



**Universidad Nacional Mayor de San Marcos**

**Universidad del Perú. Decana de América**

Dirección General de Estudios de Posgrado

Facultad de Ciencias Biológicas

Unidad de Posgrado

**Caracterización de 21 marcadores STR autosómicos en  
una población peruana inmersa en un proceso judicial  
aplicado a la práctica forense**

**TESIS**

Para optar el Grado Académico de Magíster en Investigación en  
Genética

**AUTOR**

Edgardo DELGADO RAMOS

**ASESOR**

Dr. Ricardo Jaime DESCAILLEAUX DULANTO

Lima, Perú

2019



Reconocimiento - No Comercial - Compartir Igual - Sin restricciones adicionales

<https://creativecommons.org/licenses/by-nc-sa/4.0/>

Usted puede distribuir, remezclar, retocar, y crear a partir del documento original de modo no comercial, siempre y cuando se dé crédito al autor del documento y se licencien las nuevas creaciones bajo las mismas condiciones. No se permite aplicar términos legales o medidas tecnológicas que restrinjan legalmente a otros a hacer cualquier cosa que permita esta licencia.

## Referencia bibliográfica

---

Delgado, E. (2019). *Caracterización de 21 marcadores STR autosómicos en una población peruana inmersa en un proceso judicial aplicado a la práctica forense*. [Tesis de maestría, Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Facultad de Ciencias Biológicas, Unidad de Posgrado]. Repositorio institucional Cybertesis UNMSM.

---



**ACTA DE SUSTENTACIÓN DE TESIS PARA OPTAR AL GRADO ACADÉMICO DE  
MAGÍSTER EN LA MAESTRÍA DE INVESTIGACIÓN EN GENÉTICA**

Siendo las...10:05... horas del día 24.05.2019 en el Salón de Grados de la Facultad de Ciencias Biológicas, el Jurado de Tesis presidido por:

Mg. Olga Hilda Bracamonte Guevara	e integrado por
Dr. Dan Erick Vivas Ruíz	(Miembro)
Mg. Gustavo Adolfo Sandoval Peña	(Miembro)
Dr. Ricardo Jaime Descailleaux Dulanto	(Asesor)

Se reunió para la sustentación oral y pública de la Tesis para optar al Grado Académico de Magíster en la Maestría de Investigación en Genética, que solicitara el Señor Bachiller **EDGARDO DELGADO RAMOS**.

Después de darse lectura al Expediente N° 171-UPG-FCB-18, en el que consta haberse cumplido con todas las disposiciones reglamentarias, los señores miembros del Jurado, recibieron la exposición de la Tesis Titulada:

**“CARACTERIZACIÓN DE 21 MARCADORES STR AUTOSÓMICOS EN UNA POBLACIÓN PERUANA INMERSA EN UN PROCESO JUDICIAL APLICADO A LA PRÁCTICA FORENSE”**, y formuladas las preguntas, éstas fueron absueltas por el graduando.



UNIVERSIDAD NACIONAL MAYOR DE SAN MARCOS  
(Universidad del Perú. DECANA DE AMÉRICA)



FACULTAD DE CIENCIAS BIOLÓGICAS

VICEDECANATO DE INVESTIGACION Y POSGRADO

UNIDAD DE POSGRADO

Acto seguido el Jurado procedió a la votación la que dio como resultado el calificativo de: ..... *Excelente con la nota de 19* .....

A continuación la Presidente del Jurado de Tesis recomienda que la Facultad proponga que la Universidad le otorgue el grado académico de Magíster en la Maestría de Investigación en Genética al Bachiller **EDGARDO DELGADO RAMOS**.

Siendo las..... *9:25* ..... se levantó la Sesión, recibiendo el graduando las felicitaciones de los señores miembros del Jurado y público asistente.

Se extiende la presente Acta en Lima, a los 24 días del mes de mayo del año 2019.

.....  
**Mg. Olga Hilda Bracamonte Guevara**  
Profesora Principal a D.E.  
PRESIDENTE  
REGINA N° 18646

.....  
**Dr. Ricardo Jaime Descailleaux Dulanto**  
Profesor Principal  
ASESOR  
DINA N° 2977

.....  
**Dr. Dan Erick Vivas Ruíz**  
Profesor Asociado a T. C.  
MIEMBRO  
REGINA N° 13418

.....  
**Mg. Gustavo Adolfo Sandoval Peña**  
Profesor Asociado a T. C.  
MIEMBRO  
REGINA N° 13729

## DEDICATORIAS

Dedico este trabajo a los biólogos que laboran en el Instituto de Medicina Legal del Perú, por ser quienes brindan sus conocimientos y dedican su vida a la investigación forense, como ayudar a esclarecer la verdad y contribuir en la sociedad para encontrar la justicia tan anhelada.

A mi madre, padre, hermanos, hermanas, sobrinos y sobrinas, por mantenerse siempre unidos ante cualquier adversidad.

A mis maestras y maestros que cultivaron el espíritu investigador y de justicia, ser personas ejemplares y encaminarme por el lado humano e impulsarme como investigador en servicio de nuestra sociedad.

## **AGRADECIMIENTOS**

A Dios por guiarme cada día y brindarme la oportunidad de vivir esta experiencia que aumentó mi aprendizaje.

Al doctor Jaime Descailleaux Dulanto por su asesoría, enseñanzas y disponibilidad para la realización y culminación de este trabajo.

Al doctor Carlos Neyra, por su colaboración en la revisión y redacción de la producción científica.

Al magister Gian Carlo Iannacone de la Flor, por facilitarme realizar este trabajo en el Laboratorio de Biología Molecular y Genética del Ministerio Público del Perú.

A mis compañeras y compañeros que trabajan en el Laboratorio de Biología Molecular y Genética, grandes profesionales en el Perú y dedican su vida a la investigación genética, gracias por su amabilidad, disponibilidad y estar siempre presentes para ayudar a nuestro prójimo con ética y justicia, saben lo mucho que les aprecio y mi eterna gratitud con Ustedes.

A mi padre Cayetano aunque no está presente físicamente y a mi madre María Santos gracias por sus enseñanzas, por brindarme una carrera pensando en mi futuro, por su vigilia y compañía, por ser quienes me impulsan a lograr mis metas.

A mis hermanos y hermanas, por enseñarme que en la vida se logran los deseos con sacrificio y dedicación. A mis sobrinos y sobrinas que nada es imposible solo está en proponerse y continuar, aprovechando el tiempo que avanza y no perdona.

A mis maestras y maestros que con sus enseñanzas lograron que mis conocimientos en genética se perfeccionen cada día y sirva como impulso para ayudar al mayor número de personas que necesitan alcanzar justicia.

## CONTENIDO

Lista de tablas .....	vii
Lista de figuras .....	ix
Lista de abreviaturas y símbolos.....	x
Resumen .....	xi
Abstract .....	xii
<b>1. INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>1</b>
<b>2. ANTECEDENTES</b> .....	<b>4</b>
2.1. Estudio del ADN en la ciencia forense .....	4
2.2. Identificación humana .....	6
2.3. Polimorfismos del ADN .....	8
2.4. Clasificación de los STRs.....	11
2.5. Nomenclatura de los STRs .....	12
2.6. Selección de los STRs para uso forense.....	12
2.7. Ampliación de los STRs CODIS.....	14
2.8. Estudios con STRs realizados en algunas poblaciones .....	15
<b>3. HIPÓTESIS Y OBJETIVOS</b> .....	<b>20</b>
3.1. Hipótesis .....	20
3.2. Objetivos.....	20
3.2.1. Objetivo General .....	20
3.2.2. Objetivos Específicos .....	20
<b>4. MATERIALES Y MÉTODOS</b> .....	<b>21</b>
4.1. Población y muestra de estudio .....	21
4.2. Toma de muestra y extracción del ADN.....	21
4.3. Obtención del perfil genético.....	21
4.4. Análisis estadístico.....	23
4.4.1. Estimación de frecuencias.....	23
4.4.2. Índice de contenido polimórfico (PIC) .....	25



4.4.3. Heterocigosidad .....	25
4.4.4. Poder de exclusión (PE) .....	26
4.4.5. Probabilidad de coincidencia o de match (PM o PC) .....	27
4.4.6. Poder de discriminación (PD) .....	27
4.4.7. Equilibrio de Hardy-Weinberg .....	28
4.5. Comparación entre frecuencias alélicas entre la población peruana y la hispana .....	29
4.6. Aplicación en la práctica forense de las frecuencias alélicas de los 21 marcadores STR autosómicos .....	29
<b>5. RESULTADOS .....</b>	<b>30</b>
5.1. Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos en la muestra poblacional peruana.....	30
5.2. Marcadores microsatélites analizados en la población peruana.....	35
5.2.1. Marcador D3S1358 .....	35
5.2.2. Marcador VWA .....	36
5.2.3. Marcador D16S539 .....	37
5.2.4. Marcador CSF1PO .....	38
5.2.5. Marcador TPOX .....	39
5.2.6. Marcador D8S1179 .....	40
5.2.7. Marcador D21S11 .....	41
5.2.8. Marcador D18S51 .....	42
5.2.9. Marcador D2S441 .....	44
5.2.10. Marcador D19S433 .....	45
5.2.11. Marcador TH01 .....	46
5.2.12. Marcador FGA .....	47
5.2.13. Marcador D22S1045 .....	48
5.2.14. Marcador D5S818 .....	49
5.2.15. Marcador D13S317 .....	50

5.2.16. Marcador D7S820 .....	51
5.2.17. Marcador SE33 .....	52
5.2.18. Marcador D10S1248 .....	54
5.2.19. Marcador D1S1656 .....	55
5.2.20. Marcador D12S391 .....	56
5.2.21. Marcador D2S1338 .....	57
5.3. Alelos con mayor y menor frecuencia en la población peruana.....	59
5.4. Variabilidad de frecuencias alélicas en población peruana e hispana .....	60
5.5. Aplicación de las frecuencias alélicas en la práctica forense.....	72
<b>6. DISCUSIÓN.....</b>	<b>78</b>
<b>7. CONCLUSIONES.....</b>	<b>86</b>
<b>8. RECOMENDACIONES.....</b>	<b>87</b>
<b>9. REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....</b>	<b>88</b>
<b>10. ANEXOS .....</b>	<b>96</b>
<b>Anexo 1:</b> Equipos y materiales de laboratorio .....	96
<b>Anexo 2:</b> Representación en UR de dos marcadores genéticos.....	97
<b>Anexo 3:</b> Procedencia de las muestras .....	98
<b>Anexo 4:</b> Amplificación de las muestras .....	99
<b>Anexo 5:</b> Eléctroferograma de un perfil genético.....	100
<b>Anexo 6:</b> Eléctroferograma de la escalera alélica.....	101
<b>Anexo 7:</b> Localización cromosómica de los 21 STRs .....	102
<b>Anexo 8:</b> Tipificación del cromosoma Y en muestras del caso práctico 1.....	103
<b>Anexo 9:</b> Homologación de perfiles genéticos.....	104
<b>11. PRODUCCIÓN CIENTÍFICA .....</b>	<b>105</b>

