



UNIVERSIDAD DE GUAYAQUIL  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
COORDINACIÓN DE POSGRADO

TRABAJO DE TITULACIÓN ESPECIAL  
PARA LA OBTENCIÓN DEL GRADO DE MAGISTER EN  
MEDICINA FORENSE

TEMA  
“FRECUENCIAS ALÉLICAS DEL SISTEMA POWER PLEX®  
FUSION EN LA POBLACIÓN DE LA PROVINCIA DEL GUAYAS.”

AUTOR  
LCDA. VERÓNICA MIÑO CARRILLO

TUTOR  
DR. DANILO ESPINOSA CUCALÓN, MSc.

AÑO 2017

GUAYAQUIL - ECUADOR



UNIVERSIDAD DE GUAYAQUIL  
FACULTAD DE CIENCIAS MÉDICAS  
COORDINACIÓN DE POSGRADO  
TELEFAX: 042-288086  
Guayaquil – Ecuador



OF.COORD.POSG.FCMUG 684.17  
Agosto 20 del 2017

**LCDA.**  
**VERONICA ROCIO MIÑO CARRILLO**  
MEDICINA FORENSE  
**Ciudad**

Por medio del presente comunico a usted, que aplicando lo que consta en la Normativa vigente de **Unidad de Titulación Especial** de la Dirección de Postgrado Vicerrectorado de Investigación, Gestión Social de Conocimiento y Posgrado, su **Proyecto de Titulación** ha sido aprobado con el tema:

**“FRECUENCIAS ALÉLICAS DEL SISTEMA POWER PLEX FUSIÓN EN LA POBLACIÓN DE LA PROVINCIA DEL GUAYAS”**

**Tutor:** *Dr, Danilo Espinosa Cucalón, MSc.*

El cual fue Revisado y aprobado por la Coordinación de Postgrado de la Facultad el día **JUNIO 30 del 2017**, por lo tanto, puede continuar con la ejecución del mismo de acuerdo a la normativa establecida.

Atentamente,

  
**Dra. Clara Jaime Game, Msc.**  
**COORDINADORA DE POSGRADO ( E )**



C. archivo

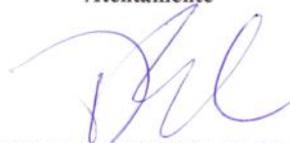
Revisado y Aprobado por:	<i>Dr. Guillermo Castañeda Castro, MSc.</i>
Elaborado por:	<i>Lidia Ferrera Pedraza, Abogada</i>

REPOSITORIO NACIONAL EN CIENCIAS Y TECNOLOGÍA	
FICHA DE REGISTRO DE TRABAJO DE TITULACIÓN ESPECIAL	
<b>TÍTULO:</b> FRECUENCIAS ALÉLICAS DEL SISTEMA POWER PLEX® FUSION EN LA POBLACIÓN DE LA PROVINCIA DEL GUAYAS.	
<b>AUTOR:</b> Lcda. Verónica Miño Carrillo	<b>TUTOR:</b> Dr. Danilo Espinosa Cucalón <b>REVISOR:</b> Ab. Carmen Morán Flores
<b>INSTITUCIÓN:</b> Universidad de Guayaquil	<b>FACULTAD:</b> Ciencias Médicas
<b>CARRERA:</b> Medicina Forense	
<b>FECHA DE PUBLICACIÓN:</b> JULIO 2017	<b>Nº DE PÁGS:</b> 36
<b>ÁREA TEMÁTICA:</b> Salud Genética Forense	
<b>PALABRAS CLAVE:</b> Frecuencias alélicas, perfil genético, Power@Plex Fusion.	
<p><b>RESUMEN:</b> Los microsatélites o STRs son los marcadores que se utilizan para identificación humana, para este propósito se deben analizar a las poblaciones. En el Ecuador no hay publicaciones ni estudios que se hayan realizado en la provincia del Guayas, por tal motivo el objetivo de este estudio fue la obtención de las frecuencias alélicas del Sistema Power@Plex Fusion de 300 individuos no relacionados de la población de la Provincia del Guayas. La metodología que se utilizó fue la extracción de los perfiles genéticos de la base de datos del período 2013 – 2016 del Laboratorio de Genética Molecular de la Cruz Roja Ecuatoriana mediante el programa informático PowerStats V12.Xls® (Promega Corporation®, Madison, WI. USA). Los resultados que se obtuvieron fueron: el poder de discriminación (PD), contenido de información polimórfica (PIC), poder de exclusión (PE), probabilidad de coincidencia (PM) e índice de paternidad (IP) de cada marcador genético que contiene el kit, mostrando el PENTA E el marcador con índice más alto en PD (0,8919) y en PIC (0,8919) al igual que en otros estudios realizados anteriormente en otras poblaciones. La información reportada valida el uso del Sistema Sistema Power@Plex Fusion en la población de la Provincia del Guayas para interpretar y reportar de forma confiable perfiles genéticos en pruebas de paternidad y casos forenses.</p>	
<b>Nº DE REGISTRO(en base de datos):</b>	<b>Nº DE CLASIFICACIÓN:</b>
<b>DIRECCIÓN URL (tesis en la web):</b>	
<b>ADJUNTO PDF</b>	<input checked="" type="checkbox"/> SI <input type="checkbox"/> NO
<b>CONTACTO CON AUTOR:</b> Verónica Miño Carrillo	<b>Teléfono:</b> 0998312424 <b>E-mail:</b> nicahormi@hotmail.com
<b>CONTACTO DE LA INSTITUCIÓN</b>	<b>Nombre:</b> Secretaría de la Coordinación de Posgrado <b>Teléfono:</b> 2288086 <b>Email:</b> egraduadosug@hotmail.com

## **CERTIFICACIÓN DEL TUTOR**

En mi calidad de tutor del estudiante Verónica Rocío Miño Carrillo del Programa de Maestría en Medicina Forense nombrado por el Decano de la Facultad de Ciencias Médicas CERTIFICO: que el Trabajo de Titulación Especial titulado FRECUENCIAS ALÉLICAS DEL SISTEMA POWER PLEX® FUSION EN LA POBLACIÓN DE LA PROVINCIA DEL GUAYAS, en opción al grado académico de Magíster en Medicina Forense, cumple con los requisitos académicos, científicos y formales que establece el Reglamento aprobado para tal efecto.

**Atentamente**



**DR. DANILO ESPINOSA CUCALÓN  
TUTOR**

Guayaquil, Julio de 2017

## **AGRADECIMIENTO**

Al Dr. Danilo Espinosa, mi tutor por ayudarme con la realización del tema de tesis, al Bioanalista Aníbal Gaviria, Director del Laboratorio de Genética Molecular de la Cruz Roja Ecuatoriana y a todo su equipo de analistas.

## DECLARACIÓN EXPRESA

“La responsabilidad del contenido de este trabajo de titulación especial, me corresponden exclusivamente; respetando derechos intelectuales de terceros, cuyas fuentes se incorporan en la bibliografía y el patrimonio intelectual de la misma a la UNIVERSIDAD DE GUAYAQUIL”



**VERÓNICA ROCÍO MIÑO CARRILLO**

## ABREVIATURAS

ADN	Ácido Desoxirribonucleico
PCR	Polymersa chain reaction (Reacción en cadena de la polimerasa)
STR	Single Tandem Repeat (Repetición Simple en Tandem)
PM	Probabilidad de Match o coincidencia
PD	Poder de discriminación
PIC	Contenido de información polimórfica
PE	Probabilidad de exclusión
ITP	Índice típico de paternidad
FAM	Frecuencia alélica mínima

## TABLA DE CONTENIDO

Repositorio	I
Certificación	II
Agradecimiento	III
Declaraciones	IV
Abreviaturas	V
Tabla de contenido	VI
Resumen	VII
Abstract	VIII
Delimitación del problema	1
Formulación del problema:	1
Justificación	1
Objeto de estudio:	2
Campo de acción o de investigación:	2
Objetivo general:	2
Objetivos específicos:	2
La novedad científica:	2
Capítulo I MARCO TEÓRICO	3
Teorías generales	3
Teorías sustantivas	6
Referentes empíricos	7
Capítulo II MARCO METODOLÓGICO	9
Metodología	9
Métodos teóricos y empíricos	9
Hipótesis	9
Universo	9
Muestra	9
Operacionalización de variables	9
Gestión de datos	10
Criterios éticos de la investigación	11
Capítulo III RESULTADOS	12
Antecedentes de la unidad de análisis o población	12
Capítulo IV DISCUSIÓN	15
Contrastación empírica	15
Limitaciones	16
Líneas de investigación	16
Aspectos relevantes en el estudio	16
Capítulo V PROPUESTA	17
Conclusiones	19
Recomendaciones	20
Bibliografía	21
Anexos	23
Tabla N1. Frecuencias del Sistema Power®Plex Fusion en la población de la Provincia del Guayas	23

Tabla N2. Parámetros de interés forense, obtenidos con las frecuencias del Sistema Power®Plex Fusion en la población de la Provincia del Guayas	23
Tabla N3, Número de repeticiones de los alelos que contiene cada marcador genético Sistema Power®Plex Fusion en la población de la Provincia del Guayas	24
Gráfico 1, Molécula de ADN - Formación de un nucleótido (Wikipedia, Ácido desoxirribonucleico, 2017)	27
Gráfico 2, Ubicación de un cromosoma en el núcleo de una célula (Osorio, Diversas aplicaciones de la genética , 2015)	27
Gráfico 4 Probabilidad de coincidencia (PM)	28
Gráfico 5, Poder de discriminación (PD)	28
Gráfico 6, Contenido de información polimórfica (PIC)	29
Gráfico 7, Poder de exclusión (PE)	29
Gráfico 8, Índice de paternidad típico (IPT)	30
Anexo 1 Carta de solicitud al Director	30
Anexo 2 Protocolo para la obtención de frecuencias alélicas de una población	30

## RESUMEN

Los microsatélites o STRs son los marcadores que se utilizan para identificación humana, para este propósito se deben analizar a las poblaciones. En el Ecuador no hay publicaciones ni estudios que se hayan realizado en la provincia del Guayas, por tal motivo el objetivo de este estudio fue la obtención de las frecuencias alélicas del Sistema Power®Plex Fusion de 300 individuos no relacionados de la población de la Provincia del Guayas. La metodología que se utilizó fue la extracción de los perfiles genéticos de la base de datos del período 2013 – 2016 del Laboratorio de Genética Molecular de la Cruz Roja Ecuatoriana mediante el programa informático PowerStats V12.Xls® (Promega Corporation®, Madison, WI, USA). Los resultados que se obtuvieron fueron: el poder de discriminación (PD), contenido de información polimórfica (PIC), poder de exclusión (PE), probabilidad de coincidencia (PM) e índice de paternidad (IP) de cada marcador genético que contiene el kit, mostrando el PENTA E el marcador con índice más alto en PD (0,8919) y en PIC (0,8919) al igual que en otros estudios realizados anteriormente en otras poblaciones. La información reportada valida el uso del Sistema Sistema Power®Plex Fusion en la población de la Provincia del Guayas para interpretar y reportar de forma confiable perfiles genéticos en pruebas de paternidad y casos forenses.

