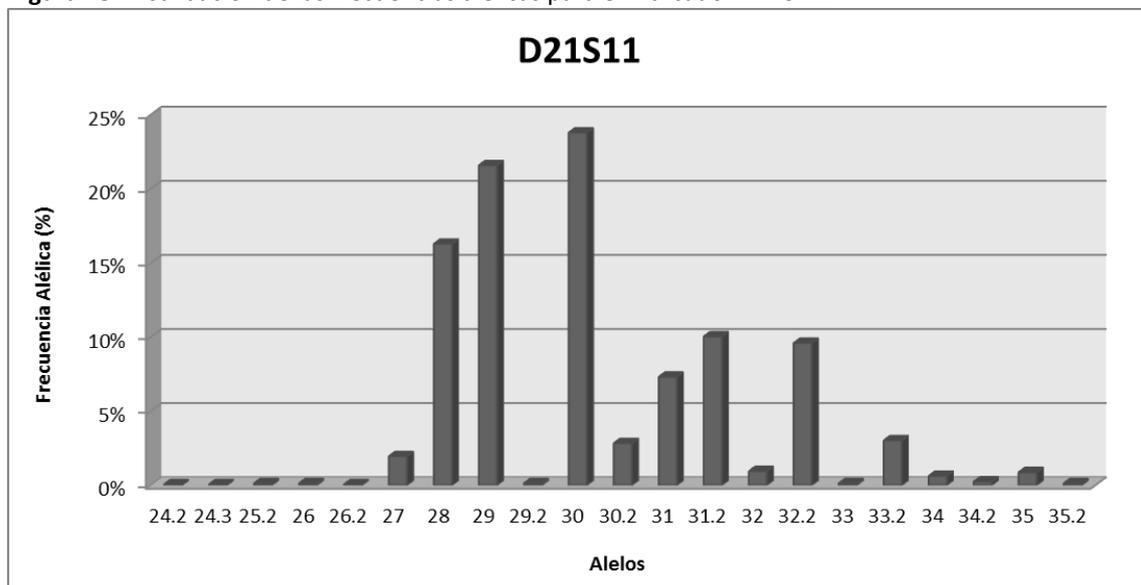
Tabla 5: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D21S11.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
24.2	1	0,0006	0,06%
24.3	1	0,0006	0,06%
25.2	2	0,0013	0,13%
26	2	0,0013	0,13%
26.2	1	0,0006	0,06%
27	31	0,0196	1,96%
28	258	0,1629	16,29%
29	342	0,2159	21,59%
29.2	2	0,0013	0,13%
30	377	0,2380	23,80%
30.2	45	0,0284	2,84%
31	116	0,0732	7,32%
31.2	159	0,1004	10,04%
32	15	0,0095	0,95%
32.2	152	0,0960	9,60%
33	2	0,0013	0,13%
33.2	48	0,0303	3,03%
34	10	0,0063	0,63%
34.2	4	0,0025	0,25%
35	14	0,0088	0,88%
35.2	2	0,0013	0,13%
N	1584		
PD	0,9559		
PIC	0,8250		
PE	0,6770		
H_{obs}	0,8409		
H_{esp}	0,8437		
P-value	0,0109		
PM	0,0441		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador D21S11 se observó 21 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 30 (0,2380), seguido del alelo 29 (0,2159), mientras que los alelos menos frecuentes son el 24.2, 24.3 y 26.2 ambos con una frecuencia de (0,0006), seguido de los marcadores 25.2, 26, 29.2, 33, 35.2 con una frecuencia de (0,0013). El *P-value* es de 0,0109 reflejando que éste marcador esta en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En este locus, se observó que el alelo 24.3, todavía no ha sido descrito en la base de datos del *The National Institute of Standards and Technology* (NIST). En la figura 18, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 18: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D21S11.



2.3. Marcador D7S820

El marcador D7S820 esta localizado en el brazo largo del cromosoma 7 (7q21.11), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (GATA)_n³⁷. En la tabla 6, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

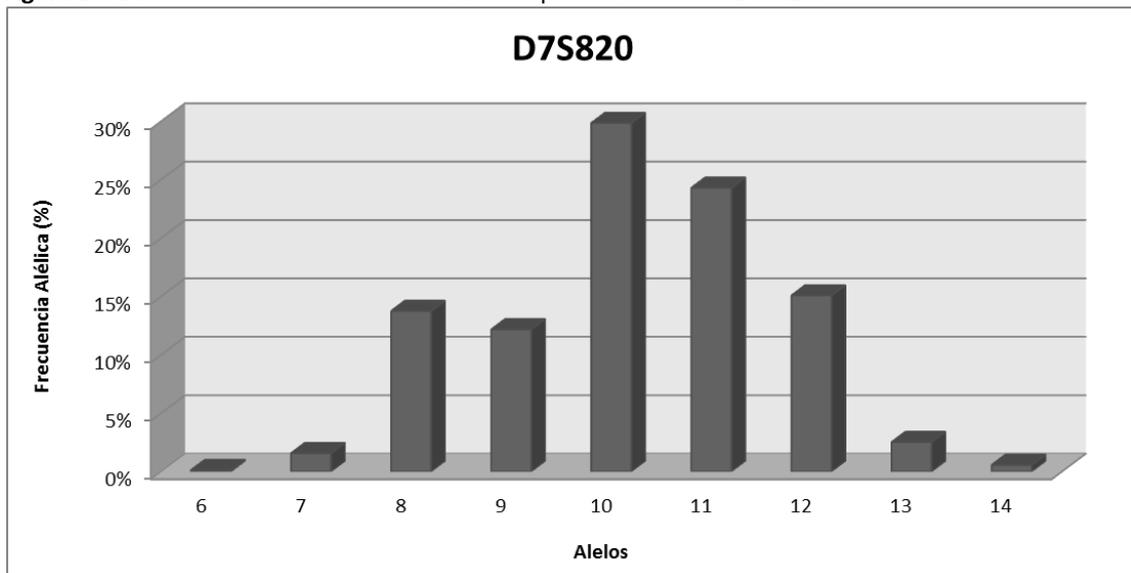
Tabla 6: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D7S820.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
6	2	0,0013	0,13%
7	25	0,0158	1,58%
8	218	0,1376	13,76%
9	193	0,1218	12,18%
10	473	0,2986	29,86%
11	385	0,2431	24,31%
12	239	0,1509	15,09%
13	40	0,0253	2,53%
14	9	0,0057	0,57%
N	1584		
PD	0,9247		
PIC	0,7645		
PE	0,6236		
H_{obs}	0,8131		
H_{esp}	0,7947		
P-value	0,0562		
PM	0,0753		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador D7S820 se observó 9 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 10 (0,2986), seguido del alelo 11 (0,2431), mientras que el alelo menos frecuente es el 6 (0,0013), seguido del 14 (0,0057). El *P-value* es de 0,0562 reflejando que éste marcador no está en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 19, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 19: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D7S820.



2.4. Marcador CSF1PO

El marcador CSF1PO esta localizado en el brazo largo del cromosoma 5 (5q33.1), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (AGAT)_n³⁷. En la tabla 7, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

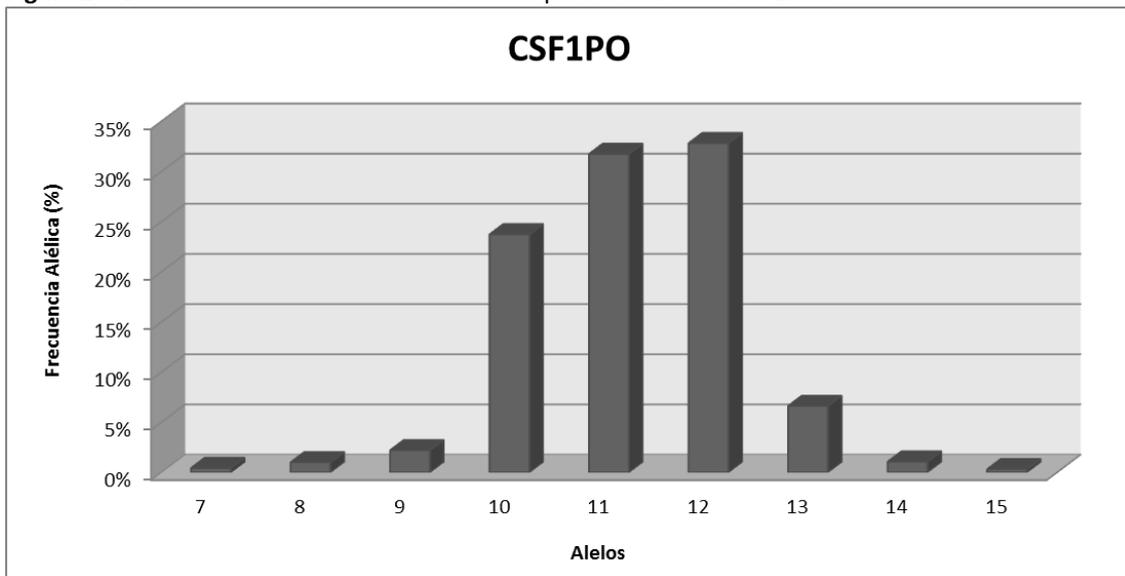
Tabla 7: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador CSF1PO.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
7	7	0,0044	0,44%
8	16	0,0101	1,01%
9	35	0,0221	2,21%
10	376	0,2374	23,74%
11	503	0,3176	31,76%
12	520	0,3283	32,83%
13	105	0,0663	6,63%
14	17	0,0107	1,07%
15	5	0,0032	0,32%
N	1584		
PD	0,8723		
PIC	0,6819		
PE	0,5076		
H_{obs}	0,7487		
H_{esp}	0,7303		
P-value	0,0031		
PM	0,1277		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador CSF1PO se observó 9 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 12 (0,3283), seguido del alelo 11 (0,3176), mientras que el alelo menos frecuente es el 15 (0,0032), seguido del 7 (0,0044). El *P-value* es de 0,0031 reflejando que éste marcador esta en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 20, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 20: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador CSF1PO.



2.5. Marcador D3S1358

El marcador D3S1358 esta localizado en el brazo corto del cromosoma 3 (3p21.31), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (TCTA)_n y (TCTG)_n³⁷. En la tabla 8, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

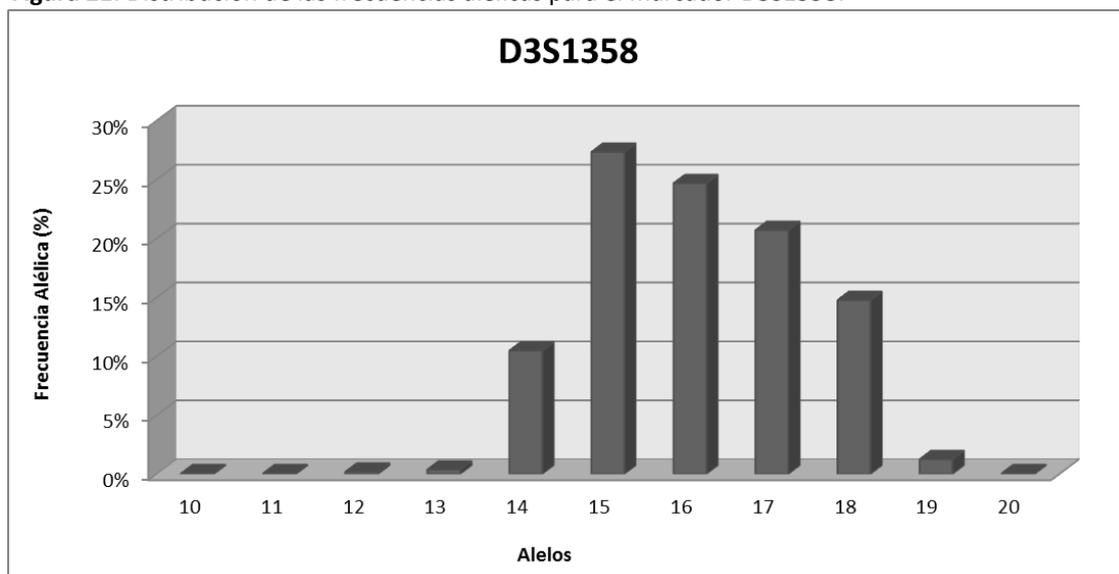
Tabla 8: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D3S1358.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
10	1	0,0006	0,06%
11	1	0,0006	0,06%
12	3	0,0019	0,19%
13	6	0,0038	0,38%
14	166	0,1048	10,48%
15	433	0,2734	27,34%
16	391	0,2468	24,68%
17	328	0,2071	20,71%
18	234	0,1477	14,77%
19	20	0,0126	1,26%
20	1	0,0006	0,06%
N	1584		
PD	0,9225		
PIC	0,7555		
PE	0,5630		
H_{obs}	0,7803		
H_{esp}	0,7889		
P-value	0,0938		
PM	0,0775		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador D3S1358 se observó 11 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 15 (0,2734), seguido del alelo 16 (0,2468), mientras que los alelos menos frecuentes son el 10, 11 y el 20 ambos con una frecuencia de (0,0006), seguido del alelo 12 (0,0019). El *P-value* es de 0,0938 reflejando que éste marcador no esta en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 21, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 21: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D3S1358.



2.6. Marcador TH01

El marcador TH01 esta localizado en el brazo corto del cromosoma 11 (11p15.5), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (TCAT)_n³⁷. En la tabla 9, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

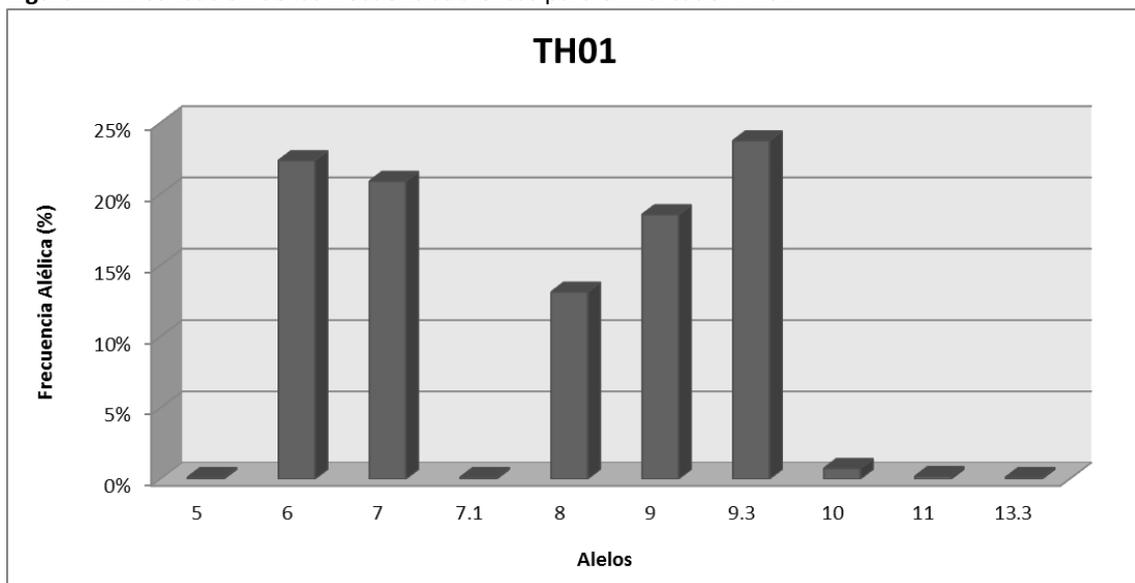
Tabla 9: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador TH01.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
5	2	0,0013	0,13%
6	354	0,2235	22,35%
7	331	0,2090	20,90%
7.1	2	0,0013	0,13%
8	208	0,1313	13,13%
9	294	0,1856	18,56%
9.3	376	0,2374	23,74%
10	12	0,0076	0,76%
11	3	0,0019	0,19%
13.3	2	0,0013	0,13%
N	1584		
PD	0,9378		
PIC	0,7667		
PE	0,6118		
H_{obs}	0,8068		
H_{esp}	0,7987		
P-value	0,0018		
PM	0,0622		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador TH01 se observó 10 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 9.3 (0,2374), seguido del alelo 6 (0,2235), mientras que los alelos menos frecuentes son el 5, 7.1 y 13.3 ambos con una frecuencia de 0,0013. El *P-value* es de 0,0018 reflejando que éste marcador está en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 22, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 22: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador TH01.



2.7. Marcador D13S317

El marcador D13S317 esta localizado en el brazo largo del cromosoma 13 (13q31.1), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (TATC)_n³⁷. En la tabla 10, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

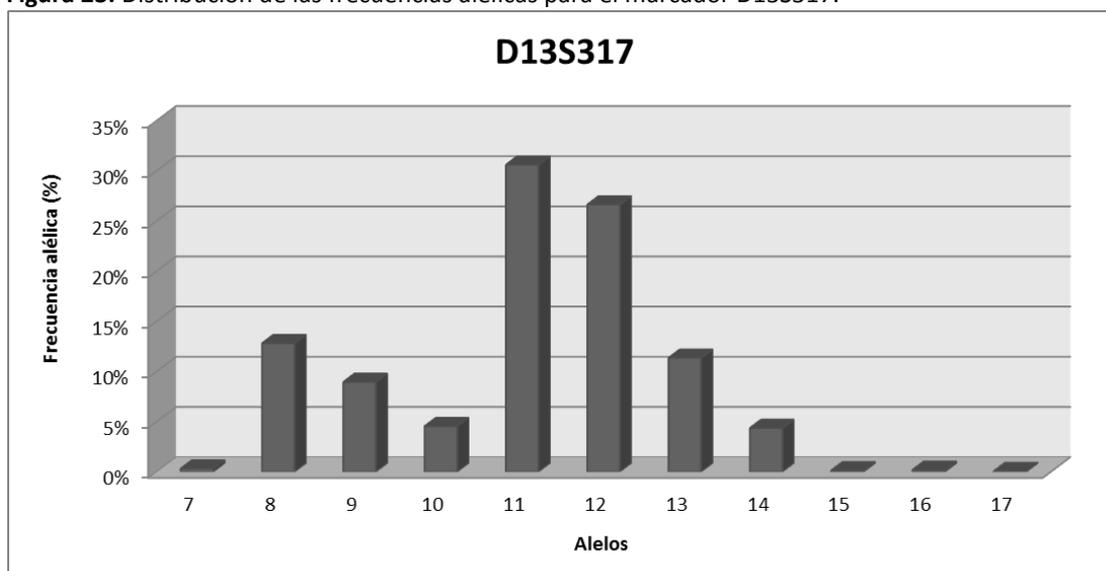
Tabla 10: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D13S317.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
7	5	0,0032	0,32%
8	203	0,1282	12,82%
9	142	0,0896	8,96%
10	72	0,0455	4,55%
11	485	0,3062	30,62%
12	422	0,2664	26,64%
13	180	0,1136	11,36%
14	69	0,0436	4,36%
15	2	0,0013	0,13%
16	3	0,0019	0,19%
17	1	0,0006	0,06%
N	1584		
PD	0,9296		
PIC	0,7658		
PE	0,5767		
H_{obs}	0,7879		
H_{esp}	0,7944		
P-value	0,0048		
PM	0,0704		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador D13S317 se observó 11 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 11 (0,3062), seguido del alelo 12 (0,2664), mientras que el alelo menos frecuente es el 17 (0,0006), seguido del alelo 15 (0,0013) y del alelo 16 (0,0019). El *P-value* es de 0,0048 reflejando que éste marcador está en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En este locus, se observó que el alelo 17, todavía no ha sido descrito en la base de datos del *The National Institute of Standards and Technology* (NIST). En la figura 23, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 23: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D13S317.



2.8. Marcador D16S539

El marcador D16S539 esta localizado en el brazo largo del cromosoma 16 (16q24.1), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (GATA)_n³⁷. En la tabla 11, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

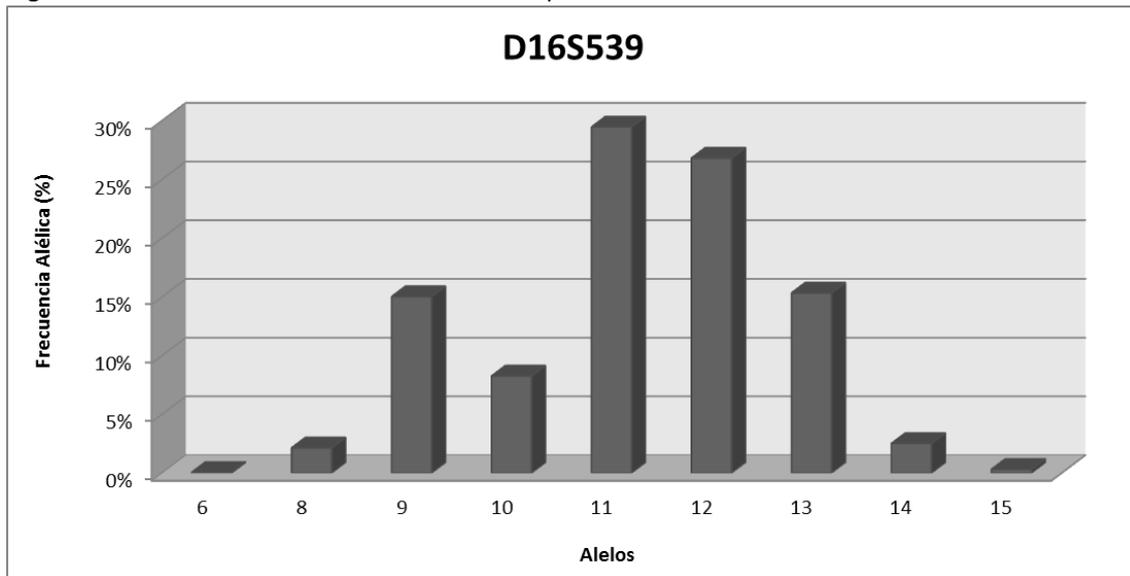
Tabla 11: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D16S539.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
6	1	0,0006	0,06%
8	34	0,0215	2,15%
9	238	0,1503	15,03%
10	131	0,0827	8,27%
11	467	0,2948	29,48%
12	425	0,2683	26,83%
13	243	0,1534	15,34%
14	40	0,0253	2,53%
15	5	0,0032	0,32%
N	1584		
PD	0,9252		
PIC	0,7555		
PE	0,5184		
H_{obs}	0,7551		
H_{esp}	0,7875		
P-value	0,0683		
PM	0,0748		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador D16S539 se observó 9 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 11 (0,2948), seguido del alelo 12 (0,2683), mientras que el alelo menos frecuente es el 6 (0,0006), seguido del alelo 15 (0,0032). El *P-value* es de 0,0683 reflejando que éste marcador no está en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 24, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 24: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D16S539.



2.9. Marcador vWA

El marcador vWA esta localizado en el brazo corto del cromosoma 12 (12p13.31), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (TCTA)_n y (TCTG)_n³⁷. En la tabla 12, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

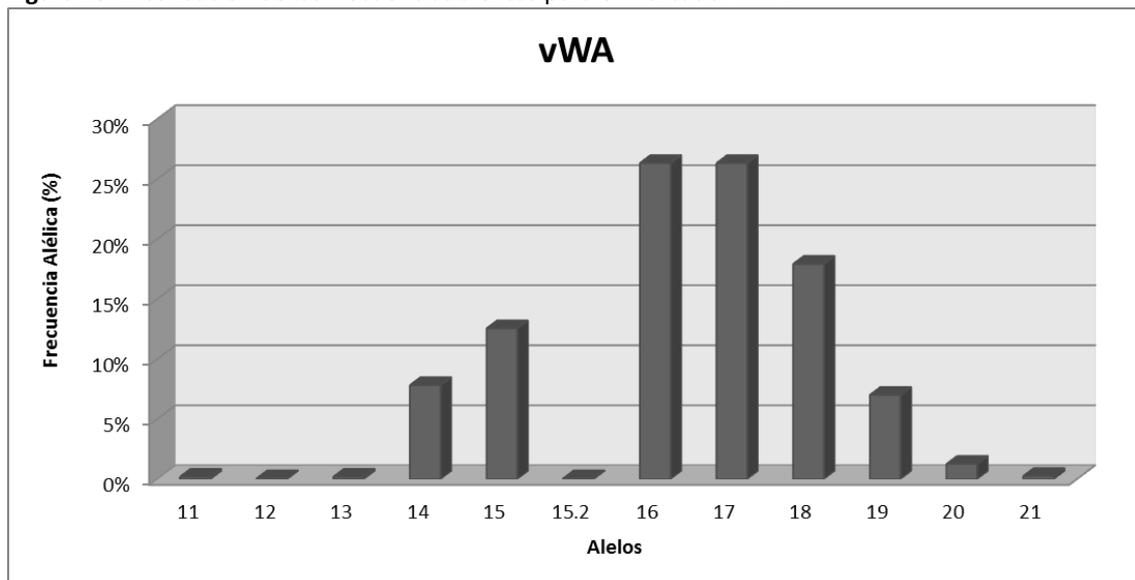
Tabla 12: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador vWA.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
11	3	0,0019	0,19%
12	1	0,0006	0,06%
13	3	0,0019	0,19%
14	124	0,0783	7,83%
15	199	0,1256	12,56%
15.2	1	0,0006	0,06%
16	417	0,2633	26,33%
17	417	0,2633	26,33%
18	284	0,1793	17,93%
19	111	0,0701	7,01%
20	20	0,0126	1,26%
21	4	0,0025	0,25%
N	1584		
PD	0,9337		
PIC	0,7741		
PE	0,5653		
H_{obs}	0,7816		
H_{esp}	0,8027		
P-value	0,3370		
PM	0,0663		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador vWA se observó 12 alelos distintos. Además, los alelos más frecuentes son el 16 y el 17 ambos con una frecuencia de (0,2633), mientras que los alelos menos frecuentes son el 12 y el 15.2 ambos con una frecuencia de (0,0006), seguido de los alelos 11 y 13 ambos con (0,0019). El *P-value* es de 0,3370 reflejando que éste marcador no está en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 25, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 25: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador vWA.