## LISTA DE TABLAS

<b>Tabla 1:</b> Frecuencias alélicas observadas en los 21 loci STRs analizados.....	29
<b>Tabla 2:</b> Parámetros estadísticos forenses en los 21 loci STRs analizados .....	30
<b>Tabla 3:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STRr D3S1358. ....	31
<b>Tabla 4:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D3S1358. ....	31
<b>Tabla 5:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR vWA.....	32
<b>Tabla 6:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR vWA.....	32
<b>Tabla 7:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D16S539. ....	33
<b>Tabla 8:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D16S539. ....	33
<b>Tabla 9:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR CSF1PO.....	34
<b>Tabla 10:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR CSF1PO.....	34
<b>Tabla 11:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR TPOX.....	35
<b>Tabla 12:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR TPOX. ....	35
<b>Tabla 13:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D8S1179. ....	36
<b>Tabla 14:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D8S1179. ....	37
<b>Tabla 15:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D21S11. ....	38
<b>Tabla 16:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D21S11. ....	38
<b>Tabla 17:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D18S51. ....	39
<b>Tabla 18:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D18S51. ....	39
<b>Tabla 19:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D2S441. ....	40
<b>Tabla 20:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D2S441. ....	40
<b>Tabla 21:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D19S433. ....	41
<b>Tabla 22:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D19S433. ....	41
<b>Tabla 23:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR TH01.....	42
<b>Tabla 24:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR TH01. ....	42
<b>Tabla 25:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR FGA.....	43
<b>Tabla 26:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR FGA.....	44
<b>Tabla 27:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D22S1045.....	44

<b>Tabla 28:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D22S1045. ....	45
<b>Tabla 29:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D5S818. ....	46
<b>Tabla 30:</b> Parámetros estadísticos forenses del STR D5S818. ....	46
<b>Tabla 31:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D13S317. ....	47
<b>Tabla 32:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D13S317. ....	47
<b>Tabla 33:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D7S820. ....	48
<b>Tabla 34:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D7S820. ....	48
<b>Tabla 35:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR SE33.....	49
<b>Tabla 36:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR SE33. ....	50
<b>Tabla 37:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D10S1248.....	51
<b>Tabla 38:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D10S1248. ....	51
<b>Tabla 39:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D1S1656. ....	52
<b>Tabla 40:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D1S1656. ....	52
<b>Tabla 41:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D12S391. ....	53
<b>Tabla 42:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D12S391. ....	54
<b>Tabla 43:</b> Frecuencias alélicas observadas en el STR D2S1338. ....	55
<b>Tabla 44:</b> Parámetros estadísticos forenses en el STR D2S1338. ....	55
<b>Tabla 45:</b> Alelos de mayor y menor frecuencia observados en la población peruana. ....	56
<b>Tabla 46:</b> Variación de frecuencias alélicas en la población peruana e hispana.....	61
<b>Tabla 47:</b> Comparación de alelos más frecuentes entre poblaciones .....	67
<b>Tabla 48:</b> Comparación de alelos más frecuentes entre poblaciones peruana, hispana y asháninca. ....	68
<b>Tabla 49:</b> Cálculo probabilístico para identificación de hijo.....	69
<b>Tabla 50:</b> Cálculo probabilístico para identificación de hermano. ....	72
<b>Tabla 51:</b> Representación del perfil genético del cromosoma Y del presunto padre y presunto hijo. ....	72
<b>Tabla 52:</b> Procedencia de las muestras.....	98

## LISTA DE FIGURAS

<b>Figura 1:</b> Nomenclatura del marcador STR D18S351 .....	11
<b>Figura 2.</b> Eléctroferograma del size standard Liz 600.....	17
<b>Figura 3.</b> Eléctroferograma de perfil genético.....	97
<b>Figura 4.</b> Representación de los 21 marcadores genéticos. ....	98
<b>Figura 5.</b> Alelos según el número de UR.....	99
<b>Figura 6.</b> Homologación de perfil genético. ....	100
<b>Figura 7.</b> Localización cromosómica de los 21 STRs. ....	99

## LISTA DE ABREVIATURAS Y SÍMBOLOS

<b>ADN</b>	: Ácido desoxirribonucleico
<b>mtADN</b>	: ADN mitocondrial
<b>CODIS</b>	: Sistema de índice del ADN combinado
<b>CSF1PO</b>	: Proto-oncogen c-fms humano
<b>FBI</b>	: Oficina Federal de Investigaciones
<b>FGA</b>	: Fibrinógeno gen alfa
<b>FAM</b>	: Frecuencia alélica mínima
<b>Ho</b>	: Homocigosidad
<b>He</b>	: Heterocigosidad
<b>Hobs</b>	: Heterocigosidad observada
<b>Hesp</b>	: Heterocigosidad esperada
<b>HDG</b>	: Huella genética
<b>HLA</b>	: Sistema de antígeno leucocitario humano
<b>ISFG</b>	: Sociedad Internacional de Genética Forense
<b>PCR</b>	: Reacción en cadena de la polimerasa
<b>PD</b>	: Poder de discriminación.
<b>PE</b>	: Poder de exclusión
<b>PIC</b>	: Contenido de información polimórfica
<b>PM</b>	: Probabilidad de match
<b>RFU</b>	: Unidad de referencia de fluorescencia
<b>STRs</b>	: Repeticiones en tándem cortas
<b>SNPs</b>	: Polimorfismo De Nucleótido Único
<b>TH01</b>	: Tirosina hidroxilasa
<b>TPOX</b>	: Peroxidasa tiroidea
<b>UR</b>	: Unidad de repeticiones
<b>VNTR</b>	: Número variable de repetición en tándem
<b>Vwa</b>	: Factor humano de Von Willebrand

## RESUMEN

En la práctica forense son utilizados los marcadores del tipo STR por su gran poder discriminativo para identificar genéticamente a personas involucradas en un proceso judicial, en el Perú actualmente se utilizan un mínimo de 20 STRs de acuerdo a las recomendaciones del CODIS. En el presente estudio se caracterizaron 21 marcadores STR autosómicos del kit Globalfiler express, en una población peruana mestiza con aplicación a la práctica forense. Las frecuencias alélicas absolutas fueron estimadas en 300 individuos no emparentados provenientes de diferentes provincias del Perú. Con los datos obtenidos se realizó un análisis de los parámetros estadísticos forenses como el poder de discriminación (PD), poder de exclusión (PE), contenido de información polimórfica (PIC), heterocigosidad observada (Ho) y heterocigosidad esperada (He). Todos los loci estudiados estuvieron en equilibrio de Hardy-Weinberg, tras aplicar la corrección de Bonferroni a los marcadores D10S1248 y D2S1338. El marcador SE33 resulto el más polimórfico con un índice de 90.95%, mientras que el menor índice se registró en el marcador D22S1045 con el 50.71%. La población peruana presento alelos que no se observan en la población hispana, entre estos alelos tenemos al 29.2 y 35.2 del marcador D21S11, alelos 17, 25.3 y 49.2 en el marcador FGA, el alelo 15 en el marcador D5S818, el alelo 11 en el marcador D3S1358, el alelo 18 en el marcador D10S1248, los alelos 17.2, 19.2 y 23 en el marcador SE33. Asimismo, existen algunos alelos que se observaron en la población hispana y no se registraron en la población peruana como los alelos 11, 12 y 17.3 en el marcador vWA, los alelos 24.2, 28.2, 33 y 35 en el marcador D21S11. El poder de discriminación total fue mayor a 99.99999% y el poder de exclusión total fue de 99.99997%. Existe diferencia de 2.9357% entre las frecuencias alélicas absolutas de la población mestiza peruana y la población hispana, esta diferencia es significativa en los cálculos probabilísticos de vínculos biológicos y en la identificación genética.

**Palabras claves:** Alelos, discriminación, exclusión, frecuencia alélica, marcador, población.

## ABSTRACT

In the forensic practice are the same, markers of type STR, for its great discriminative power to identify genetically people involved in a judicial process, in Peru, currently, it is a minimum of 20 STR according to the recommendations of the CODIS In the present study, 21 autosomal STR markers of the Globalfiler express kit are characterized in a Peruvian population with practice to practice. The absolute allelic frequencies were estimated in 300 unrelated individuals from different provinces of Peru. Statistical data are published analyzing forensic statistical parameters such as the power of discrimination (PD), power of exclusion (PE), content of polymorphic information (PIC), heterozygosity observed ( $H_o$ ) and heterozygosity expected ( $H_e$ ). All the loci studied in the Hardy-Weinberg equilibrium, after the application of the Bonferroni correction to the markers D10S1248 and D2S1338. The marker SE33 is the most polymorphic with an index of 90.95%, while the lowest index is identified in the marker D22S1045 with 50.71%. The Peruvian population is present in numbers 29.2 and 35.2 of marker D21S11, alleles 17, 25.3 and 49.2 in the FGA marker, allele 15 in marker D5S818, allele 11 in marker D3S1358, allele 18 in marker D10S1248, the alleles 17.2, 19.2 and 23 in the marker SE33. Likewise, there are some alleles that are observed in the Hispanic population and are not recorded in the population such as alleles 11, 12 and 17.3 in the vWA marker, alleles 24.2, 28.2, 33 and 35 in marker D21S11. The power of total discrimination was 99.99999% and the power of total exclusion of 99.99997%. There is a difference of 2.9357% between the absolute allelic frequencies of the Peruvian population and the Hispanic population, this difference is significant in the probabilistic calculations of the biological links and in the genetic identification.

**Key words:** Alleles, discrimination, exclusion, allelic frequency, marker, population.



## 1. INTRODUCCIÓN

Establecer métodos que garanticen la identificación humana dentro de un grupo poblacional fue siempre un gran reto en la sociedad científica cuando se tenía que resolver casos en las investigaciones criminales o dar por cierto el grado de parentesco entre individuos alegados (Franca, 2001). Durante muchas décadas, fueron apareciendo diferentes técnicas biológicas para identificar a las personas, con el fin de individualizarlas. Entre estas técnicas encontramos a las huellas dactilares, estudios antropológicos y los análisis de los grupos sanguíneos (Hirszfled and Hirszfled, 1919). Años más tarde, cuando se describió la estructura del ADN en 1953, los científicos logran identificar polimorfismos en el sistema antígeno leucocitario humano, convirtiendo los análisis del ADN en técnica esencial para resolver casos de genética forense desde 1980, cuando se comenzó a utilizar las regiones polimórficas del ADN (Hammond et al, 1994).

El estudio de los polimorfismos en el ADN nuclear humano es considerado útil por la comunidad científica de genética forense por contribuir a la individualización de las personas, pues su alto grado de variabilidad genética en los marcadores utilizados genera un perfil genético exclusivo en cada persona, exceptuando a los gemelos monocigotos, además que este perfil genético, por encontrarse registrado en todas las células del individuo de forma invariable a lo largo de su vida, logra identificar a las personas.

Estas regiones del ADN nuclear fueron localizadas en los diferentes cromosomas humanos y tienen la particularidad de repetirse en tándem, para su denominación dependerá de la unidad de repetición, por lo tanto serán llamados ADN satélite cuando las unidades de repetición son de 100 a 10 000 nucleótidos, cuando las unidades de repetición están entre 10 a 100 nucleótidos se denominan ADN minisatélite y si la unidad de repetición está entre 2 a 6 nucleótidos se llaman ADN microsátélites (Butler, 2005; Butler et al, 2012; Hamada et al.1982, Tuatz y Renz, 1984). En el presente estudio se utilizaron en total 21 microsátélites, de los cuales 20 microsátélites presentan regiones polimórficas

tetranucleotídicas, y un microsatélite, el marcador D22S1045, con regiones polimórficas de trinucleótidos.

En el ámbito forense, el análisis de muestras del ADN comprende el estudio de un conjunto de marcadores microsatélites, que van de la mano con los avances tecnológicos. Siguiendo las recomendaciones del CODIS, desde enero del 2017 se agruparon veinte loci para formar un perfil genético único por individuo. Durante las investigaciones civiles o penales, el ADN nuclear es obtenido directamente de los individuos cuando se trate del sospechoso o víctima, en el caso de indicios o evidencias generalmente se recupera de vestigios abandonados en la escena del crimen y/o de soportes fijos que contengan fluidos corporales como sangre, semen, saliva; asimismo de muestras biológicas como vellos, cabellos, uñas, restos óseos y de piel, entre otras. El éxito de una identificación genética está relacionada cuando al obtener un perfil único o mezcla a partir de las muestras procesadas del caso específico, se enfrenta a un perfil genético conocido que generalmente se encuentre organizado en un banco de datos, logrando identificar al agresor o víctima durante la investigación criminal (Oz et al, 1999; Sánchez, 2001; Sweet, 2007).