**Palabras clave:** Frecuencias alélicas, perfil genético, Power®Plex Fusion.

## ABSTRACT

Microsatellites or STRs are markers that are used for identifying human, for this purpose should be analysed populations. In the Ecuador there are no publications or studies that have been made in the province of Guayas, which is why the objective of this study was the obtaining of system allelic frequencies Power® Plex Fusion 300 unrelated individuals of the population of the province of Guayas. The methodology used was the extraction of genetic profiles in the database for the period 2013-2016 of the genetic Molecular of the Ecuadorian Red Cross laboratory using the computer program V12.Xls® PowerStats (Promega Corporation®, Madison, WI. USA). The results obtained were: the power of discrimination (PD), information content polymorphic (PIC), power of exclusion (PE), probability of match (PM) and index of fatherhood (IP) of each genetic marker containing the kit, showing the PENTA and the marker with highest rate in PD (0,8919) and PIC (0,8919) as in other previous studies in other populations. The reported information validates the use of the system Power® Plex Fusion in the population of the province of Guayas for interpreting and reporting of reliable genetic profiles in paternity testing and forensic cases.

Key words: Allelic, genetic profile, frequency Power® Plex Fusion.

## INTRODUCCIÓN

El ADN (ácido desoxirribonucleico) es utilizado en varias áreas como la Ingeniería genética, Bioinformática, Nanotecnología y en Medicina Forense, y es, en ésta área, una de las aplicaciones que se le utiliza para la identificación humana, con la búsqueda de individualizar a una persona por medio de su perfil genético, que está compuesto por varios marcadores que son heredados de sus progenitores. Esos marcadores corresponden a secuencias (regiones polimórficas) de ADN que varían de persona a persona y están distribuidas en los cromosomas. Estas regiones que se repiten se agrupan por la cantidad de nucleótidos presentes, cuando son repeticiones entre 2 a 7 nucleótidos se los llama Microsatélites (STRs) y están distribuidos por todo el genoma correspondiendo al 0,1% del ADN total, este porcentaje es el que nos hace diferentes y únicos.

La obtención de los STRs se lo realiza por medio de PCR con lo que se obtiene amplificación de diferentes marcadores genéticos, éstos están en diferentes kits comerciales que ofrecen al usuario facilidad en el procedimiento, disminución de tiempo, dinero entre otras, y por su alta sensibilidad es posible conseguir amplificación de ADN en una mínima cantidad o concentración de muestra biológica. En varios países el estudio de los STRs ha cobrado gran importancia para estudiar la genética de las poblaciones y para verificar la frecuencia de los alelos que se presentan en las mismas. En el presente estudio se obtuvieron las frecuencias alélicas de 22 marcadores del Sistema PowerPlex®Fusion de 300 personas no relacionadas tomadas al azar en la población de la Provincia del Guayas, para ser utilizarlas en casos de análisis forenses, estudios de paternidad, parentesco o identificación humana.

**La delimitación del problema** que hemos encontrado se refiere a que no hay estudios poblacionales en provincias en el Ecuador, en este caso del Guayas a causa de factores como son los de recursos humanos porque no habido especialistas que realicen este tipo de investigaciones por el exceso de ocupaciones que mantienen en sus respectivos trabajos llevando como efecto la ausencia de frecuencias alélicas en una de las Provincias más grandes que tiene el Ecuador. Otra causa es por el factor económico por el costo de los kits comerciales y todo lo que involucra realizar un estudio de ADN para la obtención de perfiles genéticos humanos por lo que ha provocado también la ausencia de bases de datos.

**La formulación del problema** se da porque en el Ecuador no hay estudios de frecuencias alélicas en la población de la Provincia del Guayas.

**La justificación** de esta investigación se la realiza porque hoy en día el ADN es una herramienta fundamental que se le puede aplicar en el área forense para identificación humana,

en el área civil para pruebas de paternidad y/o, parentesco por lo que el estudio de las frecuencias alélicas y otros parámetros de interés forense como es el poder de discriminación permite diferenciar un individuo de otro, se puede reconstruir aspecto de su pasado, su origen, migraciones y relaciones biológicas con otros grupos étnicos. Hay varios estudios que se han hecho en la población ecuatoriana años atrás, pero no de provincias específicamente, y la Provincia donde más habitantes tiene el Ecuador es la del Guayas, con 3'645.483 según el INEC, 2010, mientras más se reduzca la población más alto será la confiabilidad de los datos o resultados que se reporte en casos de delitos penales o civiles.

Uno de los Kits Comerciales que se utilizan en el mercado ecuatoriano es el Sistema PowerPlex® Fusion, que contiene los marcadores genéticos del CODIS y del conjunto de Estándares Europeos (ESS) dando como resultado un panel con 24 marcadores genéticos (22 STR, 1 marcador de cromosoma "Y" y amelogenina).

**El objeto de estudio** son las frecuencias alélicas.

**El campo de acción o de investigación** es a través de la confiabilidad del estudio de las frecuencias alélicas.

**El objetivo general** consiste en determinar las frecuencias alélicas con el Sistema PowerPlex® Fusion en la provincia del Guayas por el período 2013 al 2016.

**Los objetivos específicos** se fundamentan en revisar los referentes teóricos, generales y sustantivos de las frecuencias alélicas en la población de la Provincia del Guayas. Analizar mediante el sistema Power Plex® Fusion las frecuencias alélicas en la población de la Provincia del Guayas con los datos obtenidos en el Laboratorio de Genética Molecular de la Cruz Roja Ecuatoriana. Elaborar un algoritmo con las frecuencias alélicas obtenidas con el Sistema Power Plex ® Fusion con la información genética de 300 individuos no relacionados tomados al azar en la población de la Provincia del Guayas.

**La novedad científica** está de acuerdo con la obtención de las frecuencias alélicas en la población de la Provincia del Guayas ya que no hay estudios antes realizados en este lugar y aportarían a un análisis probabilístico en la identificación de una persona perteneciente a esta provincia en casos penales o civiles.

## CAPÍTULO I

### MARCO TEÓRICO

**Las teorías generales** están relacionadas con las frecuencias alélicas que son la cantidad de veces que un alelo aparece en una población. Para comprender esta parte empiezo con una introducción en la Genética. La Genética es el estudio del material biológico que los organismos vivos transmiten de generación en generación, su principal función es analizar y explicar cómo se transmite la herencia, los rasgos fenotípicos y genotípicos, los caracteres bioquímicos de la biología de un individuo a otro de la misma especie. (Merino, 2012).

A Gregor Mendel se lo consideró el padre de la Genética ya que por sus estudios demostró que las características heredables se las transmite por los genes y creó las 3 leyes de la herencia que son: "Ley de la uniformidad de los híbridos de la primera generación", esto se refiere a que cuando se cruzan dos individuos de la misma especie de dos líneas puras y que difieren en un aspecto, el progenitor muestra carácter dominante en la característica estudiada, mientras que el del otro parece haberse perdido, o presentan un rasgo intermedio entre los dos de los padres. La "Ley de la separación o disyunción de los alelos", esto se refiere a que por medio de los genes se va heredando nuestros caracteres pero pueden quedar genes recesivos en los que se van a manifestar en las siguientes y la última la "Ley de la independencia de los caracteres no antagónicos", afirma que cada carácter es heredado con total independencia de los restantes caracteres. (Palazzesi, 2008).

Un área de la Genética, es la Genética Forense que se la emplea para la identificación genotípica de los individuos (perfil genético), para investigar las relaciones biológicas entre dos o más individuos, (pruebas de filiación, paternidad, maternidad) y para la identificación de restos cadavéricos (Osorio, Diversas aplicaciones de la genética, 2015).

La Genética forense comenzó con el estudio del grupo sanguíneo ABO1 y con la demostración de su herencia de este grupo en 1910. Al pasar los años aparecieron estudios de los antígenos del sistema mayor de histocompatibilidad, HLA, pero solo eran utilizados en casos de paternidad y no se podía emplear en muestras degradadas o con poco material genético por lo que en casos penales no se podía aplicar limitando de gran manera a que las autoridades en la justicia no puedan contar con este tipo de pruebas. (Lareu, 2008).

El genoma humano contiene unos 30.000 genes. Se consideran genes las regiones del genoma que codifican para proteínas (unidad de herencia), el ADN tiene dos regiones una codificante y la otra es la no-codificante, ésta región no contiene información relevante para la síntesis de proteínas (Muñoz, 2011).

El ADN es una molécula de gran tamaño que guarda y transmite de generación en generación toda la información necesaria para el desarrollo de todas las funciones biológicas de un organismo. La importancia del ADN se aclaró en 1953 por Watson y Crick, científicos que descifraron la estructura de doble hélice. El ADN está formado por la unión paralela de dos cadenas y cada cadena se encuentra conformada por 4 diferentes nucleótidos: adenina, guanina, citosina y timina, el orden específico (secuencia) de estas combinaciones de pares de bases es lo que determina la individualidad genética de cada especie. (Gráfico 1) (Carracedo).

Durante la división celular la molécula de ADN se separa en dos hebras, las cuales van hacer una copia exacta de la molécula original y estas servirán como plantilla para que se vayan realizando más y más copias, en este proceso, se agrega una base Adenina donde quiera que haya una Timina, una Citocina donde quiera que haya una Guanina, y así sucesivamente hasta que todas las bases tengan nuevamente una pareja complementaria. (Anónimo, Ácido desoxirribonucleico (ADN), 2015).