2.10. Marcador TPOX

El marcador TPOX esta localizado en el brazo corto del cromosoma 2 (2p25.3), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (AATG)_n³⁷. En la tabla 13, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

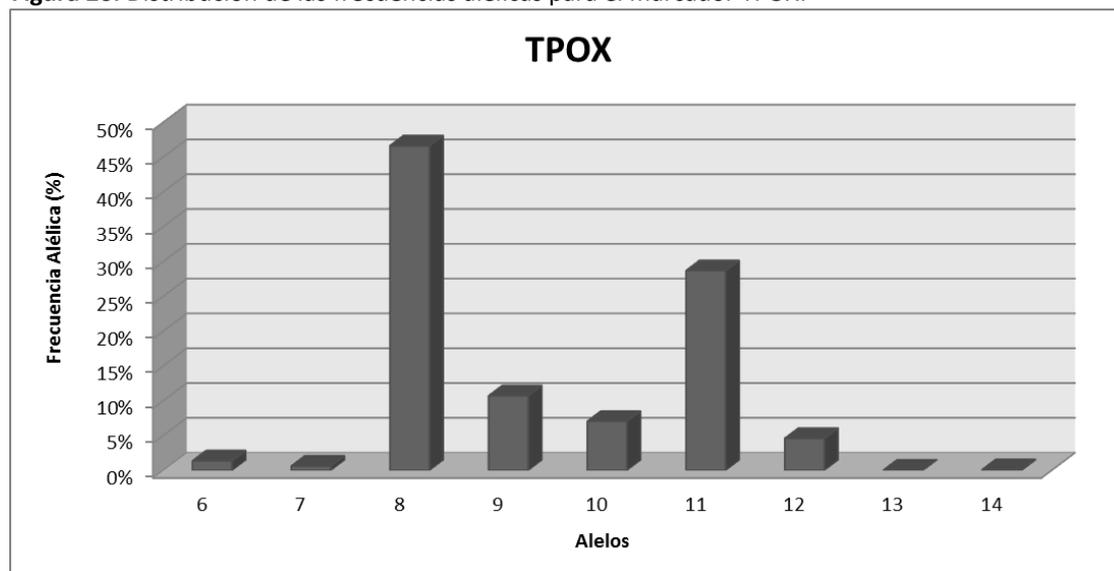
Tabla 13: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador TPOX.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
6	22	0,0139	1,39%
7	10	0,0063	0,63%
8	739	0,4665	46,65%
9	170	0,1073	10,73%
10	112	0,0707	7,07%
11	455	0,2872	28,72%
12	73	0,0461	4,61%
13	1	0,0006	0,06%
14	2	0,0013	0,13%
N	1584		
PD	0,8515		
PIC	0,6335		
PE	0,3804		
H_{obs}	0,6679		
H_{esp}	0,6813		
P-value	0,4421		
PM	0,1485		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador TPOX se observó 9 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 8 (0,4665), seguido del alelo 11 (0,2872), mientras que el alelo menos frecuente es el 13 (0,0006), seguido del alelo 14 (0,0013). El *P-value* es de 0,4421 reflejando que éste marcador esta en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 26, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 26: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador TPOX.



2.11. Marcador D18S51

El marcador D18S51 esta localizado en el brazo largo del cromosoma 18 (18q21.33), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (AGAA)_n³⁷. En la tabla 14, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

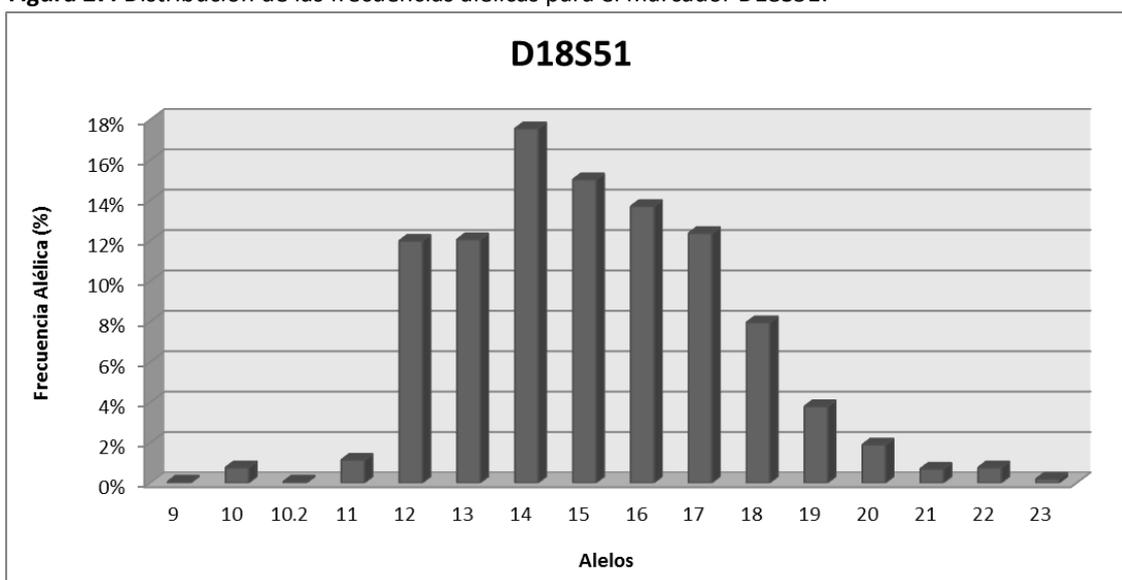
Tabla 14: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D18S51.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
9	1	0,0006	0,06%
10	12	0,0076	0,76%
10.2	1	0,0006	0,06%
11	18	0,0114	1,14%
12	190	0,1199	11,99%
13	191	0,1206	12,06%
14	278	0,1755	17,55%
15	238	0,1503	15,03%
16	217	0,1370	13,70%
17	196	0,1237	12,37%
18	126	0,0795	7,95%
19	60	0,0379	3,79%
20	30	0,0189	1,89%
21	11	0,0069	0,69%
22	12	0,0076	0,76%
23	3	0,0019	0,19%
N	1584		
PD	0,9708		
PIC	0,8621		
PE	0,6894		
H_{obs}	0,8838		
H_{esp}	0,8729		
P-value	0,0053		
PM	0,0292		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador D18S51 se observó 16 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 14 (0,1755), seguido del alelo 15 (0,1503), mientras que los alelos menos frecuentes son el 9 y el 10.2 ambos con una frecuencia de (0,0006), seguido del alelo 23 (0,0019). El *P-value* es de 0,0053 reflejando que éste marcador esta en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 27, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 27: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D18S51.



2.12. Marcador D5S818

El marcador D5S818 esta localizado en el brazo largo del cromosoma 8 (5q23.2), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (AGAT)_n³⁷. En la tabla 15, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

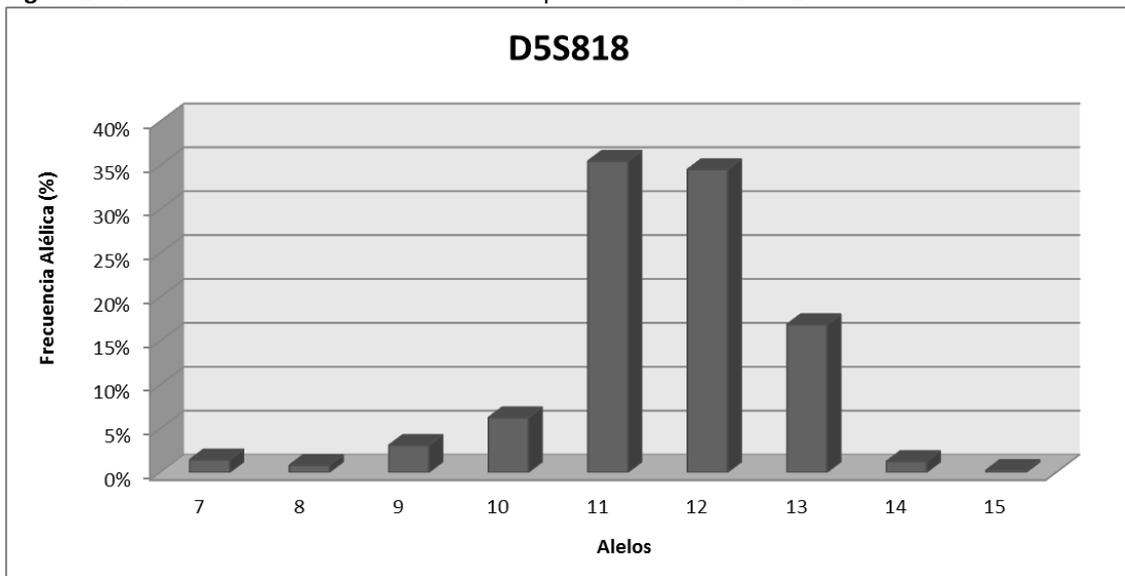
Tabla 15: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador D5S818.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
7	23	0,0145	1,45%
8	13	0,0082	0,82%
9	49	0,0309	3,09%
10	99	0,0625	6,25%
11	562	0,3548	35,48%
12	547	0,3453	34,53%
13	267	0,1686	16,86%
14	20	0,0126	1,26%
15	4	0,0025	0,25%
N	1584		
PD	0,8742		
PIC	0,6743		
PE	0,4294		
H_{obs}	0,7008		
H_{esp}	0,7216		
P-value	0,0164		
PM	0,1258		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador D5S818 se observó 9 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 11 (0,3548), seguido del alelo 12 (0,3453), mientras que el alelo menos frecuente es el 15 (0,0025), seguido del alelo 8 (0,0082). El *P-value* es de 0,0164 reflejando que éste marcador esta en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 28, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 28: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador D5S818.



2.13. Marcador FGA

El marcador FGA esta localizado en el brazo largo del cromosoma 4 (4q31.3), presenta repeticiones de bases tetranucleotídicas (CTTT)_n y (TTCC)_n³⁷. En la tabla 16, se expone el número de alelos observados, las frecuencias alélicas absolutas y en porcentaje y los parámetros estadísticos forenses para éste marcador.

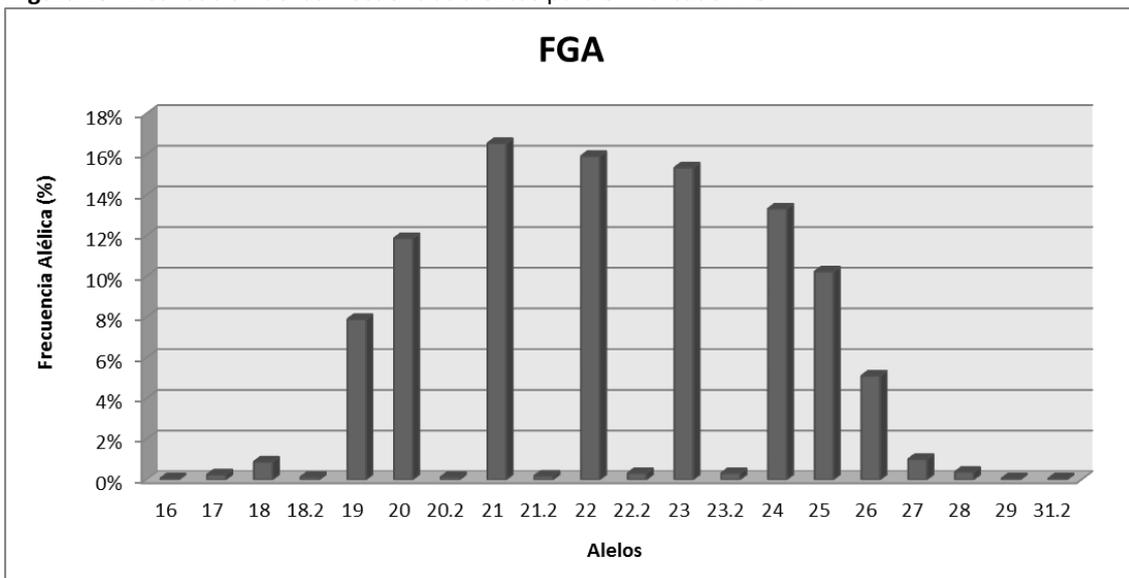
Tabla 16: Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses para el marcador FGA.

Alelos	Número de alelos observados	Frecuencia alélica absoluta	Frecuencia alélica (%)
16	1	0,0006	0,06%
17	4	0,0025	0,25%
18	14	0,0088	0,88%
18.2	2	0,0013	0,13%
19	125	0,0789	7,89%
20	188	0,1187	11,87%
20.2	2	0,0013	0,13%
21	262	0,1654	16,54%
21.2	3	0,0019	0,19%
22	252	0,1591	15,91%
22.2	5	0,0032	0,32%
23	243	0,1534	15,34%
23.2	5	0,0032	0,32%
24	211	0,1332	13,32%
25	162	0,1023	10,23%
26	81	0,0511	5,11%
27	16	0,0101	1,01%
28	6	0,0038	0,38%
29	1	0,0006	0,06%
31.2	1	0,0006	0,06%
N	1584		
PD	0,9693		
PIC	0,8588		
PE	0,7625		
H_{obs}	0,8472		
H_{esp}	0,8757		
P-value	0,4321		
PM	0,0307		

N: número de alelos analizados. PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; H_{obs}: heterocigosidad observada; H_{esp}: heterocigosidad esperada; P-value: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia.

Para el marcador FGA se observó 20 alelos distintos. Además, el alelo más frecuente es el 21 (0,1654), seguido del alelo 22 (0,1591), mientras que los alelos menos frecuentes son el 16, 29 y 31.2 ambos con una frecuencia de (0,0006), seguido del alelo 21.2 con (0,0013). El *P-value* es de 0,4321 reflejando que éste marcador no está en equilibrio de Hardy-Weinberg ($p < 0,05$). En la figura 29, se observa la distribución de las frecuencias alélicas para éste marcador.

Figura 29: Distribución de las frecuencias alélicas para el marcador FGA.



3. Alelos más y menos frecuentes de la población brasileña

En la tabla 17 se expone los alelos más y menos frecuentes encontrados en la población brasileña.

Tabla 17: Alelos más y menos frecuentes observados en la población brasileña.

Marcadores	Alelos más frecuentes	Alelos menos frecuentes
D8S1179	13	18
D21S11	30	24.2, 24.3 y 26.2
D7S820	10	6
CSF1PO	12	15
D3S1358	15	10, 11 y 20
THO1	9.3	5, 7.1 y 13.3
D13S317	11	17
D16S539	11	6
vWA	16 y 17	12 y 15.2
TPOX	8	13
D18S51	14	9 y 10.2
D5S818	11	15
FGA	21	16, 29 y 31.2

4. Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española

Para desarrollar el estudio de la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española fueron seleccionadas los siguientes estudios de población española publicados en revistas científicas: **2A:** Camacho *et al.*⁴⁰; **2B:** Coudray *et al.*⁴³; **2C:** Paredes *et al.*¹³³; **2D:** Alcoceba *et al.*⁴; **2E:** Entrala *et al.*⁵³.

4.1. Comparación para el marcador D8S1179

En la tabla 18, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 18: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D8S1179.

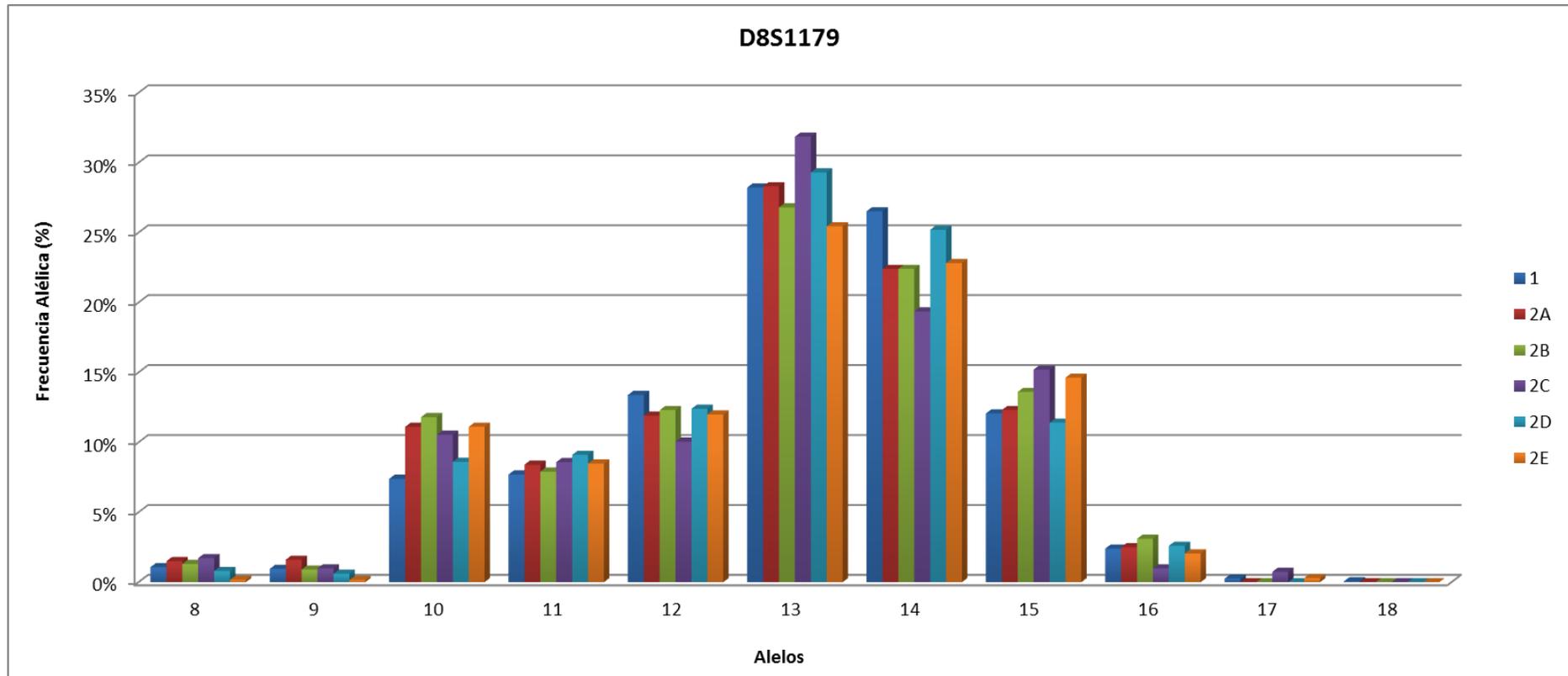
Alelos	1 (N=792)	2A (N=341)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=324)	2E (N=171)
8	0,0107	0,0150	0,0130	0,0172	0,0080	0,0017
9	0,0095	0,0160	0,0090	0,0098	0,0060	0,0015
10	0,0739	0,1110	0,1180	0,1054	0,0860	0,1111
11	0,0770	0,0840	0,0790	0,0858	0,0910	0,0848
12	0,1338	0,1190	0,1230	0,1005	0,1240	0,1199
13	0,2822	0,2830	0,2680	0,3186	0,2930	0,2544
14	0,2652	0,2240	0,2240	0,1936	0,2520	0,2281
15	0,1206	0,1230	0,1360	0,1520	0,1140	0,1462
16	0,0240	0,0250	0,0310	0,0098	0,0260	0,0205
17	0,0025	-	-	0,0074	-	0,0029
18	0,0006	-	-	-	-	-

N= número de individuos.

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2A) se observa que el alelo 10 es más frecuente en la población española, y en la población española (2C) se observa que el alelo 14 es más frecuente en la población brasileña, además al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó, que estas diferencias son estadísticamente significativas ($p < 0,05$) (Tabla 19 - anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 30, se expone la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 30: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D8S1179.



4.2. Comparación para el marcador D21S11

En la tabla 19, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 19: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D21S11.

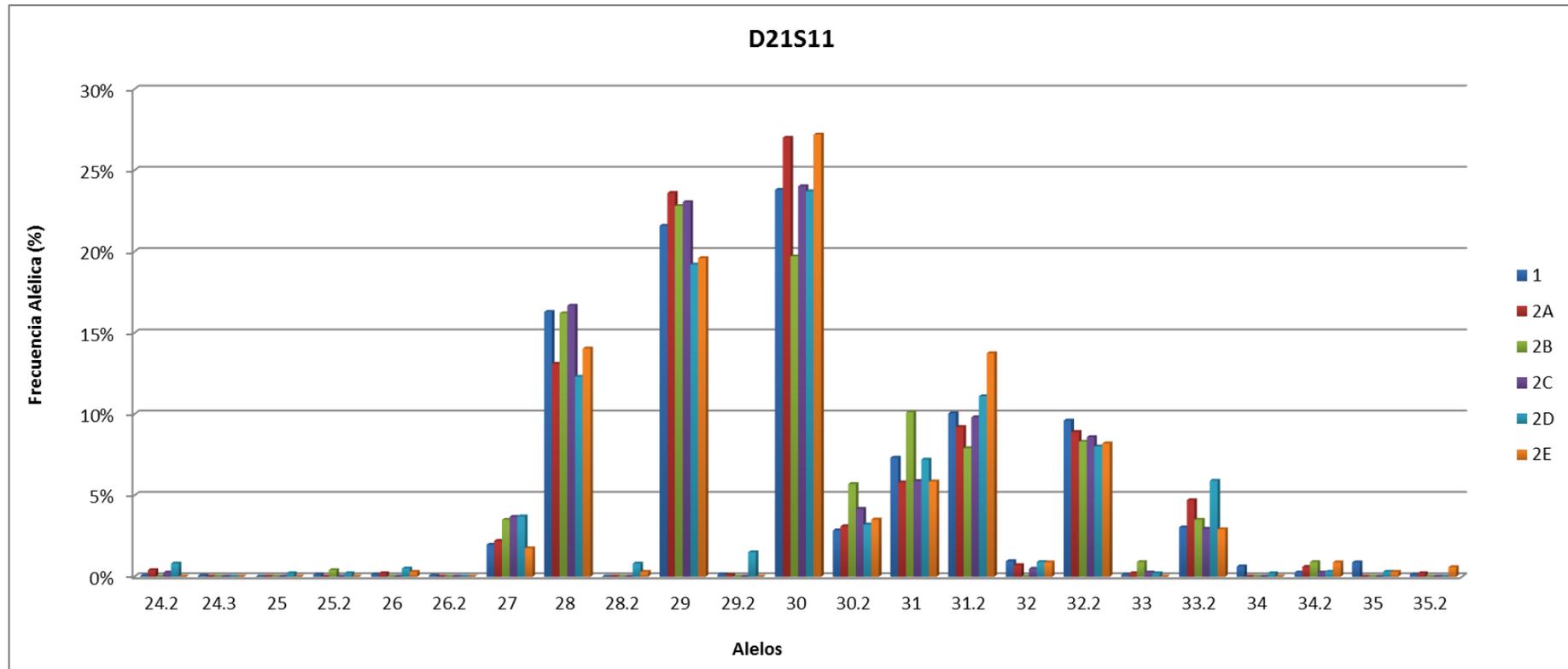
Alelos	1 (N=792)	2A (N=337)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=325)	2E (N=171)
24.2	0,0006	0,0040	-	0,0025	0,0080	-
24.3	0,0006	-	-	-	-	-
25	-	-	-	-	0,0020	-
25.2	0,0013	-	0,0040	-	0,0020	-
26	0,0013	0,0020	-	-	0,0050	0,0029
26.2	0,0006	-	-	-	-	-
27	0,0196	0,0220	0,0350	0,0368	0,0370	0,0175
28	0,1629	0,1310	0,1620	0,1667	0,1230	0,1403
28.2		-	-	-	0,0080	0,0029
29	0,2159	0,2360	0,2280	0,2304	0,1920	0,1959
29.2	0,0013	0,0010	-	-	0,0150	-
30	0,2380	0,2700	0,1970	0,2402	0,2370	0,2719
30.2	0,0284	0,0310	0,0570	0,0417	0,0320	0,0351
31	0,0732	0,0580	0,1010	0,0588	0,0720	0,0585
31.2	0,1004	0,0920	0,0790	0,0980	0,1110	0,1374
32	0,0095	0,0070	-	0,0049	0,0090	0,0088
32.2	0,0960	0,0890	0,0830	0,0858	0,0800	0,0819
33	0,0013	0,0020	0,0090	0,0025	0,0020	-
33.2	0,0303	0,0470	0,0350	0,0294	0,0590	0,0292
34	0,0063	-	-	-	0,0020	-
34.2	0,0025	0,0060	0,0090	0,0025	0,0030	0,0088
35	0,0088	-	-	-	0,0030	0,0029
35.2	0,0013	0,0020	-	-	-	0,0058

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2D), se observa que los alelos 24.2, 28.2, 29.2 y 33.2 son más frecuentes en la población española, además al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó, que esta diferencia es estadísticamente significativa ($p < 0,05$) (Tabla 20 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 31, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 31: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D21S11.



4.3. Comparación para el marcador D7S820

En la tabla 20, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 20: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D7S820.