En sus inicios, la comunidad forense realizó estudios en grupos poblacionales de ascendencia afroamericana, caucásica, hispana, asiática, lejano oriente y nativo americano, obteniendo 41 conjuntos de datos poblacionales, de estos datos genéticos se obtuvo la frecuencia de perfiles estimados por grupo poblacional, (Budowle et al, 2001). Actualmente se han desarrollado nuevos sistemas de PCR multiplex en los kits forenses, por ello es necesario implementar los laboratorios forenses de acuerdo a los avances tecnológicos. Con los aportes científicos se determina que existen diferencias significativas entre los grupos poblacionales en determinados marcadores genéticos y sus respectivos alelos; por ello es importante que en cada grupo o región de la población se tenga estudios de frecuencias poblacionales para incluirlos en las estimaciones estadísticas.

A nivel mundial, las investigaciones en genética forense necesitan de estudios científicos que reporten frecuencias alélicas absolutas entre grupos poblacionales, pues al observar que ciertos alelos son más frecuentes o ausentes en ciertas poblaciones, es que se realizan estudios con el fin de obtener resultados más confiables. La población peruana al igual que en los países de la comunidad Latinoamericana son mestizas, porque existió una mezcla genómica entre la población nativa Latinoamericana y los conquistadores europeos, dando como resultado una población mestiza (Wang, 2008). Asimismo según Sandoval et al. (2004), en el Perú existe un mestizaje generalizado, donde las migraciones continuas y el accidente geográfico marcado, a través de los siglos han sido factores determinantes para la variabilidad interpoblacional y también observar homogeneidad genética en ciertos grupos de poblaciones aisladas o inaccesibles. Por ello la subestructura de una población, según Iannaccone et al. (2011), se refiere cuando una población adquiere frecuencias alélicas que las hace diferentes a otras poblaciones y el Perú no es ajeno a ello. Según Lewontin (1972), las poblaciones humanas presentan diversidad genética solo en una fracción pequeña de ellas y se puede atribuir a diferencias que existen entre grupos humanos pero que la mayor parte de esta diversidad se debe a variabilidad intragrupal, la cual es medida en términos de variación de las frecuencias alélicas.

El presente estudio caracterizó genéticamente a la población peruana a través de la variabilidad génica y haplotípica de polimorfismos autosómicos en una muestra poblacional mestiza peruana, con la finalidad de ser aplicado en la práctica forense, para identificar a los individuos que por diversas razones se encuentran involucrados en un proceso judicial. Las frecuencias alélicas absolutas obtenidas fueron enfrentadas a parámetros estadísticos forenses para evidenciar su peso en los cálculos probabilísticos de identificación o parentesco, así como probar el poder de discriminación e índice de coincidencia.

## 2. ANTECEDENTES

### 2.1. Estudio del ADN en la ciencia forense

La ciencia forense es una disciplina enfocada a socorrer al llamado de la justicia para resolver casos tanto en el ámbito civil como en el penal. Durante las últimas décadas los análisis del ADN nuclear revolucionaron las investigaciones forenses; fue a partir del año 1987 que empieza a tomar protagonismo cuando se utilizó la huella genética digital (HDG) o “DNA fingerprinting” en los procesos criminales seguidos en Inglaterra y Estados Unidos. En la actualidad, los estudios genéticos de STRs para la identificación humana son considerados esenciales cuando se tienen restos biológicos y son utilizados en los tribunales de justicia en el mundo por su gran confiabilidad científica (González, 2006).

La complejidad del genoma humano fue revelada en su totalidad durante el desarrollo del Proyecto del Genoma Humano, que logró caracterizar la secuencia de todo el genoma y que finalizó el año 2003. El Genoma Humano haploide está formado por  $3 \times 10^9$  pares de bases, se puede clasificar en: ADN codificante y ADN no codificante, de acuerdo a la función biológica que desempeñen. El ADN codificante, está constituido por genes, secuencias ordenadas de nucleótidos en la molécula de ADN, cada uno de los cuales contiene la información necesaria para la síntesis de una macromolécula con función celular específica, habitualmente proteínas, pero también diferentes tipos de ARN (ARNt, ARNr) (Fowler et al, 1988; IHGSC, 2004). Por otro lado el ADN no codificante, que no es transcrito a ARN, comprende secuencias de ADN cuya función es en gran parte desconocida, pero que probablemente incluyen zonas con función reguladora (Ecker et al, 2012). El ADN codificante soporta gran presión selectiva, por lo que muestra, en general, una reducida variabilidad de secuencia entre individuos; mientras que el ADN no codificante, al no estar sujeto a presión selectiva tan intensa soporta mayores niveles de variación entre individuos, por lo que tiene gran interés en identificación humana debido a su alto polimorfismo (Butler et al, 2005; Fowler et al, 1988; y Vera, 2003).

Los polimorfismos genéticos, también conocidos como marcadores genéticos, permiten utilizar la información genética a la hora de identificar a las personas, por su gran variabilidad en las secuencias de lugares específicos (Venter et al, 2001).

El análisis de polimorfismos del ADN alcanzó gran relevancia social al aplicarse en casos criminales, permitiendo comparar el ADN de un individuo con el obtenido a partir de los indicios o evidencias recogidas de la escena del crimen con el propósito de vincularlas en el caso criminal o excluirlos (Roewer, 2013). En la ciencia forense el objetivo de mayor relevancia es la diferenciación entre personas, permitiendo que el individuo vinculado al caso criminal fuera identificado entre los individuos de la población estudiada (Strachan, 2002).

Los organismos biológicos contienen ADN, por lo cual cualquier resto proveniente de ellos que se encuentre relacionado a un proceso judicial brinda la información necesaria para relacionarlo en la hipótesis planteada por el investigador y en muchos casos se llega al origen de este resto biológico. La genética forense es relativamente nueva y desde sus inicios revolucionó las investigaciones para la identificación humana, pasando a ser de gran ayuda en las decisiones de los administradores de justicia. El principal objetivo de esta disciplina es que a través del estudio del ADN nuclear se pueda identificar el origen de las muestras biológicas levantadas de la escena donde ocurrieron los hechos; asimismo, identificar entre los miembros del grupo poblacional a la persona responsable de cometer el delito penal o a la víctima. Esta individualidad se logró gracias al descubrimiento de las regiones hipervariables en el ADN (Jeffreys y Wilson, 1985a), por ello las pruebas genéticas ya sea en la identificación humana, casos criminales o para establecer parentesco, no indican características físicas o patológicas de la persona, ya que se analizan secuencias que no codifican proteínas, lo que significa que no tienen una función específica para el organismo (Carracedo, 1995)

Para caracterizar genéticamente a las poblaciones, se utilizan los polimorfismos de los STRs o microsatélites, los mismos que también se emplean para realizar estudios evolutivos y para fines de identificación en medicina forense (Gusmão y Alves, 2010). En el fundamento de las fórmulas matemáticas del teorema de Bayes planteadas en 1763, se extrapola para calcular la probabilidad *a priori* y *a posteriori* en los casos investigados en la práctica forense (Jobling et al, 2004).

## **2.2. Identificación humana**

En sus inicios, la identificación humana se basaba en parámetros morfológicos; con el avance tecnológico y científico del diseño de primers para la secuenciación de marcadores genéticos, se desarrolló la genética forense para identificar personas a través del análisis de vestigios biológicos recogidos en la escena del crimen, restos óseos o cadavéricos. Asimismo se utiliza en estudios de variabilidad genética en las poblaciones humanas. Durante el siglo XX se logró procesar muestras biológicas con el fin de identificar personas, para ello se utilizó marcadores, siendo los primeros marcadores los eritrocitarios ABO (conocidos como polimorfismos clásicos) que se utilizaron después de su descubrimiento en 1900 (Landsteiner, 1900). Estos marcadores genéticos clásicos se derivaron de los antígenos eritrocitarios como el D del sistema Rh, del grupo sanguíneo ABO y del MN, (Joblin, 2004). Más tarde se fueron descubriendo diversos polimorfismos en las proteínas séricas leucocitarias y eritrocíticas que al ser analizadas a la vez resultaban eficaces para la identificación de personas (Carracedo ,1999 y Murch, 1986), sin embargo, su potencial resultó ser limitado debido a la poca variabilidad interindividual en esos marcadores (Boyd, 1950; Fernández et al, 1999).

En la ciencia forense a partir de 1980, con el desarrollo de la PCR se pudo utilizar los polimorfismos del ADN para la identificación humana. En 1984 cuando Alec Jeffreys y colaboradores describieron unos elementos extremadamente variables y heredables en las regiones del ADN en tándem,

que fueron analizados mediante sondas multilocus, conocidos como “DNA fingerprinting” o huella genética (Jeffreys y Wilson, 1985a); describieron la forma de análisis para individualizar, teniendo como fundamento la diversidad genética humana en la población.

Los polimorfismos del ADN, descubiertos por Wyman y White en 1980, fueron utilizados posteriormente con grandes posibilidades en la identificación humana por Jeffreys en 1985, teniendo un incremento, en más del 99% de los rangos de probabilidad para excluir a los investigados de casos civiles y penales.

La aplicación de esta tecnología pronto tuvo sus frutos, lográndose resolver el primer caso judicial en Gran Bretaña aplicando la técnica molecular de caracterización de polimorfismos hipervariables del ADN (Hammond et al, 1994). Posteriormente una corte civil inglesa resuelve una paternidad discutida utilizando muestras del ADN y fue a partir de 1987 que la técnica del ADN es admitida en los juzgados de Gran Bretaña y Estados Unidos (Lander et al, 2001).

En 1990, el U.S Congress Office of Technology Assessment concluye que las técnicas del ADN son científicamente válidas para la identificación de individuos, siempre que se disponga de la certeza metodológica en su realización. Por ello, estandarizaron las técnicas en los laboratorios del FBI y se empezó a analizar muestras de tejido dañado, que gracias a esta técnica del ADN se tuvo posibilidades de estimar un gran número de sitios variables localizados en zonas diferentes del genoma (Edwards et al., 1992). Posteriormente se descubre un gran número de regiones polimórficas (Roewer L, 2013), lo cual hizo posible realizar estudios en los diversos grupos poblacionales logrando caracterizarlos y brindar soporte científico en la validez de las pruebas genéticas.

### 2.3. Polimorfismos del ADN

Los estudios de identificación humana utilizan muestras biológicas de las cuales se puede extraer el ADN para su posterior estudio a través del análisis de regiones polimórficas o hipervariables, las cuales se caracterizan por presentar específicamente secuencias de bases que se repiten consecutivamente. En 1940, Ford fue quien utilizó por primera vez el término polimorfismo definiéndolo como la aparición conjunta en un lugar de dos o más formas discontinuas de una especie, de tal modo que la más rara de ellas no se pueda mantener simplemente a través de la mutación espontánea (Ford, 1940).

Las regiones hipervariables del ADN poseen elevado poder de discriminación y permiten una confiabilidad del 99.9%, así como pueden excluir a un individuo de manera errónea. La molécula del ADN tiene regiones diferentes entre personas, cada persona posee 3 000 millones de nucleótidos en su genoma y es aproximadamente el 0.1% del total del ADN, es decir 3 millones de nucleótidos los que son diferentes en cada individuo. Estas diferencias durante siglos han definido a las etnias (Agrawal et al, 20014; Kruglya L, 2001; Silva et al, 2006).