El cromosoma es una estructura nuclear que transportan fragmentos de ADN, un alelo es una forma alternativa de un gen que se encuentra en una región del cromosoma y la ubicación de este gen se llama locus; la información genética se encuentra en los núcleos de todas las células, por lo tanto el ADN se lo puede encontrar en la saliva, pelo, sangre, sudor, huesos, tejidos, dientes, etc. Por esta razón es empleado el estudio de ADN para casos en donde se busque inculpar o demostrar la inocencia de una persona frente a un delito, o en casos de personas desaparecidas en donde solo queda un rastro en una prenda o se encontró osamentas (Susan, 2009).

No solo el ADN nuclear es empleado en Genética Forense si no también el ADN mitocondrial, pues es más eficaz en muestras degradadas, en la búsqueda de relación de parentesco por la línea materna y en el análisis de pelo sin bulbo. (Anónimo, ADN Mitocondrial).

Las células humanas tienen 23 pares de cromosomas de los cuales la mitad proviene de la madre y la otra mitad del padre, por lo tanto el progenitor hereda el 50% de información genética de su padre y el otro 50% de información genética de su madre. (Figura 2) (Morán, enero 15th, 2013).

El 99.9% de todo el ADN es el mismo entre los humanos, el 0.1% restante es lo que nos hace diferente y ésta variabilidad se llama polimorfismo. Los estudios que se realizan en un laboratorio para determinar esta variabilidad se llaman STRs que son secuencias cortas de ADN que se repite de manera consecutiva, estas secuencias se encuentran en los marcadores genéticos y se los puede obtener mediante la utilización de la PCR (Reacción en cadena de la polimerasa) cuya finalidad es la obtención de millones de copias de una sola molécula de ADN, esta es una herramienta necesaria para realizar estudios en investigación (Wilkin, 2016).

A demás de los STRs autosómicos también se tiene el STR sexual que en los hombres es el XY y en las mujeres XX. El cromosoma Y es de gran importancia en el estudio de Genética Forense, se hereda en bloque, esto quiere decir que un abuelo paterno hereda su cromosoma Y a su hijo a su nieto, todos los hombres que están en la misma línea paterna tendrán entonces el mismo cromosoma Y. (Wikipedia, Cromosoma Y).

Una vez obtenidos los marcadores se construyen bases de datos para almacenar la información. Un marcador genético es entonces, una secuencia de ADN específica cuya localización ha sido reconocida en su correspondiente cromosoma y cuya herencia puede ser rastreada (Varios, 2016).

Uno de estos sistemas de almacenamiento es el CODIS (Combined DNA Index System), que utiliza un conjunto de 13 regiones STRs que sirve para buscar coincidencias entre el perfil de ADN de pruebas obtenidas en algún caso forense y los perfiles de ADN disponibles en la base de datos. (Gr3) (Wikipedia, CODIS, 2017). Esta base de datos está abierta para cualquier país de América y está manejada por el FBI, este software almacena información sobre en los índices de criminales, convictos, arrestados y el índice de personas desaparecidas o no identificadas (Orta, 2011).

Una vez que se tiene perfiles genéticos en una base de datos se pueden realizar estudios en Genética de Poblaciones ya que esta área de la Biología estudia los cambios y la composición genética de las poblaciones que resultan de la intervención de factores evolutivos (Guzmán, 2011). Esto se realiza a través de las frecuencias alélicas y genotípicas utilizando programas estadísticos que incorporan los efectos de la selección de la población, la variación aleatoria de las frecuencias alélicas como consecuencia del tamaño poblacional, la transferencia de alelos de genes de una población a otra y la mutación. A partir de estos modelos se extraen conclusiones sobre los posibles patrones de la variabilidad genética en las poblaciones reales, posteriormente sus conclusiones son comparadas con datos empíricos. (Anónimo, Genética de poblaciones).

Hay varios estudios en Genética de Poblaciones que se han hecho en el Ecuador, con toda la población ecuatoriana, sin embargo no hay de provincias específicamente, y la provincia que tiene mayor cantidad de habitantes es la del Guayas, con 3'645.483 según el INEC, 2010. (INEC, s.f.). La provincia del Guayas está localizada en la región litoral del país, al suroeste del mismo. Su capital es la ciudad de Guayaquil, es el mayor centro comercial e industrial del Ecuador. Con sus 3,6 millones de habitantes. La provincia toma el nombre del río más caudaloso e importante de su territorio, el río Guayas, se encuentra dividida políticamente en 25 cantones, de las cuales se derivan 50 parroquias urbanas y 29 parroquias rurales. (Wikipedia, Provincia del Guayas, 2017).

**Las teorías sustantivas** están relacionadas con la confiabilidad del estudio de las frecuencias alélicas con el Kit comercial PowerPlex®Fusion de la Casa Comercial Promega. El Sistema PowerPlex®Fusion es un múltiplex de 24 marcadores genéticos para aplicaciones de identificación humana. Este sistema de cinco colores permite la co-amplificación y la detección fluorescente de los 13 loci CODIS (CSF1PO, FGA, TH01, TPOX, vWA, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51 y D21S11), otros marcadores para aumentar aún más el poder de discriminación como son FGA, D10S1248, D22S1045, D2S441, D1S1656 y D12S391 Penta D y Penta E y Amelogenina. Además, el locus DYS391 específico de un hombre. (Promega).

En el mercado a nivel mundial, y en nuestro país se encuentra a disponibilidad varios kits con diferentes marcadores genéticos, en un inicio solo se contaba con un panel de 8 marcadores, luego fueron implementando a 12, 16, 21, 23 y ahora se tiene uno con 27 marcadores genéticos llamado GlobalFiler® de la Casa Comercial Applied Biosystems y Power®Plex6 Fusion. Es recomendable trabajar al menos con dos kits pues siempre se amplificarán o se comprobarán los alelos cuando no está claro el corrido en la electroforesis o para confirmar una mutación o translocación de un alelo en un determinado marcador genético.

Para la obtención de un perfil genético humano, la muestra pasa por varios procedimientos, en donde se comienza a extraer el ADN, después se amplifica por medio de PCR y mediante electroforesis se obtiene los resultados.

Un kit contiene primers, que es un iniciador sirve como punto de partida para la replicación del ADN, buffer de PCR, que es una solución amortiguadora del ph que ayuda a estabilizar el corrido de la PCR, ADN Polimerasa, conjunto de enzimas que participan en la replicación del ADN, Ladder es una mezcla artificial de todos los alelos que contiene el kit y control positivo, que muestra un valor asignado por la Casa Comercial del Kit el cual siempre debe ser corrido para validar los reportes. (Wikipedia, Partidor , 2016).

La frecuencia alélica es el número de copias del alelo en la población, dividido por la suma de todos los alelos en esa población. El cálculo de las frecuencias alélicas de una población se hace teniendo en cuenta que los homocigotos y heterocigotos en la población, de esta manera, la suma de las frecuencias alélicas de una población es siempre 1 (o 100%) (Callisaya, 2007).

Para determinar las frecuencias alélicas de la población de la Provincia del Guayas se utilizó el programa informático Power Stats V12.Xls® (Promega Corporation®, Madison, WI, USA). Este programa nos proporciona información acerca de los parámetros de interés forense como son el poder de discriminación (PD) que se define como la probabilidad de que dos individuos no relacionados y tomados al azar puedan ser diferenciados genéticamente mediante el análisis de un marcador o conjunto de marcadores genéticos (Callisaya, 2007).

Contenido de información polimórfica (PIC) el cual evalúa la información de un marcador en una población de acuerdo a las frecuencias de los alelos y debe estar en un rango de 0 – 1, el poder de exclusión (PE) que es la probabilidad de que perfil genético presente evidencias que conducirá a la exclusión de un sospechoso o a descartar una supuesta paternidad o filiación de un individuo (G, 2008).

Probabilidad de coincidencia (PC) que es la probabilidad de que dos individuos no relacionados compartan un mismo perfil genético (G, 2008).

Índice de paternidad, IP que es la probabilidad de que los alelos presentes en el niño apoyen la hipótesis de que el hombre examinado es el verdadero padre biológico, en lugar de otro hombre examinado no relacionado biológicamente, tomado aleatoriamente de la población (Callisaya, 2007).

**Los referentes empíricos** a cerca de estudios poblacionales se han dado en gran medida a nivel mundial, y en el Ecuador no ha sido la excepción. En el estudio realizado por Gaviria en el año 2015, Analysis of the most efficient autosomal STRs and genetic data for the locus se33 in ecuadorian population utilizando el kit AmpF1STR NGM Select, publicado en la revista FSI Genetics, refiere las frecuencias alélicas y los parámetros forenses en un muestreo de 1434 individuos tomados en la población ecuatoriana (Anibal Gaviria, 2015).

En el estudio realizado por Gaviria en el año 2003, Twenty two autosomal microsatellite data from Ecuador (Power®Plex Fusion), publicado en la revista FSI Genetics, refiere las frecuencias alélicas y los parámetros forenses en un muestreo de 1800 individuos tomados en la población ecuatoriana (Gaviria, 2013).

En el estudio realizado por González en el año 2003, Genetic profile of the Ecuadorian Mestizo populations, publicado en la revista FSI Genetics, refiere las frecuencias alélicas y los parámetros forenses en una muestra de 400 individuos tomados en la población ecuatoriana utilizando el kit Power®Plex 16 (González, 2003).

En el estudio realizado por Martínez en el año 2005, Parámetros forenses del sistema PowerPlex®21 en la población mestiza del occidente de México, publicado en la revista española de Medicina Legal, refiere las frecuencias alélicas y los parámetros forenses en un muestreo de 374 individuos tomados en la población occidente de México (Martínez, 2015).

En el estudio realizado por TC Viera en el año 2013, Allelic frequencies and statistical data obtained from 15 STR loci in a population of the Goiás State, utilizando el kit Power®Plex 16 publicado en la GMR Genetic and Molecular Research, refiere las frecuencias alélicas y los parámetros forenses en un muestreo de 986 individuos tomados en la población brasileña incluido los de la región amazonica (Viera, 2013).

En el estudio realizado por Dinesh Kumar Jha, utilizando el kit AmpF1STR® Identifier, refiere las frecuencias alélicas y los parámetros forenses en un muestreo de 233 individuos tomados en la población de Nepal (Jha, 2012).

## CAPÍTULO II

### MARCO METODOLÓGICO

La **metodología** tiene enfoque cuantitativo ya que parte de una recopilación de datos muy minuciosa, de un análisis estadístico y el uso de programas para la tabulación de 13200 “números” que se analizaron en este estudio dando como resultados valores muy importantes y necesarios para la aplicación en Genética Forense.