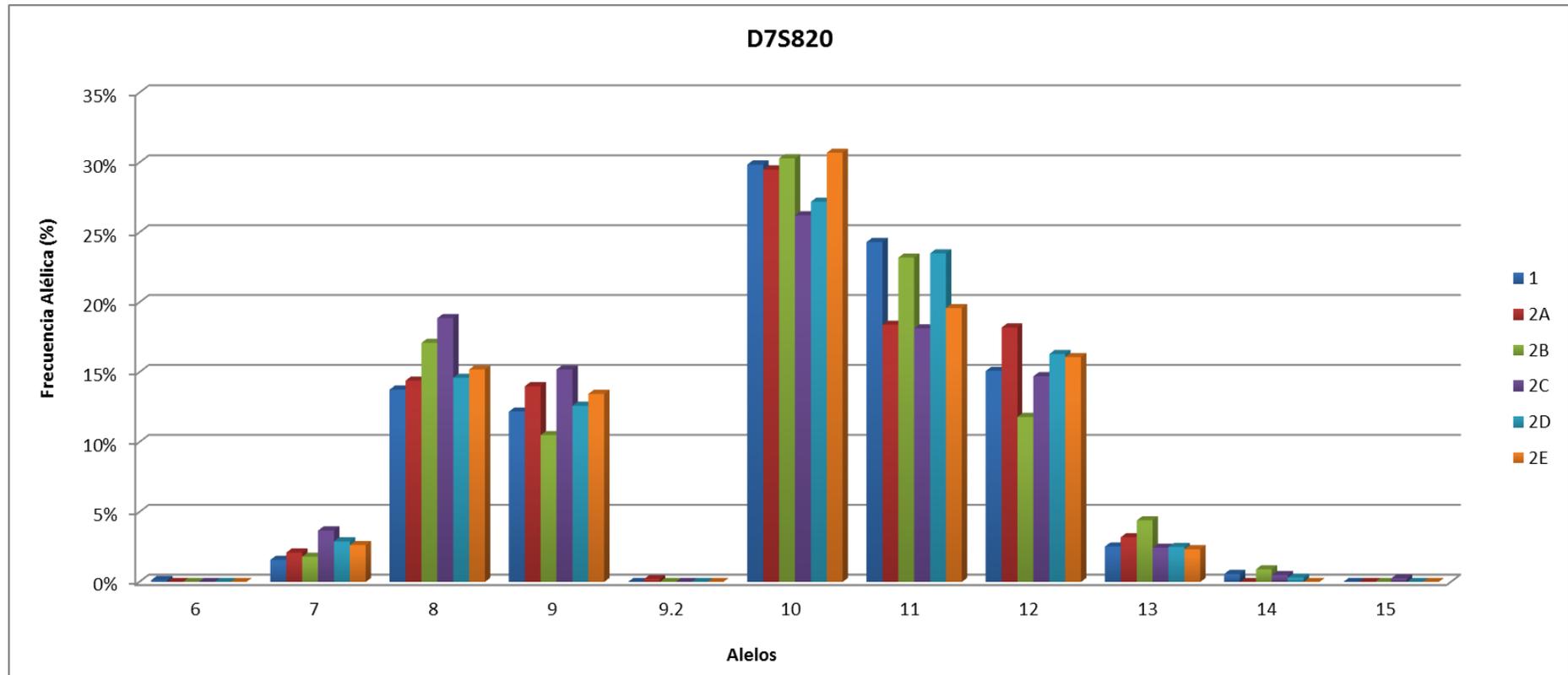
Alelos	1 (N=792)	2A (N=329)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=325)	2E (N=171)
6	0,0013	-	-	-	-	-
7	0,0158	0,0210	0,0180	0,0368	0,0290	0,0263
8	0,1376	0,1440	0,1710	0,1887	0,1460	0,1520
9	0,1218	0,1400	0,1050	0,1520	0,1260	0,1345
9.2	-	0,0020	-	-	-	-
10	0,2986	0,2950	0,3030	0,2623	0,2720	0,3070
11	0,2431	0,1840	0,2320	0,1814	0,2350	0,1959
12	0,1509	0,1820	0,1180	0,1471	0,1630	0,1608
13	0,0253	0,0320	0,0440	0,0245	0,0250	0,0234
14	0,0057	-	0,0090	0,0049	0,0030	-
15	-	-	-	0,0025	-	-

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2A), se observa que el alelo 11 es más frecuente en la población brasileña, además al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó, que esta diferencia es estadísticamente significativa ($p < 0,05$) (Tabla 21 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 32, se observa la distribución de las frecuencias alélicas de la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 32: Distribución de las frecuencias alélicas de la población brasileña y española para el marcador D7S820.



4.4. Comparación para el marcador CSF1PO

En la tabla 21, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 21: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador CSF1PO.

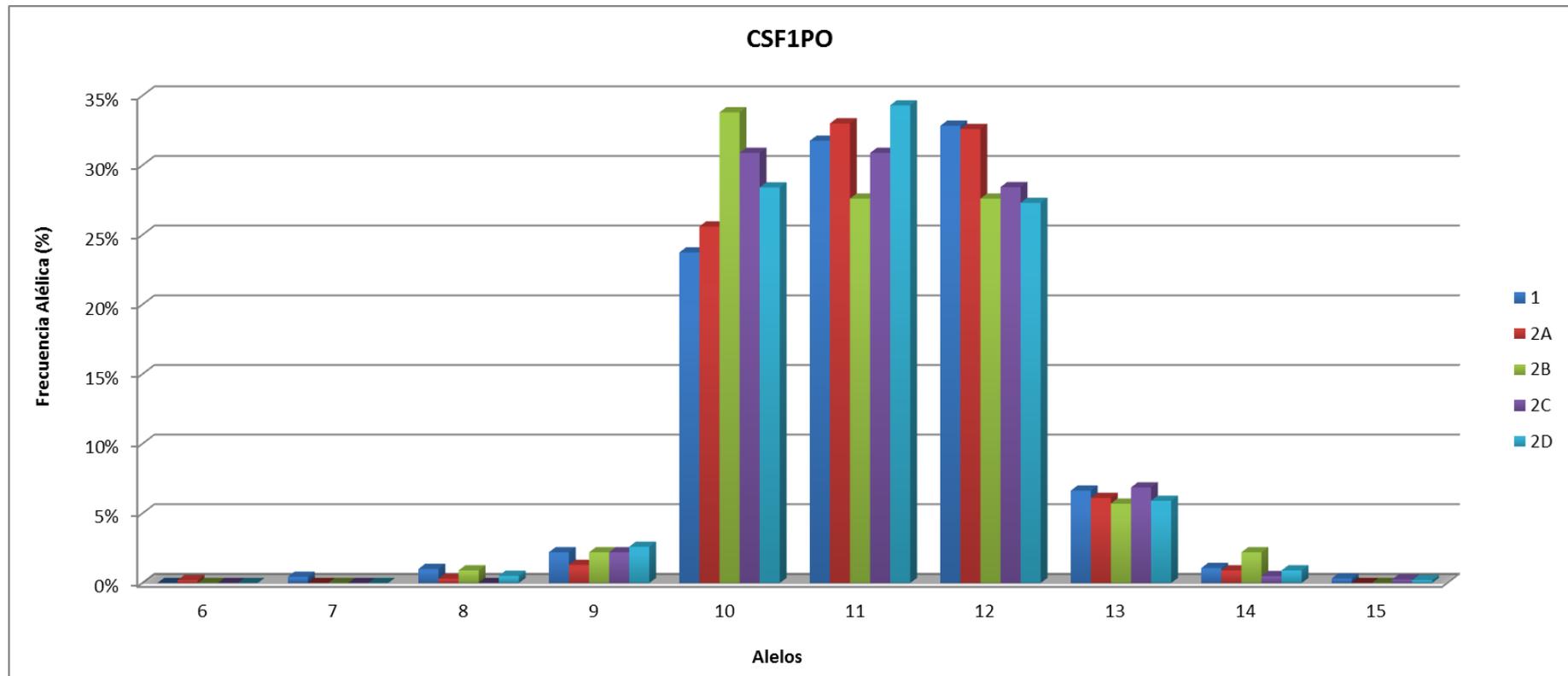
Alelos	1 (N=792)	2A (N=336)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=324)	2E (N=-)
6	-	0,0020	-	-	-	-
7	0,0044	-	-	-	-	-
8	0,0101	0,0030	0,0090	-	0,0050	-
9	0,0221	0,0130	0,0220	0,0221	0,0260	-
10	0,2374	0,2560	0,3380	0,3088	0,2840	-
11	0,3176	0,3300	0,2760	0,3088	0,3430	-
12	0,3283	0,3260	0,2760	0,2843	0,2730	-
13	0,0663	0,0610	0,0570	0,0686	0,0590	-
14	0,0107	0,0090	0,0220	0,0049	0,0090	-
15	0,0032	-	-	0,0025	0,0020	-

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con las poblaciones españolas (2B y 2C), se observa que el alelo 10 es más frecuente en la población española, además al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó, que esta diferencia es estadísticamente significativa ($p < 0,05$) (Tabla 22 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 33, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 33: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador CSF1PO.



4.5. Comparación para el marcador D3S1358

En la tabla 22, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 22: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D3S1358.

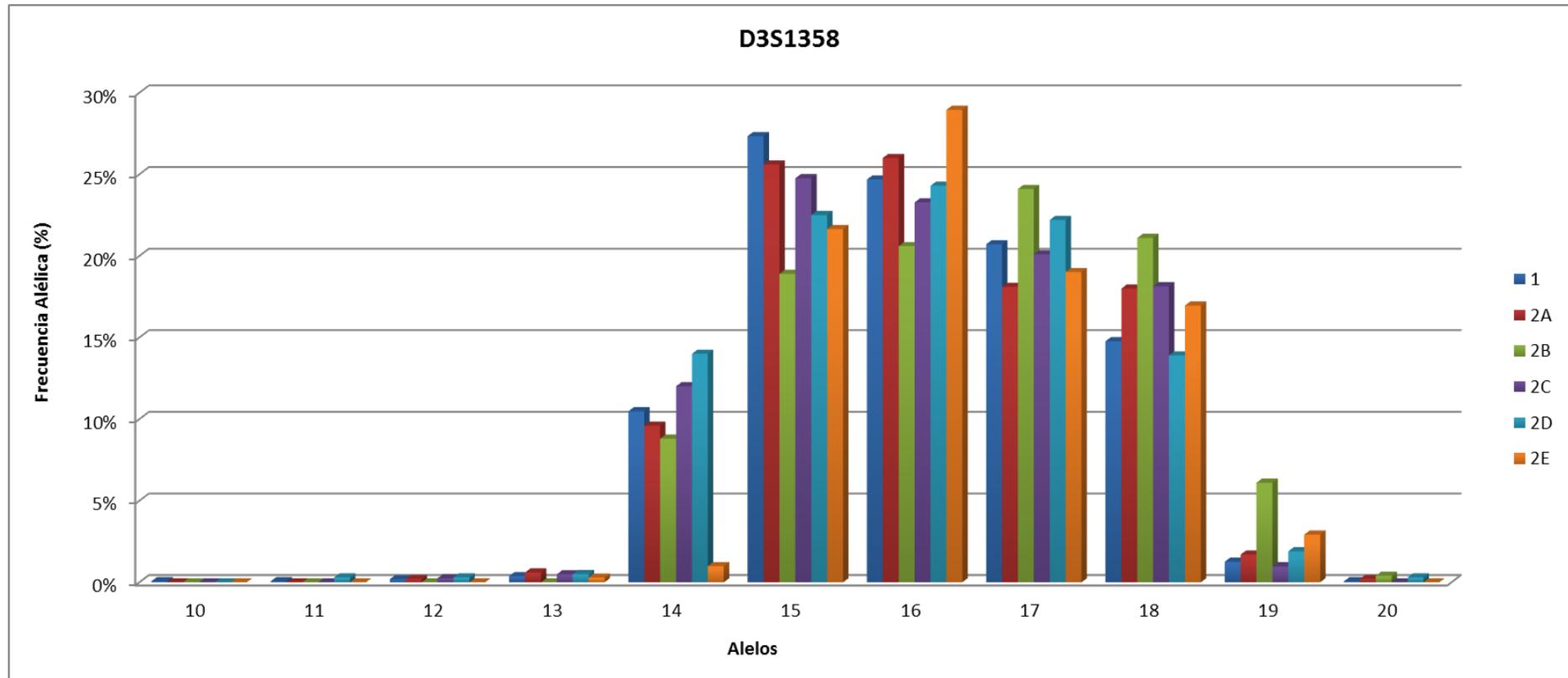
Alelos	1 (N=792)	2A (N=342)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=325)	2E (N=171)
10	0,0006	-	-	-	-	-
11	0,0006	-	-	-	0,0030	-
12	0,0019	0,0020	-	0,0025	0,0030	-
13	0,0038	0,0060	-	0,0049	0,0050	0,0029
14	0,1048	0,0960	0,0880	0,1201	0,1400	0,0099
15	0,2734	0,2560	0,1890	0,2476	0,2250	0,2164
16	0,2468	0,2600	0,2060	0,2328	0,2430	0,2895
17	0,2071	0,1810	0,2410	0,2010	0,2220	0,1901
18	0,1477	0,1800	0,2110	0,1814	0,1390	0,1696
19	0,0126	0,0170	0,0610	0,0098	0,0190	0,0292
20	0,0006	0,0020	0,0040	-	0,0030	-

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2B), se observa que el alelo 19 esbn más frecuente en la población española y, al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó que, esta diferencia es estadísticamente significativa ($p < 0,05$) (Tabla 23 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 34, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 34: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D3S1358.



4.6. Comparación para el marcador TH01

En la tabla 23, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 23: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador TH01.

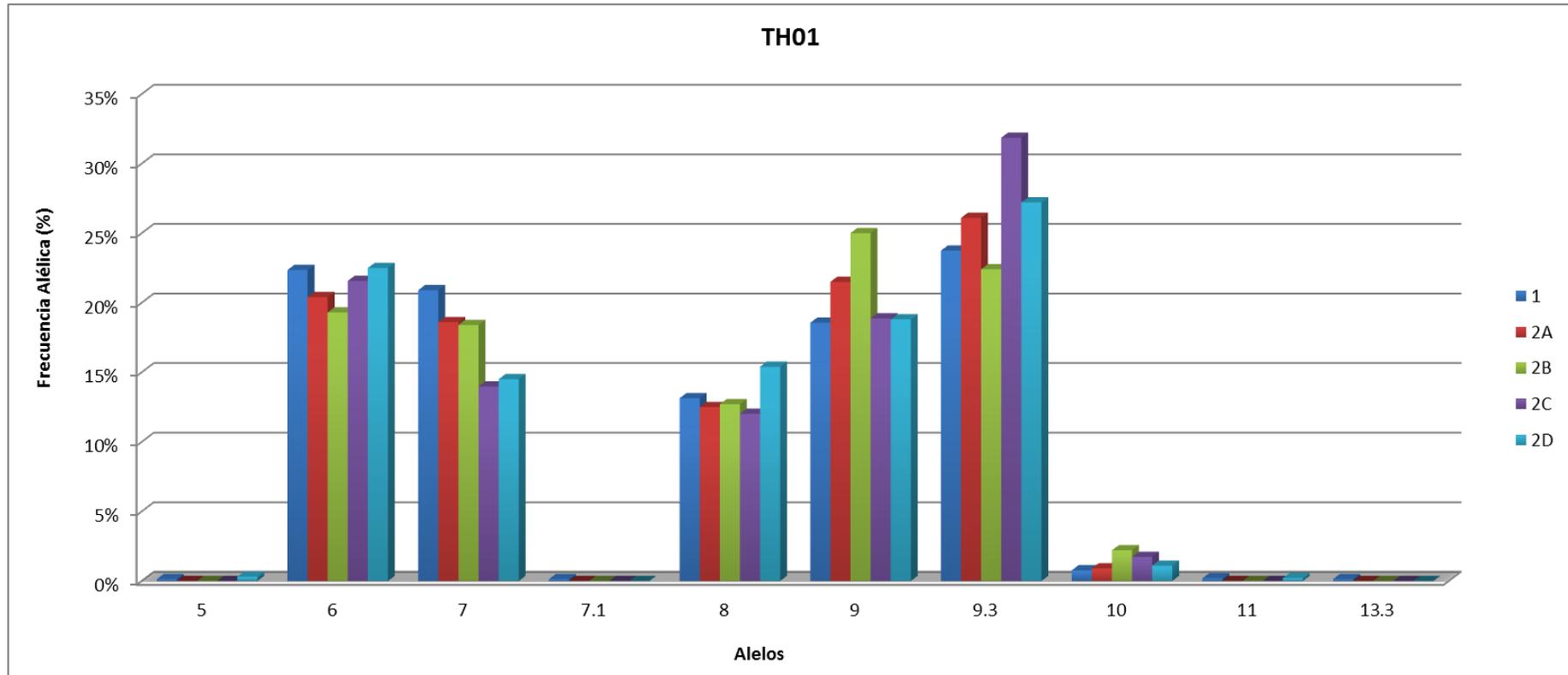
Alelos	1 (N=792)	2A (N=341)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=324)	2E (N=-)
5	0,0013	-	-	-	0,0030	-
6	0,2235	0,2040	0,1930	0,2157	0,2250	-
7	0,2090	0,1860	0,1840	0,1397	0,1450	-
7.1	0,0013	-	-	-	-	-
8	0,1313	0,1250	0,1270	0,1201	0,1540	-
9	0,1856	0,2150	0,2500	0,1887	0,1880	-
9.3	0,2374	0,2610	0,2240	0,3186	0,2720	-
10	0,0076	0,0090	0,0220	0,0172	0,0110	-
11	0,0019	-	-	-	0,0020	-
13.3	0,0013	-	-	-	-	-

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2C y 2D), se observa que el alelo 7 es más frecuente en la población brasileña, y el alelo 9.3 de la población española (2C) es más frecuente en la población española y al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó que, esta diferencia es estadísticamente significativa ($p < 0,05$) (Tabla 24 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 35, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 35: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador TH01.



4.7. Comparación para el marcador D13S317

En la tabla 24, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 24: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D13S317.

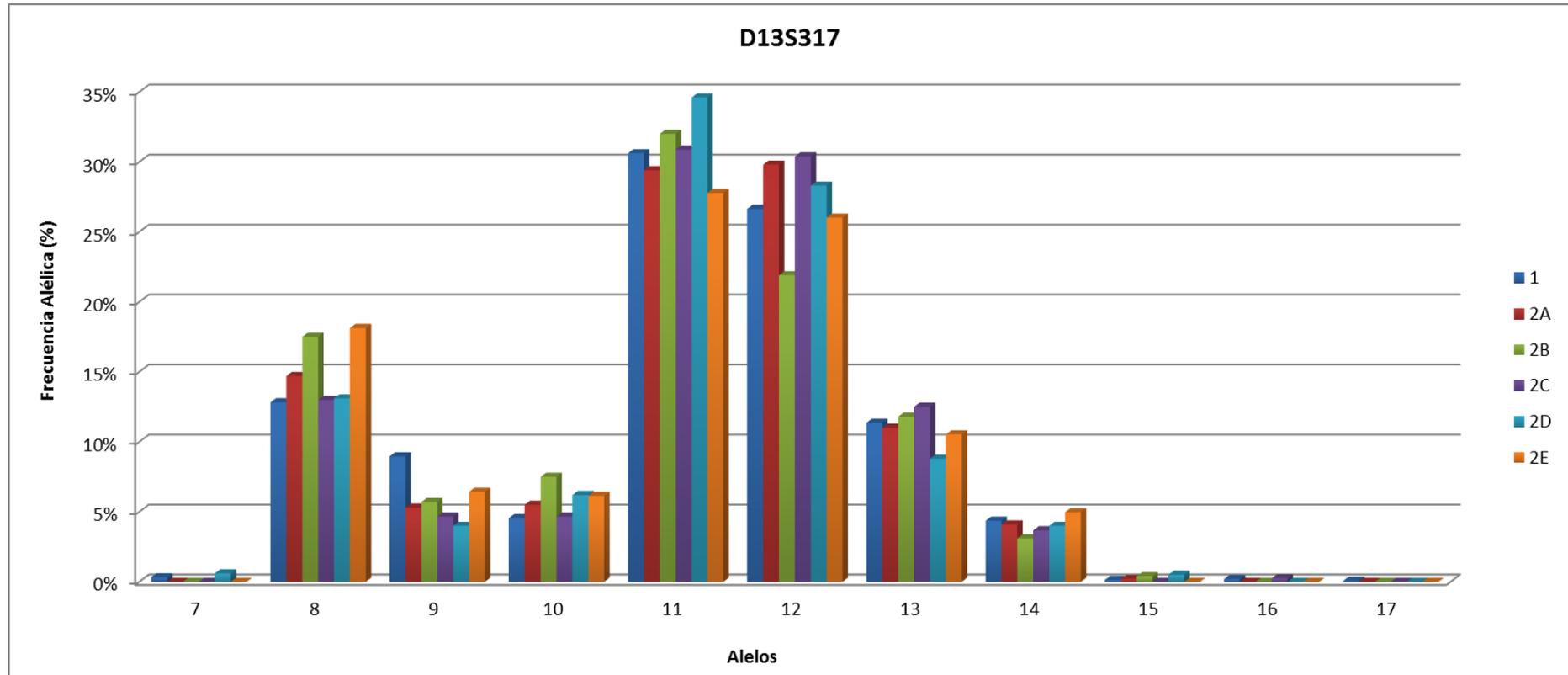
Alelos	1 (N=792)	2A (N=337)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=325)	2E (N=171)
7	0,0032	-	-	-	0,0060	-
8	0,1282	0,1470	0,1750	0,1299	0,1310	0,1813
9	0,0896	0,0530	0,0570	0,0466	0,0400	0,0643
10	0,0455	0,0550	0,0750	0,0466	0,0620	0,0614
11	0,3062	0,2940	0,3200	0,3088	0,3460	0,2778
12	0,2664	0,2980	0,2190	0,3039	0,2830	0,2602
13	0,1136	0,1100	0,1180	0,1250	0,0880	0,1053
14	0,0436	0,0410	0,0310	0,0368	0,0400	0,0497
15	0,0013	0,0020	0,0040	-	0,0050	-
16	0,0019	-	-	0,0025	-	-
17	0,0006	-	-	-	-	-

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con las poblaciones españolas (2A y 2D), se observa que el alelo 9 es más frecuente en la población brasileña, además al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó, que esta diferencia es estadísticamente significativa ($p < 0,05$) (Tabla 25 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 36, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 36: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D13S317.



4.8. Comparación para el marcador D16S539

En la tabla 25, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 25: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D16S539.

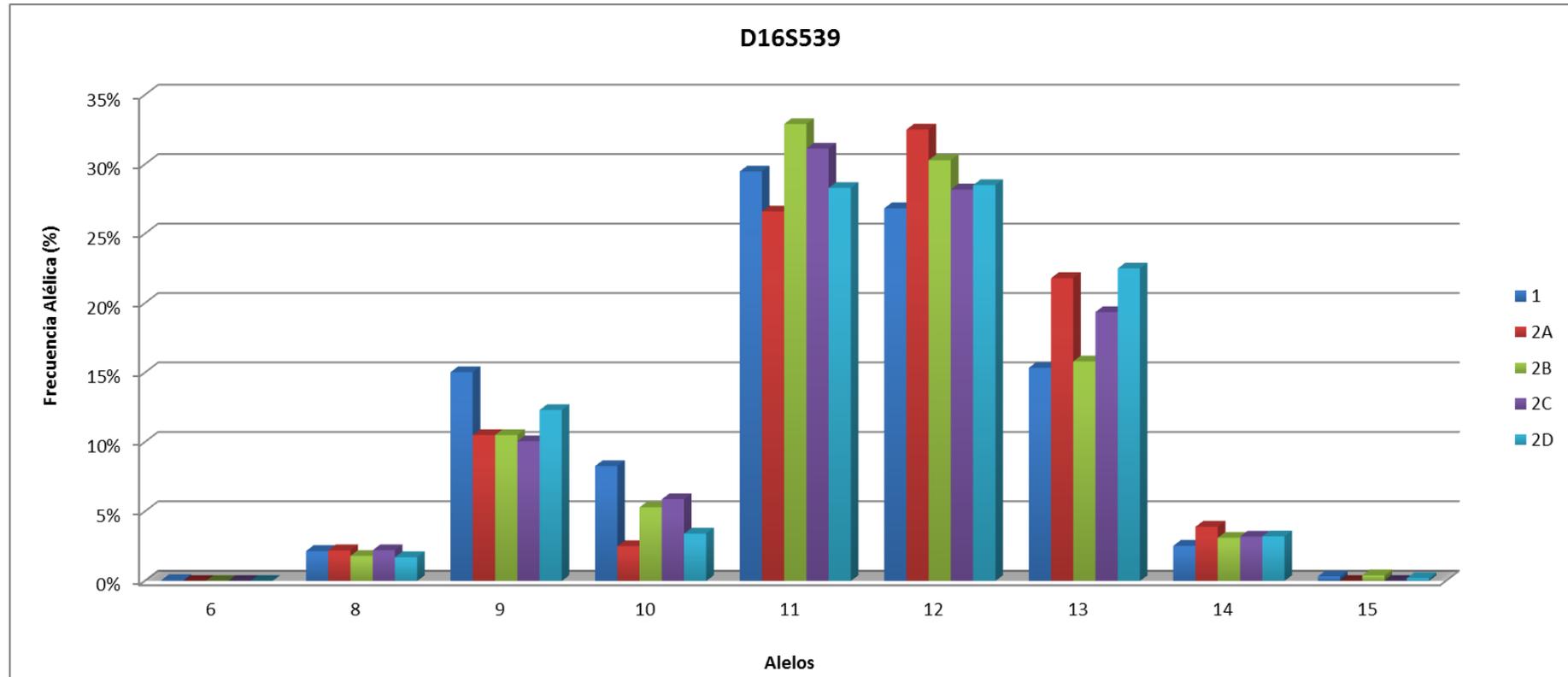
Alelos	1 (N=792)	2A (N=337)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=325)	2E (N=-)
6	0,0006	-	-	-	-	-
8	0,0215	0,0220	0,0180	0,0221	0,0170	-
9	0,1503	0,1050	0,1050	0,1005	0,1230	-
10	0,0827	0,0250	0,0530	0,0588	0,0340	-
11	0,2948	0,2660	0,3290	0,3113	0,2830	-
12	0,2683	0,3250	0,3030	0,2819	0,2850	-
13	0,1534	0,2180	0,1580	0,1936	0,2250	-
14	0,0253	0,0390	0,0310	0,0319	0,0320	-
15	0,0032	-	0,0040	-	0,0020	-

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2A), se observa que el alelo 9 es más frecuente en la población brasileña y el alelo 13 es más frecuente en la población española. Comparando la población brasileña (1) con la española (2D), se observa que el alelo 10 es más frecuente en la población brasileña y el alelo 13 es más frecuente en la población española, además al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó, que esta diferencia es estadísticamente significativa ($p < 0,05$) (Tabla 26 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 37, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 37: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D16S539.



4.9. Comparación para el marcador vWA

En la tabla 26, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 26: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador vWA.