El estudio de los polimorfismos tiene muchas aplicaciones en medicina, investigaciones biológicas y procesos jurídicos. En la identificación humana se puede definir un marcador genético como un polimorfismo que permite diferenciar cromosomas e individuos, así como establecer sus relaciones biológicas de parentesco (Rangel, 2010). Los polimorfismos expresan la variabilidad existente en un fragmento del ADN. Se puede inferir que a mayor número de alelos, hay mayor polimorfismo y mayor poder para identificar a un individuo (Lorente JA, Lorente AM, 1995; Guizar, 1994; Aranguren et al, 2005).

A nivel del ADN, los polimorfismos pueden ser desde la mutación de una sola base hasta el cambio en el número de unidades repetidas en tándem en ciertas regiones del ADN y se suelen clasificar en: a)



Polimorfismos de secuencia, producidos por el cambio de uno ó más nucleótidos en una secuencia de ADN; b) Polimorfismos de longitud, producidos por inserciones o deleciones de uno o más nucleótidos. Este tipo de polimorfismo es el que se observa más frecuentemente en el ADN repetitivo nuclear (Checa C et al, 2007).

El ADN repetitivo en tandem está formado por bloques de ADN que se repiten consecutivamente y se suele dividir en ADN satélite, ADN minisatélite y ADN microsatélite. Los microsatélites son por excelencia los polimorfismos anónimos utilizados en el diagnóstico genético, corresponden a la repetición en tándem de secuencias de entre 2 y 6 nucleótidos; presentan dos características que los hacen ideales para ser utilizados: I) están distribuidos de forma casi homogénea por todo el genoma y II) presentan un número elevado de alelos con frecuencias similares entre sí, de forma que la probabilidad de que un individuo sea heterocigoto es muy elevada (presentan una alta heterocigosis) (Weber y Wong, 1993). Los microsatélites o STRs, se componen de secuencias nucleotídicas repetidas cortas (p. ejem. GATC) que dan lugar a diversos alelos que se nombran por el número de veces que se encuentre la secuencia repetida; por ejemplo, el alelo tres presentará tres veces la secuencia GATC (es decir, GATC, GATC, GATC), con la misma lógica para todos los alelos. En la población podrían existir los alelos 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, etc., y un número aún mayor de genotipos (por ejemplo, 6/6, 6/7, 6/9, 7/7, 7/9, 10/12, etc.) (Rangel, 2010).

Si se analizan más de trece regiones polimórficas o STRs, aumentará el grado de confianza para distinguir distintos individuos en un grupo poblacional; esta característica discriminante es muy importante en la genética forense y en los procesos judicializados. Analizando las regiones polimórficas, se logra determinar el genotipo de una persona a partir de muestras de cabellos, sangre en soportes, células de la piel, saliva, restos óseos, entre otras. Aún con cantidades pequeñas del ADN, luego de tipificar el perfil genético de la muestra encontrada y se compara con el genotipo del individuo “sospechoso”, víctima, o padre alegado, es decir se busca el vínculo genético existente dependiendo de la hipótesis del fiscal o de quien

realiza la investigación, con el propósito de solucionar el conflicto y llegar a una conclusión (Checa C, 2007). Asimismo los marcadores STR, por su alto índice polimórfico, son utilizados en estudios de genética poblacional, genética médica y estudios de evolución (Gourraud PA et al, 2004)

Los laboratorios de genética forense aprovechan los polimorfismos del ADN, que están implementados en técnicas de constante evolución, obteniendo rapidez y precisión para la identificación de individuos mediante el ADN (Corach et al, 1995). La metodología utilizada por consenso es la misma en todo el mundo y consiste en el análisis de 20 marcadores STR autosómicos mediante PCR Múltiplex, en la cual se combina en una sola reacción las regiones que se quiere amplificar. En los vínculos biológicos se debe tener en cuenta que la herencia del padre imputado y madre real en cada uno de los marcadores genéticos testados es del 50% en relación al hijo o hija. (Lagos ML et al, 2011).

En la investigación forense, para obtener un perfil genético compuesto por una serie de marcadores genéticos se utiliza la PCR, mediante la cual se obtiene el tipificado del ADN forense (Mullis et al, 1986). Al permitir amplificarse pequeñas cantidades del ADN que van de 0.5 a 2 ng mediante PCR, se incrementa la sensibilidad en la técnica (Helmuth R et al., 1990). Aun por la gran demanda de los STR nucleares en la genética forense, no son exclusivos estos marcadores. También se tiene que los SNPs que son polimorfismos de mayor abundancia en el genoma humano y que se van utilizando dentro del área forense (Budowle B and Van Daal, 2008). Actualmente, mediante SNPs se caracteriza el fenotipo del individuo que deja su muestra ante un hecho criminal, brindando datos específicos del grupo poblacional al que pertenece. Esta característica, en forense, es importante cuando al desconocer la procedencia del aportante de la muestra se acerca a su grupo poblacional, agilizando la búsqueda para su identificación. Asimismo son de gran ayuda en la identificación genética los STRs sexuales de los cromosomas X e Y (Jobling MA and Tyler S, 1995), y el ADN mitocondrial (Anderson et al., 1981).

## 2.4. Clasificación de los STRs

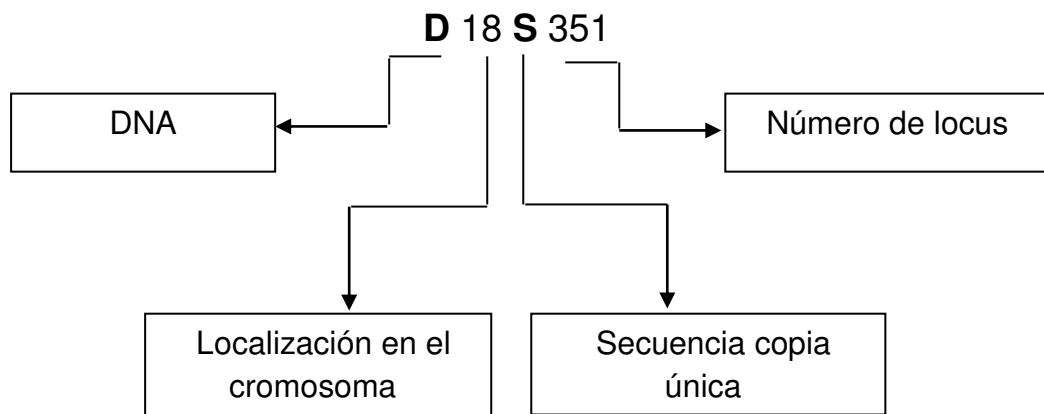
Los STRs representan aproximadamente el 20% del genoma humano (Goldstein D, 1999). La variabilidad del tamaño alélico en los microsatélites los vuelve polimórficos y esa característica los pone en ventaja ante otra técnica (Edwards A et al, 1992), asimismo por su capacidad de trabajarlos por PCR multiplex (Butler JM et al., 2012), permiten obtener el perfil genético en una reacción, facilitando su estudio (Carracedo A et al, 1997).

Los microsatélites son regiones que se repiten en el ADN y se distribuyen en el genoma humano, existe un microsatélite por cada 5 000 a 10 000 nucleótidos y están formados por secuencias de 1 a 6 nucleótidos repetitivos que pueden ser de 3 a 50 veces (Butler JM, 2005). Son marcadores altamente polimórficos que sirven para realizar micro diferenciación genética entre grupos poblacionales (Jeran et al., 2007).

Según el patrón de repetición, los STR se clasifican en categorías (Butler JM, 2005), dependiendo del número de nucleótidos que forman la unidad de repetición, pudiendo ser mononucleótidos, dinucleótidos, trinucleótidos, tetranucleótido, pentanucleótidos y hexanucleótidos. Debido a que la tasa de mutación en una generación es elevada (de  $10^2$  a  $10^6$  mutaciones por loci), (Chakraborty et al, 1997), el alto grado de polimorfismo que presenta por las variaciones en el número de unidades que se repiten los vuelven de gran interés en la genética forense, originando diversidad en la cantidad de alelos por grupo poblacional. Así se registra alta heterocigosidad, así como poder de discriminación, herencia no ligada o independiente y poseen probabilidad muy baja de coincidencia cuando actúan en conjunto. Por tener alelos tan pequeños o mini STR, permite analizar muestras antiguas y que se encuentren degradadas (Chambers GK et al., 2000; Walker Mr, 1999). Todas estas ventajas aumentan la discriminación entre perfiles genéticos y la disminución en el tiempo de análisis.

## 2.5. Nomenclatura de los STRs

La nomenclatura de los STR, está compuesta por una primera letra que generalmente es una “D” que significa DNA, le sigue el número que representa al cromosoma donde se encuentra localizado, luego sigue la letra “S” por secuencia de copia única y al final se escribe el número del locus donde fue descrito el marcador (Butler JM, 2005), obteniéndose la denominación D # S ###.



**Figura 1:** Nomenclatura del marcador loci **D18S351**.

Fuente adaptada de Butler JM (2005).

En la Figura 1, se esquematiza la nomenclatura del marcador D18S351 (Base de datos GenBank 18333), mientras que para los loci STRs o marcador genético que están dentro de una región codificante de proteínas se debe usar la hebra codificante; ejemplo: vWA (GenBank M25716) su denominación viene de su ubicación en el sitio que codifica para el factor von Willebrand. (Gill et al, 2001).

## 2.6. Selección de los STRs para uso forense

Cada vez las técnicas moleculares se van sofisticando en sistema multiplex, permitiendo, en un solo paso, el estudio de los STRs recomendados por el CODIS, estos marcadores son seleccionados por su gran capacidad discriminante y están localizados en regiones no

codificantes. Actualmente es común el estudio de estos loci como marcadores; los laboratorios comerciales elaboran kits utilizando los STRs marcados con sustancias fluorescentes, y son elegidos cuando presentan alto polimorfismo y tienen poder discriminante en la identificación humana (Lorente et al, 2007).

Un Kit comercial actualmente permite amplificar hasta 27 loci en una reacción, el marcaje del fluoróforo es en el extremo 5', cada grupo de STR es marcado con un color representativo; así existen seis colores que marcan a los STRs y son: el fluoróforo 6-FAM para el color azul, el VIC para el color verde, el NED para el color amarillo, TAZ para el color rojo, LIZ para el color naranja, SID para el color morado. Estos fluorocromos emiten su fluorescencia a diferentes longitudes de onda, los cuales se separan en el proceso en colores de diferentes componentes espectrales. Por lo tanto los kits comerciales contienen: Mezcla de primers para cada STR marcados con fluorocromo, mezcla de buffer de PCR con ADN polimerasa, ladder alélico, size standard y ADN control positivo (su amplificación permite comprobar que todos los reactivos del kit estén funcionando adecuadamente). Un ladder alélico sirven como estándar o regla alélica para cada STR, es una mezcla artificial de los alelos comunes presentes en las poblaciones humanas (Butler JM, 2011; Sajantila et al, 1992).

Este sistema, por ser multiplex, brinda información de todos los loci en una reacción disminuyendo así el tiempo del análisis con menor cantidad de templado y de reactivos. La construcción de bases de datos es rápida usando este tipo de sistemas (Lins *et al.*, 1996). Asimismo estudios poblacionales reportan que existe diferencias entre las frecuencias alélicas en grupos poblacionales, por presentar alelos con frecuencias variadas o incluso, pueden existir alelos únicos (Gusmão *et al.*, 2001). Los STR autosómicos al tener herencia independiente, son buenos marcadores individuales, presentan una elevada diversidad intrapoblacional y baja diversidad entre poblaciones (González EG, 2003).