Los **métodos teóricos y empíricos** que se utilizaron en el desarrollo de este estudio son: descriptivo ya que los datos son puramente descriptivos sin relación causa- efecto, transversal ya que existe un tiempo entre las variables de este estudio, retrospectivo ya que los datos se obtuvieron de archivos y observacional porque se asignó el factor de estudio fue controlado de forma deliberada para los fines de esta investigación (Hernández, 2010).

La **Hipótesis** de este estudio se basa en el aumento de confiabilidad de los resultados en casos de exámenes de ADN en pericias civiles o penales al utilizar las frecuencias alélicas obtenidas con Sistema PowerPlex®Fusion en la Provincia del Guayas.

El **universo** está constituido por la población de la provincia del Guayas en el período 2013-2016.

La **muestra** fue obtenida de la base de datos que reposa en el Laboratorio de Genética Molecular del período 2013- 2016, tomando 300 perfiles genéticos, 150 hombres y 150 mujeres no relacionados entre sí de la Provincia del Guayas

La **Operacionalización de variables** se informa a través de este cuadro que se detalla a continuación:

<i>VARIABLES</i>	<i>DEFINICIÓN</i>	<i>INDICADORES</i>	<i>ESCALA</i>	<i>FUENTE</i>
Independientes Frecuencias alélicas	Número de copias del alelo en la población, dividido por la suma de todos los alelos en esa población	Poder de discriminación (PD) Información polimórfica (PIC) Poder de exclusión (PE) Probabilidad de coincidencia Índice de heterocigosidad	Frecuencia mínima. PD sobre el 90% PIC 0-1	Programa informático Power Stats V12.Xls® (Promega Corporation®, Madison, WI. USA)

Dependientes  Kit PowerPlex® Fusion	Un kit comercial que contiene 24 marcadores genéticos para aplicaciones de identificación humana	CSFIPO D10S1248 D12S391 D13S317 D16S539 D18S51 D19S433 D21S11 D22S1045 D2S1338 D2S441 D5SFGA8 D7S820 D8S1179 Penta D Penta E TH01 TPOX vWA	STRs que integra los loci del CODIS y los loci del conjunto de Estándares Europeos (ESS)	Casa Comercial Promega
--	--	--	--	------------------------

La gestión de datos para el presente estudio comenzó en el año 2013 cuando inicialmente la información de la base de datos se la iba a obtener del Laboratorio de ADN de la Fiscalía General del Estado. En aquel tiempo se presentó la planificación de este proyecto a la secretaría de Estudios Universitarios de la Universidad de Guayaquil, por motivos varios se perdió dicha documentación y no se pudo recuperar.

En el año 2016 se vuelve a presentar el trabajo en la secretaria de Pos Grado de la Universidad de Guayaquil y el lugar donde se iba a obtener la información era en el Laboratorio de Criminalística y Ciencias Forenses – Área de Genética Forense de la Policía Judicial, pero por razones estrictamente de asesoría y tutoría no se pudo culminar quedando rezagada a la espera de contar con una aceptación por parte de las autoridades para poder culminar este proceso de titulación especial y es así que 5 días antes de que se termine la fecha máxima de plazo autorizan esta petición y se continúa con el estudio.

Los datos que se obtuvieron fueron de la base de datos que tiene el Laboratorio de Genética Molecular de la Cruz Roja Ecuatoriana, en donde el Director de dicho laboratorio, proporciona la ayuda necesaria en cuanto a la autorización para la extracción de la información de perfiles genéticos de 300 individuos de la Provincia del Guayas y el programa informático Power Stats V12.Xls® (Promega Corporation®, Madison, WI. USA) para obtener las frecuencias alélicas de los marcadores genéticos estudiados, con la dirección y tutoría se presenta este trabajo de titulación especial en la fecha estipulada por la Unidad de Post Grado de la Facultad de Ciencias Médicas de la Universidad de Guayaquil.

**Los criterios éticos de la investigación** se sustentan en guardar los derechos de propiedad intelectual al Laboratorio de Genética Molecular de la Cruz Roja Ecuatoriana y que la información obtenida es real y estrictamente empleada para la obtención de frecuencias alélicas y parámetros forenses en la población de la Provincia del Guayas.

### CAPÍTULO III

#### RESULTADOS

**Los antecedentes de la unidad de análisis o población** que se tomaron para este estudio fueron los siguientes: de la base de datos que reposa en el Laboratorio de Genética Molecular de la Cruz Roja Ecuatoriana, se tomaron 300 perfiles genéticos de personas no relacionadas entre sí de la población de la Provincia del Guayas en el periodo 2013- 2016. Perfiles genéticos que fueron realizados con el Kit Comercial Power® Plex Fusion de la Casa Comercial Promega. (Anexo 1).

Una vez que se tuvo acceso a esta base de datos, se creó dos archivos en Excel para poder separar cada muestra con sus respectivos alelos y marcadores genéticos que contiene el Kit Comercial Power® Plex Fusion.

Se calcularon las frecuencias alélicas de los 22 marcadores autosómicos que contiene el kit mediante el programa informático Power Stats V12.Xls® (Promega Corporation®, Madison, WI. USA). (Tabla N1). Con este programa también se pudo obtener los parámetros estadísticos de importancia forense como son: el poder de discriminación (PD), contenido de información polimórfica (PIC), el poder de exclusión (PE), probabilidad de coincidencia (PM), índice de paternidad (IP ). (Tabla N2).

**El diagnóstico o estudio de campo** que se obtuvo después de los cálculos estadísticos indican una distribución alélica empezando desde el alelo 2,2 hasta el alelo 43,2.

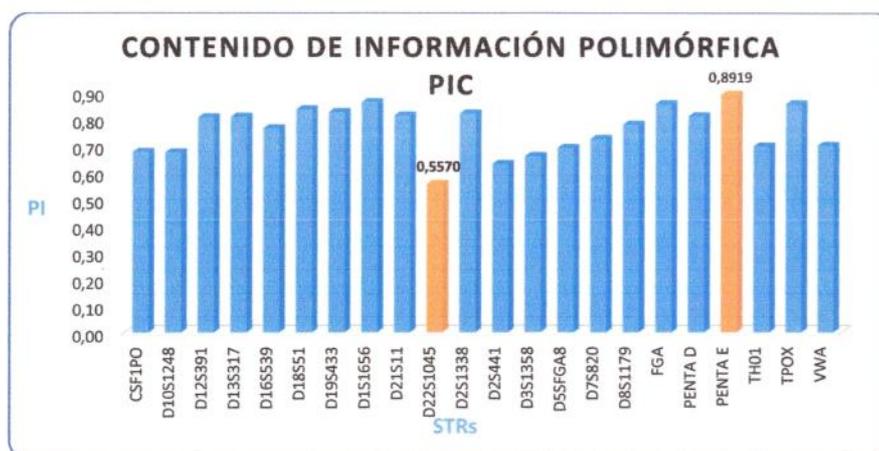
Con respecto al poder de discriminación (PD), el marcador genético que tuvo el más alto índice fue el PENTA E (0,9791) y el menor índice D22S1045 (0,7972).(Gráfico 5).

En cuanto al poder de exclusión (PE) los marcadores más informativos FGA y TPOX (0,8159), mientras que el marcador que presenta el índice más bajo es el D22S1045 (0,2990). (Gráfico 7)

Por otra parte, el marcador que más alta dio la probabilidad de coincidencia (PM) fue el D22S1045 (0,2028), y el menor fue el PENTA E (0,0209). (Gráfico 4).

En relación con el contenido de información polimórfica (PIC) el marcador genético que tuvo el más alto índice fue el PENTA E (0,8919) y el de menor índice D22S1045 (0,5570).

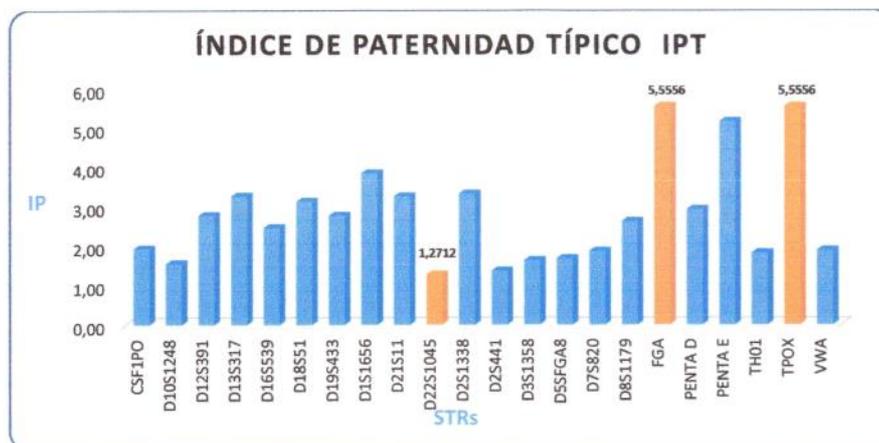
Gráfico 6, Contenido de información polimórfica (PIC)



Varios autores indican que deben estar en un rango de 0 a 1, todos los marcadores lo están sin embargo el marcador Penta E es el que mayor polimorfismo presenta así como el marcador D22S1045 es el que menor polimorfismo tiene.

En el índice de paternidad (IP) los marcadores más informativos FGA y TPOX (0,5556), y el menor índice D22S1045 (1,2712). (Gráfico 8).

Gráfico 8, Índice de paternidad típico (IPT)



En este gráfico está representado que los marcadores FGA y TPOX tienen mayor probabilidad de indicar que un hombre sea el padre biológico de un niño, así como el D22S1045 tiene menos probabilidad.