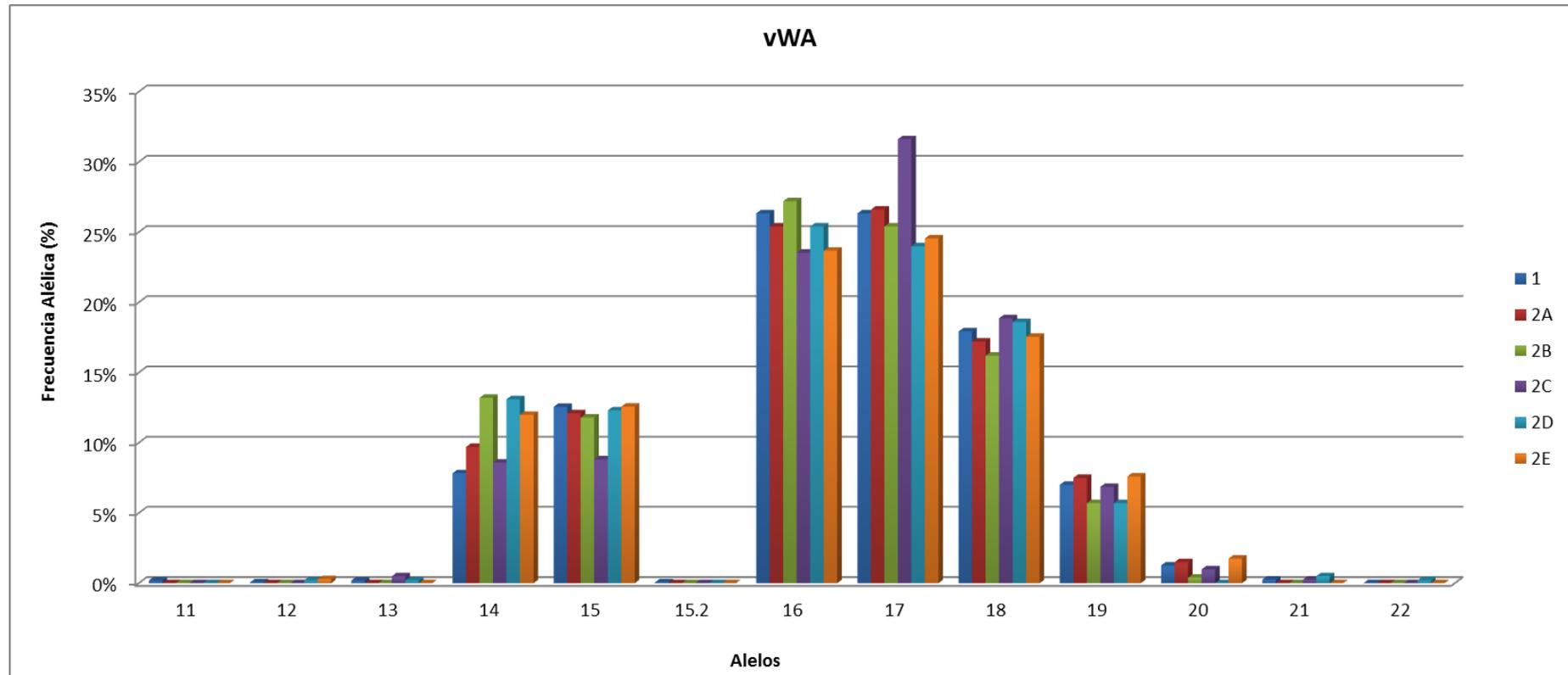
vWA	1 (N=792)	2A (N=342)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=325)	2E (N=171)
11	0,0019	-	-	-	-	-
12	0,0006	-	-	-	0,0020	0,0029
13	0,0019	-	-	0,0049	0,0020	-
14	0,0783	0,0970	0,1320	0,0858	0,1310	0,1199
15	0,1256	0,1210	0,1180	0,0882	0,1230	0,1257
15.2	0,0006	-	-	-	-	-
16	0,2633	0,2540	0,2720	0,2353	0,2540	0,2368
17	0,2633	0,2660	0,2540	0,3162	0,2400	0,2456
18	0,1793	0,1720	0,1620	0,1887	0,1860	0,1754
19	0,0701	0,0750	0,0570	0,0686	0,0570	0,0760
20	0,0126	0,0150	0,0040	0,0098	-	0,0175
21	0,0025	-	-	0,0025	0,0050	-
22	-	-	-	-	0,0020	-

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2D), se observa que el alelo 14 es más frecuente en la población española, además al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó, que esta diferencia es estadísticamente significativa ($p < 0,05$) (Tabla 27 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 38, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 38: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador vWA.



4.10. Comparación para el marcador TPOX

En la tabla 27, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 27: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador TPOX.

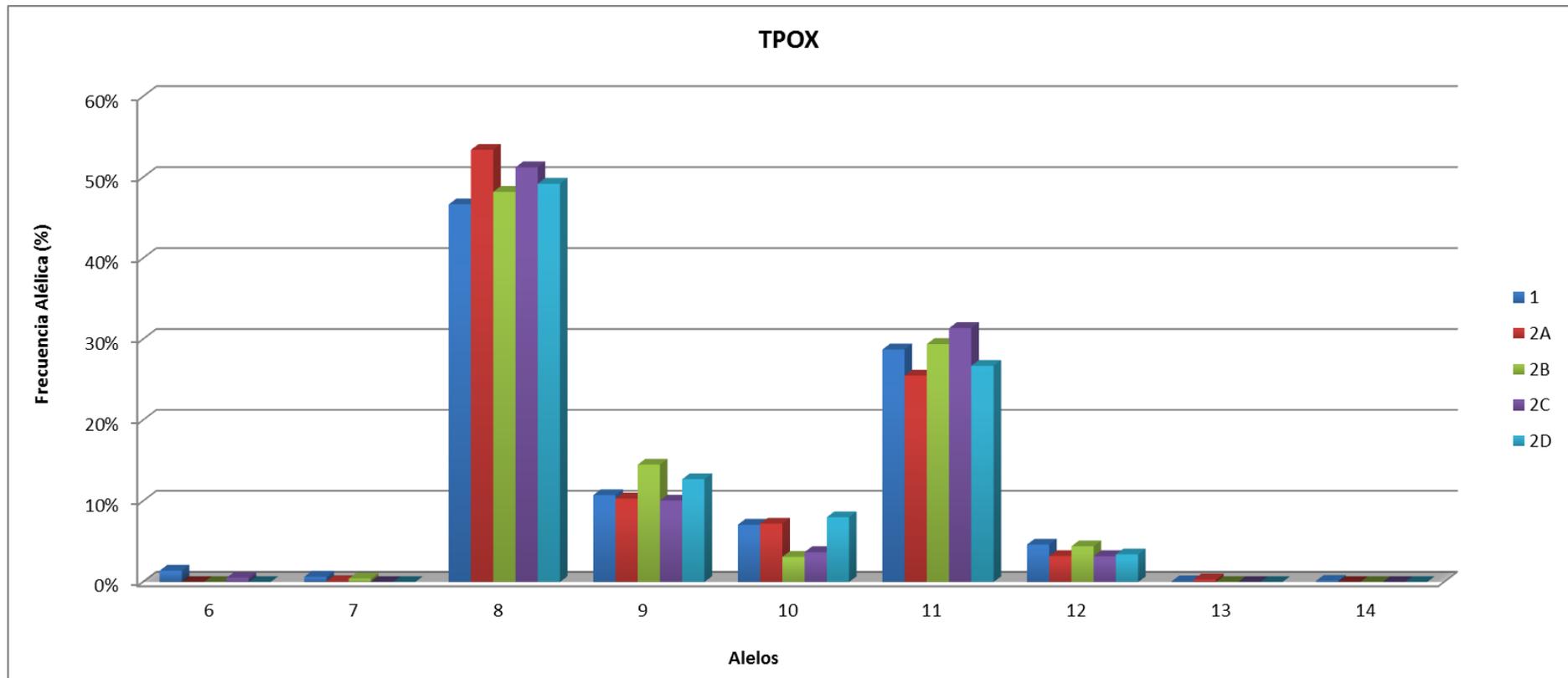
Alelos	1 (N=792)	2A (N=341)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=324)	2E (N=-)
6	0,0139	-	-	0,0049	-	-
7	0,0063	0,0010	0,0040	-	-	-
8	0,4665	0,5340	0,4820	0,5123	0,4920	-
9	0,1073	0,1030	0,1450	0,1005	0,1270	-
10	0,0707	0,0720	0,0310	0,0368	0,0800	-
11	0,2872	0,2550	0,2940	0,3137	0,2670	-
12	0,0461	0,0320	0,0440	0,0319	0,0340	-
13	0,0006	0,0030	-	-	-	-
14	0,0013	-	-	-	-	-

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2A), se observa que el alelo 8 es más frecuente en la población española, además al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó, que esta diferencia es estadísticamente significativa ($p < 0,05$) (Tabla 28 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 39, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 39: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador TPOX.



4.11. Comparación para el marcador D18S51

En la tabla 28, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 28: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D18S51.

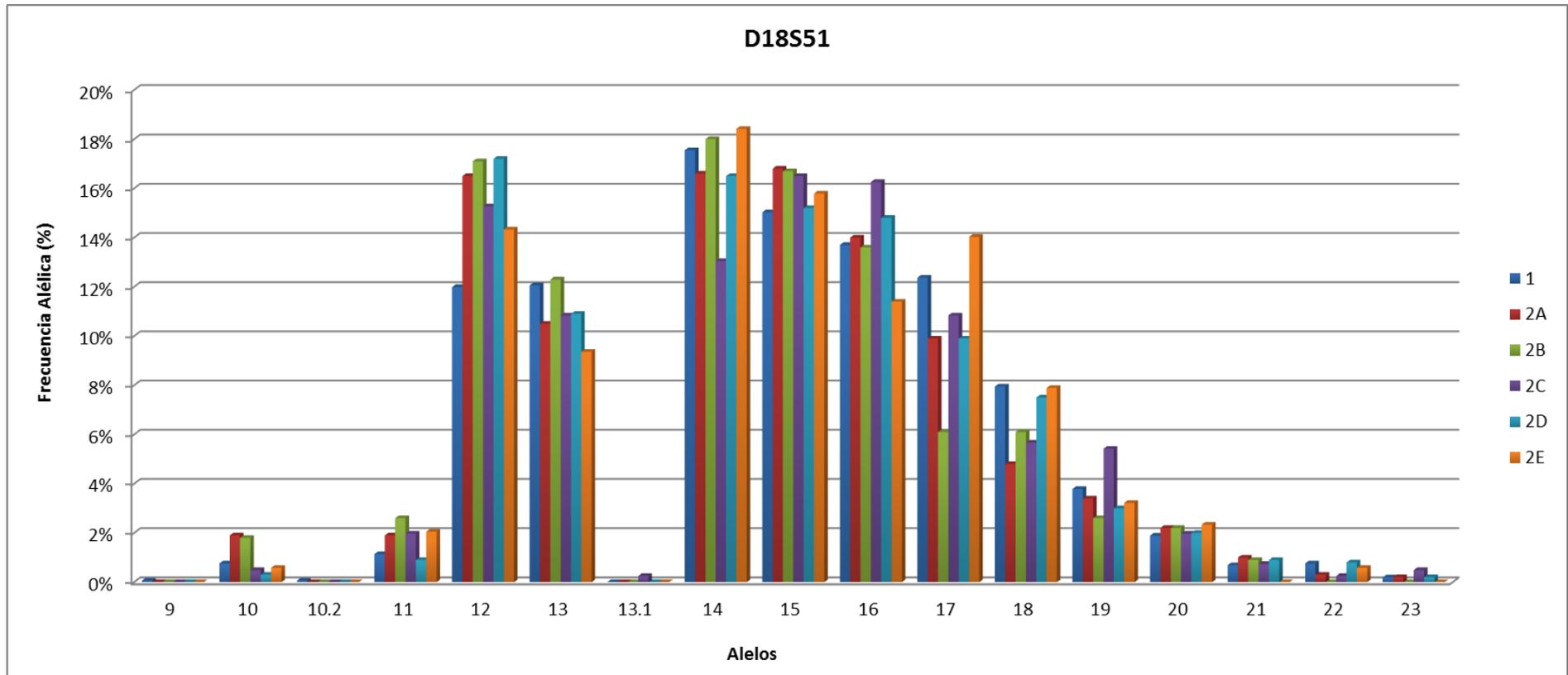
Alelos	1 (N=792)	2A (N=337)	2B (N=114)	2C (N=203)	2D (N=322)	2E (N=171)
9	0,0006	-	-	-	-	-
10	0,0076	0,0190	0,0180	0,0049	0,0030	0,0058
10.2	0,0006	-	-	-	-	-
11	0,0114	0,0190	0,0260	0,0197	0,0090	0,0205
12	0,1199	0,1650	0,1710	0,1527	0,1720	0,1433
13	0,1206	0,1050	0,1230	0,1084	0,1090	0,0936
13.1	-	-	-	0,0025	-	-
14	0,1755	0,1660	0,1800	0,1305	0,1650	0,1842
15	0,1503	0,1680	0,1670	0,1650	0,1520	0,1579
16	0,1370	0,1400	0,1360	0,1626	0,1480	0,1140
17	0,1237	0,0990	0,0610	0,1084	0,0990	0,1403
18	0,0795	0,0480	0,0610	0,0567	0,0750	0,0789
19	0,0379	0,0340	0,0260	0,0542	0,0300	0,0322
20	0,0189	0,0220	0,0220	0,0197	0,0200	0,0234
21	0,0069	0,0100	0,0090	0,0074	0,0090	-
22	0,0076	0,0030	-	0,0025	0,0080	0,0058
23	0,0019	0,0020	-	0,0049	0,0020	-

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con las poblaciones españolas (2A y 2D), se observa que el alelo 12 es más frecuente en la población española y el alelo 19 de la población española (2D) es más frecuente en la población brasileña, además al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó, que estas diferencias son estadísticamente significativas ($p < 0,05$) (Tabla 29 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 40, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 40: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D18S51.



4.12. Comparación para el marcador D5S818

En la tabla 29, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Tabla 29: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D5S818.

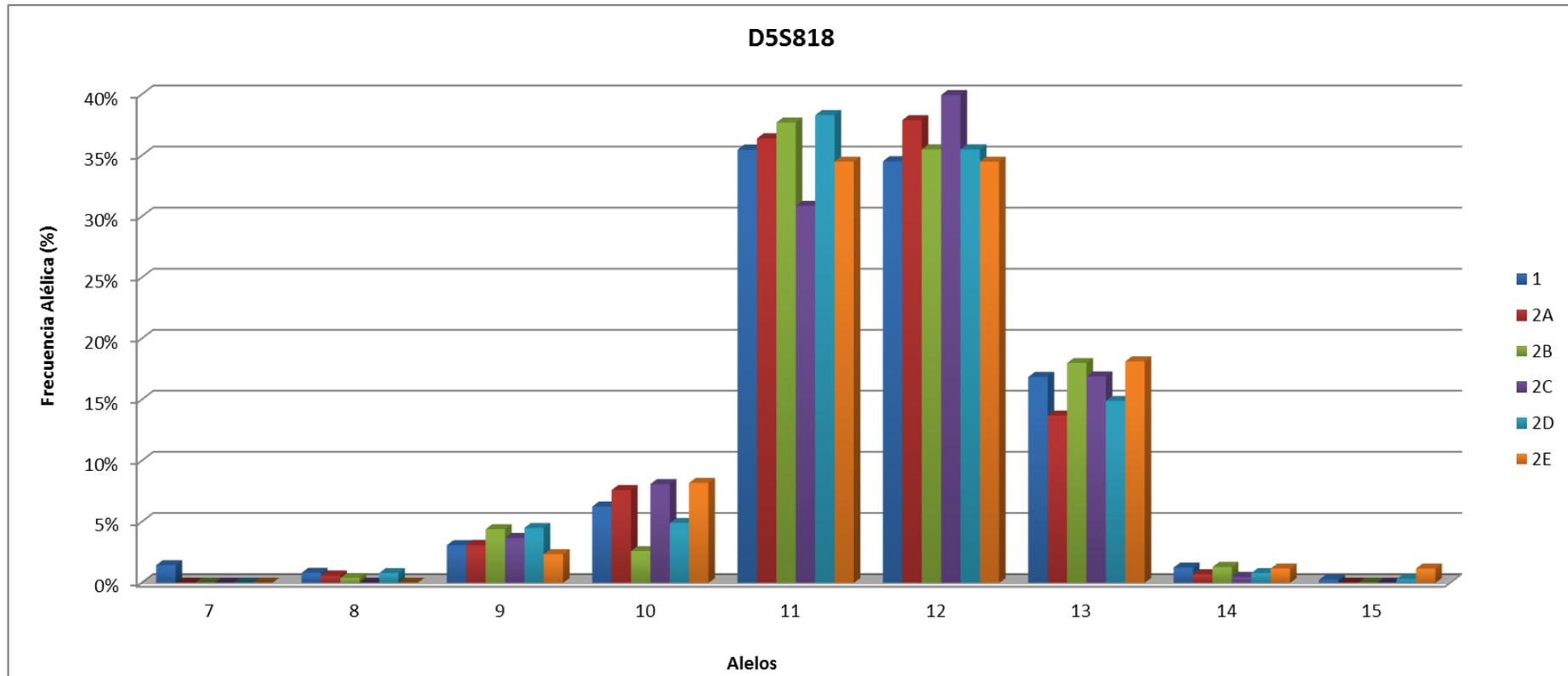
Alelos	1 (N=792)	2A (N=342)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=325)	2E (N=171)
7	0,0145	-	-	-	-	-
8	0,0082	0,0060	0,0040	-	0,0080	-
9	0,0309	0,0310	0,0440	0,0368	0,0450	0,0234
10	0,0625	0,0760	0,0260	0,0809	0,0490	0,0819
11	0,3548	0,3640	0,3770	0,3088	0,3830	0,3450
12	0,3453	0,3790	0,3550	0,3995	0,3550	0,3450
13	0,1686	0,1370	0,1800	0,1691	0,1490	0,1813
14	0,0126	0,0070	0,0130	0,0049	0,0080	0,0117
15	0,0025	-	-	-	0,0030	0,0117

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con las poblaciones españolas no se observó diferencias estadísticamente significativas (Tabla 31 – anexos). En la figura 41, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 41: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador D5S818.



4.13. Comparación para el marcador FGA

En la tabla 30, se expone la comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

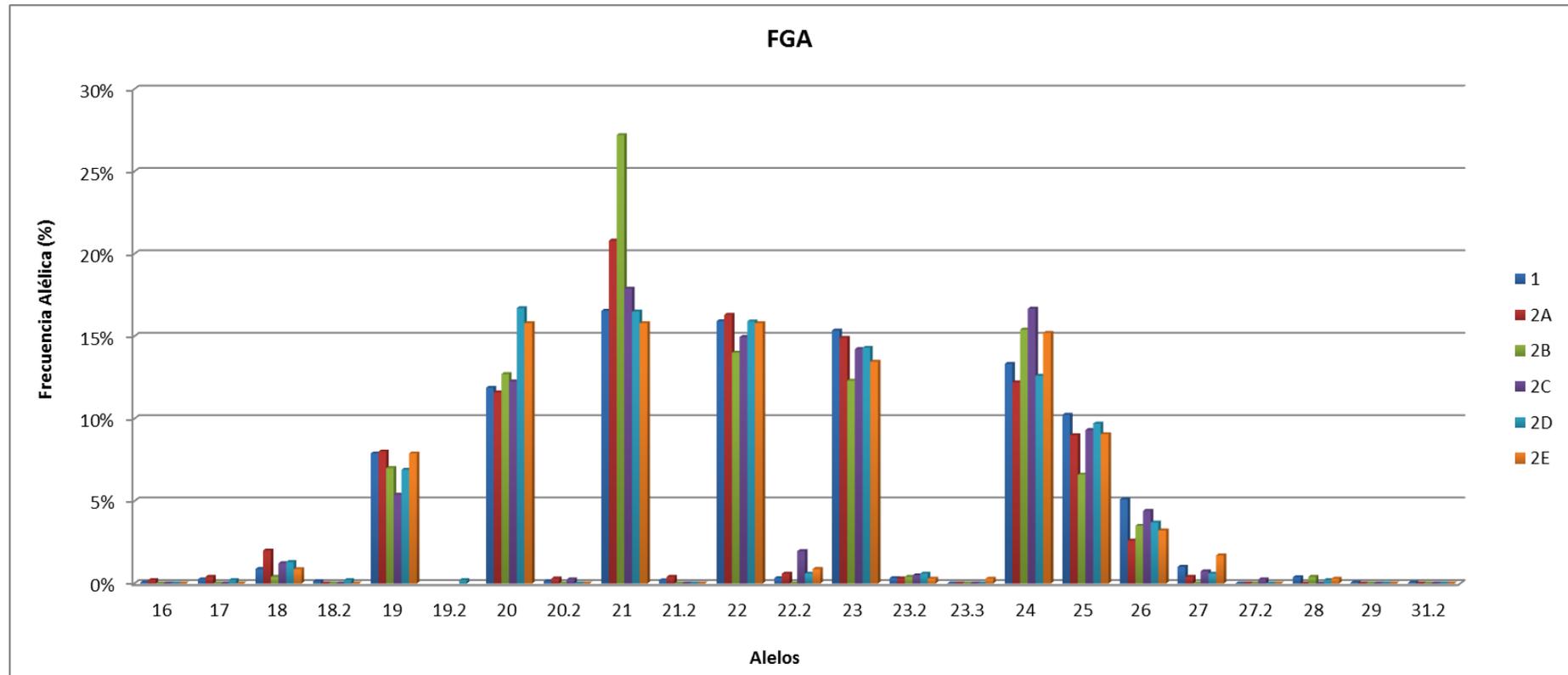
Tabla 30: Comparación de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador FGA.

Alelos	1 (N=792)	2A (N=332)	2B (N=114)	2C (N=204)	2D (N=321)	2E (N=171)
16	0,0006	0,0020	-	-	-	-
17	0,0025	0,0040	-	-	0,0020	-
18	0,0088	0,0200	0,0040	0,0123	0,0130	0,0087
18.2	0,0013	-	-	-	0,0020	-
19	0,0789	0,0800	0,0700	0,0539	0,0690	0,0789
19.2	-	-	-	-	0,0020	-
20	0,1187	0,1160	0,1270	0,1226	0,1670	0,1579
20.2	0,0013	0,0030	-	0,0025	-	-
21	0,1654	0,2080	0,2720	0,1789	0,1650	0,1579
21.2	0,0019	0,0040	-	-	-	-
22	0,1591	0,1630	0,1400	0,1495	0,1590	0,1579
22.2	0,0032	0,0060	-	0,0196	0,0060	0,0088
23	0,1534	0,1490	0,1230	0,1422	0,1430	0,1345
23.2	0,0032	0,0030	0,0040	0,0049	0,0060	0,0029
23.3	-	-	-	-	-	0,0029
24	0,1332	0,1220	0,1540	0,1667	0,1260	0,1520
25	0,1023	0,0900	0,0660	0,0931	0,0970	0,0906
26	0,0511	0,0260	0,0350	0,0441	0,0370	0,0322
27	0,0101	0,0040	-	0,0074	0,0060	0,0170
27.2	-	-	-	0,0025	-	-
28	0,0038	-	0,0040	-	0,0020	0,0029
29	0,0006	-	-	-	-	-
31.2	0,0006	-	-	-	-	-

N= número de individuos

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con las poblaciones españolas (2B, 2C y 2D), se observa que el alelo 20, 21 y el alelo 22.2 de respectivas poblaciones son más frecuentes en la población española, además al aplicar el *test* exacto de *Fischer* se comprobó, que esta diferencia es estadísticamente significativa ($p < 0,05$) (Tabla 30 – anexos). Para las demás poblaciones no se observó diferencias estadísticamente significativas. En la figura 42, se observa la distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para éste marcador.

Figura 42: Distribución de las frecuencias alélicas entre la población brasileña y española para el marcador FGA.

5. Comparación de los parámetros estadísticos forenses entre la población brasileña y española

Los parámetros estadísticos forenses comparados entre la población brasileña y española fueron los siguientes: poder de discriminación (PD), contenido de información polimórfica (PIC), poder de exclusión (PE), heterocigocidad observada (H_{obs}), heterocigocidad esperada (H_{esp}) y probabilidad de coincidencia (PM).

5.1. Comparación de los índices del Poder de Discriminación (PD)

En la tabla 31, se expone la comparación de los índices de poder de discriminación entre la población brasileña y española.

Tabla 31: Comparación de los índices del poder de discriminación entre la población brasileña y española.

Marcadores	1	2A	2B	2C	2D	2E
D8S1179	0,9367	0,9420	0,9350	0,9362	0,9350	0,9420
D21S11	0,9559	0,9490	0,9510	0,9540	0,9630	0,9490
D7S820	0,9247	0,9310	0,9210	0,9317	0,9270	0,9240
CSF1PO	0,8723	0,8690	0,8700	0,8723	0,8800	-
D3S1358	0,9225	0,9250	0,9330	0,9218	0,9330	0,9230
THO1	0,9378	0,9240	0,9250	0,9137	0,9190	-
D13S317	0,9296	0,9180	0,9250	0,9048	0,9150	0,9230
D16S539	0,9252	0,9090	0,9060	0,9084	0,9140	-
vWA	0,9337	0,9330	0,9100	0,9207	0,9320	0,9370
TPOX	0,8515	0,8200	0,8200	0,8055	0,8220	-
D18S51	0,9708	0,9680	0,9600	0,9683	0,9640	0,9640
D5S818	0,8742	0,8630	0,8560	0,8700	0,8540	0,8750
FGA	0,9693	0,9660	0,9510	0,9627	0,9670	0,9600

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2A, 2B, 2C y 2E) podemos observar que el marcador D18S51 posee el mayor índice de PD entre las dos poblaciones. En cambio, para la población española (2D) el marcador con mayor índice de PD es el FGA, seguido del D18S51. El índice de PD más bajo se observó en el marcador TPOX, tanto para la población brasileña como para la población española.

5.2. Comparación de los índices del Contenido de Información Polimórfica (PIC)

En la tabla 32, se expone la comparación de los índices de contenido de información polimórfica entre la población brasileña y española.

Tabla 32: Comparación de los índices del contenido de información polimórfica entre la población brasileña y española.

Marcadores	1	2A	2B	2C	2D	2E
D8S1179	0,7795	0,7970	0,8010	0,7848	0,7800	-
D21S11	0,8250	0,8110	0,8370	0,8175	0,8500	-
D7S820	0,7645	0,7760	0,7690	0,7891	0,7800	-
CSF1PO	0,6819	0,6620	0,6800	0,6713	0,6700	-
D3S1358	0,7555	0,7600	0,7800	0,7649	0,7700	-
THO1	0,7667	0,7610	0,7690	0,7490	0,7600	-
D13S317	0,7658	0,7530	0,7670	0,7402	0,7400	-
D16S539	0,7555	0,7250	0,7230	0,7359	0,7300	-
vWA	0,7741	0,7770	0,7710	0,7590	0,7800	-
TPOX	0,6335	0,5840	0,6020	0,5660	0,6100	-
D18S51	0,8621	0,8580	0,8530	0,8625	0,8600	-
D5S818	0,6743	0,6460	0,6410	0,6590	0,6500	-
FGA	0,8588	0,8490	0,8230	0,8542	0,8500	-

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2A, 2B, 2C y 2D), podemos observar que el mayor índice de PIC es para el marcador D18S51, mientras que el menor índice es para el marcador TPOX tanto para la población brasileña como para la española.