## 2.7. Ampliación de los STRs CODIS

Los loci polimórficos STR son los marcadores genéticos basados en la PCR más informativos utilizados actualmente para intentar individualizar el material biológico. Para explorar todo el potencial de los loci STR, el Laboratorio del FBI patrocinó una comunidad de gran esfuerzo científico para seleccionar y establecer los principales loci STRs para el sistema de índice del ADN combinado (CODIS). Así se logró seleccionar, en noviembre de 1997, trece loci (Butler JM, 2006), estos loci establecidos en el CODIS son: D21S11, D18S51, D16S539, D13S317, D8S1179, D7S820, D5S818, D3S1358, vWA, TH01, CSF1PO, FGA, TPOX, posteriormente, desde enero del 2017, se adicionaron siete loci en las bases y son los marcadores D22S1045, D19S433, D1S1656, D12S391, D10S1248, D2S441 y D2S1338; estudiándose en total veinte marcadores STRs autosómicos, además de la Amelogenina que tipifica el sexo, y que debe incluirse en las bases de todo país, con el fin de reducir la probabilidad de coincidencias aleatorias (Tamyra et al., 2016). En cuanto a la comunidad Europea los marcadores genéticos estándar que recomiendan son: D22S1045, D21S11, D18S51, D12S391, D10S1248, D8S1179, D3S1358, D2S441, D1S1656, FGA, TH01, VWA y en adición los marcadores D19S433, D16S539, D2S1338, SE33 y Amelogenina. Las bases de datos a través del tiempo aumentan de tamaño por el incremento de población y mestizaje, por ello el intercambio entre países es fluido, para lograr identificar en tiempo record a personas que fueron forzosamente desaparecidas, victimados o incriminados en algún delito.

Los marcadores STRs están conformados por conjuntos de alelos y es la Comisión de DNA de la ISFG, quien hace recomendaciones para nombrar los alelos STR de acuerdo al número de unidades de repeticiones completas que tenga. Cuando alguno tuviera una UR incompleto, se designa el número de unidad de referencia completa seguida por un punto y se escribe el número de pares de bases de la UR incompleta; ejemplo: alelo 30, alelo 32.2. (Figura 5, en Anexo 2)

Actualmente existe muchas bases de datos disponibles (Budowle et al. 2001; Litt M et al. 1989; Weber JL et al. 1989), que agrupan perfiles STR autosómicos y sexuales, las cuales están disponible en la European Network of Forensic Science Institutes (ENFSI) y el National Institute of Standards and Technology (NIST). Estas bases son públicas y accesibles en el internet y tienen valor para la realización de análisis estadísticos en casos de identificación genética humana (Ruitberg CM et al, 2001 y Urquhart A et al, 1994).

## **2.8. Estudios con STRs realizados en algunas poblaciones**

Existen estudios realizados en varios países del mundo utilizando marcadores STRs autosómicos, con la finalidad de caracterizar a los grupos poblacionales. La población hispana, la cual incluye a los países donde la influencia de la lengua y cultura española son notables (Chakraborty R et al, 1999), registra una serie de estudios en sus grupos poblacionales, a continuación mencionaremos algunos de ellos.

En Bolivia, Callisaya (2007), realizó un estudio en 30 individuos no emparentados entre sí, tipificando 9 loci STR autosómicos, encontró que el marcador D16S539 representa el mayor poder de discriminación y el mínimo valor para los marcadores TPOX y TH01, siendo el marcador más polimórfico el D7S820 quien representa también el mayor valor de heterocigosidad.

En Colombia, Lamprea B. (2009), utilizó 15 loci STR autosómicos, para realizar un estudio de caracterización genética en una población de San Andrés de Colombia, observo que los marcadores STRs más aportantes en pruebas de identificación fueron: D2S1338, D18S51 y FGA por su gran PIC, PD, PE y número de alelos efectivos. Observó que las poblaciones del archipiélago de San Andrés y Providencia se encontraron en equilibrio de Hardy-Weinberg, poseen diversidad alélica y heterocigosidad mayor que la registrada en otras poblaciones africanas y no evidenció eventos de endogamia.

En Brasil, Ocampo M et al. (2009), hicieron un estudio en una población de Santa Catalina del sur de Brasil, utilizaron 15 loci STR, encontraron que los marcadores D21S11, Penta E y Penta D no se encontraron en equilibrio de H-W, resultando en equilibrio al aplicar la corrección de Bonferroni, el marcador más polimórfico fue el D18S51 y el menos polimórfico el TPOX

En Argentina, Abovich et al. (2009), utilizaron 15 marcadores STR autosómicos, observaron que todos los marcadores se encontraron en equilibrio de H-W, encontraron en los marcadores FGA y D2S1338 mayor heterocigosidad, mientras que fue menor en el marcador TPOX. Determinaron que las frecuencias alélicas que observaron deben ser incluidas en estudios forenses para identificación genética.

En Panamá, Nuñez et al. (2009 – 2010), hicieron un estudio en una población mestiza de Panamá, describieron que no se encontró en equilibrio de H-W el marcador D16S539 por exceso de homocigotos, y que no debería ser reportado en casos forenses. Asimismo observan alelos raros que no se encuentra en la población hispana, siendo el alelo 3 del marcador TH01 observado en un individuo y se registró en estudios que este alelo mayormente fue reportado en población portuguesa, asimismo hubo un individuo que reporto el alelo 22 del marcador vWA que fue reportado en estudios de población de Nigeria.

En Venezuela, Figuera et al (2011), realizaron un estudio en cuatro grupos poblacionales (Aragua, Carabobo, Tá chira y Zulia), utilizaron 15 STR autosómicos, encontraron que todos los marcadores están en equilibrio de H-W en los estados de Aragua, Tá chira y Zulia, mientras que en el estado de Carabobo el marcador CSF1P0 resulto estar en equilibrio luego de la corrección de Bonferroni. Los resultados de los 15 marcadores resultaron validados para ser utilizados en genética forense con similares resultados entre las poblaciones.



En Chile, Manríquez et al. (2011), utilizando 6 marcadores Europeos para estudiar una población hispano amerindio de Valparaíso, observaron que el marcador SE33 fue el más polimórfico y más informante.

En México, González H et al, 2010, utilizaron 15 marcadores STR para estudiar una población mestiza de Yucatán y Nayarit de México, observaron que todos los marcadores se encontraron en equilibrio de H-W tras aplicar la corrección de Bonferroni. No encontraron mayores diferencias de distribución de alelos entre estas dos poblaciones, por lo cual las frecuencias obtenidas podrían utilizarlas en ambas poblaciones.

Villalobos et al (2013), utilizando 15 marcadores STR autosómicos para estudiar dos poblaciones amerindia del norte y este de México, observaron a los marcadores D18S51, D19S433, FGA, y D21S11 como más informantes. Todos los marcadores después de aplicar la corrección de Bonferroni a los marcadores D13S317 y FGA ( $p < 0.0033$ ) resultaron en equilibrio de H-W.

Macías et al (2013), utilizaron 15 marcadores STRs autosómicos para estudiar poblaciones de la región centro de México. Observaron diferencias significativas para el marcador D3S1358. Registraron que las frecuencias alélicas que obtuvieron del área norte del país donde los genotipos y fenotipos tienen origen caucásico se diferencian del área centro de México. Asimismo observaron las diferencias con otras poblaciones mestizas de Latinoamérica como, Bolivia, Ecuador, Guatemala y Nicaragua. Describen mediante el análisis de la región control del ADN mitocondrial y los haplotipos del cromosoma Y la marcada heterogeneidad genética entre las poblaciones latinoamericanas.

Hernández y Trejo (2014), realizaron un estudio en una población del estado de Zacatecas, México utilizaron 15 STR autosómicos, obteniendo como resultado que no se encontraron en equilibrio de H-W dos marcadores, el D21338 y D16S539, que después de aplicar la corrección de Bonferroni resultaron en equilibrio.

Según Ramírez F. (2014), quien realizó un estudio en una población de México, utilizando 22 loci STR, encontró que 21 estuvieron en equilibrio de Hardy-Weinberg, y el locus D19S433 resultó en desequilibrio, pero al aplicar la corrección de Bonferroni, demostró que este locus también estuvo en equilibrio. Determinando que este desequilibrio exhibido se puede deber a que se hizo una comparación múltiple al fundirse las celdas de las frecuencias esperadas de los alelos menos frecuentes o bien a que no todos los alelos pudieron estar bien representados. En cuanto a la heterocigosidad individual, el marcador Penta E tuvo el valor más alto, lo cual lo hace uno de los marcadores que proporciona un mayor poder de discriminación al panel, al contrario el marcador D22S1045 presenta el valor más bajo.

Saiz G.M., (2016), utilizó 15 loci STR autosómicos, para realizar un estudio en poblaciones de la región sureste de la Península Iberia donde se estudió a 245 individuos no relacionados entre sí y que provinieron de Alemania (79), Granada (94), Málaga (79), observó que los marcadores más informativos son D18S51 y FGA, y el marcador menos informativo es el TPOX, y todos los loci estudiados se encontraron en equilibrio de H-W ( $p$  mayor a 0.05), presentaron valores normales de heterocigosidad y según el análisis AMOVA no mostraron subestructura genética significativa entre los individuos de las tres provincias por lo cual les agruparon en una misma población. Estos resultados confirmaron a los STR como unos buenos marcadores forenses capaces de diferenciar individuos de una misma población entre si de una forma muy eficaz.

El Perú, está constituido por pobladores en las tres regiones definidas del Perú (costa, sierra y selva) y que se caracteriza por ser multirracial, multilingüe y pluricultural. El Perú tiene una población mestiza que es el resultado de una mezcla entre americano nativo (principalmente Quechuas y Aymaras), españoles y en menor grado africanos (Talledo M et al, 2010). En el Perú fueron realizados algunos estudios, entre ellos tenemos a Tito (2003), quien utilizó un marcador genético (D16S539) en 33 individuos de ascendencia ancashina, encontrándose en equilibrio de H-W.

Pérez (2003) determinó las frecuencias alélicas de 13 locis STRs pertenecientes (CSF1PO, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, FGA, TH01, TPOX, vWA) en una población de 100 individuos provenientes de Lima, Huancayo, Iquitos, Piura y Huaraz. En el año 2006, De la Cruz, realizó un estudio de la variabilidad genética en dos loci (TPOX y TH01) en 49 personas de la provincia de Andahuaylas-Apurímac, concluyó que en la muestra estudiada existe subdivisión genética significativa en los loci TPOX y TH01 con poblaciones caucásicas, asiáticas, africanas y oceánicas. Barletta, C. F. (2010), realizó una investigación en una población de Lima con 282 individuos no emparentados, analizando 8 marcadores (CSF1PO, TH01, TPOX, VWA, D3S1358, D8S1179, D18S51 y Penta E), en ese mismo año Talledo, realizó un estudio con once marcadores, en poblaciones de los departamentos de Arequipa, Cajamarca, Chiclayo, Huancayo, Lima, Piura y Trujillo, reportó que no existieron variaciones significativas entre sus pobladores y que la distribución genética es similar, por ello es confiable utilizar frecuencias poblacionales en poblaciones mestizas del Perú como base única para identificación humana en genética forense. En el 2017, Tineo, realizó un estudio en 181 personas ashánincas utilizando 15 marcadores (D8S1179, D21S11, D7S820, CSF1PO, D3S1358, TH01, D13S317, D16S539, D2S1338, D19S433, VwA, TPOX, D18S51, D5S818, FGA), el marcador D18S51 no resultó en H-W.

### **3. HIPOTESIS Y OBJETIVOS**

#### **3.1 Hipótesis**

Existen marcadores STRs autosómicos del kit Globalfiler express que permiten caracterizar a la población peruana, con la finalidad de identificar individuos en la práctica forense.