Con respecto a los alelos más repetidos en la población del Guayas (300 muestras) según cada marcador genético analizado fueron los siguientes: en el CSF1PO el alelo 12 se repitió 220 veces dando 36,679% su frecuencia alélica; D10S1248 el alelo 14 con 242 repeticiones dando el 40,33%; D12S391 los alelos 19 y 20 se repitieron 138 veces representando el 23,00%, D13S317 el alelo que se repite es el 9, 140 veces con un porcentaje del 23,33%, D16S539 para este marcador hay dos alelos 10 y 11 que se repiten 134 veces con el 22,33%, D18S51 el alelo 14 se repite 156 veces con el 26,00%, D19S433 el alelo 14 con 160 veces con un 26,67%, D1S1656 el alelo 16 con 119 repeticiones siendo un 19,83%, D21S11 el alelo 30 con 161 repeticiones siendo el 40,08%, D22S1045 el alelo 16 se repite 264 veces siendo el 44,00%, D2S1338 el alelo 19 se repite 145 veces siendo el 24,17%, D2S441 el alelo 10 con 281 repeticiones siendo el 48,50%, D3S1358 el alelo 15 con 256 repeticiones siendo el 42,67%, D5SFGA8 el alelo 11 con 251 repeticiones siendo el 41,83%, D7S820 el alelo 11 con 203 repeticiones siendo el 33,83%, D8S1179 el alelo 13 con 167 repeticiones siendo el 27,83%, FGA el alelo 24 con 125 repeticiones siendo el 20,83%, Penta D el alelo 10 con 138 repeticiones siendo el 23,50%, Penta E el alelo 12 con 122 repeticiones siendo el 20,33%, TH01 el alelo 7 con 217 repeticiones siendo el 36,17%, TPOX el alelo 24 con 125 repeticiones siendo el 20,83% el vWA el alelo 16 con 217 repeticiones siendo el 36,17%.(Tabla N2)

## CAPÍTULO IV

### DISCUSIÓN

**La contrastación empírica** recae en el análisis de las frecuencias alélicas obtenidas en 300 muestras tomadas de la población de la provincia del Guayas y que fueron tomadas al azar de la base de datos del Laboratorio de Genética Molecular de la Cruz Roja Ecuatoriana.

Debido a que en los últimos años se ha incrementado la aplicación de la Genética Forense para el esclarecimiento de problemas de índole civil y penal, es necesario contar con los métodos apropiados para resolver correcta y oportunamente esto (A, 2012). El análisis de identificación humana por medio de ADN es una prueba de gran peso en la Justicia, y en nuestro país es utilizado por las autoridades competentes para optar como prueba fundamental y sustancial para inculpar o demostrar que no cometió un delito una persona, o si tiene relación biológica de parentesco con otra (Ministerio de Justicia, 2014). Para conocer qué tan raro es un perfil genético en la población de estudio, se requiere de la base de datos de las frecuencias alélicas de dicha población.

Es importante tomar en cuenta que para tomar la información de una base de datos de perfiles genéticos de una población, las personas no deben tener relación de parentesco ya que podría afectar al estudio (William, 2017).

En este estudio se pudieron obtener valores en diferentes parámetros que son utilizados en Genética Forense, con respecto al poder de discriminación (PD), el marcador genético que tuvo el más alto índice este estudio fue el PENTA E (0,9791) y el de menor índice D22S1045 (0,7972). En los estudios realizados por: (Gaviria, 2013) fueron el PENTA E (0,9829) y vWA (0,7639), en el de (Martínez, 2015) fueron PENTA E (0,983) y TPOX (0,821) y en el de (Viera, 2013) fueron PENTA E (0,981) y TPOX (0,872), coincidiendo el marcador genético PENTA E con el de mayor poder de discriminación.

En relación con el contenido de información polimórfica (PIC) el marcador genético que tuvo el más alto índice fue el PENTA E (0,8919) y el de menor índice D22S1045 (0,5570). En los estudios realizados por: (Gaviria, 2013) fueron el PENTA E (0,8985) y vWA (0,5096), en el de (Martínez, 2015) fueron PENTA E (0,902) y D5S818 (0,659) y en el de (Viera, 2013) fueron PENTA E (0,91) y TPOX (0,66), coincidiendo el marcador genético PENTA E con el de mayor contenido de información polimórfica.

En cuanto al poder de exclusión (PE) los marcadores más informativos FGA y TPOX (0,8159), mientras que el marcador que presenta el índice más bajo es el D22S1045 (0,2990).

Comparando con las publicaciones que se tomaron en cuenta en este estudio no tienen ninguna similitud.

Por otra parte, el marcador que más alta dio la probabilidad de coincidencia (PM) fue el D22S1045 (0,2028), y el menor fue el PENTA E (0,0209). En las publicaciones escogidas no se reporta dicho parámetro.

En cambio, en el índice de paternidad (IP) los marcadores más informativos FGA y TPOX (0,5556), y el menor índice D22S1045 (1,2712). En los estudios realizados por: (Gaviria, 2013) fueron el FGA (3,8308) y TH01 (0,8655), en el de (Martínez, 2015) fueron FGA (4,66) y TPOX (1,23) y en el de (Viera, 2013) fueron FGA (4,3148) y TH01 (1,751) coincidiendo el marcador genético FGA con el de mayor índice de paternidad.

**Las limitaciones** que tuve al desarrollar esta investigación fueron: el tiempo, ya que la Unidad de Post Grado de la Facultad de la Universidad de Guayaquil autorizó que la realice en el plazo de 7 días, 5 laborables, sin embargo se logró presentar a tiempo.

La distancia y el factor económico ya que vivo y trabajo en Quito el trasladarme vía terrestre a Guayaquil continuamente se me complicó.

**Las líneas de investigación** que se obtiene con este trabajo es informativo y de uso inmediato para el laboratorio de donde se extrajo la información, así como una vez publicado el resto de laboratorios que se encuentran en el Ecuador y que realizan pruebas de identificación humana por medio de ADN las pueden utilizar.

**Los aspectos relevantes en este estudio** son: las frecuencias alélicas de la población de la Provincia de Guayas.

## **CAPÍTULO V**

### **PROPUESTA**

#### **PROTOCOLO PARA LA OBTENCIÓN DE FRECUENCIAS ALÉLICAS EN UNA POBLACIÓN**

La justificación de realizar un protocolo para la obtención de frecuencias alélicas en una población, es porque en el área de Genética Forense, el ADN es una prueba fundamental para la identificación de un ser humano en casos de delitos sexuales, homicidios, asesinatos, tránsito, personas desaparecidas, desastres naturales, de parentesco o filiación, entre otras. Por tal motivo el objetivo es proponer un protocolo que todo laboratorio de Genética Molecular debería implementar para tener una base de datos de perfiles genéticos y de esta manera calcular las frecuencias alélicas de una población.

Un laboratorio de Genética Molecular debe ser manejado por personal capacitado en el área, en donde sea capaz de resolver cualquier inconveniente que se presente dentro de cualquiera de las etapas sean estas pre-analíticas, analíticas y post analíticas de una muestra analizada. El laboratorio debe contar con áreas separadas para cada etapa de procesamiento de la muestra, comenzado con la secretaría en donde debe tener los formatos y las directrices que deben ser presentadas a todas las personas que se acercan a la toma de una muestra para la obtención de su perfil genético. Asignará entonces un código que identifique a esa muestra dentro del laboratorio. Cada persona se acercará con un documento de identificación el cual valide y compruebe quien dice ser, firmará un consentimiento informado en donde explica claramente a que va hacer sometida su muestra, y en él se pondrá un apéndice en donde se indique que su perfil genético será empleado para estudio poblacional.

Una vez que se toma la muestra puede ser de sangre (punción capilar) hisopado bucal, se depositará la muestra en una tarjeta FTA que sirve para la extracción del ADN, las muestras deben estar con la firma y la identificación de la persona que ha sido tomada la muestra; es opcional hacer un registro fotográfico.

Después se procede a extraer el ADN utilizando métodos, los más convenientes y apropiados para cada muestra ya que es diferente, este extraído será amplificado por medio de PCR utilizando un kit como por ejemplo Power®Plex Fusion, después se obtendrá el perfil genético de esa persona por electroforesis capilar o en gel.

Cuando se tiene este perfil debe crearse una base de datos en Excel para que sea más accesible la extracción de la información y clasificarla por Provincias años, edad, sexo y cualquier otro parámetro que se considere importante.

Se puede utilizar programas estadísticos como Arlequín, el equilibrio de Hardy Weinberg, Power Stats V12.Xls® (Promega Corporation®, Madison, WI. USA, para el cálculo de frecuencias alélicas y cálculos de los parámetros de interés forense.

Una vez que se ha obtenido las frecuencias alélicas en la población de la Provincia del Guayas, éstas podrán ser utilizadas para aplicarlas a diferentes programas estadísticos que se emplean para calcular por ejemplo: el índice y la probabilidad de paternidad, maternidad o filiación, uno de estos programas, y el más utilizado en el Ecuador es el programa PATPCR versión 2.5 beta 1. También se podrán utilizar para el cálculo de verosimilitud o likelihood para poder indicar si el perfil genético de una persona se excluye o se incluye en una mezcla de perfiles genéticos o en un perfil genético obtenido en una o varias evidencias tomadas en la escena del crimen; uno de esos programas es el LRmezcla versión 0.93.(Anexo 2)

## CONCLUSIONES

Se determinaron las frecuencias alélicas con el Sistema PowerPlex® Fusion en la población de la Provincia del Guayas.

Se fundamentaron los referentes teóricos, generales y sustantivos de las frecuencias alélicas en la población de la Provincia del Guayas.

Se elaboró un algoritmo con las frecuencias alélicas obtenidas con el Sistema Power Plex ® Fusion con la información genética de 300 individuos no relacionados tomados al azar en la población de la Provincia del Guayas.

El marcador genético que tuvo el más alto índice de discriminación en este estudio fue el PENTA E (0,9791), como lo demostraron estudios anteriores de Gaviria, Martínez y Viera.

El marcador genético que tuvo el menos índice de discriminación en este estudio fue el de menor índice D22S1045 (0,7972).

El marcador genético que tuvo el más alto índice de contenido de información polimórfica fue el PENTA E (0,8919), como lo demostraron estudios anteriores de Gaviria, Martínez y Viera.

El marcador genético que tuvo el menor índice de contenido de información polimórfica fue D22S1045 (0,5570).

Los marcadores más informativos para el poder de exclusión fueron FGA y TPOX (0,8159).

El marcador menos informativo para el poder de exclusión fue D22S1045 (0,2990).

El marcador mayor informativo para probabilidad de coincidencia fue el D22S1045 (0,2028).

El marcador menos informativo para probabilidad de coincidencia fue PENTA E (0,0209).

Los marcadores más informativos para el índice de paternidad fueron FGA y TPOX (0,5556).

El marcador menos informativo para el índice de paternidad fue el D22S1045 (1,2712).

## RECOMENDACIONES

Con la información presentada en este estudio se recomienda realizar análisis de ancestría para determinar el o los orígenes que presenta la población del Guayas.