5.3. Comparación de los índices del Poder de Exclusión (PE)

En la tabla 33, se expone la comparación de los índices del poder de exclusión entre la población brasileña y española.

Tabla 33: Comparación de los índices del poder de exclusión entre la población brasileña y española.

Marcadores	1	2A	2B	2C	2D	2E
D8S1179	0,6047	0,6110	0,6620	0,6434	0,6440	0,6580
D21S11	0,6770	0,6810	0,6970	0,5792	0,6220	0,6790
D7S820	0,6236	0,6260	0,5800	0,6992	0,6930	0,6060
CSF1PO	0,5076	0,3070	0,5330	0,4147	0,3920	-
D3S1358	0,5630	0,5530	0,5960	0,6341	0,5060	0,5930
THO1	0,6118	0,5730	0,4880	0,6063	0,6440	-
D13S317	0,5767	0,5850	0,5800	0,5954	0,5060	0,6110
D16S539	0,5184	0,3800	0,5020	0,5614	0,4800	-
vWA	0,5653	0,5690	0,6450	0,6623	0,5600	0,6350
TPOX	0,3804	0,3410	0,2970	0,2770	0,4390	-
D18S51	0,7625	0,7040	0,7670	0,7584	0,7590	0,7390
D5S818	0,4294	0,3960	0,4040	0,4000	0,3760	0,4800
FGA	0,6894	0,6410	0,6450	0,8195	0,6590	0,7330

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la población española (2A, 2B, 2D y 2E) podemos observar que el mayor índice de PE es para el marcador D18S51, en cambio para la población española (2C) el marcador con mayor índice de PE es el FGA, seguido del D18S51, mientras que en la población brasileña el índice más bajo de PE es para el marcador TPOX, así como en la población española (2B y 2C), para la población española (2A) el marcador con índice más bajo de PE es para el CSF1PO y para la población española (2D y 2E) es el marcador D5S818.

5.4. Comparación de los índices de heterocigosidad observada y esperada

En la tabla 34, se expone la comparación de los índices de H_{obs} y H_{esp} entre la población brasileña y española.

Tabla 34: Comparación de los índices de heterocigosidad esperada y observada entre la población brasileña y española.

Marcadores		1	2A	2B	2C	2D
D8S1179	H_{obs}	0,8030	0,8070	0,8330	0,8235	0,8240
	H_{esp}	0,8059	0,8220	0,8230	0,8088	0,8070
D21S11	H_{obs}	0,8409	0,8430	0,8510	0,7892	0,8120
	H_{esp}	0,8437	0,8320	0,8530	0,8370	0,8630
D7S820	H_{obs}	0,8131	0,8150	0,7890	0,8522	0,8490
	H_{esp}	0,7947	0,8060	0,7970	0,8160	0,8060
CSF1PO	H_{obs}	0,7487	0,6130	0,7630	0,6912	0,6760
	H_{esp}	0,7303	0,7170	0,7290	0,7232	0,7240
D3S1358	H_{obs}	0,7803	0,7750	0,7980	0,8186	0,7480
	H_{esp}	0,7889	0,7940	0,8080	0,7967	0,8030
TH01	H_{obs}	0,8068	0,7860	0,7370	0,8039	0,8240
	H_{esp}	0,7987	0,7950	0,8000	0,7821	0,7960
D13S317	H_{obs}	0,7879	0,7920	0,7890	0,7980	0,7480
	H_{esp}	0,7944	0,7850	0,7950	0,7741	0,7690
D16S539	H_{obs}	0,7551	0,6680	0,7460	0,7794	0,7320
	H_{esp}	0,7875	0,7640	0,7600	0,7711	0,7720
vWA	H_{obs}	0,7816	0,7840	0,8250	0,8333	0,7780
	H_{esp}	0,8027	0,8060	0,8000	0,7891	0,8090
TPOX	H_{obs}	0,6679	0,6390	0,6050	0,5882	0,7070
	H_{esp}	0,6813	0,6360	0,6570	0,6267	0,6640
D18S51	H_{obs}	0,8838	0,8550	0,8860	0,8818	0,8820
	H_{esp}	0,8729	0,8730	0,8670	0,8755	0,8710
D5S818	H_{obs}	0,7008	0,6780	0,6840	0,6814	0,6650
	H_{esp}	0,7216	0,6990	0,6960	0,7085	0,7010
FGA	H_{obs}	0,8472	0,8220	0,8250	0,9118	0,8320
	H_{esp}	0,8757	0,8650	0,8410	0,8685	0,8690

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando los índices de H_{obs} de la población brasileña (1) con la población española (2A, 2B y 2D), el marcador que presenta el mayor índice es el D18S51, mientras que para la población española (2C) el marcador con mayor índice es el FGA, seguido del D18S51. En cambio, para la población brasileña el marcador con el menor índice de H_{obs} es el TPOX, así como en la población española (2B y 2C), para la

población española (2A) el marcador con índice más bajo es el CSF1PO seguido del TPOX y para la española (2D) el D5S818.

5.5. Comparación de los índices de la Probabilidad de Coincidencia (PM)

En la tabla 35, se expone la comparación de los índices de PM entre la población brasileña y española.

Tabla 35: Comparación de los índices de probabilidad de coincidencia entre la población brasileña y española.

Marcadores	1	2A	2C	2D
D8S1179	0,0633	0,0580	0,0638	0,0650
D21S11	0,0441	0,0510	0,046	0,0370
D7S820	0,0753	0,0690	0,0683	0,0730
CSF1PO	0,1277	0,1301	0,1277	0,1200
D3S1358	0,0775	0,0750	0,0782	0,0670
THO1	0,0622	0,0760	0,0863	0,0810
D13S317	0,0704	0,0817	0,0952	0,0850
D16S539	0,0748	0,0910	0,0916	0,0860
vWA	0,0663	0,0670	0,0793	0,0650
TPOX	0,1485	0,1800	0,1945	0,1780
D18S51	0,0292	0,0330	0,0317	0,0360
D5S818	0,1258	0,1370	0,1300	0,1460
FGA	0,0307	0,0340	0,0373	0,0330

1: Brasil; 2A: España; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León.

Comparando la población brasileña (1) con la española (2A y 2C) podemos observar que el índice más bajo de PM es para el marcador D18S51, mientras que para la población española (2D) el marcador con el índice más bajo de es el FGA, seguido del D18S51. En cambio, el marcador con el índice más alto de PM es el TPOX tanto en la población brasileña como en la española.

5.6. Número total de alelos observados

En la tabla 36, se expone la comparación del número total de alelos observados entre la población brasileña y española.

Tabla 36: Comparación del número total de alelos observados entre la población brasileña y española.

Marcadores	1	2A	2B	2C	2D	2E
D8S1179	11	9	9	10	9	10
D21S11	21	16	12	13	20	15
D7S820	9	8	8	9	8	7
CSF1PO	9	8	7	7	8	-
D3S1358	11	9	7	8	10	7
THO1	10	6	6	6	8	-
D13S317	11	8	8	8	9	7
D16S539	9	7	8	7	8	-
vWA	12	7	7	9	10	8
TPOX	9	7	6	6	5	-
D18S51	16	14	12	15	14	12
D5S818	9	7	7	6	8	7
FGA	20	16	11	14	16	14

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la española podemos observar que los marcadores que presentan una mayor variabilidad cuanto al número de alelos son el D21S11, D18S51 y el FGA.

5.7. Variabilidad de los alelos

En la tabla 37, se expone la comparación de la variabilidad de los alelos encontrados entre la población brasileña y española.

Tabla 37: Comparación de la variabilidad de los alelos encontrados entre la población brasileña y española.

Marcadores	1	2A	2B	2C	2D	2E
D8S1179	8 a 18	8 a 16	8 a 16	8 a 17	8 a 16	8 a 17
D21S11	24.2 a 35.2	24.2 a 35.2	25.2 a 34.2	24.2 a 34.2	24.2 a 35	24.2 a 35.2
D7S820	6 a 14	7 a 13	7 a 14	7 a 15	7 a 14	7 a 13
CSF1PO	7 a 15	6 a 14	8 a 14	9 a 15	8 a 15	-
D3S1358	10 a 20	12 a 20	14 a 20	12 a 19	11 a 20	13 a 19
THO1	5 a 13.3	6 a 10	6 a 10	6 a 10	5 a 11	-
D13S317	7 a 17	8 a 15	8 a 15	8 a 16	7 a 15	8 a 14
D16S539	6 a 15	8 a 14	8 a 15	8 a 14	8 a 15	-
vWA	11 a 21	14 a 20	14 a 20	13 a 21	12 a 22	12 a 20
TPOX	6 a 14	7 a 13	7 a 12	6 a 12	8 a 12	-
D18S51	9 a 23	10 a 23	10 a 21	10 a 23	10 a 23	10 a 22
D5S818	7 a 15	8 a 14	8 a 14	9 a 14	8 a 15	9 a 15
FGA	16 a 31.2	16 a 27	18 a 28	18 a 27.2	17 a 28	18 a 28

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

5.8. Comparación de los alelos más frecuentes observados

En la tabla 38, se expone la comparación de los alelos más frecuentes observados entre la población brasileña y española.

Tabla 38: Comparación de los alelos más frecuentes observados entre la población brasileña y española.

Marcadores	1	2A	2B	2C	2D	2E
D8S1179	13	13	13	13	13	13
D21S11	30	30	29	30	30	27
D7S820	10	10	10	10	10	10
CSF1PO	12	11	10	10 y 11	11	-
D3S1358	15	16	17	15	16	16
TH01	9.3	9.3	9	9.3	9.3	-
D13S317	11	12	11	11	11	11
D16S539	11	12	11	11	12	-
vWA	16 y 17	17	16	17	16	17
TPOX	8	8	8	8	8	-
D18S51	14	15	14	15	12	14
D5S818	11	12	11	12	11	11 y 12
FGA	21	21	21	21	20	20, 21 y 22

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

Comparando la población brasileña (1) con la española podemos observar algunas diferencias entre los alelos más frecuentes en cada una de las poblaciones. Para el marcador D21S11 el alelo más frecuente encontrado en la población brasileña es el 30, en cambio para la población española (2B) es el 29, y para la (2E) el 27. Para el marcador CSF1PO el alelo más frecuente en la población brasileña es el 12, en cambio para la población española (2A, 2C y 2D) el alelo más frecuente es el 11 y para la población española (2B y 2C) el alelo más frecuente es el 10. Para el marcador D3S1358 el alelo más frecuente encontrado en la población brasileña es el 15, igualmente para la población española (2C), en cambio para la población española (2A, 2D y 2C) el alelo más frecuente es el 16 y para la población española (2B) el alelo más frecuente es el 17. Para el marcador TH01 el alelo más frecuente en la población brasileña y española (2A, 2C y 2D) es el 9.3, en cambio para la población 2B el alelo más frecuente es el 9. Para el marcador D13S317 el alelo más frecuente es el 11 tanto en la población brasileña como en la española (2B, 2C, 2D y 2E), para la población española (2A) el alelo más frecuente es el 12. Asimismo, para el marcador

D16S539 el alelo más frecuente detectado en la población brasileña y española (2B y 2C) es el 11, para la población española (2A y 2D) el alelos más frecuente es el 12. Para el marcado vWA los alelos más frecuentes son el 16 y el 17 para ambas poblaciones. Para el marcador D18S51 el alelo más frecuente es el 14 en la población brasileña y en la población española (2B y 2E), el alelo 15 es más frecuente en la población española (2A y 2C) y el alelo 12 en la población española (2D). Para el marcador D5S818 los alelos 11 y 12 son los más frecuentes de las dos poblaciones. Finalmente, para el marcador FGA los alelos 20, 21 y el 22 son los más frecuentes en las dos poblaciones.

5.9. Comparación de los alelos menos frecuentes observados

En la tabla 39, se expone los alelos menos frecuentes observados en cada una de las poblaciones estudiadas.

Tabla 39: Comparación de los alelos menos frecuentes observados entre la población brasileña y española.

Marcadores	1	2A	2B	2C	2D	2E
D8S1179	18	8	9	17	9	9
D21S11	24.2, 24.3 y 26.2	29.2	25.2	24.2, 33 y 34.2	25, 25.2, 33 y 34	-
D7S820	6	9.2	14	15	14	13
CSF1PO	15	6	8	15	15	-
D3S1358	10, 11 y 20	12 y 20	20	12	11, 12 y 20	13
THO1	5, 7.1 y 13.3	5, 7.1 y 13.3	10	10	11	-
D13S317	17	15	15	16	15	14
D16S539	6	8	15	8	15	-
vWA	12 y 15.2	20	20	21	12, 13 y 22	12
TPOX	13	7	7	6	12	-
D18S51	9 y 10.2	23	21	13.1 y 22	23	10 y 22
D5S818	15	8	8	14	15	14 y 15
FGA	16, 29 y 31.2	16	18, 23.2 y 28	20.2 y 27.2	17, 18.2, 19.2 y 28	23.2, 23.3 y 28

1: Brasil; 2A: España; 2B: Huelva; 2C: Nordeste de España; 2D: Castilla y León; 2E: Andalucía.

DISCUSIÓN

1. Frecuencia alélica de los 13 *loci* STRs de la población brasileña

Las frecuencias de los alelos son importantes para la identificación de los individuos. Una vez que un alelo, del cual la mayor parte de la población es portadora, no sirve para la diferenciación entre individuos. Además, el número de alelos que determinado microsatélite presenta juntamente con la frecuencia en la cual estos alelos son encontrados determinará el grado de polimorfismo del marcador. Asimismo, es importante realizar estudios de diferentes marcadores en una determinada población, bien sea para conocer cuales alelos son los más o menos frecuentes, como también para determinar los mejores marcadores para cada caso.

Los microsatélites son utilizados como marcadores moleculares debido a su alto índice de polimorfismo, siendo aplicados en estudios de genética de poblaciones, en análisis de vínculo genético, en genética médica, en estudios de evolución y en la genética forense⁷³. Además, como son relativamente pequeños y fáciles de amplificar, se caracterizan como una herramienta extremadamente útil para la identificación de personas.

En este estudio, los análisis de las frecuencias alélicas y genotípicas fueron calculados con el propósito de inferir el grado de polimorfismo de los microsatélites, caracterizando la variabilidad genética de la población brasileña. Agrawal *et al.*¹ describe que dos individuos, cuando son seleccionados aleatoriamente, son idénticos genéticamente en un 99,9% (aproximadamente), mientras que el 0,1% otorga la individualidad de una persona.

Los resultados de las frecuencias alélicas obtenidos en nuestro estudio son similares a los descritos por otros autores Aguiar *et al.*², Grattapaglia *et al.*⁷⁴ y Whittle *et al.*¹⁷⁴, que calcularon las frecuencias alélicas de la población brasileña de diversas regiones de Brasil. Whittle *et al.*¹⁷⁴, al analizar 19 marcadores STRs de la población brasileña para un promedio de 13 mil individuos ha observado diversos alelos “raros” (menos frecuentes) en dicha población. Asimismo, Aguiar *et al.*², al analizar 15 marcadores STRs en 100 mil individuos, observó igualmente varios alelos “raros” en la

población brasileña. Sin embargo, en el estudio de Grattapaglia *et al.*⁷⁴, de los 13 marcadores STRs analizados para un promedio de 750 individuos, aunque se observó algunos alelos raros, su frecuencia fue menor que la descrita en los estudios anteriormente citados. En nuestro caso, al analizar 13 marcadores STRs en 792 individuos observamos pocos alelos raros para dicha población. Es muy posible que la diferencia en la frecuencia de alelos raros detectados en dichos estudios esté relacionada con el número de individuos analizados ya que, hay que tener en cuenta, que cuantos más individuos se analiza mayor es la probabilidad de detectar alelos menos frecuentes.

Por otro lado, respecto a los alelos más frecuentes obtenidos, podemos igualmente observar que nuestros datos concuerdan con los descritos por Aguiar *et al.*², Grattapaglia *et al.*⁷⁴ y Whittle *et al.*¹⁷⁴.

Además, hemos detectados dos alelos que todavía no han sido descritos en la base de datos del *The National Institute of Standards and Technology* (NIST). Los alelos son el 24.3 del marcador D21S11 y el 17 del marcador D13S317.

1.1. Variabilidad de los marcadores de la población brasileña

En relación a la variabilidad de los marcadores de la población brasileña, de los 13 marcadores STRs analizados hemos observado que los marcadores D21S11, FGA y el D18S51 fueron los que presentaban una mayor variabilidad en cuanto al número de alelos. De esta forma, detectamos que el marcador D21S11 presentaba 21 alelos distintos, el FGA presentaba 20 alelos, y el D18S51 presentaba 16 alelos distintos. En cambio, los marcadores D7S820, CSF1PO, D16S539, TPOX y el D5S818 presentaban menor variabilidad, siendo en todos los casos observados 9 alelos.

Al comparar la variabilidad de los alelos encontrados en nuestro estudio con los estudios llevados a cabo por Whittle *et al.*¹⁷⁴ el marcador con mayor variabilidad en cuanto al número de alelos fue el FGA con 47 alelos distintos, seguido del D18S51 con 29, y del D21S11 con 25 alelos distintos. En el estudio de Grattapaglia *et al.*⁷⁴ el

marcador D21S11 fue el más variable, presentando 19 alelos distintos, seguido del marcador D18S51 con 18 y del FGA con 16 alelos distintos. Además, en ambos estudios Whittle *et al.*¹⁷⁴ y Grattapaglia *et al.*⁷⁴ el marcador con menor variabilidad fue el TH01 con 9 y 6 alelos respectivamente. Por otro lado, en los estudios de Aguiar *et al.*², en concordancia con el estudio de Whittle *et al.*¹⁷⁴ el marcador con mayor variabilidad cuanto al número de alelos fue el FGA con 57 alelos, seguido del D18S51 con 41, mientras que, a diferencia del anterior el marcador con menor variabilidad fue el D13S317 con 13 alelos.

Por lo tanto, en base a los datos obtenidos en dichos estudios previos y los datos de nuestro estudio, podemos decir que los marcadores FGA, D21S11 y D18S51 son los que presentan mayor variabilidad en relación al número de alelos en la población brasileña.

1.2. Parámetros estadísticos forenses de la población brasileña

Respecto a los parámetros estadísticos forenses como el poder de discriminación (PD), el contenido de información polimórfica (PIC), el poder de exclusión (PE), la heterocigosidad observada (H_{obs}), la heterocigosidad esperada (H_{esp}), el equilibrio de Hardy-Weinberg (*P-value*) y la probabilidad de coincidencia (PM) es importante mencionar que para el empleo de los marcadores STRs en identificación humana, estos deben presentar un poder de discriminación superior al 90% y heterocigosidad observada superior al 70%³⁶.

De esta manera, el poder de discriminación (PD) fue calculado para verificar la probabilidad de diferenciación de una muestra con las demás⁴⁶. Por lo tanto, el marcador que presentó el índice más alto de PD fue el D18S51 (0,9708), seguido del FGA (0,9693) y del D21S11 (0,9559). Estos resultados fueron los mismos que los detectados en los estudio de Aguiar *et al.*², Grattapaglia *et al.*⁷⁴ y Whittle *et al.*¹⁷⁴, en los que el marcador con el índice de PD más alto fue también el D18S51 (Tabla 15 - anexos). De esta forma, queda comprobada la capacidad de identificación forense de los marcadores D18S51, FGA y D21S11 y su empleo en análisis de vínculo genético.

En cambio, el marcador con índice más bajo de PD en nuestro estudio fue el TPOX (0,0815), seguido del CSF1PO (0,8723) y el D5S818 (0,8742). Al comparar nuestros resultados con los detectados en los estudios de Aguiar *et al.*², Grattapaglia *et al.*⁷⁴ y Whittle *et al.*¹⁷⁴, confirmamos que el marcador con índice más bajo de PD en dichos estudios previos también fue el TPOX, y los marcadores CSF1PO y D5S818 están con los índices por debajo del 90%. En este sentido, en nuestro estudio y en los estudios de los autores citados, los marcadores TPOX, CSF1PO y D5S818, no presentan un índice de poder de discriminación deseable (mayor que el 90%)³⁸.

Teniendo en cuenta que el PD es proporcional a las frecuencias alélicas y que los marcadores con mayor índice de PD son aquellos que presentan alelos con baja frecuencia, nuestros datos indicarían que el marcador TPOX está muy poco distribuido en relación a sus frecuencias alélicas, una vez que apenas dos alelos (8 y 11) obtuvieron una frecuencia sumada de 75%, siendo que los siete alelos restantes presentaron una frecuencia muy baja de las presentadas por estos dos alelos.

Por otra parte, el contenido de información polimórfica (PIC), calculado para verificar la capacidad informativa de los marcadores en los estudios genéticos, se ha demostrado bastante informativo en nuestro estudio, presentando valores significativos (mayores que 0,5) para todos los marcadores. Además, el promedio de todos los marcadores para este parámetro fue de (0,7613), mientras que de forma individual, obtuvo una variación de entre 0,6335 (TPOX) y 0,8621 (D18S51). Dichos resultados concuerdan con los obtenidos en los estudios llevados a cabo por Aguiar *et al.*² y Whittle *et al.*¹⁷⁴, en los que ambos autores observaron también que el marcador D18S51 presenta el mayor índice del PIC (Tabla 16 - anexos). Asimismo, el índice del PIC más bajo observado en nuestro estudio, fue para el marcador TPOX (0,6335), del mismo modo que en los estudios de Aguiar *et al.*² y Whittle *et al.*¹⁷⁴.

Como se ha citado anteriormente, el promedio de todos los marcadores para el PIC detectado en nuestro estudio fue de 0,7613, mientras que en los estudios de Whittle *et al.*¹⁷⁴ el promedio del PIC fue de 0,7626, y en los estudios de Aguiar *et al.*² el promedio del PIC fue de 0,7677. Por lo tanto, estos autores y nosotros obtuvimos

valores similares de contenido en información polimórfica en respectivos estudios para la población brasileña. Así, en concordancia con estudios previos, los valores obtenidos en nuestro estudio demuestran un buen contenido de información polimórfica y, en consecuencia, un alto poder discriminativo del conjunto de microsatélites estudiados.

Sin embargo, cuando consideramos los parámetros estadísticos forenses de forma individual para cada marcador, y teniendo en cuenta que un microsatélite es considerado un excelente marcador molecular cuando presenta un número de alelos superior a 5 y el PIC con un índice por encima de 0,75⁵⁸, podemos demostrar, en nuestro caso, que el marcador D18S51 es un excelente marcador molecular, mientras que el marcador TPOX, en cambio, parece no presentar índices suficientes para ser caracterizado como excelente. Además, en nuestro estudio, los marcadores D5S818 y CSF1PO presentaron índices menores que 0,75, resultado también observado en los estudios de Aguiar *et al.*² y Whittle *et al.*¹⁷⁴ y, por lo tanto, no considerados buenos marcadores moleculares para la población brasileña.

El poder de exclusión (PE) se define como la probabilidad de que un sistema genético específico muestre evidencias que conduzcan a la exclusión de un sospechoso. El PE está relacionado directamente al grado de polimorfismo del marcador y, consecuentemente, también con la distribución de las frecuencias alélicas. Por lo tanto, observando los índices obtenidos para el PE, el marcador con el índice más alto fue el D18S51 (0,7625), seguido del FGA (0,6894) y del D21S11 (0,6770). Asimismo, los marcadores D18S51, FGA y el D21S11 también obtuvieron los índices más altos en los estudios de Aguiar *et al.*², Grattapaglia *et al.*⁷⁴ y Whittle *et al.*¹⁷⁴. En cambio, el marcador con índice más bajo en nuestro estudio fue para el TPOX (0,3804), seguido del D5S818 (0,4294) y del CSF1PO (0,5076). En los estudios de Aguiar *et al.*², Grattapaglia *et al.*⁷⁴ y Whittle *et al.*¹⁷⁴, los marcadores TPOX, D5S818 y CSF1PO también fueron los marcadores que presentaron los índices más bajos (Tabla 17 - anexos). En este sentido, los marcadores TPOX, D5S818 y CSF1PO no presentan un poder de exclusión deseable para la población brasileña.

Según Brenner *et al.*²⁰, los índices de contenido de información polimórfica (PIC), poder de discriminación (PD) y poder de exclusión (PE) son utilizados para conferir mayor claridad en los análisis de vínculo genético y estudios poblacionales. Por lo tanto, en nuestro estudio, los marcadores con los índices más altos de PD, PIC y PE fueron el D18S51, FGA y el D21S11. Dichos marcadores fueron también los que obtuvieron los índices más altos en los estudios de Aguiar *et al.*², Grattapaglia *et al.*⁷⁴ y Whittle *et al.*¹⁷⁴. Los índices de PIC, PD y PE demuestran la superioridad de los marcadores microsatélites para el mapeo genético, así como su eficiencia en análisis de vínculo genéticos.

Por otro lado, la heterocigosidad observada (H_{obs}) refleja la frecuencia de individuos heterocigotos encontrados en la población, mientras la heterocigosidad esperada (H_{esp}), o también conocida como diversidad génica, representa una estimación más precisa de la heterocigosidad en la población⁴⁵. Según Zapata¹⁸² la H_{esp} es un buen estimador de la variabilidad. Además, índices por debajo del 0,5 para la H_{esp} se considera insuficiente.

En nuestro estudio, el marcador que obtuvo el índice más alto de H_{esp} fue el FGA (0,8757), seguido del D18S51 (0,8729). Los índices más bajos fueron observados en el marcador TPOX (0,6813), seguido del D5S818 (0,7216). Por otro lado, el marcador que obtuvo el índice más alto de H_{obs} fue el D18S51 (0,8838), seguido del FGA (0,8472). Los índices más bajos fueron observados en el marcador TPOX (0,6679), seguido del D5S818 (0,7008). Comparando los índices de H_{obs} y H_{esp} de nuestro trabajo con los estudios de Aguiar *et al.*², Grattapaglia *et al.*⁷⁴ y Whittle *et al.*¹⁷⁴, no fueron observadas diferencias significativas. Así, teniendo en cuenta que una mayor diversidad alélica existente significa un alto índice de heterocigosis, y cuanto más altas son las frecuencias alélicas menor es la tasa de heterocigosis³⁶, la presencia de un 78,59% de heterocigotos en nuestro estudio, indicaría que los marcadores analizados presentan una gran diversidad genética, y confirmaría, por lo tanto, lo que se ha mencionado anteriormente.