#### **3.2 Objetivos**

##### **3.2.1 Objetivo General**

Caracterizar 21 marcadores autosómicos del tipo STR en una población peruana mestiza con aplicación a la práctica forense.

##### **3.2.2 Objetivos Específicos**

- Identificar la variabilidad de las frecuencias alélicas absolutas en los marcadores STR autosómicos en una población peruana.
- Establecer los alelos de mayor y menor frecuencia en la población peruana.
- Identificar diferencias entre la población peruana y la hispana a nivel de variabilidad de frecuencias alélicas.
- Aplicar las frecuencias alélicas de los 21 marcadores STR autosómicos obtenidos en la práctica forense.

## 4. MATERIALES Y MÉTODOS

### 4.1 Población y muestra de estudio

El estudio realizado es de tipo descriptivo de corte transversal, en el cual se eligieron 300 muestras del ADN de individuos que proceden de diferentes departamentos del Perú: Tumbes, Piura, Amazonas, Lambayeque, Cajamarca, Loreto, San Martín, La Libertad, Ancash, Lima, Ica, Huánuco, Junín, Huancavelica, Ucayali, Pasco, Ayacucho, Apurímac, Moquegua, Madre de Dios, Arequipa, Cusco, Puno, Tacna; entre ellos no emparentados, no se encontraron casos de isonimia y que por diversos motivos legales fueron voluntariamente sometidos a pruebas de identificación genética. Estuvo representado por 113 mujeres (37.67 %) y 187 (62.33 %) varones, ver anexo 3.

**Criterios de exclusión:** Individuos que en los últimos 6 meses tuvieron trasplante de médula ósea o transfusión sanguínea.

**Criterios de inclusión:** Individuos de 18 años a más, que no guarden parentesco biológico entre ellos, que hayan firmado el consentimiento informado, disociando la identidad del aportante de la muestra colectada para respetar la confidencialidad.

### 4.2 Toma de muestra y extracción del ADN

Se tomó con lanceta de su dedo índice una muestra de sangre por punción capilar. Las muestras fueron depositadas en soportes FTA (Whatman cards). Las tarjetas FTA contienen un soporte tratado químicamente que lisa a células de tejidos depositadas en ella (por ejemplo sangre, mucosa bucal, entre otros). Después de lisar las células, el ADN es liberado para unirse al soporte de la tarjeta donde la matriz protege a los ácidos nucleicos de agentes que puedan dañarlo y/o degradarlo (GE Healthcare Life Sciences, 2011).

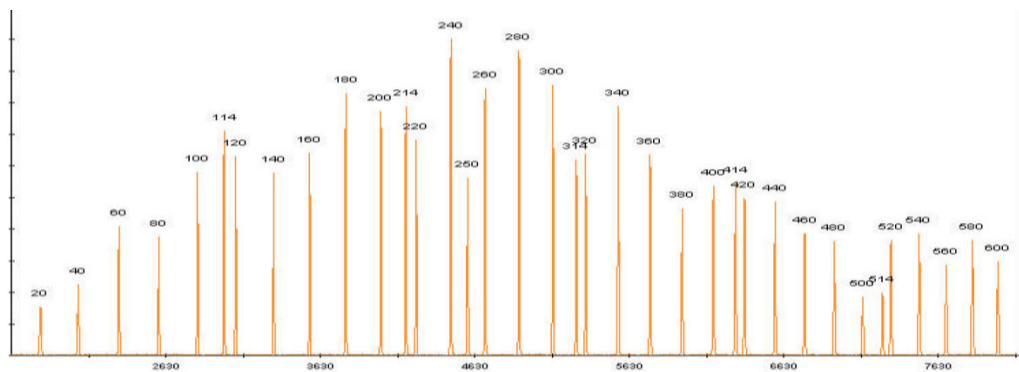
### 4.3 Obtención del perfil genético

El perfil genético fue obtenido mediante amplificación directa de los marcadores genéticos del ADN no codificante con el kit GlobalFiler™

Express siguiendo las indicaciones del fabricante (Life Technologies). El proceso de la amplificación se encuentra detallado en el **Anexo 4**.

La amplificación de los STRs, se realizó mediante la técnica de PCR multiplex. Los productos amplificados fueron detectados por el Analizador Genético Applied Biosystems TM 3500, por medio de electroforesis capilar con detección por fluorescencia.

Luego de la electroforesis capilar, los datos se importaron al software GeneMapper® ID-X v1.1 para la tipificación genética, con este se obtuvo y editó los perfiles genéticos. Se revisó la presencia de picos en el control negativo y el blanco de reacción, para descartar contaminación. Los perfiles genéticos se corroboraron con un marcador estándar interno de referencia, con el cual se revisa que esté correctamente asignado tal como se aprecia en la figura 2.



**Figura 2.** Eléctroferograma del size standard Liz 600. Se muestra las longitudes de los fragmentos en pares de bases de 20 a 600 pb.

Los pesos moleculares de los fragmentos del ADN que componen el estándar interno utilizado es revisado en cada muestra y son asignados desde los 20 pb a los 600 pb (20, 40, 60, 80, 100, 114, 120, 140, 160, 180, 200, 214, 220, 240, 260, 280, 300, 314, 320, 340, 360, 380, 400, 414, 420, 450, 440, 460, 480, 500, 514, 520, 540, 560, 580 y 600 pb), representados en la Figura 2.

Los picos observados son evaluados por los tamaños que refieren en el electroferograma y se consideraron los que estuvieron por encima de 50 RFU y no presentaron artefactos. La asignación de alelos se realizó siguiendo como guía una escalera alélica. En el **Anexo 5** se aprecia el perfil genético de una muestra, asimismo en el **Anexo 6** se puede observar la escalera alélica.

Finalmente, cuando pasaron satisfactoriamente las pruebas de control de calidad, se procedió a exportar los perfiles genéticos al software GeneMapper® ID-X v1.1 en forma de códigos numéricos (Tabla 1).

#### **4.4 Análisis estadístico**

Para caracterizar los 21 marcadores STR autosómicos de la población peruana en estudio, se calcularon los siguientes parámetros estadísticos forenses: El poder de exclusión (PE), el poder de exclusión total (PE total), la probabilidad de coincidencia o match (PM), el poder de discriminación (PD), el poder de discriminación total (PD total), el contenido de información polimórfica (PIC), la heterocigosidad observada ( $H_o$ ), heterocigosidad esperada ( $H_e$ ) y el equilibrio de Hardy-Weinberg (H-W o p-value) (Tabla 1). Todos estos parámetros ayudaron a determinar la utilidad de dichos marcadores en la resolución de casos forenses mediante los programas Power Stats V12.XIs (Tereba A, 1999), Arlequin® (Schneider S, et. al, 2000). Asimismo para aquellos alelos que aparecen en menores veces, se calculó la frecuencia alélica mínima (FAM).

##### **4.4.1 Estimación de frecuencias**

Para estimar la frecuencia alélica se cuenta el número de copias de un alelo en la población y se divide entre el total de alelos en esa población (Butler, J.M. 2005 y Cavalli et al., 1981). Es por ello que la suma de frecuencias alélicas será 1 o 100 %. Se utilizó el programa informático Power Stats v12, para estimar las frecuencias alélicas en la población estudiada (Tereba A, 1999). Las frecuencias alélicas se calculan mediante la siguiente fórmula:

$$P_i = \frac{x_i}{n}$$

$p_i$  = frecuencia del alelo  $i$   
 $x_i$  = número de alelos  $i$  observados  
 $n$  = número total de alelos estudiados

Las frecuencias genotípicas son obtenidas con las siguientes formulas.

$$f(\text{genotípicas}) = \frac{\# \text{ genotipos}}{\# \text{ muestras}}$$

$$f(\text{genotípicas}) \% = f(\text{genotípicas}) \times 100 \%$$

En el presente estudio se determinó la frecuencia alélica mínima (**FAM**), de los polimorfismos de STRs, siguiendo la siguiente formula:

$$P_{min} = 1 - \left[ 1 - (1 - \alpha)^{\frac{1}{c}} \right]^{\frac{1}{2n}}$$

Dónde:  
 $P_{min}$ , es la frecuencia alélica mínima  
 $\alpha$ , es el nivel de significancia (0.05)  
 $c$ , es el número de alelos comunes estimados a partir de Hobs  
 $n$ , es el tamaño de la muestra

De acuerdo a las recomendaciones de la National Research Council de 1996. “cada alelo debería observarse al menos cinco veces para ser incluido confiablemente en los cálculos estadísticos” y se debe utilizar cuando se presenten alelos raros o poco frecuentes, así como en la inferencia de alelos nulos. Por este motivo se debe utilizar la siguiente fórmula simplificada:

$$\frac{5}{2n}$$

$n$  = número de muestras



#### 4.4.2 Índice de contenido polimórfico (PIC)

El valor del PIC es entre 0 y 1, similar a la heterocigosidad. Este índice evalúa un marcador en la población según frecuencia alélica. Es el producto de la probabilidad de cada cruzamiento por la probabilidad de que se pueda identificar al progenitor del cual procede el alelo (Hernández A y Trejo F, 2014) y se calcula mediante la siguiente fórmula:

$$\text{PIC} = 1 - \sum_{i=1}^n p_i^2 - 2 \sum_{i=1}^{n-1} \sum_{j=1}^n p_i p_j ; i = 1 \quad i = 1 \quad j = 1-i$$

Donde “pi...pj” son las frecuencias de los “n” alelos.

De acuerdo a la clasificación de Botstein et al. (1980), cuando se tienen valores superiores a 0.5 de PIC, los marcadores son considerados muy informativos, de 0.25 a 0.50 son medianamente informativos y menores a 0.25 son poco informativos. Según Foissac et al. (1997), se considera buen marcador informativo si el STR presenta más de 5 alelos y el PIC por encima de 0.75. En el estudio realizado, el PIC fue calculado en el programa Power Stats.v12 (Tereba A, 1999).

#### 4.4.3 Heterocigosidad

Es estudiada como heterocigosidad observada (Hobs) y heterocigosidad esperada (Hesp). La Hobs revela la frecuencia de individuos heterocigotos observados, en la muestra poblacional para cualquiera de los loci estudiados (Crow et al., 1970) y se obtiene de acuerdo a la siguiente fórmula:

$$\text{Hobs} = 1 - \sum \text{frecuencias}$$

Por otro lado la Hesp, es conocida como diversidad génica, se refiere a la posibilidad de que resulten diferentes dos alelos tomados al azar de la población (Nei M, 1977). En una población, es la estimación de heterocigosidad con mayor precisión (Crow et al., 1970). En el estudio realizado, la Hobs se calculó utilizando el programa Power Stats.v12 (Tereba A, 1999) y la Hesp mediante el programa Arlequin (Excoffier L, 2015), empleando la siguiente fórmula.

$$\text{Hesp} = 1 - \sum \text{frecuencias}^2$$

#### 4.4.4 Poder de exclusión (PE)

Es la probabilidad para excluir a un individuo que se encuentre involucrado en algún caso criminal. Aplicando a casos de paternidad, es la probabilidad para excluir a un padre erróneamente inculcado (Jamieson A, 1994; Krenke B et al, 2002 y Lee HS et al, 1998). Este parámetro por lo tanto establece la proporción de involucrados sin relación o falsos en un peritaje.