Se puede realizar un análisis intra poblacional para ver si hay subestructuras en la población del Guayas.

Realizar estudios poblacionales para determinar si existe el Equilibrio de Hardy-Weinberg para la población del Guayas y comprobar si las frecuencias génicas y genotípicas permanecen constantes de generación en generación.

## BIBLIOGRAFÍA

- A, E. (2012). Usos de la Extracción y Análisis del ADN (Eduardo). *Todo sobre Medicina Forense*.
- Ácido desoxirribonucleico (ADN). (2015). *National Human Genome*.
- Anibal Gaviria, M. V. (2015). Analysis of the most efficient autosomal STRs and genetic data for the locus se33 in ecuadorian population. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*.
- Anónimo. (2015). Ácido desoxirribonucleico (ADN). *National Humana Genome*.
- Anónimo. (s.f.). ADN Mitocondrial. *EcuRed Conocimiento de todos y para todos*.
- Anónimo. (s.f.). Genética de poblaciones. *EcuRed conocimiento con todos y para todos*.
- Callisaya, R. (2007). CREACIÓN DE UNA BASE DE DATOS DE FRECUENCIAS ALELICAS EN POBLACIÓN MESTIZA DE LA REGION ANDINA BOLIVIANA .
- Carracedo, A. (s.f.). *ADN: LA GENÉTICA FORENSE Y SUS APLICACIONES EN INVESTIGACIÓN CRIMINAL*. Instituto de Ciencias Forenses. Universidad de Santiago de Compostela.
- Filho, J. (2012). Comparación de la frecuencia alélica de 13 loci STRs de la población brasileña y española para fines de identificación humana en Genética Forense.
- G, H. J. (2008). Estudios de parentesco mediante marcadores del ADN: Experiencia en resolución de casos en los últimos seis años. *Revista médica de Chile*.
- Gaviria, A. (2013). Twenty two autosomal microsatellite data from Ecuador (Powerplex Fusion). *FSI Genetics*.
- González, F. (2003). Population Genetics of 12 STR Loci a Sample of mestizos from Ecuador (South América). *J ForensicSci*.
- Guzmán, C. (2011). El ADN en su aplicación forense. *Criminalística, Ciencias Forenses e Investigación Crminal*.
- Hernández, R. (2010). Metodología de la investigación. *McGrawHil*.
- INEC. (s.f.). *Base de Datos – Censo de Población y Vivienda*. Obtenido de <http://www.ecuadorencifras.gob.ec/base-de-datos-censo-de-poblacion-y-vivienda/>
- Jha, D. K. (2012). Allelic frequencies of 15 AmpF1STR Identifier loci in the Nepalese population.
- Lareu, M. (2008). *Clase de Genética Forense*. Obtenido de [https://es.wikipedia.org/wiki/Genética\\_Forense](https://es.wikipedia.org/wiki/Genética_Forense)

- Martínez, V. (2015). Parámetros forenses del sistema PowerPlex®21 en la población mestiza del occidente de México. *española de Medicina Legal*.
- Merino, J. P. (2012). *Definición de genética*. Obtenido de <http://definicion.de/genetica/>
- Ministerio de Justicia, D. H. (2014). *Código Orgánico Integral Penal*. Ecuador.
- Morán, A. (enero 15th, 2013). ADN, genes, cromosomas.... *DCiencia, ciencias para todos*.
- Muñoz, E. (2011). ¿Para qué sirve el genoma no-codificante? . *Fundación Instituto Roche*.
- net, K. (2014). ADN polimerasa definición. *Kioskea*.
- Orta, R. (2011). Sistema de Índice de ADN combinado (CODIS). *Criminalistica.net*.
- Osoario, M. (2015). Diversas aplicaciones de la genética . *SlideShare*.
- Osoario, M. (2015). Diversas aplicaciones de la genética . *SlideShare*.
- Palazzesi, A. (2008). Gregor Mendel, el padre de la genética. *Neoteo*.
- Promega. (s.f.). PowerPlex® Fusion System for Use on the Applied Biosystems® Genetic Analyzers. *Promega*, 84.
- Susan, E. (2009). EL ADN Y LA CRIMINALISTICA.
- Varios. (2016). ¿Qué es un marcador genético? *Curiosando*.
- Viera, T. (2013). Allelic frequencies and statistical data obtained from 15 STR loci in a population of the Goiás State. *GMR Genetic and Molecular Research*.
- Wikipedia. (2016). Partidor . *Wikipedia*.
- Wikipedia. (2017). Ácido desoxirribonucleico. *Wikipedia, la enciclopedia libre*.
- Wikipedia. (2017). Buffer. *Wikipedia*.
- Wikipedia. (2017). CODIS. *Wikipedia, la enciclopedia libre*.
- Wikipedia. (2017). CODIS. *Wikipedia, la enciclopedia libre*.
- Wikipedia. (2017). Provincia del Guayas. *Wikipedia*.
- Wikipedia. (s.f.). Cromosoma Y. *Wikipedia, la enciclopedia libre*.
- Wilkin, D. (2016). Biotecnología y ciencia forense avanzadas. *En CK-12*.
- William, G. (2017). An Introduction to Forensic Genetics. *Wiley*.

## ANEXOS

### TABLAS

Tabla N1 se la presenta en la siguiente hoja.

Tabla N2. Parámetros de interés forense, obtenidos con las frecuencias del Sistema Power®Plex Fusion en la población de la Provincia del Guayas.

Parámetros estadísticos	CSF1PO	D10S1248	D12S391	D13S317	D16S539	D18S51	D19S433
PM	0,1247	0,1210	0,0507	0,0524	0,0745	0,0416	0,0440
PD	0,8753	0,8790	0,9493	0,9476	0,9255	0,9584	0,9560
PIC	0,6775	0,6757	0,8074	0,8098	0,7661	0,8360	0,8267
PE	0,4928	0,3931	0,6367	0,6883	0,5929	0,6753	0,6367
IPT	1,9231	1,5464	2,7778	3,2609	2,4590	3,1250	2,7778
	D1S1656	D21S11	D22S1045	D2S1338	D2S441	D3S1358	D5SFGA8
PM	0,0296	0,0549	0,2028	0,0479	0,1469	0,1305	0,1062
PD	0,9704	0,9451	0,7972	0,9521	0,8531	0,8695	0,8938
PIC	0,8626	0,8142	0,5570	0,8213	0,6331	0,6611	0,6927
PE	0,7346	0,6883	0,2990	0,6949	0,3372	0,4180	0,4334
IPT	3,8462	3,2611	1,2712	3,3333	1,3761	1,6304	1,6854
	D7S820	D8S1179	FGA	PENTA D	PENTA E	TH01	TPOX
PM	0,0932	0,0671	0,0329	0,0503	0,0209	0,1094	0,0329
PD	0,9068	0,9329	0,9671	0,9497	0,9791	0,8906	0,9671
PIC	0,7259	0,7805	0,8575	0,8121	0,8919	0,6987	0,8575
PE	0,4817	0,6177	0,8159	0,6559	0,8022	0,4707	0,8159
IPT	1,8750	2,6316	5,5556	2,9412	5,1724	1,8293	5,5556
	VWA						
PM	0,1031						
PD	0,8969						
PIC	0,7023						
PE	0,4872						
IPT	1,8987						
PM Probabilidad de coincidencia, PD Poder de discriminación, PIC contenido de información polimórfica, PE Poder de exclusión, IPT índice de paternidad típico							

Tabla N 1 Frecuencias alélicas el Sistema PowerPlex en la población de la Provincia del Guayas

ALELOS	CSF1PO	D10S1248	D12S391	D13S317	D16S539	D18S51	D19S433	D181656	D21S11	D22S1045	D2S1338	D2S441	D3S1358	D5SFGA5	D7S820	D8S1179	FGA	PENTA D	PENTA E	TH01	TPOX	VWA
FMA	0,0095	0,0091	0,0101	0,0104	0,0099	0,0103	0,0101	0,0106	0,0106	0,0087	0,0104	0,0089	0,0092	0,0093	0,0095	0,0100	0,0111	0,0102	0,0110	0,0094	0,0111	0,009
2,2																		0,0100				
5																		0,0067	0,02	0,0033		
6																		0,0017				
7	0,0083				0,0033									0,0783	0,0083					0,0067	0,0467	0,3617
8	0,0117		0,0750	0,0217								0,0050		0,0150	0,0700			0,0217	0,0350	0,0717		
8,2							0,00167															
8,3	0,0017																					
9	0,0200			0,2333	0,2000							0,0017		0,0683	0,0650	0,0090		0,2183	0,0050	0,0833		
9,3																					0,2050	0,0033
10	0,2450			0,1117	0,2233	0,0050	0,0067	0,0033		0,0083		0,4850	0,0017	0,0400	0,2333	0,0633		0,2350	0,0283			
10,3	0,0017																					
11	0,2767	0,0050		0,1683	0,2233	0,0133	0,0100	0,0183		0,0333		0,2200	0,0067	0,4183	0,3383	0,0500		0,1367	0,0600			0,001
11,3																						
12	0,3667	0,0283		0,2183	0,2333	0,0733	0,0683	0,0583		0,0150		0,0250	0,0017	0,2667	0,2400	0,1883		0,1333	0,2033			
12,2							0,0200															
12,3													0,0033									
13	0,0533	0,2750		0,1200	0,6883	0,0883	0,2577	0,1150		0,0033		0,0217	0,0983	0,1067	0,0383	0,2783		0,1517	0,0967			0,001
13,1						0,0017																
13,2						0,0017	0,1317															
14	0,0133	0,4033	0,0017	0,0733	0,0067	0,2900	0,2667	0,1317		0,0200		0,1900	0,0550	0,0067	0,0067	0,2233		0,0583	0,0417			0,035
14,2						0,0350																
15	0,0017	0,1783	0,0217			0,1667	0,1533	0,1333		0,4167		0,0117	0,4267			0,1467		0,0150	0,1500			0,086
15,2						0,0717																
15,3							0,0150															
16	0,0900	0,0333				0,1217	0,0467	0,1983		0,4400	0,0200	0,0033	0,2900			0,0417		0,0017	0,0917			0,361
16,2						0,0117																
16,3							0,0567															
17	0,0200	0,0467				0,1317	0,0017	0,0567		0,0550	0,2283		0,1433			0,0033	0,0133	0,0017	0,0517			0,0133
17,2						0,0017																0,3033
17,3			0,0067				0,1583															
18		0,2250				0,0800	0,0067			0,0083	0,0900		0,0600					0,0067	0,0017	0,0367		0,006667
18,2																		0,0033				0,1350
18,3			0,0083				0,04000															0,003333
19		0,2300				0,0183	0,00833				0,2417		0,0967						0,0567	0,0333		0,056667
19,3		0,0067																				0,0403
20		0,2300				0,0150					0,1333								0,0450	0,0483		0,045
20,3		0,0017																				0,0157
21		0,0883				0,0117					0,0200								0,1017	0,0350		0,101667
21,2																			0,0017			0,001667
22		0,0433				0,0083					0,0517								0,1217	0,0133		0,121667
22,2																			0,0033			0,003333
23		0,0350				0,0017					0,1317								0,1267	0,0017		0,126667
24		0,0100				0,0017					0,0350								0,2083	0,0017		0,208333
25		0,0050									0,0383								0,1683			0,168333
26		0,0050							0,0017		0,0067								0,0983			0,098333
27		0,0017								0,0170	0,0033								0,0317			0,031667
28									0,0920										0,0117			0,011667
29									0,2095													
30									0,2743													
30,2									0,0204													
31									0,0511													
31,2									0,1295													
32									0,0136													
32,2									0,1295													
33,2									0,0375													
34									0,0017													
34,1									0,0017													
34,2									0,0170													
35									0,0017													
35,2									0,0017													
43,2																		0,0017				0,001667
FAM	Frecuencia alélica mínima																					