Según la Sociedad Internacional de Genética Forense, para que un marcador STR pueda ser utilizado en la práctica forense, es necesario que la población se encuentre en equilibrio de Hardy-Weinberg¹⁶¹. En nuestro estudio, los marcadores D21S11 (0,0109), CSF1PO (0,0031), TH01 (0,0018), D13S317 (0,0048), D18S51 (0,0053) y D5S818 (0,0164) están en el equilibrio de Hardy-Weinberg ($P\text{-value} < 0,05$). En cambio, los marcadores D8S1179 (0,4247), D7S820 (0,0562), D3S1358 (0,0938), D16S539 (0,0683), vWA (0,3370), TPOX (0,4421) y FGA (0,4321) presentaron valores $p > 0,05$, y por lo tanto no están considerados en equilibrio de Hardy-Weinberg. Por lo tanto, los marcadores D21S11, CSF1PO, TH01, D13S317, D18S51 y D5S818 son los que presentan las características del equilibrio de Hardy-Weinberg.

Otro parámetro estadístico forense analizado fue la probabilidad de coincidencia (PM), o también conocida como probabilidad de *match*. Este parámetro fue calculado para verificar la probabilidad de que dos individuos no relacionados compartan un mismo perfil de ADN. En nuestro trabajo, el marcador con el índice de PM más alto fue el CSF1PO (0,1277), seguido por el D5S818 (0,1258). En cambio, el marcador con el índice más bajo fue el D18S51 (0,0292), seguido por el FGA (0,0307) y del D21S11 (0,0441). En los estudios de Aguiar *et al.*², el marcador con el índice de PM más alto fue el TPOX (0,139), seguido del D5S818 (0,113) y del CSF1PO (0,106), mientras que el marcador con índice más bajo fue el D18S51 (0,025), seguido del FGA (0,029) (Tabla 18 – anexos). De esta forma, se observa que el marcador D18S51, FGA y D21S11 son los que presentan la menor probabilidad de coincidencia para la población brasileña.

Con estos resultados, el conjunto de marcadores STRs autosómicos de la población brasileña confirmaron un elevado grado polimórfico (76,13%), elevado poder de discriminación (92,34%), elevado poder de exclusión (84,24%) y alta heterocigosidad (78,59%). Según nuestros resultados, los marcadores D21S11, CSF1PO, TH01, D13S317, D18S51 y D5S818 son los que están en equilibrio de Hardy-Weinberg. De este modo, estos marcadores podrían ser perfectamente incorporados para la creación de un banco de datos genético para la población brasileña. Asimismo, el marcador D18S51 fue el que obtuvo los mejores índices forenses. Sin embargo, nuevos

análisis poblacionales deben ser realizados para mejor elucidación de la variabilidad de los marcadores STRs para su aplicación en casos forenses y estudios de vínculo genético.

En Brasil, la Presidenta *Dilma Rousseff* sancionó recientemente la Ley 12.654 de 28 de mayo del 2012¹⁰⁶, que prevé la colecta de material para obtención de un perfil genético para su empleo en identificación criminal. Los bancos de perfiles genéticos han demostrado ser muy eficaces en varios países, principalmente en los Estados Unidos y Reino Unido. El impacto de estos bancos de datos en la promoción de la justicia y combate a la impunidad es un factor determinante para su implementación en Brasil. Además, en 2009, Brasil ha firmado un término de compromiso para la utilizar el *software* del CODIS, el programa de perfiles genéticos desarrollado por el FBI. Así, en 2010 se instaló el programa CODIS y se creó el RIBPG (*Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos*).

2. Comparación de la frecuencia alélica entre la población brasileña y española

Conforme relata Góis⁶⁹, Brasil está formado por una combinación de individuos provenientes de diferentes regiones del mundo. Por eso la importancia del desarrollo de estudios de frecuencias alélicas de las poblaciones para la determinación de su aplicación en la investigación forense. Además, existen relatos sobre variaciones en las frecuencias alélicas entre las diferentes poblaciones^{77, 163}. Sin embargo, al comparar la población brasileña con la española se ha detectado pocas diferencias estadísticamente significativas entre las frecuencias alélica y parámetros estadísticos forenses. Además, se hace necesario un estudio más amplio de la frecuencia alélica de la población española general, una vez que se observan algunas divergencias entre los estudios comparados en este trabajo.

En nuestro estudio, los 13 *loci* STRs autosómicos rutinariamente empleados en análisis forenses fueron analizados con el propósito de estimar la diversidad genética,

las frecuencias alélicas y para valorar la similitud o diferencia genética entre la población brasileña y la española.

Asimismo, los resultados de las frecuencias alélicas obtenidos en nuestro estudio, cuando comparadas con los estudios descritos por otros autores, que calcularon la frecuencia alélica de la población española de diversas regiones de España, se han detectado algunas diferencias estadísticamente significativas. Camacho *et al.*⁴⁰, al analizar 15 marcadores STRs de la población española en 342 individuos, ha observado algunos alelos raros (menos frecuentes) en dicha población. Asimismo, Coudray *et al.*⁴³, que al analizar 15 marcadores STRs en 114 mil individuos, observando, igualmente algunos alelos raros en la población española. En los estudios de Paredes *et al.*¹³³ de los 16 marcadores STRs analizados en 204 individuos, también fueron observados algunos alelos raros. Igualmente, en los estudios de Alcoceba *et al.*⁴ que al analizar 15 marcadores en 325 individuos observó pocos alelos raros. Finalmente, Entrala *et al.*⁵³ que de los 9 marcadores analizados en 171 individuos, también ha observado pocos alelos raros.

Como se ha citado anteriormente, es muy posible que la diferencia en la frecuencia de alelos raros detectados este relacionada con el número de individuos analizados. Sin embargo, podemos observar que algunos alelos fueron exclusivos de determinadas poblaciones. En general, cuanto menos frecuente es un alelo en una población, mayor es la probabilidad de inclusión. Sin embargo, si este alelo es un alelo común en la población, menor es la probabilidad de inclusión.

El resultado de las frecuencias alélicas obtenidas en nuestro estudio, cuando comparadas con los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰ para la población española, se observan que el alelo 10 del marcador D8S1179, el alelo 13 del D16S539, el alelo 8 del TPOX y el alelo 12 del D18S51 fueron más frecuentes en la población española. En cambio, el alelo 11 del marcador D7S820, el alelo 9 del D13S317, los alelos 9 y 10 del marcador D16S539 fueron más frecuentes en la población brasileña. Por otro lado, para los marcadores D21S11, CSF1PO, D3S1358, TH01, vWA, D5S818 y FGA no fueron observadas diferencias estadísticamente significativas ($p < 0,05$).

Cuando comparamos nuestro estudio, con los estudios llevados a cabo por Coudray *et al.*⁴³, podemos observar que el alelo 10 del marcador CSF1PO, el alelo 19 del marcador D3S1358, y el alelo 21 del marcador FGA, fueron mas frecuentes en la población española. Para los demás marcadores no fueron observados diferencias estadísticamente significativas.

En cambio, comparando las frecuencias alélicas de este estudio con los estudios de este estudio con los de Paredes *et al.*¹³³, observamos que el alelo 14 del marcador D8S1179 y el alelo 7 del marcador TH01, fueron más frecuentes en la población brasileña. El alelo 9.3 del marcador TH01, el alelo 22.2 del marcador FGA, fue mas frecuente en la población española. Por otra parte, el alelo CSF1PO fue mas frecuente en la población española, así como el más observado en los estudios de Coudray *et al.*⁴³. Para los demás marcadores no fueron observadas diferencias estadísticamente significativas.

Comparando las frecuencias alélicas de este estudio con los estudios de Alcoceba *et al.*⁴, podemos observar que el alelo 29.2 y el alelo 33.2 del marcador D21S11 fueron mas frecuentes en la población española. El alelo 14 del marcador vWA, el alelo 20 del marcador FGA, fueron más frecuente en la población española. El alelo 13 del marcador D16S539 fue el más frecuente en la población española asi como en los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰. Para el marcador TH01, el alelo 7 fue mas frecuente en la población brasileña. Para el marcador D13S317 el alelo 9 fue mas frecuente en la población brasileña así como en los estudio de Camacho *et al.*⁴⁰. Para el marcador D16S539, el alelo 10 fue mas frecuente en la población brasileña, así como, también fue el más frecuente en los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰. Para el marcador D18S51 el alelo 12 fue el más frecuente en la población española, así como, en los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰. Para los demás marcadores no fueron observados diferencias alélicas estadísticamente significativas.

Finalmente, comparando este estudio de la población brasileña con los estudios de Entrala *et al.*⁵³, podemos observar que para el marcador D3S1358 el alelo 14 fue

mas frecuente en la población brasileña. Para los demás marcadores no fueron observados diferencias alélicas estadísticamente significativas.

Segundo Góis⁶⁹ y Pena¹³⁴ Brasil, debido a la mezcla de etnias, se observa que la distribución de las frecuencias alélicas no parece variar significativamente entre los diferentes grupos étnicos, lo que también se observó en nuestro estudio.

2.1. Variabilidad de los marcadores

Comparando la variabilidad de los alelos encontrados en nuestro estudio con los estudios llevados a cabo por Camacho *et al.*⁴⁰, el marcador con mayor variabilidad en cuanto al número de alelos fue el D21S11 y el FGA ambos con 16 alelos distintos, seguido del D18S51 con 14. En el estudio de Coudray *et al.*⁴³ los marcadores D21S11 y D18S51 fueron los más variables, presentando 12 alelos distintos, seguido del marcador FGA con 12. En los estudios Paredes *et al.*¹³³ el marcador con mayor variabilidad fue el D18S51 con 15 alelos, seguido del 14 y del D21S11 con 12. En los estudios de Alcoceba *et al.*⁴, el marcador con mayor variabilidad cuanto al número de alelos fue el D21S11 con 21 alelos distintos, seguido del FGA con 16 y del D18S51 con 14 alelos distintos. En los estudios de Entrala *et al.*⁵³, el marcador con mayor variabilidad fue el D21S11 con 15 alelos distintos, seguidos del FGA con 14 y del D18S51 con 12. No obstante los marcadores que obtuvieron menor variabilidad cuanto al número de alelos fueron el TH01, TPOX y el D5S818. Así, hemos podido observar que los marcadores D21S11, D18S41 y el FGA, son los que presentan mayor variabilidad cuanto al número de alelos, tanto en la población española como en la brasileña.

2.2. Parámetros estadísticos forenses

Respecto a los parámetros estadísticos forenses obtenidos en nuestro estudio, los índices comparados entre la población brasileña y española, fueron el poder de discriminación (PD), contenido de información polimórfica (PIC), poder de exclusión (PE), heterocigosidad observada (H_{obs}), heterocigosidad esperada (H_{esp}) y probabilidad de

coincidencia (PM). Cuando comparamos éstos parámetros podemos observar que también fueron muy similares a los obtenidos por otros autores Camacho *et al.*⁴⁰, Coudray *et al.*⁴³, Paredes *et al.*¹³³, Alcoceba *et al.*⁴ y Entrala *et al.*⁵³.

De esta manera, el mayor índice del poder de discriminación (PD) para la población brasileña fue para el marcador D18S51 (0,9708). Comparando los índices de PD obtenidos en este estudio con los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰, Coudray *et al.*⁴³, Paredes *et al.*¹³³ y Entrala *et al.*⁵³, el marcador D18S51 también fue el que obtuvo el mayor índice. En cambio, en los estudios de Alcoceba *et al.*⁴ el índice más alto fue observado para el marcador FGA (0,9679), seguido del D18S51 (0,9640). El índice más bajo de PD observado en la población brasileña fue para el marcador TPOX (0,8515), igualmente observado en los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰, Coudray *et al.*⁴³, Paredes *et al.*¹³³, Alcoceba *et al.*⁴ y Entrala *et al.*⁵³, confirmando que el marcador D18S51 es un buen marcador en estudio de vínculos genéticos tanto para la población brasileña como para la española.

Por otro lado, cuando comparamos los índices del contenido de información polimórfica (PIC) de la población brasileña con la española, podemos observar que el marcador con el índice más alto encontrado en la población brasileña fue el D18S51 (0,8621), al igual que como en los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰, Coudray *et al.*⁴³, Paredes *et al.*¹³³, Alcoceba *et al.*⁴ y Entrala *et al.*⁵³. En cambio, el marcador con el índice más bajo de PIC observado en nuestro estudio fue el marcador TPOX (0,6335), comúnmente observado en los autores anteriormente citados.

No obstante, al comparar los índices de poder de exclusión (PE) de la población brasileña con la española, podemos observar que el marcador con el índice más alto encontrado en la población brasileña fue el D18S51 (0,6894), así como en los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰, Coudray *et al.*⁴³, Alcoceba *et al.*⁴ y Entrala *et al.*⁵³. En cambio, en los estudios de Paredes *et al.*¹³³, el marcador con el índice más alto fue el FGA seguido del D18S51. Por otro lado, el marcador con el índice más bajo en nuestro estudio fue el TPOX (0,3804) igualmente observado en los estudios llevados a cabo por Coudray *et*

*al.*⁴³ y Paredes *et al.*¹³³. Sin embargo en los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰, Alcoceba *et al.*⁴ el marcador con el índice más bajo fue el CSF1PO.

Por otro lado, comparando los índices de la heterocigosidad observada promedio de la población total brasileña, que fue de 0,7859, con el promedio de la población española, que fue de 0,7736, podemos observar que la población brasileña está ligeramente por encima de los valores de la población española.

En este sentido, los marcadores STRs que más aportan para los estudios genéticos para la población brasileña y española, debido a su alto contenido de información polimórfica, alto poder de discriminación, alto poder de exclusión y alta heterocigosidad, son los D21S11, FGA y el D18S51.

Finalmente, cuando comparamos la probabilidad de coincidencia (PM) de la población brasileña con la española, podemos observar que el marcador con el índice de PM más alto fue el TPOX (0,1485) y el CSF1PO (0,1277). Como se puede observar también en los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰, Paredes *et al.*¹³³, Alcoceba *et al.*⁴. En cambio, el marcador con el índice más bajo de PM en nuestro estudio fue el D18S51 (0,0292), igualmente observado en los estudios de Camacho *et al.*⁴⁰ y Paredes *et al.*¹³³. Sin embargo, en los estudios llevados a cabo por Alcoceba *et al.*⁴, el marcador con el índice más bajo fue el FGA, seguido del D18S51. De esta forma, se observa que el marcador D18S51 es el que presenta la menor probabilidad de coincidencia para la población brasileña y también para la española, siendo también el marcador más informativo. Sin embargo, el marcador menos informativo fue el TPOX.

El análisis de los marcadores microsatélites ha permitido establecer, que éstos son elementos extraordinariamente útiles en la identificación humana y en el mapeo genético. La genética forense ha alcanzado en los últimos años, un gran avance con el desarrollo de técnicas moleculares que actualmente nos permiten analizar evidencias con una cantidad mínima de DNA.

Como se ha descrito, los STRs son la principal herramienta de la genética forense^{29, 35, 37, 115} ya que son marcadores altamente polimórficos y capaces de tipar muestras con muy poco material biológico a través de la PCR *multiplex*.

En el campo de la criminalística, la importancia del análisis de las regiones polimórficas del ADN aumenta el conjunto de marcadores disponibles para la resolución de casos criminales en términos estadísticos. Además, se aplican protocolos similares a otros *kits*, lo cual significa que es de fácil y de rápida implantación en los laboratorios de análisis moleculares y forenses.

Asimismo, el tipado de un mayor número de marcadores polimórficos por muestra aumenta de forma notoria el poder discriminativo y el potencial informativo de estos microsatélites^{8, 175}.

En un modo general, los marcadores STR presentaron una gran variabilidad entre la población brasileña y española. Sin embargo, es necesario realizar un estudio más amplio de las frecuencias alélicas de la población española. Además, la realización de estudios tratando de obtener la frecuencia alélica poblacional es extremadamente importante ya que, de esta forma, la divulgación de los resultados a través de la literatura científica y bancos de datos torna posible su aplicación en la investigación forense.

CONCLUSIONES

1. Se observó que de los 13 *loci* STRs autosómicos analizados para la población brasileña el D18S51 es el más informativo y que más aporta para las pruebas de identificación debido su alto índice de poder de discriminación (PD), contenido de información polimórfica (PIC), poder de exclusión (PE), heterocigosidad, mayor variabilidad de alelos y menor probabilidad de coincidencia (PM).
2. Con el desarrollo de este estudio hemos podido confirmar que los marcadores microsátélites son elementos extraordinariamente útiles en la identificación humana y en el mapeo genético.
3. Se detectó dos alelos que todavía no han sido descritos en la base de datos del *The National Institute of Standards and Technology* (NIST). Los alelos son el 24.3 del marcador D21S11 y el 17 del marcador D13S317.
4. Se comprobó que seis de los 13 *loci* STRs analizados, los marcadores D21S11, CSF1PO, TH01, D13S317, D18S51 y D5S818, están en equilibrio de Hardy-Weinberg, mientras siete de ellos, los marcadores D8S1179, D7S820, D3S1358, D16S539, vWA, TPOX y FGA no están en equilibrio de Hardy-Weinberg.
5. Se detectó una uniformidad de las frecuencias entre las poblaciones brasileñas analizadas, denotando la irrelevancia del vínculo geográfico. Esta constatación permite reconocer la validez de la utilización de bancos de datos generales o regionales para la población brasileña en estudios de vínculo genético.
6. Los resultados obtenidos en este estudio demuestran los marcadores D21S11, CSF1PO, TH01, D13S317, D18S51 y D5S818 podrían ser incorporados en base de datos de frecuencias haplotípicas de la población brasileña, para su aplicación en casos forenses, una vez que todos presentaran índices forenses deseable y además están en equilibrio de Hardy-Weinberg.
7. Con los resultados obtenidos en esta tese se pudo constatar que los marcadores D18S51, FGA y el D21S11 son los más informativos tanto en la

población brasileña cómo en la población española, por poseer un alto poder de discriminación y exclusión, lo que demuestra que dichos marcadores presentan índices discriminativos satisfactorios en estudio de casos forenses para ambos países.

8. Cuando comparamos los índices de heterocigosidad podemos constatar que la población brasileña está ligeramente por encima de los valores de la población española. Esto muestra que en general, las poblaciones sometidas a continuos procesos de mezcla como son las brasileñas, tienen una diversidad génica mayor que las poblaciones con una menor dinámica geográfica.
9. El conjunto de los 13 *loci* STRs analizados tienen un alto poder de discriminación en las dos poblaciones y se pueden aplicar en casos forenses. Además, se detectó que los parámetros estadísticos forenses entre las dos poblaciones no presentaron diferencias estadísticamente significativas.
10. Es necesario un estudio más amplio de las frecuencias alélicas para la población española para ampliar la información a respecto de las frecuencias alélicas para la población española en general.

BIBLIOGRAFÍA

1. Agrawal S, Khan F, Nityanand S, (2004) Short tandem repeat technology has diverse applications: individual identification, phylogenetic reconstruction and chimerism based post haematopoietic stem cell transplantation graft monitoring. *Indian J Med Sci* **58**: 297-304.
2. Aguiar VR, Wolfgramm EV, Malta FS, Bosque AG, Mafia A, Almeida VC, Caxito FA, Pardini VC, Ferreira AC, Louro ID, (2012) Updated Brazilian STR allele frequency data using over 100,000 individuals: An analysis of CSF1PO, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, FGA, Penta D, Penta E, TH01, TPOX and vWA loci. *Forensic Sci Int Genet* **6**: 504-9.
3. Alberts B, Johnson A, Lewis J, Raff M, Roberts K, Walter P, (2010) *Biologia Molecular da Célula*. Brasil: ArtMed **5**.
4. Alcoceba M, Marín L, Balanzategui A, Sarasquete ME, Chillón MC, Jiménez P, Corral R, Puig N, Santamaría C, García-Sanz R, San Miguel JF, González M, (2009) Allelic frequencies on 15 STR loci in Castilla y León (Northwest- Central Spain) population sample using Powerplex 16 system kit. En: Tese Doctorado Universidad de Salamanca.
5. Anmarkrud JA, Kleven O, Bachmann L, Lifjeld JT, (2008) Microsatellite evolution: Mutations, sequence variation, and homoplasmy in the hypervariable avian microsatellite locus HrU10. *BMC Evol Biol* **8**: 138.
6. Anzai-Kanto E, Hirata MH, Nunes FD, Melani RF, Oliveira RN, (2005) DNA extraction from human saliva deposited on skin and its use in forensic identification procedures. *Braz Oral Res* **19**: 216-22.
7. Asamura H, Sakai H, Kobayashi K, Ota M, Fukushima H, (2006) MiniX-STR multiplex system population study in Japan and application to degraded DNA analysis. *Int J Legal Med* **120**: 174-81.
8. Ayub Q, Mohyuddin A, Qamar R, Mazhar K, Zerjal T, Mehdi Q, Tyler-Smith C. Identification and characterisation of novel human Y-chromosomal microsatellites from sequence database information. *Nucl Acid Res* **28**: e8.
9. Bär W, Kratzer A, Mächler M, Schmid W, (1988) Postmortem stability of DNA. *Forensic Sci Int* **1**: 59-70.
10. Bär W, Brinkmann B, Budowle B, Carracedo A, Gill P, Lincoln P, Mayr WR, Olaisen B, (1997) DNA recommendations – further report of the DNA Commission of the ISFH regarding the use of short tandem repeat systems. *Int J Legal Med* **110**: 175-176.

11. Beckmann JA, Weber JL, (1992) Survey of human and rat microsatellites. *Genomics* **12**: 627–631.
12. Beiguelman B, (2008) *Genética de populações humanas*. Ribeirão Preto: SBG.
13. Bender K, Farfán MJ, Schneider PM, (2004) Preparation of degraded human DNA under controlled conditions. *Forensic Sci Int* **139**: 135–140.
14. Bhargaba A, Fuentes FF, (2010) Mutational Dynamics of Microsatellites. *Mol Biotechnol* **44**: 250–266.
15. Bini C, Ceccardi S, Ferri G, Pelotti S, Alù M, Roncaglia E, Beduschi G, Caenazzo L, Ponzano E, Tasinato P, Turchi C, Buscemi L, Mazzanti M, Tagliabracci A, Toni C, Spinetti I, Domenici R, Presciuttini S, (2005) Development of a heptaplex PCR system to analyse X-chromosome STR loci from five Italian population samples: A collaborative study. *Forensic Sci Int* **153**: 231-6.
16. Blige Y, Kedici PS, Alakoç YD, Ulkuer KU, Ilkyaz YY, (2003) The identification of a dismembered human body: a multidisciplinary approach. *Forensic Sci Int* **137**: 141-46.
17. Boork P, Copley R, (2001) Filling the gaps. *Nature* **409**: 818-820.
18. Botstein D, White RL, Skolnick M, Davis RW, (1980) Construction of a Genetic Linkage Map in Man Using Restriction Fragment Length Polymorphisms. *Am J Hum Genet* **32**: 314-331.
19. Bowman HS, (1963) Blood groups, paternity, and the Law. *Pennsylvania Medical Journal* **66**: 34-36.
20. Brenner CH, (2004) Multiple mutations, covert mutations and false exclusions in paternity casework. *Int Cong Series* **1261**: 112-114.
21. Brettell TA, Butler JM, Almirall JR, (2009) Forensic Science. *Anal Chem* **81**: 4695–4711.
22. Brinkmann B, (1996) The STR approach. *Adv Forensic Haemogenetics* **6**: 41-51.
23. Brinkmann B, Klintschar M, Neuhuber F, Hu"hne J, Rolf B, (1998) Mutation Rate in Human Microsatellites: Influence of the Structure and Length of the Tandem Repeat. *Am J Hum Genet* **62**: 1408–1415
24. Brown TA, (1999) *Genética: um enfoque molecular*. Guanabara Koogan **3**: 336.

25. Brown TA, (2003) Clonagem génica e análise de DNA. Porto Alegre: Artmed **3**.
26. Brown WM, George M, Wilson AC (1979) Rapid evolution of animal mitochondrial DNA. *Proc Natl Acad Sci U S A* **76**: 1967-1971.
27. Budimlija Z, Prinz MK, Zelson-Mundorff A, Wiersema J, Bartelink E, MacKinnon G, Nazzaruolo BL, Estacio SM, Hennessey MJ, Shaler RC, (2003) World Trade Center human identification project: experiences with individual bodyidentification cases. *Croat Med J* **44**: 259-263.
28. Budowle B, Moretti TR, Niezgoda SJ, Brown BL, (1998) CODIS and PCR-based short tandem repeat loci: law enforcement tools. Second European Symposium on Human Identification. *Promega Corp*: 73-88.
29. Budowle B, Moretti TR, Baumstark AL, Defenbaugh DA, Keys KM, (1999) Population data on the thirteen CODIS core short tandem repeat loci in African Americans, U.S. Caucasians, Hispanics, Bahamians, Jamaicans, and Trinidadians. *J Forensic Sci* **44**: 1277-86.
30. Budowle B, Shea B, Niezgoda S, Chakraborty C, (2001) CODIS STR loci Data from 41 sample Population. *J Forens Sci* **46**: 29-65.
31. Budowle B, Chakraborty R, (2001) Population variation at the CODIS core short tandem repeat loci in Europeans. *Leg Med* **3**: 29-33.
32. Budowle B, Brown BL, (2001) The use of DNA typing for forensic identification. *Forensica* **1**: 23-27.
33. Budowle B, van Daal A, (2008) Forensically relevant SNP classes. *BioTechniques* **44**: 603-10.
34. Budowle B, Ge J, Chakraborty R, Eisenberg AJ, Green R, Mulero J, Lagace R, Hennessy L, (2010) Population genetic analyses of the NGM STR loci. *Int J Legal Med* **125**: 101-09.
35. Butler JM, Devaney JM, Marino MA, Vallone PM, (2001) Quality control of PCR primers used in multiplex STR amplification reactions. *Forensic Sci Int* **119**: 87.
36. Butler JM, (2005) Forensic DNA typing: biology, technology, and genetics of STR markers. *Markers* **1**: 688.
37. Butler JM, Hill CR, (2012) Biology and Genetics of New Autosomal STR Loci Useful for Forensic DNA Analysis. *Forensic Sci Rev* **24**: 15-26.