El Grupo Español- Portugués ISFG, contempla que un laboratorio es calificado para realizar estas pruebas genéticas, si presenta índices PE por encima de 99,9%. (Rosado FF, 2008) En el estudio realizado, el PE se calculó en el programa Power Stats.v12 (Tereba A, 1999), también se puede realizar siguiendo la siguiente fórmula:

$$\text{PE} = a_1 - 2a_2 + a_3 + 3(a_2a_3 - a_5) - 2(a_2^2 - a_4)$$

$$\text{Donde: } a_n = \sum_{i=1}^n x_i^n \text{ y } x_i \text{ es la frecuencia de cada alelo } i$$

En el estudio también se analizó la probabilidad de exclusión total (**PE total**) de acuerdo a la siguiente fórmula:

$$PE_{total} = 1 - (1-pe_1)(1-pe_2)... (1-pe_n)$$

Donde “**pe**” representa la probabilidad de exclusión, y “**n**” representa el número total de loci involucrados.

#### **4.4.5 Probabilidad de coincidencia o de match (PM o PC)**

Fue descrita por Jones DA (1972), y es la probabilidad que dos individuos que fueron elegidos al azar en una población, resulten con idénticos genotipos, es decir que compartan el mismo perfil genético.

Esta probabilidad puede ser coincidente cuando se realizan match utilizando perfiles genéticos parciales, bien sea por degradación o por un número menor de locus establecidos. Asimismo esta coincidencia aumenta si el inculpado y el culpable real son parientes o proceden de una misma subpoblación. Se excluyen de estos valores a los casos con gemelos monocigotos, por compartir el mismo perfil genético. La PM se calculó mediante el programa Power Stats.v12.

#### **4.4.6 Poder de discriminación (PD)**

Es la probabilidad que dos individuos seleccionados al azar resulten genéticamente diferentes (no relacionados entre sí) en un análisis de un STR o un conjunto de STRs (Smalldon KW, Moffat AC. 1973).

El PD está influenciado por el polimorfismo del STR y el número de STRs analizados. En el estudio realizado, el PD fue calculado mediante el programa PowerStats.v12 (Tereba A, 1999), asimismo se puede calcular de acuerdo a la siguiente fórmula:

$$PD = 1 - \sum_{i=1}^n p_i^2$$

Siendo  $p_i$  la frecuencia del genotipo  $i$

Asimismo, se calculó el poder de discriminación total (**PD total**), por ser indicativo de la probabilidad de discriminación para una serie de loci o sistema genético y se estima disminuyendo a 1 la probabilidad de no discriminación de dos genotipos (PM o PC) de todos los loci. Se calcula mediante la siguiente fórmula:

$$PD_{total} = 1 - (PC_1 \cdot PC_2 \dots PC_n)$$

#### 4.4.7 Equilibrio de Hardy-Weinberg

El principio de Hardy-Weinberg, propuesta por George Hardy y Wilhelm Weinberg en 1908, establece que en una población con apareamientos al azar, libre de la influencia de fuerza evolutiva como migración, mutación y selección, se mantienen constantes las frecuencias alélicas y genotípicas tras generaciones. En este marco, permanecerán constantes las frecuencias alélicas en una población grande y que presenten matrimonios al azar (Li YC, et al, 2002; Lobo RB, 2006; Moreno SP, Badía MG, 1999 y Stark AE, 2005).

Cuando algunos loci en ciertas poblaciones no se encuentren en equilibrio de H-W, se puede deber a la selección en la población de estudio o por presencia de alelos nulos (cuando uno de los alelos no son amplificados en la PCR, es decir, el individuo puede ser considerado homocigoto). Si la población se encuentra en equilibrio H-W, estaría genéticamente inalterada, con inercia evolutiva. Sin embargo, existen factores evolutivos que influyen en las poblaciones, presentando loci polimórficos, caracterizando la variabilidad en las

especies a nivel individual y poblacional (Stark AE, 2005) En el estudio realizado, el equilibrio de H-W fue calculado mediante el programa Arlequín (Schneider, et al., 2000).

#### **4.5 Comparación entre frecuencias alélicas de la población peruana y la población hispana.**

Fue realizada para descubrir si existen diferencias estadísticamente significativas entre las poblaciones peruanas e hispanas para cada STR analizado. Se utilizó la hoja de cálculo de Microsoft Excel 2013.

#### **4.6 Aplicación en la práctica forense de las frecuencias alélicas de los 21 marcadores STR autosómicos.**

Las frecuencias alélicas de los 21 marcadores STR autosómicos obtenidos, fueron puestas en la práctica en casos forenses, para lo cual se utilizó el software Familias v.3.2.2, 2017.

Se presentaron dos casos para establecer la existencia del vínculo biológico entre dos individuos que presumían tener parentesco.

**Primer caso:** Se pretende establecer el vínculo entre un presunto padre y un hijo, se obtuvo los índices de parentesco en el software Familias v.3.2.2, 2017, utilizando las frecuencias peruana e hispana para realizar el comparativo.

**Segundo caso:** se busca identificar a un hermano, para lo cual se obtienen los perfiles genéticos de dos presuntos hermanos, también se utiliza el software Familias v.3.2.2, 2017

En ambos casos para los cálculos probabilísticos, se utilizaron las frecuencias alélicas peruanas del presente estudio y las hispanas, con el propósito de evidenciar si existen diferencias entre los resultados obtenidos en base a la probabilidad del vínculo de parentesco.

## 5. RESULTADOS

### 5.1 Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos en la muestra poblacional peruana.

En la Tabla 1, se muestra las frecuencias alélicas obtenidas de los 21 marcadores STRs autosómicos en la población peruana estudiada. Algunos marcadores tienen un mayor número de alelos como el marcador SE33 el cual presenta 31 alelos, en tanto que el marcador TH01 presentó el menor número de alelos (6 alelos). Se pudo demostrar que los 21 STRs estudiados son buenos marcadores para caracterizar a la población peruana por presentar un alto polimorfismo. Teniendo como referencia que un microsatélite es considerado como buen marcador informativo si presenta más de 5 alelos (Foissac et al., 1997).

En la Tabla 2, se muestra que los STRs mas informativos, por su contenido de información polimórfica (PIC), fueron el SE33 (0.9095), el FGA (0.8460) y el D18S51 (0.8404), mientras que el marcador que presenta el índice más bajo es el D22S1045 (0.5071). Los marcadores estudiados tuvieron valores del PIC mayores a 0.5, que cumple con la condición de ser informativos.

El PD se calculó para verificar la probabilidad de diferenciar una muestra entre las demás (Desmarais et al, 1998). En la muestra poblacional peruana el marcador SE33 presento el PD más alto (0.9841), seguido del FGA y el D18S51 con 0.9642 y 0.9627 respectivamente; mientras que el D2S441 con 0.7635 fue el marcador con el índice de PD más bajo. El PD total fue de 99.999999%, por lo cual se evidencia que los 21 loci, interviniendo en conjunto, son buenos discriminantes. Por otro lado, si se consideran de manera individual los parámetros estadísticos por marcador los índices son relativamente más bajos.

En cuanto al PE, este parámetro nos permite establecer la proporción de individuos falsamente implicados en un peritaje. El marcador SE33 (0.7818)

es el más informativo, seguido del D18S51 (0.6559), y del D1S165 (0.6494), mientras que los marcadores menos informativos son el D22S1045 (0.2421), D2S441 (0.2440) y D3S1358 (0.2752). Se calculó el PE total resultando un valor mayor a 99.9999999%, por lo cual se demostró que los 21 loci, interviniendo juntos en los cálculos de probabilidad pueden identificar a los individuos, excluyendo a los falsamente implicados, en concordancia con lo mencionado por Rosado FF (2008), un Laboratorio es eficiente para realizar pruebas genéticas de identificación humana si estos índices son mayores al 99,9%.

En cuanto a la heterocigosidad, se estudia como Hobs y Hesp. Todos los marcadores en la muestra poblacional peruana, tuvieron índices por encima de 0.5. El valor promedio de Hobs fue de 0.7237 y de Hesp de 0.7395. En el estudio se obtuvo un 72.37% de heterocigosidad, por lo cual indica que en los STRs analizados existen alta diversidad alélica, por lo que habrá un mayor número de genotipos posibles, aumentando el poder de discriminación y disminuyendo la probabilidad de coincidencia de la muestra. En cuanto a la heterocigosidad individual el marcador SE33 tuvo el valor más alto (0.8933), seguido del FGA (0.8533) y del D18S51 (0.8300), de igual manera se aprecian a los mismos marcadores con mayor Hesp SE33 (0.9169), FGA (0.8626) y D18S51 (0.8581), por otro lado los índices más bajos en la Hobs corresponden a los marcadores D2S441 (0.5585) y el D22S1045 (0.5567), y en la Hesp los índices más bajos son del marcador D2S441 (0.5559) y el TPOX (0.5856).

Según la ISFG, para que un marcador STR sea empleado en una población en la práctica forense, debe encontrarse en equilibrio de H-W (Szibor et al, 2003). En la muestra poblacional peruana el test de equilibrio de H-W tuvo (p-value mayor a 0.05), indicó una desviación del equilibrio en los marcadores genéticos D10S1248 ( $p = 0.0467$ ) y D2S1338 ( $p = 0.0074$ ), sin embargo esta desviación resultó no significativa tras aplicar la corrección de Bonferroni (1936), obteniéndose “p” mayor a 0.002 (al dividir 0.05/21). Por

esto se determinó que los 21 marcadores se encuentran en equilibrio de H-W ( $p$  mayor a 0.002).

La frecuencia alélica mínima (FAM) fue de 0.0083, se calculó para aquellos alelos que no aparece regularmente en la población y se obtuvo al dividir cinco entre  $2n$  ("n" es el número de muestras). En cuanto al coeficiente de endogamia (F), definido como la probabilidad de que dos alelos en un individuo resulten idénticos por descendencia, los valores de (-1) significan un exceso de heterocigosidad, y (+1) es endogamia total. Los valores F para los 21 marcadores STR variaron entre 0.2036 y 0.8281 (Tabla N° 2); siendo el promedio igual a 0.5894, por lo cual no se encontraron valores F que indiquen que en la muestra poblacional peruana exista un exceso de matrimonios de consanguinidad o comportamiento endogámico.

Por lo tanto, los STRs estudiados en conjunto en la muestra poblacional peruana resultaron en equilibrio de H-W. Asimismo, confirman alto polimorfismo (70.24%), alto poder de discriminación (>99.99%), alto poder de exclusión (>99.99%) y alta heterocigosidad (72,37%), resultando en buenos marcadores para la identificación genética de individuos que se encuentren involucrados en casos forenses o de criminalidad.