Tabla N3, Número de repeticiones de los alelos que contiene cada marcador genético Sistema Power@Plex Fusion en la población de la Provincia del Guayas.

STRs	FRECUENCIA	# DE REP	ALELO	STRs	FRECUENCIA	# DE REP	ALELO	
CSF1PO	0,83%	5	7	D13S317	7,50%	45	8	
	1,17%	7	8		23,33%	140	9	
	0,17%	1	8,3		11,17%	67	10	
	2,00%	12	9		16,83%	101	11	
	24,50%	147	10		21,83%	131	12	
	0,17%	1	10,3		12,00%	72	13	
	27,67%	166	11		7,33%	44	14	
	36,67%	220	12		D16S539	0,33%	2	7
	5,33%	32	13			2,17%	13	8
	1,33%	8	14			20,00%	120	9
0,17%	1	15	22,33%	134		10		
D10S1248	0,50%	3	11	22,33%		134	11	
	2,83%	17	12	23,33%		140	12	
	27,50%	165	13	8,83%		53	13	
	40,33%	242	14	0,67%		4	14	
	17,83%	107	15	D18S51		0,50%	3	10
	9,00%	54	16			1,33%	8	11
	2,00%	12	17		7,33%	44	12	
D12S391	0,17%	1	14		8,83%	53	13	
	2,17%	13	15		0,17%	1	13	
	3,33%	20	16		0,17%	1	13	
	4,67%	28	17		26,00%	156	14	
	0,67%	4	17		16,67%	100	15	
	22,50%	135	18		12,17%	73	16	
	0,83%	5	18		13,17%	79	17	
	23,00%	138	19	8,00%	48	18		
	0,67%	4	19	1,83%	11	19		
	23,00%	138	20	1,50%	9	20		
	0,17%	1	20	1,17%	7	21		
	8,83%	53	21	0,83%	5	22		
	4,33%	26	22	0,17%	1	23		
	3,50%	21	23	0,17%	1	24		
	1,00%	6	24					
	0,50%	3	25					
	0,50%	3	26					
	0,17%	1	27					

Tabla N3, Continuación

STRs	FRECUENCIA	# DE REP	ALELO	STRs	FRECUENCIA	# DE REP	ALELO	
D1S1656	0,33%	2	10	D2S1338	2,00%	12	16	
	1,83%	11	11		22,83%	137	17	
	5,83%	35	12		9,00%	54	18	
	11,50%	69	13		24,17%	145	19	
	13,17%	79	14		13,33%	80	20	
	13,33%	80	15		2,00%	12	21	
	1,50%	9	15,3		5,17%	31	22	
	19,83%	119	16		13,17%	79	23	
	5,67%	34	16,3		3,50%	21	24	
	5,67%	34	17		3,83%	23	25	
	15,83%	95	17,3		0,67%	4	26	
	0,67%	4	18		0,33%	2	27	
	4,00%	24	18,3		0,50%	3	8	
	0,83%	5	19,3		0,17%	1	9	
D21S11	0,17%	1	26	D2S441	48,50%	291	10	
	1,70%	10	27		22,00%	132	11	
	9,20%	54	28		3,33%	20	11,3	
	20,95%	123	29		2,50%	15	12	
	27,43%	161	30		0,33%	2	12,3	
	2,04%	12	30,2		2,17%	13	13	
	5,11%	30	31		19,00%	114	14	
	12,95%	76	31,2		1,17%	7	15	
	1,36%	8	32		0,33%	2	16	
	12,95%	76	32,2		0,17%	1	10	
	3,75%	22	33,2		0,67%	4	11	
	0,17%	1	34		0,17%	1	12	
	0,17%	1	34,1		0,83%	5	13	
	1,70%	10	34,2		5,50%	33	14	
0,17%	1	35	42,67%	256	15			
0,17%	1	35,2	29,00%	174	16			
D22S1045	0,83%	5	10	D3S1358	14,33%	86	17	
	3,33%	20	11		6,00%	36	18	
	1,50%	9	12		0,67%	4	19	
	0,33%	2	13		7,83%	47	7	
	2,00%	12	14		1,50%	9	8	
	41,67%	250	15		6,83%	41	9	
	44,00%	264	16		4,00%	24	10	
	5,50%	33	17		41,83%	251	11	
0,83%	5	18	26,67%		160	12		
					D5SFGA8	10,67%	64	13
						0,67%	4	14

Tabla N3, Continuación

STRs	FRECUENCIA	# DE REP	ALELO	STRs	FRECUENCIA	# DE REP	ALELO
PENTA D	1,00%	6	2,2	TPOX	1,33%	8	17
	0,67%	4	5		0,67%	4	18
	0,17%	1	6		0,33%	2	18,2
	0,67%	4	7		5,67%	34	19
	2,17%	13	8		4,50%	27	20
	21,83%	131	9		10,17%	61	21
	23,50%	141	10		0,17%	1	21,2
	13,67%	82	11		12,17%	73	22
	13,33%	80	12		0,33%	2	22,2
	15,17%	91	13		12,67%	76	23
	5,83%	35	14		20,83%	125	24
	1,50%	9	15		16,83%	101	25
	0,17%	1	16		9,83%	59	26
	0,17%	1	17		3,17%	19	27
	0,17%	1	18		1,17%	7	28
PENTA E	2,00%	12	5	VWA	0,17%	1	43,2
	4,67%	28	7		0,17%	1	11
	3,50%	21	8		0,17%	1	13
	0,50%	3	9		3,50%	21	14
	2,83%	17	10		8,67%	52	15
	6,00%	36	11		36,17%	217	16
	20,33%	122	12		30,33%	182	17
	9,67%	58	13		15,50%	93	18
	4,17%	25	14		4,33%	26	19
	15,00%	90	15		1,17%	7	20
	9,17%	55	16				
	5,17%	31	17				
	3,67%	22	18				
	3,33%	20	19				
	4,83%	29	20				
	3,50%	21	21				
	1,33%	8	22				
	0,17%	1	23				
0,17%	1	24					
TH01	0,33%	2	5				
	27,17%	163	6				
	36,17%	217	7				
	7,17%	43	8				
	8,33%	50	9				
	20,50%	123	9,3				
0,33%	2	10					

## GRÁFICOS

Gráfico 1, Molécula de ADN - Formación de un nucleótido (Wikipedia, Ácido desoxirribonucleico, 2017)

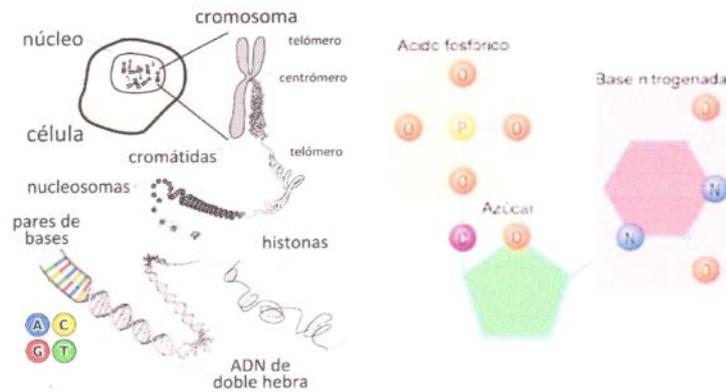


Gráfico 2, Ubicación de un cromosoma en el núcleo de una célula (Osorio, Diversas aplicaciones de la genética, 2015)

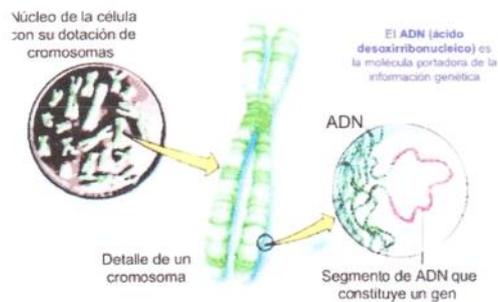


Gráfico3, Marcadores Genéticos del Sistema CODIS (Wikipedia, CODIS, 2017)

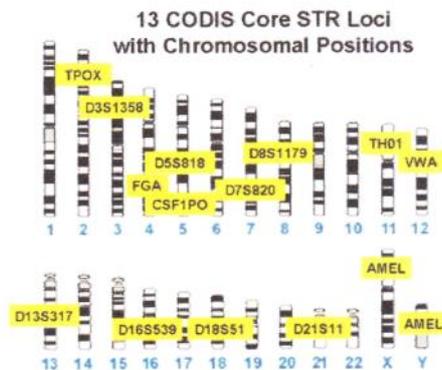


Gráfico 4 Probabilidad de coincidencia (PM)



Gráfico 5, Poder de discriminación (PD)



Gráfico 6, Contenido de información polimórfica (PIC)