38. Butler, J.M. (2006) Genetics and genomics of core STR loci used in human identity testing. *J Forensic Sci* **51**: 253-265.
39. Calabrez MCT, Saldanha PH, (1997) A pesquisa de DNA em odontología forense. Rio de Janeiro: Editora *Medsa* **1**: 167-221.
40. Camacho MV, Benito C, Figueiras AM, (2007) Alelic frequencies of the 15 STR loci included in the ApFISTR Identifiler PCR Amplification Kit in an autochthonous sample from Spain. *Forensic Sci Int* **173**: 241-5.
41. Cavalli-Sforza LL, Bodmer WF, Walter F, (1981) Genética de las poblaciones humanas. Ediciones *Omega*.
42. Chambers GK, MacAvoy ES, (2000) Microsatellites: consensus and controversy. *Comp Biochem Physiol B Biochem Mol Biol* **126**: 455-76.
43. Coudray C, Calderon R, Guitard E, Ambrosio B, González-Martín A, Dugoujon JM, (2007) Allele frequencies of 15 tetrameric short tandem repeats (STRs) in Andalusians from Huelva (Spain). *Forensic Sci Int* **168**: e21-4.
44. Crainic K, Paraire F, Leterreux M, Durigon M, Mazancourt P, (2002) Skeletal Remains Presumed Submerged in Water for Three Years Identified Using PCR-STR Analysis. *J Forensic Sci* **47**: 1025-27.
45. Crow JF, Kimura M, (1970) An introduction to population genetics theory. New York, Evanston and London. Harper and Row Publishers: 83-98.
46. Desmarais D, Zhong Y, Chakraborty R, Perreault C, Busque L, (1998) Development of a Highly Polymorphic STR Marker for Identity Testing Purposes at the Human Androgen Receptor Gene (HUMARA). *J Forensic Sci* **43**: 1046-49.
47. Dolinsky LC, Pereira LM (2007) DNA Forense. *Saúde e ambiente em Revista* **2**: 11-22.
48. Endicott P, Ho SY, Metspalu M, Stringer C, (2009) Evaluating the mitochondrial timescale of human evolution. *Trends Ecol Evol* **24**: 515-521.
49. Edwards A, Civitello A, Hammond HA, Caskey CT (1991) DNA typing and genetic mapping with trimeric and tetrameric tandem repeats. *Am J Hum Genet* **49**: 746-756.
50. Edwards AL, Hammond HA0, Jin L, Caskey CT, Chakraborty R, (1992) Genetic variation at five trimeric and tetrameric tandem repeat loci in four human population groups. *Genomics* **12**: 241-253.

51. Ellegren H, (2004) Microsatellites: simple sequences with complex evolution. *Nat Rev Genet* **5**: 435–445.
52. Emery AEH, (1976) *Methodology in Medical Genetics. An introduction to statistical methods.* Edinburgh: Churchill-Livingstone **1**: 3-9.
53. Entrala C, Lorente M, Lorente JA, Alvarez JC, Moretti T, Budowle B, Villanueva E, (1998) Fluprescent multiplex análisis of nine STR loci: Spanish population data. *Forens Sci Int* **3**: 179-183.
54. Evett IW, Bruce SW, (1998) *Interpreting DNA Evidence: Statistical Genetics for Forensic Scientists.* Sinauer Associates Inc, US.
55. Excoffier L, Laval G, Schneider SA, (2005) Arlequin ver 3.0: An integrated software package for population genetics data analysis. *Evol Bioinform Online* **1**: 47-50.
56. Falconer DS, (1981) *Introdução à Genética Quantitativa.* Viçosa (MG): Imprensa Universitária da Universidade Federal de Viçosa **1**: 5-19.
57. Ferreira ME, Grattapaglia, ME, (1995) *Introdução ao uso de marcadores RAPD e RFLP em análise genética.* Brasília, Embrapa **1**: 220.
58. Foissac A, Crouau-Roy B, Fauré S, Thomsen M, Cambon-Thomsen A, (1997) Review article Microsatellites in the HLA region: an overview. *Tissue Antigens* **49**: 197–214.
59. Ford, EB, (1940) Polymorphism and taxonomy. In: Huxley, J. *The New Systematics.* Clarendon Press, Oxford.
60. França GV, (2001) *Medicina Legal.* Rio de Janeiro, Guanabara-Koogan **9**: 32-63.
61. Galante FH, Figini AL, Reis AB, Jobim LF, Silva M, (1999) *Identificação Humana,* Porto Alegre: Sagra Luzzatto.
62. Gardner EJ, Simmons MJ, Snustad PD, (1986) *Principios de Genética.* Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.
63. Gill P, Jeffreys AJ, Werrett DJ, (1985) Forensic application of DNA 'fingerprints'. *Nature* **318**: 577-579.
64. Gill P, Ivanov PL, Kimpton C, Piercy R, Benson N, Tully G, Evett I, Hagelberg E, Sullivan K, (1994) Identification of the remains of the Romanov family by DNA analysis. *Nature* **6**: 130-5.

65. Gill P, Werrett DJ, Budowle B, Guerrieri R, (2004) An assessment of whether SNPs will replace STRs in national DNA databases--joint considerations of the DNA working group of the European Network of Forensic Science Institutes (ENFSI) and the Scientific Working Group on DNA Analysis Methods (SWGDM). *Sci Justice* **44**: 51-3.
66. Gill P, Lyn F, Niels M, Petre MS, (2006) The evolution of DNA databases-Recommendations for new European STR loci. *For Sci Int* **156**: 242-44.
67. Gill P, Kirkham A, Curran J, (2007) LoComatioN: a software tool for the analysis of low copy number DNA profiles. *For Sci Int* **166**: 128-138.
68. Góes ACS, (2010) Análise de regiões polimórficas do DNA com o objetivo de estabelecer vínculos genéticos, identificar restos mortais ou realizar perícias criminais. *Rev Biom* **65**.
69. Góis CC, (2006) Estudo de frequência alélicas de 12 microssatélites do cromossomo Y na população brasileira de Araraquara e da região da grande São Paulo. Dissertação de Mestrado. São Paulo: Faculdade de Odontologia da USP.
70. Goldstein DB, Pollock DD, (1997) Launching Microsatellites: A Review of Mutation Processes and Methods of Phylogenetic Inference. *The Journal of Heredity* **88**: 335-342.
71. Goldstein DB, Cavalleri GL, (2005) Understanding human diversity. *Nature* **437**: 1241-42.
72. Gomes I, Prinz M, Pereira R, Meyers C, Mikulasovich RS, Amorim A, Carracedo A, Gusmão L, (2007) Genetic analysis of three US population groups using an X-chromosomal STR decaplex. *Int J Legal Med* **121**: 198-203.
73. Gourraud PA, Mano S, Barnette T, Carrington M, Inoko H, Cambon-Thomsen A, (2004) Integration of microsatellite characteristics in the MHC region: a literature and sequence based analysis. *Tissue Antigens* **64**: 543-55.
74. Grattapaglia D, Schimidt AB, Costa SC, Stringher C, Fernandes AP, Ferreira ME, (2001) Brazilian population database for the 13 STR loci of the AmpFISTR Profiler Plus and Cofiler multiplex kits. *Forensic Sci Int* **118**: 91-94.
75. Grevin G, Bailet P, Quatrehomme G, Ollier A, (1998) Anatomical reconstruction of fragments of burned human bones: a necessary means for forensic identification. *Forensic Sci Int* **96**: 129-134.
76. Griffiths AJF, Gelbart WM, Miller JH, Lewontin RC, (2001) *Genética Moderna*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.

77. Gusmão L, Alves C, Amorim A, (2001) Molecular characterisation of four human Y-specific microsatellites (DYS434, DYS437, DYS438, DYS439) for population and forensic studies. *Annals of Human Genetics* (65):285-291.
78. Hamada H, Petrino MG, Kakunaga T, (1982) A novel repeated element with ZDNA-forming potential is widely found in evolutionarily diverse eukaryotic genomes. *Proc Natl Acad Sci* **79**: 6465-9.
79. Hardmann N, (1986) Structure and function of repetitive DNA in eukaryotes. *Int Rev Cytol* **76**: 67-112.
80. Harmening D, (2006) Técnicas modernas em banco de sangue e transfusão. *Revinter* **2**.
81. Hauge XY, Litt M, (1993) A study of the origin of 'shadow bands' seen when typing dinucleotide repeat polymorphisms by the PCR. *Hum Mol Genet* **2**: 411-415.
82. Hedman M, Palo JU, Sajantila A, (2009) X-STR Diversity patterns in the Finnish and the Somali population. *Forensic Sci Int Genet* **3**: 173-8.
83. Henke J, Henke L, (1999) Mutation Rate in Human Microsatellites. *Am J Hum Genet* **64**: 1473-74.
84. Hirszfeld L, Hirszfeld H, (1919) "Serological differences between the blood of different races". *Lancet* **2**: 675.
85. Hochmeister MN, Budowle B, Jung J, Borer UV, Comey CT, Dirnhofer R, (1991) PCR based typing of DNA extracted from cigarette butts. *Int J Legal Med* **104**: 229-33.
86. Huberman JA, (1995) Cell cycle. A licence to replicate. *Nature* **375**: 360-361.
87. Jamieson A, (1994) The effectiveness of using co-dominant polymorphic allelic series for (1) checking pedigrees and (2) distinguishing full-sib pair members. *Genetics* **25**: 37-44.
88. Jeffreys AJ, Brookfield JFI, Semeonoff R, (1985a) Positive identification of an immigration test-case using human DNA fingerprints. *Nature* **317**: 818 – 819.
89. Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL, (1985b) Hypervariable 'minisatellite' regions in human DNA. *Nature* **314**: 67-73.
90. Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL, (1985c) Individual-specific 'fingerprints' of human DNA. *Nature* **316**: 76-79.

91. Jobim LF, Jobim MR, Brenner C, (1999) Identificação Humana pelo DNA: investigação da paternidade e análise de casos forenses. In: Tochetto, D. Identificação Humana. Porto Alegre: Sagra-Luzzatto.
92. Jobling MA, Gill P, (2004) Encoded evidence: DNA in forensic analysis. *Nat Rev Genet* **5**: 739-751.
93. Jones DA, (1972) Blood lood samples- probality of discrimination. *J Forensic Sci Soc* **12**: 355-359.
94. Kao FT, (1985) Human genome structure. *Int Rev Cytol* **96**: 51-88.
95. Kashyap VK, Sitalaximi T, Chattopadhyya YP, Trivedi R, (2004) DNA profiling technologies in forensic Analysis. *Int J Hum Genet* **4**: 11-30.
96. Krenke B, Tereba A, Anderson S, Buel E, Culhane S, Finis C, Christine S. Tomsey, Zachetti JM, Masibay A, Rabbach DR, Amiott EA, Sprecher CJ, (2002) Validation of a 16-Locus Fluorescent Multiplex System. *J Forensic Sci* **47**: 773-785.
97. Kruglya L, Nickerson D, (2001) Variation in the spice of life. *Nature Genetics* **27**: 234 – 236.
98. Lander ES, et al., (2001) Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature* **409**: 860-921.
99. Landsteiner K, (1901) Über Agglutinationserscheinungen des menschlichen Blutes. *Wien Klin Wschr* **14**: 1132-34.
100. Landsteiner K, (1990) Zur Kenntnis der antifermentativen, lytischen und agglutinoerenden Wirkungen des Blutserums und der Lymphe. *Zentralblatt Bakteriologie* **27**: 357-362.
101. Leclercq S, Rivals E, Jarne P, (2007) Detecting microsatellites within genomes: significant variation among algorithms. *BMC Bioinformatics* **8**: 125.
102. Lee HS, Lee JW, Han GR, Hwang JJ, (1998) Statistical Parameters for Evaluating the Identification Power of STR Loci. *Korean J Leg Med* **22**: 13-19.
103. Levedakou LN, Freeman DA, Budzynski MJ, Early BE, Damaso RC, Pollard AM, Townley AJ, Gombos JL, Lewis JL, Kist FG, Hockensmith ME, Terwilliger ML, Amiott E, McElfresh KC, Schumm JW, Ulery SR, Konotop F, Sessa TL, Sailus JS, Crouse CA, Tomsey CS, Ban JD, Nelson MS, (2002) Characterization and Validation Studies of PowerPlex™ 2.1, a Nine-Locus Short Tandem Repeat (STR) Multiplex System and Penta D Monoplex. *J Forensic Sci* **47**: 1-16.

104. Levinson G, Gutman GA, (1987) Slipped strand mispairing: A major mechanism for DNA sequence evolution. *Mol Biol Evol* **4**: 203-221.
105. Ley Orgánica 10/2007, de 8 de octubre, reguladora de la base de datos policial sobre identificadores obtenidos a partir del ADN (BOE 242/2007 de 9 de octubre de 2007) disponible en: <http://www.boe.es/boe/dias/2007/10/09/pdfs/A40969-40972.pdf>
106. Ley 12.654 de 28 de maio de 2012, para prever a coleta de perfil genético como forma de identificação criminal, e dá outras providências (DOU de 29.5.2012) disponible en: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2011-2014/2012/Lei/L12654.htm
107. Lewin B, (1990) Genes IV. Oxford: Oxford University Press.
108. Li H, Tang H, Zhang Q, Jiao Z, Bai J, Chang S, (2009) A multiplex PCR for 4 X chromosome STR markers and population data from Beijing Han ethnic group. *Leg Med (Tokyo)* **5**: 248-50.
109. Li YC, Korol AB, Fahima T, Beiles A, Nevo E, (2002) Microsatellites: genomic distribution, putative functions and mutational mechanisms: a review. *Molecular Ecology* **11**: 2453-65.
110. Lins AM, Sprecher CJ, Puers C, Schumm JW, (1996) Multiplex Sets for the Amplification of Polymorphic Short Tandem Repeat Loci — Silver Stain and Fluorescence Detection. *BioTechniques* **20**: 882-9.
111. Litt M, Luty JA, (1989) A hipervariable microsatellite revealed by in vitro amplification of a nucleotide repeat within the cardiac muscle actin gene. *Am J Hum Genet* **44**: 397-401.
112. Lobo RB, (2006) Introdução a genética de populações [on line]. Disponível em: <http://www.rge.fmrp.usp.br/cursos/med1/popula.doc>, 2006.
113. Lorente AM, Lorente JA, Cañadas EV, (1996) La tecnología del ADN en Medicina Forense: importancia del indicio y del lugar de los hechos. *Cuad Med Forense* **14**: 3-7.
114. Lorente JA, Lorente AC (1995) El ADN y la identificación en la investigación criminal y en la biológica de la paternidad. Comares, Granada **1**: 127-172.
115. Lygo JE, Johnson PE, Holdaway DJ, Woodroffe S, Kimpton CP, Gill P, Whitaker JP, Clayton TM, (1994) The validation of short tandem repeat (STR) loci for use in forensic casework. *Int J Leg Med* **107**: 77-89.

116. Marjanović D, Konjhodžić R, Butorac SS, Drobnić K, Merkaš S, Lauc G, Primorac D, Anđelinović S, Milosavljević M, Karan Z, Vidović S, Stojković O, Panić B, Dragović AV, Kovačević S, Jakovski Z, Asplen C, Primorac D, (2001) Forensic DNA databases in Western Balkan region: retrospectives, perspectives, and initiatives. *Croat Med J* **52**: 235-244.
117. Martínez J, (1999) La prueba de ADN en medicina forense: La genética al Servicio de la Ley en el análisis de indicios criminales y en la investigación biológica de la paternidad. Ed. Masson.
118. Moller A, Brinkmann B, (1995) PCR-VNTRs (PCR-variable number of tandem repeats) in forensic science. *Cell Mol Biol* **41**: 715-724.
119. Monson KL, Miller KWP, Wilson MR, DiZinno JA, Budowle B, (2002) The mtDNA Population Database: An Integrated Software and Database Resource for Forensic Comparison. *Forensic Sci Com* **4**.
120. Moreno SP, Badía MG, (1999) Fundamentos de la variabilidad genética de las poblaciones humanas. En "La prueba del ADN en Medicina Forense". Martínez Jarreta, MB Editorial Masson. Barcelona
121. Mullis KB, Faloona FA, (1987) Specific synthesis of DNA in vitro via a polymerase catalyzed chain reaction. *Methods Enzymol* **155**: 335-350.
122. Nakamura Y, Leppert M, O'Connell P, Wolff R, Holm T, Culver M, Martin C, Fujimoto E, Hoff M, Kumlin E, (1987) Variable number of tandem repeat (VNTR) markers for human gene mapping. *Science* **235**: 1616-22.
123. Nakanishi A, Moriya F, Hashimoto Y, (2003) Effects of environmental conditions to which nails are exposed on DNA analysis of them. *Leg Med (Tokyo)* **5**: S194-7.
124. National Institute of Justice, (2000) The Future of Forensic DNA Testing: Predictions of the Research and Development Working Group. Washington, DC.
125. Nei M, (1977) F-statistics and analysis of gene diversity in subdivided populations. *Ann Hum Genet* **41**: 225-233.
126. Ohno S, (1972) So much "junk" DNA in our genome. *Brookhaven symposia in biology* **23**: 366-370.
127. Olaisen B, Stenersen M, Mevag B, (1997) Identification by DNA analysis of the victims of the August 1996 Spitsbergen civil aircraft disaster. *Nat Genet* **15**: 402-5.

128. Oliveira EJ, Pádua JG, Zucchi MI, Vencovsky R, Vieira MLC, (2006) Origin, evolution and genome distribution of microsatellites. *Genetics and Molecular Biology* **29**: 294-307.
129. Oorschot RAH, Jones MK, (1997) DNA fingerprint from fingerprint. *Nature* **387**: 767.
130. Opel KL, Chung DT, Drábek J, Tatarek NE, Jantz LM, McCord BR (2006) The Application of Miniplex Primer Sets in the Analysis of Degraded DNA from Human Skeletal Remains. *J Forensic Sci* **51**: 351–356.
131. Otto PG, Otto PA, Frota-Pessoa O. (1998) *Genética Humana e Clínica*. São Paulo: Editora Roca 1998.
132. Oz C, Levi JA, Novoselski Y, Volkov N, Motro U (1999) Forensic Identification of a Rapist Using Unusual Evidence. *J Forensic Sci* **44**: 860-62.
133. Paredes M, Crespillo M, Luque JA, Valverde JL, (2003) STR frequencies for the PowerPlex 16 System kit in a population from Northeast Spain. *Forensic Sci Int* **135**: 75-8.
134. Pena SDJ, (1993) Breve introdução ás impressões digitais de DNA. *Rev Bras Genet* **16**: 856-867.
135. Pereira R, Gomes I, Amorim A, Gusmão L, (2007) Genetic diversity of 10 X chromosome STRs in northern Portugal. *Int J Leg Med* **121**: 192-97.
136. Pretty IA, Swett D, (2001) A look at forensic dentistry – part 1: the role of teeth in the determination of human identity. *Br Dent J* **190**: 359-366.
137. Puers C, Hammond HA, Jin L, Caskey CT, Schumm JW, (1993) Identification of repeat sequence heterogeneity at the polymorphic short tandem repeat locus HUMTH01 [AATG]_n and reassignment of alleles in population analysis by using a locus-specific allelic ladder. *Am J Hum Genet* **53**: 953–58.
138. Richards RI, Sutherland GR, (1992) Heritable unstable DNA sequences (News). *Nat Genet* **1**: 7-9.
139. Roccazzello AM, Tringali G, Barbaro A, Cormaci P, Barbaro A, Insirello E, (2004) Simultaneous estimation of a Y-specific fragment, an X-specific fragment and sex determination of forensic studies in real-time PCR. *Forensic Sci Int* **146**: S165-6.
140. Rosado FF, (2008) Análisis de 15 loci tipo short tandem repeats (STR) en la población de Paraguay para su uso en identificación humana. Tesis Doctoral, Universidad de Granada.

141. Ruitberg CM, Reeder DJ, Butler JM, (2001) Strbase: a short tandem repeats DNA database human identity testing community. *Nucleic Acids Research* **29**: 320-322.
142. Saiki RK, Scharf S, Faloona F, Mullis KB, Horn GT, Erlich HA, Arnheim N, (1985) Enzymatic Amplification of β -Globin Genomic Sequences and Restriction Site Analysis for Diagnosis of Sickle Cell Anemia. *Science* **230**: 1350–54.
143. Saiki RK, Gelfand DH, Stoffel S, Scharf SF, Higuchi R, Worn RT, Mullis KB, Erlich HA, (1988) Primer-directed enzymatic amplification of DNA with a thermostable DNA polymerase. *Science* **239**: 487-491.
144. Sánchez M, (2001) Delitos contra la libertad sexual y análisis de ADN. Rev. Latinoamericana de Derecho Médico y Medicina Legal **1**: 7-13.
145. Sánchez MA, (2010) Estudio de polimorfismos genéticos en la evolución clínica de pacientes sometidos a trasplante alogénico de progenitores hematopoyéticos. Tesis Doctoral, Universidad de Salamanca
146. Shastry B.S., SNP alleles in human disease and evolution. *J Hum Genet* **47**: 561-66.
147. Shin SH, Seok YJ, Parque DQ, Gi SM, Chung KW, (2005) Genetic análisis of 18 X-linked short tandem repeat markers in Korean population. *Forensic Sci Int* **147**: 35–41.
148. Schlotterer C, Tautz D, (1992) Slippage synthesis of simple sequence DNA. *Nucleic Acids Res* **20**: 211-15.
149. Schlötterer C, (2000) Evolutionary dynamics of microsatellite DNA. *Chromosoma* **109**: 365-371.
150. Silva LA, Ferreira LA, Passos NS (2006) DNA Forense. *EDUFAL* **2**: 86.
151. Singer M, (1982a) Highly repeat sequences en mammalian genomes. *Int Rev Cytol* **76**: 67-112.
152. Smalldon KW, Moffat AC, (1973) The calculation of discriminating power for a series of correlated attributes. *J Forensic Sci* **13**: 291-295.
153. Smith GP, (1976) Evolution of repeated DNA sequences by unequal crossover. *Science* **191**: 528-535.
154. Snedecor GW, Cochran WG, (1974) Statistical Methods. Ames: The Iowa State University Press **6**: 228-57.

155. Stark AE, (2005) The hardy-Weinberg principle. *Genet mol biol* **38**: 485.
156. Strachan T, Read AP, (2002) *Genética Molecular Humana*. Porto Alegre: ArtMed.
157. Subramanian S, Mishra RK, Singh L, (2003) Genome-wide analysis of microsatellite repeats in humans: their abundance and density in specific genomic regions. *Gen Biol* **4**: R13.
158. Sullivan KM, Pope S, Gill P, Robertson JM, (1992) Automated DNA profiling by fluorescent labeling of PCR products. *Genome Res* **2**: 34-40.
159. Sweet D, Hildebrand D, Saliva from cheese bite yields DNA profile of burglar: a case report. *Int J Legal Med* **112**: 201-3.
160. Szibor R, Matthias Michael, Ines Plate, Dieter Krause, (2000) Efficiency of forensic mtDNA analysis Case examples demonstrating the identification of traces. *Forensic Sci Int* **113**: 71-78.
161. Szibor R, Krawczak M, Hering S, Edelmann J, Kuhlisch E, Krause D, (2003) Use of X-linked markers for forensic purposes. *Int J Leg Med* **117**: 67-74.
162. Tande CM, (1989) DNA Typing: A New Investigatory Tool. *Duke Law J* **2**: 474-94.
163. Tracey M, (2001) short tandem repeat-based identification of individuals and parents. *Croat Med J* **42**: 233-238.
164. Tautz D, (1993) Notes on the definition and nomenclature of tandemly repetitive DNA sequences. *Exs* **67**: 21-28.
165. Tuatz D, Renz M, (1984) Simple sequences are ubiquitous repetitive components of eukaryotic genomes. *Nucleic Acids Research* **12**: 4127-38.
166. Urquhart A, Kimpton CP, Downes TJ, Gill P, (1994) Variation in short tandem repeat sequences - a survey of twelve microsatellite loci for use as forensic identification markers. *Int J Leg Med* **107**: 13-20.
167. Venter JC, Adams MD, Myers EW, et al., (2001) The sequence of the human genome. *Science* **291**: 1304-51.
168. Walker MR, Rapley R, (1999) *Guia de rotas na tecnologia do gene*. Sao Paulo: Atheneu.

169. Wallace DC, Brown MD, Lott MT, (1999) Mitochondrial DNA variation in human evolution and disease. *Gene* **238**: 211-230.
170. Watson JD, Crick FHA, (1953) Molecular structure of nucleic acids: a structure for deoxyribonucleic acid. *Nature* **171**: 737-8.
171. Weber JL, May PE, (1989) Abundant class of human DNA polymorphisms which can be typed using the polymerase chain reaction. *Am J Hum Genet* **44**: 388–396.
172. Weber JL, Wong C, (1993) Mutation of human short tandem repeats. *Hum Mol Genet* **2**: 1123-28.
173. Weedn VW, Swarnen SL, (1998) Exames forenses de identificação por análises do DNA. In: Henry, J.B. Diagnósticos clínicos e tratamento por métodos laboratoriais. *Manole* **19**: 1427-38.
174. Whittle MR, Romano NL, Negreiros VAC, (2004) Updated Brazilian genetic data, together with mutation rates, on 19 STR loci, including D10S1237. *Forensic Sci Int* **139**: 207–10.
175. White PS, Tatum OL, Deaven LL, Longmire JL. New, male-specific microsatellite markers from the human Y chromosome. *Genomics* **57**: 433-7.
176. Wheeler DL, Church DM, Lash AE, Leipe DD, Madden TL, Pontius JU, Schuler GD, Schriml LM, Tatusova TA, Wagner L, Rapp BA, (2006) Database resources of the National center for biotechnology information. *Nucleic Acids Res* **1**: 34.
177. Wiegand P, Bajanowski T, Brinkmann B, (1993) DNA typing of debris from fingernails. *Int J Leg Med* **106**: 81-83.
178. Wiegand P, Kleiber M, (1997) DNA typing of epithelial cells after strangulation. *Int J Leg Med* **110**: 181-83.
179. Wong ZW, Wilson V, Patel I, Povey S, Jeffreys AJ, (2007) Characterization of a panel of highly variable minisatellites cloned from human DNA. *Annals Hum Gen* **51**: 269–288.
180. Wyman AR, White R, (1980) A highly polymorphic locus in human. *Proc Natl Acad Sci USA* **77**: 6754-58.
181. Yamamoto OY, Inagaki S, Yoshitome K, Ishikawa T, Imabayashi K, Miyaishi S, Ishizu H, (2003) Analysis of short tandem repeat (STR) polymorphisms by the powerplex 16 system and capillary electrophoresis: application to forensic practice. *Acta Med Okayama* **57**: 59-71.

182. Zapata C, (1987) La variabilidad genética de las poblaciones. En: Espinosa de los Monteros J, Labarta U. Genética de la acuicultura. Caicyt-Feuga, Madrid **1**: 33-57.
183. Zarrabeitia MT, Pinheiro F, de Pancorbo MM, Cainé L, (2008) Analysis of 10 X-linked tetranucleotide markers in mixed and isolated populations. *Forensic Sci Int Genet* **3**: 63-6.

ANEXOS

Tabla 1: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador D8S1179.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=16.555)	Aguiar (N=134.211)	Gratappaglia (N=758)
3			0,000004	
4			0,000007	
5			0,000011	
6			0,000115	
7			0,000346	
8	0,0107	0,0095	0,008244	0,0080
9	0,0095	0,00815	0,009429	0,0110
10	0,0739	0,07418	0,068213	0,0750
11	0,0770	0,07998	0,077106	0,0880
12	0,1338	0,12887	0,12993	0,1210
13	0,2822	0,29414	0,278662	0,2850
14	0,2652	0,23721	0,25087	0,2450
15	0,1206	0,13135	0,138331	0,1270
16	0,0240	0,02975	0,03363	0,0350
17	0,0025	0,00595	0,004426	0,0050
18	0,0006	0,00088	0,00057	
19		0,00003	0,000078	
20			0,000011	
22			0,000011	

Tabla 2: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador D21S11.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=10.300)	Aguiar (N=130.014)	Gratappaglia (N=782)
12			0,000004	
22			0,000004	
23			0,000004	
24			0,000138	
24.2	0,0006	0,00194	0,002119	0,0030
24.3	0,0006			
25		0,00131	0,000796	0,0010
25.2	0,0013	0,00058	0,000592	
26	0,0013	0,00063	0,001127	0,0010
26.2	0,0006	0,00015	0,000031	
27	0,0196	0,02563	0,030043	0,0280
27.2			0,000077	
28	0,1629	0,15039	0,159367	0,1410
28.2		0,00078	0,002619	
29	0,2159	0,21578	0,208078	0,2170
29.2	0,0013	0,00291	0,004939	0,0010
30	0,2380	0,24534	0,231679	0,2530
30.2	0,0284	0,03024	0,028435	0,0380
31	0,0732	0,05922	0,076919	0,0630
31.2	0,1004	0,1015	0,089886	0,0990
32	0,0095	0,00981	0,028482	0,0120
32.2	0,0960	0,10058	0,075127	0,1000
33	0,0013	0,00184	0,011826	0,0020
33.2	0,0303	0,03752	0,028435	0,0330
33.3			0,000008	
34	0,0063	0,00238	0,004588	0,0010
34.2	0,0025	0,0035	0,003769	0,0020
35	0,0088	0,00573	0,006442	0,0040
35.1			0,000004	
35.2	0,0013	0,00068	0,001323	
36		0,00136	0,002261	0,0010
36.2			0,000027	
37		0,0001	0,000561	
38		0,00019	0,000265	
39			0,000031	

Tabla 3: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador D7S820.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=16.065)	Aguiar (N=137.136)	Gratappaglia (N=791)
5			0,000026	
6	0,0013	0,00019	0,00027	
6.2			0,000004	
7	0,0158	0,01734	0,015033	0,0120
8	0,1376	0,14304	0,157085	0,1620
9	0,1218	0,12067	0,12053	0,1240
9.3			0,000011	
10	0,2986	0,2742	0,275034	0,2590
10.2			0,000004	
11	0,2431	0,24746	0,23636	0,2560
12	0,1509	0,16275	0,161387	0,1630
13	0,0253	0,03078	0,030415	0,0210
14	0,0057	0,00327	0,003785	0,0030
15		0,00025	0,000055	
16		0,00006		
17			0,000004	

Tabla 4: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador CSF1PO.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=10.900)	Aguiar (N=113.526)	Gratappaglia (N=771)
5			0,000022	
6		0,00014	0,000819	0,0030
7	0,0044	0,00936	0,013376	0,0100
8	0,0101	0,01408	0,020035	0,0120
9	0,0221	0,02225	0,03286	0,0180
10	0,2374	0,27009	0,262376	0,2630
11	0,3176	0,29794	0,293585	0,3070
12	0,3283	0,31917	0,302451	0,3260
13	0,0663	0,0578	0,063686	0,0540
14	0,0107	0,00812	0,009509	0,0070
15	0,0032	0,00106	0,001233	
16			0,00004	
22			0,000004	
23			0,000004	

Tabla 5: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador D3S1358.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=11.042)	Aguiar (N=135.133)	Gratappaglia (N=794)
6			0,000019	
7			0,000033	
8			0,000022	
9		0,00014	0,0001	
10	0,0006	0,00014	0,000104	
11	0,0006	0,00054	0,000607	0,0010
12	0,0019	0,00222	0,002442	0,0030
13	0,0038	0,00371	0,004218	0,0030
14	0,1048	0,09165	0,093156	0,0920
15	0,2734	0,29256	0,290991	0,2920
15.2			0,00007	
16	0,2468	0,26078	0,270308	0,2520
16.2			0,000007	
16.3			0,000004	
16.5			0,000004	
17	0,2071	0,2078	0,203278	0,2180
17.3			0,000015	
18	0,1477	0,13005	0,123926	0,1260
19	0,0126	0,00946	0,009857	0,0110
20	0,0006	0,00095	0,000807	0,0010
21			0,000033	0,0010

Tabla 6: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador TH01.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=9.654)	Aguiar (N=112.695)	Gratappaglia (N=695)
4		0,00005	0,000058	
5	0,0013	0,00088	0,001562	
6	0,2235	0,22519	0,211238	0,2060
7	0,2090	0,21411	0,240459	0,2220
7.1	0,0013			
8	0,1313	0,13922	0,149354	0,1240
8.2			0,000009	
9	0,1856	0,17418	0,162563	0,1760
9.2			0,000004	
9.3	0,2374	0,23332	0,226159	0,2580
10	0,0076	0,01269	0,008039	0,0140
11	0,0019	0,00036	0,000484	
12			0,000009	
13			0,000018	
13.3	0,0013		0,000004	
14			0,000013	
15			0,000004	
16			0,000004	
18			0,000013	

Tabla 7: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador D13S317.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=10.697)	Aguiar (N=137.161)	Gratappaglia (N=784)
4			0,000004	
5			0,000011	
6		0,00005	0,000058	
7	0,0032	0,00065	0,001086	
8	0,1282	0,10596	0,099839	0,1130
9	0,0896	0,08577	0,081736	0,0950
10	0,0455	0,05385	0,052624	0,0550
11	0,3062	0,30518	0,295179	0,2980
12	0,2664	0,28569	0,293338	0,2740
13	0,1136	0,11774	0,126421	0,1140
14	0,0436	0,04422	0,048228	0,0480
15	0,0013	0,00084	0,001462	0,0030
16	0,0019	0,00005	0,000015	
17	0,0006			

Tabla 8: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador D16S539.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=10.749)	Aguiar (N=136.942)	Gratappaglia (N=770)
2			0,000004	
5			0,000511	0,0010
6	0,0006	0,00037	0,000296	
7		0,00005	0,00038	
8	0,0215	0,02177	0,024127	0,0230
9	0,1503	0,1489	0,160298	0,1590
9.2			0,000007	
10	0,0827	0,07912	0,088406	0,0840
10.2			0,000004	
11	0,2948	0,29217	0,288681	0,2950
12	0,2683	0,26863	0,256043	0,2500
13	0,1534	0,16215	0,154507	0,1560
14	0,0253	0,02526	0,024974	0,0290
15	0,0032	0,00149	0,00169	0,0030
16		0,00009	0,000055	
17			0,000018	

Tabla 9: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador vWA.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=18.233)	Aguiar (N=127.415)	Gratappaglia (N=781)
8			0,000008	
10			0,000043	
11	0,0019	0,00228	0,003806	0,0020
12	0,0006	0,00038	0,000655	
13	0,0019	0,00436	0,005784	0,0060
14	0,0783	0,08699	0,084448	0,0840
15	0,1256	0,12532	0,137994	0,1230
15.2	0,0006		0,000004	
16	0,2633	0,2566	0,26002	0,2460
16.2			0,000004	
17	0,2633	0,26641	0,254844	0,2740
17.2			0,000004	
17.3			0,000012	
18	0,1793	0,17457	0,170153	0,1840
19	0,0701	0,06804	0,065726	0,0610
20	0,0126	0,01349	0,014139	0,0190
21	0,0025	0,00145	0,002174	0,0010
22		0,00011	0,000177	
23			0,000004	

Tabla 10: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador TPOX.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=10.942)	Aguiar (N=123.102)	Gratappaglia (N=767)
4			0,000004	
5		0,00087	0,000552	0,0010
6	0,0139	0,0122	0,017713	0,0110
7	0,0063	0,00402	0,008404	0,0030
8	0,4665	0,47702	0,455862	0,4450
9	0,1073	0,11671	0,124117	0,1260
10	0,0707	0,06498	0,067302	0,0740
11	0,2872	0,27623	0,275532	0,2910
12	0,0461	0,04606	0,048123	0,0480
13	0,0006	0,00165	0,002173	0,0010
14	0,0013	0,00018	0,000122	
15		0,00009	0,000053	
16			0,000028	
17			0,000008	
18			0,000008	

Tabla 11: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador D18S51.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=18.273)	Aguiar (N=136.739)	Gratappaglia (N=757)
4			0,000007	
5			0,000007	
6			0,000011	
7			0,000015	
8		0,00005	0,000091	
9	0,0006	0,00079	0,001199	0,0010
10	0,0076	0,01245	0,009884	0,0100
10.2	0,0006	0,00041	0,000559	0,0010
11	0,0114	0,01166	0,010769	0,0110
11.2		0,00005		
12	0,1199	0,12584	0,121118	0,1340
12.2		0,00036	0,000044	
12.3			0,000004	
13	0,1206	0,11799	0,108532	0,1130
13.2		0,00112	0,004761	0,0010
13.3			0,000004	
14	0,1755	0,15329	0,147222	0,1410
14.2		0,0009	0,000106	
14.3			0,000007	
14.5			0,000004	
15	0,1503	0,14803	0,152213	0,1390
15.2		0,00071	0,000117	
16	0,1370	0,13692	0,144487	0,1520
16.2		0,00011	0,000018	
16.5			0,000004	
17	0,1237	0,12152	0,121915	0,1370
17.2		0,00055		
18	0,0795	0,0761	0,07756	0,0710
18.2		0,00118	0,000018	
19	0,0379	0,04515	0,048622	0,0460
19.2			0,000015	
20	0,0189	0,02413	0,029085	0,0250
20.2		0,00077	0,000018	
21	0,0069	0,00919	0,013039	0,0110
21.2		0,00107	0,000004	
22	0,0076	0,00441	0,005532	0,0050
22.2		0,00211		
23	0,0019	0,00062	0,001379	0,0010
23.2			0,000004	
24		0,00037	0,000753	0,0010
25			0,000373	
26			0,000186	
27			0,000285	
28			0,000029	

Tabla 12: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador D5S818.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=10.802)	Aguiar (N=135.181)	Gratappaglia (N=788)
5			0,000004	
6		0,00009	0,000055	
7	0,0145	0,01717	0,017458	0,0160
8	0,0082	0,0125	0,01761	0,0120
9	0,0309	0,03828	0,038123	0,0290
10	0,0625	0,06425	0,061854	0,0630
11	0,3548	0,34021	0,329063	0,3280
12	0,3453	0,34693	0,346376	0,3680
13	0,1686	0,16603	0,174473	0,1690
14	0,0126	0,01241	0,013071	0,0130
15	0,0025	0,00134	0,001646	0,0020
16		0,00079	0,000189	
17			0,000059	
18			0,000015	
19			0,000004	

Tabla 13: Comparación de las frecuencias alélicas entre las poblaciones brasileñas para el marcador FGA.

Alelos	Rigotti (N=792)	Whittle (N=17.139)	Aguiar (N=135.839)	Gratappaglia (N=764)
7			0,000004	
8			0,000007	
9			0,000018	
10			0,000018	
11			0,000015	
12			0,000015	
13			0,000015	
14			0,000022	
15		0,00006	0,000026	
16	0,0006	0,00038	0,000548	
16.2		0,00012		
17	0,0025	0,00096	0,001502	
17.2		0,00047	0,000026	
18	0,0088	0,00831	0,009346	0,0070
18.2	0,0013	0,00344	0,002359	
18.3			0,000004	
19	0,0789	0,07241	0,075358	0,0630
19.2		0,00093	0,000596	
20	0,1187	0,11856	0,113907	0,1120
20.2	0,0013	0,00058	0,000239	
21	0,1654	0,15287	0,15108	0,1680
21.2	0,0019	0,00242	0,001344	
22	0,1591	0,16037	0,161658	0,1770
22.2	0,0032	0,00417	0,002437	0,0020
23	0,1534	0,15056	0,149283	0,1430
23.2	0,0032	0,00204	0,00109	
24	0,1332	0,15083	0,150932	0,1500
24.2		0,00128	0,000331	
25	0,1023	0,10243	0,103402	0,1100
25.2		0,00114	0,00021	
26	0,0511	0,04557	0,04742	0,0440

26.2		0,00055	0,000029	
27	0,0101	0,01284	0,015953	0,0150
27.2		0,00012		
28	0,0038	0,00309	0,005061	0,0040
28.2		0,0002	0,000007	
29	0,0006	0,00111	0,001807	0,0010
29.2		0,00003	0,000022	
30		0,00026	0,00071	0,0020
30.2		0,00026	0,000173	0,0010
31		0,00023	0,000107	
31.2	0,0006	0,00038	0,001134	
32		0,00006	0,00007	0,0010
32.2		0,00015	0,000151	
33		0,00006	0,000037	
33.2		0,00009	0,000018	
34.2		0,00006		
39.2			0,000004	
40			0,000007	
41		0,00006		
41.2			0,000004	
42			0,000007	
42.2		0,00003	0,000048	
43			0,000004	
43.2		0,00003	0,000578	
44		0,00026		
44.2		0,00003	0,000269	
45		0,00003		
45.2			0,000276	
46		0,00009		
46.2			0,000254	
47		0,00006	0,000004	
47.2			0,00004	
52.2		0,00003	0,000015	

Tabla 14: Comparación de los alelos más frecuentes entre las poblaciones brasileñas.

Marcadores	Rigotti	Whittle	Aguiar	Grattapaglia
D8S1179	13	13	13	13
D21S11	30	30	30	30
D7S820	10	10	10	10
CSF1PO	12	12	12	12
D3S1358	15	15	15	15
THO1	9.3	9.3	7	9.3
D13S317	11	11	11	11
D16S539	11	11	11	11
vWA	16 y 17	17	16	17
TPOX	8	8	8	8
D18S51	14	14	15	16
D5S818	11	12	12	12
FGA	21	22	22	22

Tabla 15: Comparación del poder de discriminación entre las poblaciones brasileñas.

Marcadores	Rigotti	Whittle	Aguiar	Grattapaglia
D8S1179	0,9367	0,9399	0,9390	0,9410
D21S11	0,9559	0,9570	0,9620	0,9570
D7S820	0,9247	0,9321	0,9320	0,9290
CSF1PO	0,8723	0,8805	0,8940	0,8740
D3S1358	0,9225	0,9155	0,9150	0,9160
THO1	0,9378	0,9290	0,9280	0,9260
D13S317	0,9296	0,9265	0,9260	0,9310
D16S539	0,9252	0,9234	0,9260	0,9260
vWA	0,9337	0,9342	0,9360	0,9340
TPOX	0,8515	0,8464	0,8610	0,8580
D18S51	0,9708	0,9744	0,9750	0,9730
D5S818	0,8742	0,8829	0,8870	0,8770
FGA	0,9693	0,9706	0,9710	0,9670

Tabla 16: Comparación del contenido de información polimórfica entre las poblaciones brasileñas.

Marcadores	Rigotti	Whittle	Aguiar	Grattapaglia
D8S1179	0,7795	0,7857	0,7900	-
D21S11	0,8250	0,8256	0,8400	-
D7S820	0,7645	0,7718	0,7700	-
CSF1PO	0,6819	0,6841	0,7000	-
D3S1358	0,7555	0,7426	0,7400	-
THO1	0,7667	0,7677	0,7700	-
D13S317	0,7658	0,7587	0,7600	-
D16S539	0,7555	0,7548	0,7600	-
vWA	0,7741	0,7770	0,7800	-
TPOX	0,6335	0,6288	0,6500	-
D18S51	0,8621	0,8707	0,8700	-
D5S818	0,6743	0,6859	0,6900	-
FGA	0,8588	0,8598	0,8600	-

Tabla 17: Comparación del poder de exclusión entre las poblaciones brasileñas.

Marcadores	Rigotti	Whittle	Aguiar	Grattapaglia
D8S1179	0,6047	0,6073	0,6130	0,6530
D21S11	0,6770	0,6669	0,6810	0,7020
D7S820	0,6236	0,5726	0,5960	0,6220
CSF1PO	0,5076	0,4703	0,4650	0,5080
D3S1358	0,5630	0,5447	0,5490	0,5890
THO1	0,6118	0,5708	0,5830	0,6130
D13S317	0,5767	0,5658	0,5690	0,6260
D16S539	0,5184	0,5609	0,5780	0,6140
vWA	0,5653	0,6013	0,6190	0,6340
TPOX	0,3804	0,3976	0,4030	0,4770
D18S51	0,7625	0,7533	0,7540	0,7660
D5S818	0,4294	0,4578	0,4800	0,5110
FGA	0,6894	0,7199	0,7360	0,7410

Tabla 18: Comparación de la probabilidad de coincidencia entre las poblaciones brasileñas.

Marcadores	Rigotti	Aguiar
D8S1179	0,0633	0,0610
D21S11	0,0441	0,0380
D7S820	0,0753	0,0680
CSF1PO	0,1277	0,1060
D3S1358	0,0775	0,0850
THO1	0,0622	0,0720
D13S317	0,0704	0,0740
D16S539	0,0748	0,0740
vWA	0,0663	0,0640
TPOX	0,1485	0,1390
D18S51	0,0292	0,0250
D5S818	0,1258	0,1130
FGA	0,0307	0,0290

Tabla 19: P-valor para el marcador D8S1179.

Alelos	2A	2B	2C	2D	2E
8	0,547	1	0,28	1	NA
9	0,547	1	1	0,733	NA
10	0,049	0,141	0,15	0,539	NA
11	0,634	0,853	0,564	0,47	NA
12	0,564	0,883	0,289	0,696	NA
13	1	0,911	0,341	0,77	NA
14	0,137	0,427	0,03	0,708	NA
15	0,921	0,544	0,241	0,839	NA
16	0,836	0,518	0,28	1	NA
17	1	1	0,188	1	NA
18	1	1	1	1	NA

Tabla 20: P-valor para el marcador D21S11.

Alelos	2A	2B	2C	2D	2E
24.2	0,298	1	0,205	0,024	1
25.2	1	1	1	0,497	1
26	0,508	1	1	0,497	NA
27	1	0,303	0,125	0,138	NA
28	0,177	1	0,916	0,098	NA
28.2	1	1	1	0,024	NA
29	0,435	0,808	0,636	0,373	NA
29.2	1	1	1	0,009	NA
30	0,258	0,343	0,927	1	NA
30.2	0,846	0,15	0,257	0,844	NA
31	0,443	0,258	0,541	1	NA
31.2	0,743	0,613	1	0,666	NA
32	0,732	0,606	0,695	1	NA
32.2	0,824	0,731	0,79	0,426	NA
33	0,508	0,236	0,368	0,497	1
33.2	0,161	0,771	1	0,038	NA
34	0,33	1	0,59	0,678	0,593
34.2	0,587	0,332	0,498	1	NA
35	0,111	0,605	0,356	0,45	NA
35.2	0,508	1	1	1	NA

Tabla 21: P-valor para el marcador D7S820.

Alelos	2A	2B	2C	2D	2E
7	0,622	1	0,055	0,238	NA
8	0,85	0,39	0,096	0,776	NA
9	0,43	0,757	0,241	0,841	NA
10	0,943	0,828	0,388	0,384	NA
11	0,035	0,815	0,063	0,758	NA
12	0,211	0,325	0,913	0,649	NA
13	0,43	0,23	1	1	NA
14	0,329	0,555	1	0,678	0,593
15	1	1	0,205	1	1

Tabla 22: P-valor para el marcador CSF1PO.

Alelos	2A	2B	2C	2D
6	0,298	1	1	1
7	0,559	1	1	0,561
8	0,294	1	0,372	0,733
9	0,346	0,74	0,798	0,829
10	0,544	0,02	0,038	0,11
11	0,728	0,333	0,866	0,439
12	1	0,24	0,24	0,065
13	0,693	0,687	0,877	0,688
14	1	0,151	0,695	1
15	0,559	1	1	1

Tabla 23: P-valor para el marcador D3S1358.

Alelos	2A	2B	2C	2D	2E
12	1	1	0,498	1	1
13	0,641	1	1	0,632	NA
14	0,749	0,741	0,451	0,099	NA
15	0,61	0,07	0,536	0,098	NA
16	0,654	0,349	0,714	0,939	NA
17	0,332	0,463	0,923	0,628	NA
18	0,157	0,097	0,234	0,779	NA
19	0,585	0,003	1	0,421	NA
20	0,302	1	1	0,291	1

Tabla 24: P-valor para el marcador TH01.

Alelos	2A	2B	2C	2D
5	1	1	1	0,497
6	0,531	0,545	0,851	0,937
7	0,375	0,621	0,022	0,015
8	0,848	0,883	0,816	0,339
9	0,287	0,13	1	0,933
9.3	0,408	0,906	0,019	0,252
10	1	0,092	0,128	0,488
11	1	1	1	1

Tabla 25: P-valor para el marcador D13S317.

Alelos	2A	2B	2C	2D	2E
7	0,559	1	1	0,632	1
8	0,392	0,186	1	0,922	NA
9	0,04	0,212	0,062	0,004	NA
10	0,451	0,161	0,852	0,291	NA
11	0,672	0,829	1	0,229	NA
12	0,309	0,306	0,292	0,604	NA
13	0,918	1	0,624	0,242	NA
14	1	0,808	0,849	0,871	NA
15	0,508	1	1	0,204	1
16	1	1	0,498	1	1

Tabla 26: P-valor para el marcador D16S539.

Alelos	2A	2B	2C	2D
8	1	1	0,79	1
9	0,037	0,254	0,09	0,259
10	0	0,352	0,306	0,004
11	0,388	0,384	0,607	0,772
12	0,052	0,371	0,659	0,554
13	0,012	0,89	0,199	0,005
14	0,247	0,53	0,471	0,684
15	0,559	1	1	1

Tabla 27: P-valor para el marcador vWA.

Alelos	2A	2B	2C	2D	2E
12	1	1	1	0,291	1
13	1	1	0,498	1	1
14	0,35	0,071	0,665	0,007	NA
15	0,845	0,879	0,179	1	NA
16	0,769	0,91	0,421	0,822	NA
17	0,942	0,91	0,135	0,451	NA
18	0,865	0,693	0,838	0,864	NA
19	0,803	0,557	1	0,512	NA
20	0,781	0,623	1	0,04	NA
21	1	1	0,498	0,584	1

Tabla 28: P-valor para el marcador TPOX.

Alelos	2A	2B	2C	2D
6	0,041	0,377	0,477	0,04
7	0,33	1	0,59	0,329
8	0,038	0,764	0,238	0,468
9	0,916	0,204	1	0,35
10	0,9	0,224	0,111	0,613
11	0,311	0,825	0,49	0,558
12	0,335	1	0,567	0,417
13	0,301	1	1	1

Tabla 29: P-valor para el marcador D18S51.

Alelos	2A	2B	2C	2D	2E
10	0,2	0,266	1	0,68	NA
11	0,401	0,183	0,315	1	NA
12	0,044	0,173	0,236	0,026	NA
13	0,477	1	0,715	0,609	NA
14	0,731	0,794	0,113	0,726	NA
15	0,421	0,676	0,663	0,927	NA
16	0,925	0,885	0,369	0,635	NA
17	0,225	0,059	0,629	0,303	NA
18	0,056	0,578	0,374	0,902	NA
19	0,731	0,789	0,321	0,723	NA
20	0,871	0,486	1	1	NA
21	0,702	0,555	0,636	0,697	0,593
22	0,681	1	1	0,723	NA
23	1	1	0,496	1	1

Tabla 30: P-valor para el marcador FGA.

Alelos	2A	2B	2C	2D	2E
16	0,295	1	1	1	1
17	1	1	1	1	1
18	0,136	0,605	0,436	0,524	NA
18.2	1	1	1	0,494	1
19	0,904	1	0,291	0,619	NA
20	1	0,878	0,904	0,032	NA
20.2	0,504	1	0,368	1	1
21	0,104	0,009	0,753	1	NA
21.2	1	1	1	1	1
22	0,929	0,681	0,746	1	NA
22.2	0,635	1	0,036	0,63	NA
23	0,856	0,482	0,743	0,712	NA
23.2	1	1	1	0,63	1
24	0,771	0,465	0,214	0,769	NA
25	0,585	0,399	0,794	0,826	NA
26	0,108	0,642	0,856	0,433	NA
27	0,296	0,606	1	0,733	NA
28	0,559	1	1	1	NA

Tabla 31: P-valor para el marcador D5S818.

Alelos	2A	2B	2C	2D	2E
7	0,041	0,377	0,133	0,04	0,229
8	1	1	0,356	0,725	0,598
9	0,853	0,397	0,507	0,21	NA
10	0,439	0,137	0,346	0,405	NA
11	0,84	0,676	0,248	0,411	NA
12	0,279	0,916	0,164	0,782	NA
13	0,186	0,69	1	0,422	NA
14	0,527	1	0,477	0,767	NA
15	1	1	1	1	1