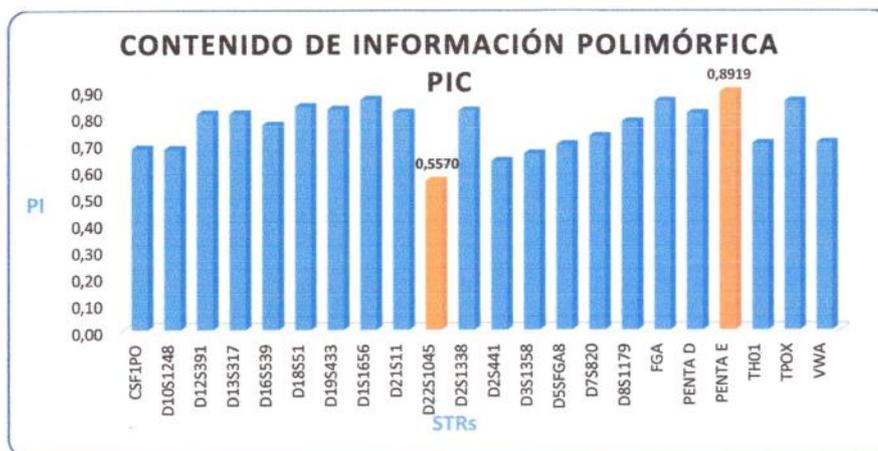
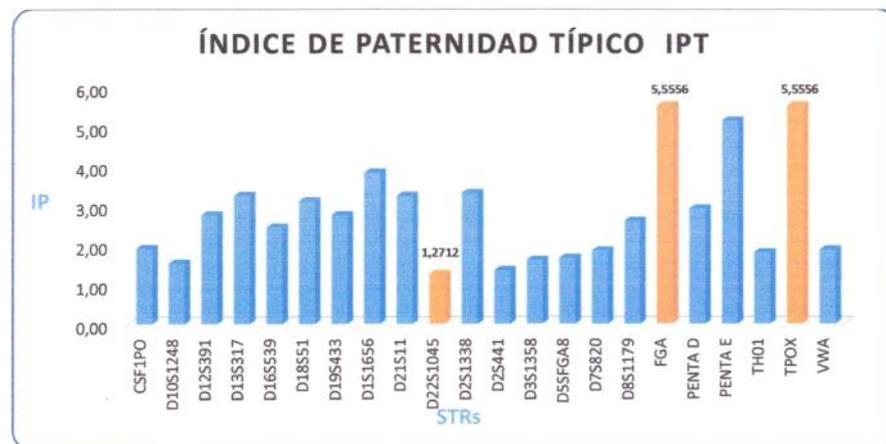


Gráfico7, Poder de exclusión (PE)

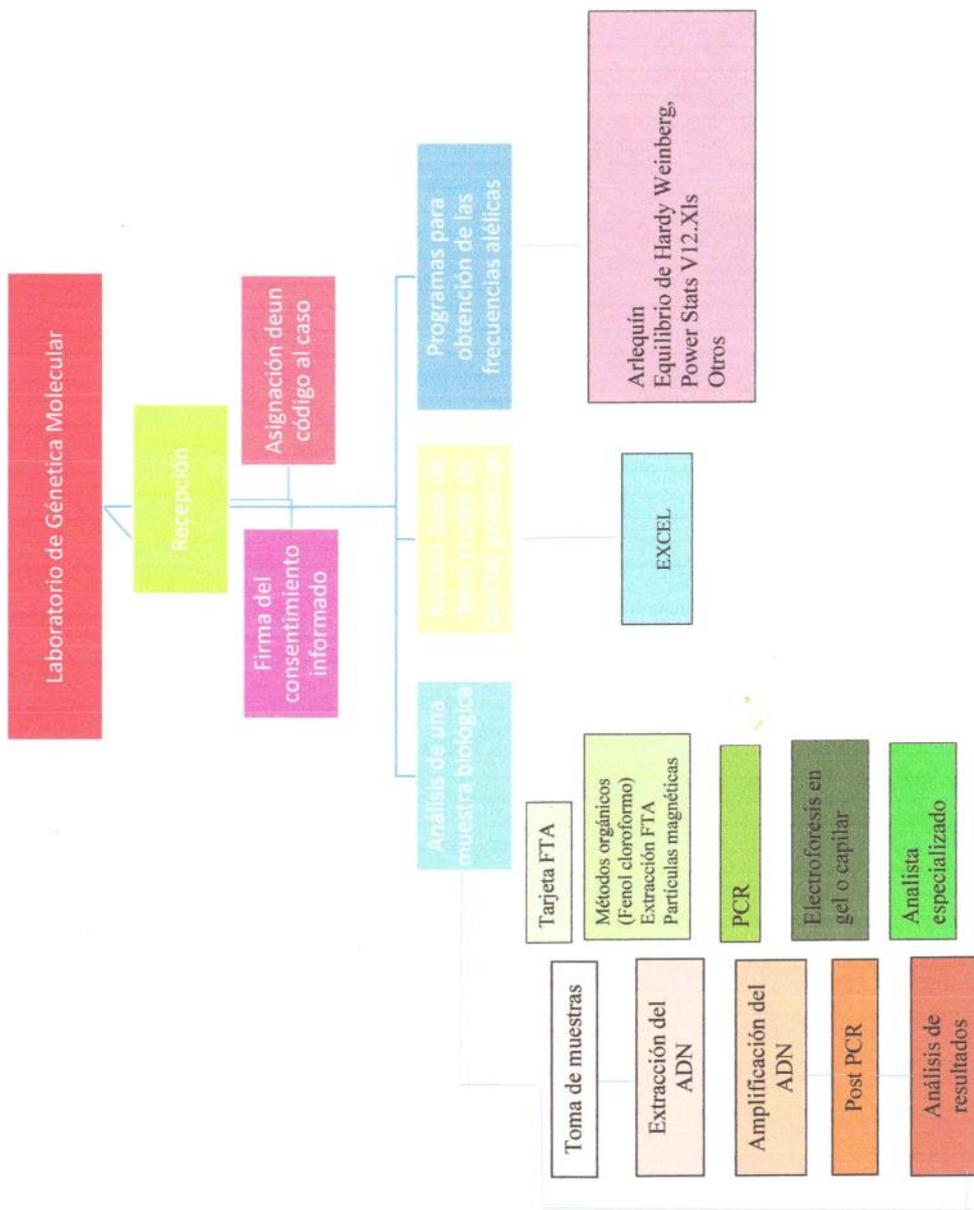


Gráfico 8, Índice de paternidad típico (IPT)



## ANEXOS

Anexo 2 Protocolo para la obtención de frecuencias alélicas en una población.





## Urkund Analysis Result

**Analysed Document:** TESIS PRESENTACION 1.docx (D29633900)  
**Submitted:** 2017-07-13 16:34:00  
**Submitted By:** tania.perdomom@ug.edu.ec  
**Significance:** 1 %

### Sources included in the report:

GUÍA VERONICA ISABEL PAGUAY TACUANGO.docx (D14972177)  
<http://guzmancarlosalberto.blogspot.com/2011/06/el-adn-en-su-aplicacion-forense.html>  
<https://curiosoando.com/que-es-un-marcador-genetico>

### Instances where selected sources appear:

4

*Tania Perdomo*  
DNI 81115881

Quito, 07 de julio del 2017

Señor Bioanalista  
Anibal Gaviria  
Director del Laboratorio de Genética Molecular  
Cruz Roja Ecuatoriana

Presente.-

El motivo del presente es para solicitarle muy comedidamente me autorice y me brinde las facilidades para poder acceder a la Base de Datos que tiene el Laboratorio con respecto a la información genética de la población de la Provincia del Guayas. Este requerimiento lo hago con la finalidad de poder desarrollar el tema de investigación **Frecuencias alélicas con 22 marcadores de PowerPlex® Fusion en la población de la provincia del Guayas**, tema en el que estoy trabajando para el proceso de titulación de Maestría en Medicina Forense en la Universidad de Guayaquil.

Los datos que se obtendrán son del periodo 2015-2016: Perfiles Genéticos de 150 mujeres y de 150 hombres, siendo un total de 300 muestras tomadas aleatoriamente y procesadas con PowerPlex® Fusion.

Aclaro expresamente que todos los derechos de propiedad intelectual pertenecen a CRUZ VITAL S.A.- Cruz Roja Ecuatoriana.

Por la atención que se sirva a dar al presente,

Atentamente.-

Verónica Miño  
Bioanalista Clínica  
1715921662





SOMOS PARTE DE:  
 Cruz Roja Ecuatoriana

Quito, 07 de Julio del 2017

Señor Doctor  
Guillermo Campuzano Castro.  
COORDINADOR DE POSGRADO.  
Facultad de Ciencias Médicas  
Universidad de Guayaquil.

Presente.

Por medio de la presente certifico que dentro de la línea de investigación de Genética de Poblaciones, el proyecto titulado **"Frecuencias alélicas con el sistema PowerPlex Fusion en la población de la provincia del Guayas"** cuenta con la financiación total para su ejecución en el Laboratorio de Genética Molecular de Cruz Vital S.A – Cruz Roja Ecuatoriana, con el procesamiento de 300 muestras anónimas de la población de la provincia del Guayas, en el período 2015-2016.

El proyecto en cuestión, concebido y financiado en su totalidad por el equipo de investigación de Cruz Vital S.A.-Cruz Roja Ecuatoriana, será ejecutado con la participación de la estudiante VERÓNICA ROCÍO MIÑO CARRILLO, C.C. 171592166-2, quien se encargará únicamente de la parte operativa bajo la supervisión de los Analistas: Lcda. Margarita Vela Cavinato e Ing. Santiago Cobos Navarrete, por lo tanto, se aclara expresamente que todos los derechos de propiedad intelectual pertenecen a CRUZ VITAL S.A.- Cruz Roja Ecuatoriana.

Cualquier información adicional, no duden en contactarnos,

Cordialmente,

ANIBAL GAVIRIA  
DIRECTOR  
LABORATORIO GENETICA MOLECUAR  
CRUZ VITAL S.A. – CRUZ ROJA ECUATORIANA

QUITO: Papallacta Oe1-66 entre Av. 10 de Agosto y Av. De La Prensa (Norte) • Telfs.: 2245 074 / 2447 641 Ext. 130  
GUAYAQUIL: Pedro Moncayo 804 y Primero de Mayo (Plaza El Centenario) • Telfs.: 2560 094 / 2309 808  
info@cruzvital.med.ec



Certificado: SC 6094-1