**Tabla 1:** Frecuencias alélicas observadas en los 21 loci STRs analizados.

Alelos	D3S1358	vWA	D16S539	CSF1PO	TPOX	D8S1179	D21S11	D18S51	D2S441	D19S433	TH01	FGA	D22S1045	D5S818	D13S317	D7S820	SE33	D10S1248	D1S1656	D2S1338		
6			0.0050								0.2550											
7			0.0033								0.4733			0.1333		0.0133						
8		0.0033	0.0033	0.5883	0.0050						0.0267		0.0017	0.0033	0.0183	0.0333						
9		0.2300	0.0100	0.0283	0.0050					0.0550			0.0017	0.0300	0.3667	0.0367						
9.3										0.1883												
10		0.2500	0.1850	0.0167	0.0717					0.0017			0.0017	0.0433	0.1333	0.2283				0.0017		
11	0.0033	0.1983	0.2633	0.2233	0.0467					0.0017			0.0383	0.5650	0.1283	0.3933				0.0050	0.0083	
11.2										0.0033										0.0017		
11.3										0.0184												
12		0.2317	0.4450	0.1350	0.1850					0.0233			0.0050	0.1600	0.1533	0.2517				0.0183	0.0283	
12.2										0.0117												
13		0.0033	0.0817	0.0833	0.3400					0.1800			0.0600	0.1300	0.0417					0.2100	0.1617	
13.2										0.1217										0.0017		
14	0.0217	0.0133	0.0050	0.0083	0.2000					0.3167			0.0167	0.0033	0.0700	0.0017			0.0100	0.4950	0.1050	
14.2										0.0417										0.0283	0.2317	0.1383
15	0.5633	0.0600		0.0017	0.1250					0.1683			0.4300	0.0017						0.0283	0.2317	0.1383
15.2										0.0917										0.0083		
15.3										0.0300			0.4700							0.0617	0.0283	0.2367
16	0.2850	0.3633			0.0183					0.0100										0.0300		
16.2										0.0017										0.1533	0.0083	0.0500
16.3		0.0867	0.3800		0.0017					0.0017			0.0033	0.0350						0.0033		0.0300
17					0.1467					0.0017										0.1533	0.0083	0.0500
17.2										0.0017										0.0033		0.0300
17.3										0.0017										0.1317	0.0017	0.1817
18	0.0367	0.1317			0.0017					0.0567			0.0033	0.0017						0.0067	0.1700	0.0900
18.2										0.0033										0.0033		0.0317
18.3										0.0017										0.0033		0.0317
19	0.0033	0.0367			0.0300					0.0017			0.1000							0.1250	0.0283	0.2967
19.2										0.0017										0.0033		0.0317
19.3										0.0067			0.0467							0.0783	0.1600	0.1600
20					0.0067					0.0017										0.0117	0.0050	0.0017
20.3										0.0050			0.0617							0.0200	0.0750	0.0267
21					0.0050					0.0017										0.0017	0.0750	0.0267
21.2										0.0017										0.0017	0.0750	0.0267
22					0.0017					0.0633			0.0633	0.0050						0.0050	0.0467	0.0650
22.2										0.0017										0.0100	0.0467	0.0650
23					0.0017					0.1167			0.1167	0.0017						0.0017	0.0500	0.1650
23.2										0.0017										0.0117	0.0500	0.1650
24					0.0017					0.1767			0.1767	0.0017						0.0017	0.0217	0.0350
24.2										0.0017										0.0133	0.0217	0.0350
25										0.2133			0.2133							0.0133	0.0217	0.0350
25.2										0.0417										0.0417	0.0117	0.0167
25.3										0.0017										0.0417	0.0117	0.0167
26					0.0017					0.1650			0.1650							0.0683	0.0017	0.0017
26.2										0.0333			0.0333							0.0683	0.0017	0.0017
27					0.0067					0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
27.2										0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
28					0.0650					0.0100			0.0100							0.0683	0.0017	0.0017
28.2										0.0033			0.0033							0.0683	0.0017	0.0017
29					0.1683					0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
29.2					0.0017					0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
30					0.2000					0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
30.2					0.0150					0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
31					0.0433					0.1450										0.0683	0.0017	0.0017
31.2					0.1450					0.0050										0.0683	0.0017	0.0017
32					0.0050					0.2633										0.0683	0.0017	0.0017
32.2					0.0750					0.0067										0.0683	0.0017	0.0017
33.2					0.0067					0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
34.2					0.0017					0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
35.2					0.0017					0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
36					0.0017					0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
49.2					0.0017					0.0017										0.0683	0.0017	0.0017
N°	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600

N°: Número de alelos estudiados

**Tabla 2.** Parámetros estadísticos forenses en los 21 loci STRs analizados

Loci	D3S1358		vWA		D16S539		CSF1PO		TPOX		D8S1179		D21S11		D18S51		D2S441		D19S433		TH01		FGA		D2S1045		D5S818		D13S317		D7S820		SE33		D10S1248		D1S1656		D12S391		D2S1338		PROMEDIO	
	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600	600		
<b>PD</b>	0.7747	0.8564	0.9210	0.8560	0.7692	0.9250	0.9494	0.9627	0.7635	0.9400	0.8415	0.9642	0.7584	0.8230	0.9263	0.8792	0.9841	0.8258	0.9594	0.9282	0.9466	0.8835																						
<b>PIC</b>	0.5331	0.6502	0.7498	0.6412	0.5348	0.7578	0.8078	0.8404	0.5155	0.7893	0.6196	0.8460	0.5071	0.5977	0.7592	0.6807	0.9095	0.6025	0.8318	0.7667	0.8089	0.7024																						
<b>PE</b>	0.2752	0.4599	0.5041	0.3786	0.3072	0.5387	0.5867	0.6559	0.2440	0.6052	0.3552	0.7014	0.2421	0.2990	0.5625	0.4872	0.7818	0.3156	0.6494	0.5565	0.6240	0.4824																						
<b>He</b>	0.5867	0.7200	0.7467	0.6667	0.6133	0.7667	0.7933	0.8300	0.5585	0.8033	0.6500	0.8533	0.5567	0.6067	0.7800	0.7367	0.8933	0.6200	0.8267	0.7767	0.8133	0.7237																						
<b>Ho</b>	0.4133	0.2800	0.2533	0.3333	0.3867	0.2333	0.2067	0.1700	0.4415	0.1967	0.3500	0.1467	0.4433	0.3933	0.2200	0.2633	0.1067	0.3800	0.1733	0.2233	0.1867	0.2763																						
<b>P-Value</b>	0.1640	0.7305	0.4410	0.2459	0.3186	0.5020	0.3572	0.8308	0.7699	0.7187	0.8787	0.4164	0.1803	0.1080	0.6657	0.7125	0.1581	0.0467	0.8164	0.6381	0.0074	0.4622																						
<b>PM</b>	0.2253	0.1436	0.0790	0.1440	0.2308	0.0750	0.0506	0.0373	0.2365	0.0600	0.1585	0.0358	0.2416	0.1770	0.0737	0.1208	0.0159	0.1742	0.0406	0.0718	0.0534	0.1165																						
<b>He(obs)</b>	0.5867	0.7200	0.7467	0.6667	0.6133	0.7667	0.7933	0.8300	0.5567	0.8033	0.6500	0.8533	0.5567	0.6067	0.7800	0.7367	0.8933	0.6200	0.8267	0.7767	0.8133	0.7237																						
<b>He(esp)</b>	0.5931	0.7022	0.7862	0.6924	0.5856	0.7882	0.8306	0.8581	0.5559	0.8137	0.6728	0.8626	0.5922	0.6321	0.7870	0.7267	0.9170	0.6571	0.8506	0.7958	0.8307	0.7395																						
<b>FAM</b>	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083	0.0083																						
<b>F</b>	0.2955	0.6111	0.6607	0.5000	0.3696	0.6957	0.7395	0.7952	0.2096	0.7552	0.4615	0.8281	0.2036	0.3516	0.7179	0.6425	0.8806	0.3871	0.7903	0.7124	0.7705	0.5894																						

N: número de alelos analizados; PD: poder de discriminación; PIC: contenido de información polimórfica; PE: poder de exclusión; He: heterocigosidad; Ho: homocigosidad; P-valor: equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: probabilidad de coincidencia; Hobs: heterocigosidad observada; Hesp: heterocigosidad esperada; FAM: frecuencia alélica mínima.

## 5.2 Marcadores microsatélites analizados en la población peruana

Los 21 marcadores STRs autosómicos se encuentran localizados en diferentes cromosomas. **Anexo 7.**

En las siguientes tablas se presenta la distribución de las frecuencias alélicas por marcador genético analizado en la muestra poblacional peruana. Asimismo, se presentan los parámetros estadísticos de interés forense por marcador.

### 5.2.1. Marcador D3S1358

Sus bases tetranucleotídicas repetidas son del tipo TCTA [TCTG]<sup>2</sup> [TCTA]<sup>15</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 3:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D3S1358.

D3S1358			
Alelos	N° Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
11	2	0.0033	0.33
14	13	0.0217	2.17
15	338	0.5633	56.33
16	171	0.2850	28.50
17	52	0.0867	8.67
18	22	0.0367	3.67
19	2	0.0033	0.33

**Tabla 4:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D3S1358

N°	600
PD	0,7747
PIC	0,5331
PE	0,2752
Hobs	0,5867
Hesp	0,5931
P-Value	0,1640
PM	0,2253

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad Match.

En el D3S1358 se observaron 07 alelos, siendo el alelo con mayor frecuencia el 15 (0.5633), seguido por el alelo 16 (0.2850), en cuanto a los alelos de menor frecuencia se observaron al 11 y al 19 con frecuencia de 0.0033 en ambos, seguido por el alelo 18 (0.0367). El marcador se encuentra en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.1640.

### 5.2.2 Marcador VWA

Con bases tetranucleotídicas repetidas de TCTA [TCTG]<sup>4</sup> [TCTA]<sup>13</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 5:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador vWA.

VWA			
Alelos	N° Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
13	2	0.0033	0.33
14	8	0.0133	1.33
15	36	0.0600	6.00
16	218	0.3633	36.33
17	228	0.3800	38.00
18	79	0.1317	13.17
19	22	0.0367	3.67
20	7	0.0117	1.17

**Tabla 6:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador vWA.

N°	600
PD	0,8564
PIC	0,6502
PE	0,4599
Hobs	0,7200
Hesp	0,7022
P-Value	0,7305
PM	0,1436

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; *P-value*: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Se observó que el marcador vWA tiene 08 alelos distintos. Siendo los alelos con mayor frecuencia el 16 y el 17 con una frecuencia de 0.3633 y 0.3800 respectivamente; los alelos con menor frecuencia son el 13 y el 20 con una frecuencias de 0.0033 y 0.0117 respectivamente, seguido de los alelos 14 (0.0133) y 18 (0.1317). Este marcador se encuentra en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.7305.

### 5.2.3. Marcador D16S539

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [GATA]<sup>11</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 7:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D16S539.

<b>D16S539</b>			
<b>Alelos</b>	<b>N° Alelos observados</b>	<b>Frecuencia Alélica Absoluta</b>	<b>Frecuencia Alélica (%)</b>
8	2	0.0033	0.33
9	138	0.2300	23.00
10	150	0.2500	25.00
11	119	0.1983	19.83
12	139	0.2317	23.17
13	49	0.0817	8.17
14	3	0.0050	0.50

**Tabla 8:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D16S539.

<b>N°</b>	<b>600</b>
PD	0,9210
PIC	0,7498
PE	0,5041
Hobs	0,7467
Hesp	0,7862
P-Value	0,4410
PM	0,0790

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

En este marcador se observaron 7 alelos. El alelo con mayor frecuencia fue el 10 (0.2500), seguido por el alelo 9 (0.2300), mientras que tuvo menor frecuencia el alelo 8 (0.0033), seguido por el alelo 14 (0.0050). Este marcador se encontró en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.4410.

#### 5.2.4. Marcador CSF1PO

Con bases tetranucleotídicas repetidas de (AGAT)<sup>n</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 9:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador CSF1PO.

CSF1PO			
Alelos	Nº Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
8	2	0.0033	0.33
9	6	0.0100	1.00
10	111	0.1850	18.50
11	158	0.2633	26.33
12	267	0.4450	44.50
13	50	0.0833	8.33
14	5	0.0083	0.83
15	1	0.0017	0.17

**Tabla 10:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador CSF1PO

Nº	600
PD	0,8560
PIC	0,6412
PE	0,3786
Hobs	0,6667
Hesp	0,6924
P-Value	0,2459
PM	0,1440

Nº: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; *P-value*: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

En este marcador se observaron 8 alelos. El alelo con mayor frecuencia fue el 12 (0.4450), seguido por el 11 (0.2633), mientras que el alelo con menor frecuencia fue el 15 (0.0017), seguido por el alelo 8 (0.0033). Se encontró en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.2459.

### 5.2.5. Marcador TPOX

Con bases tetranucleotídicas repetidas del tipo (AATG)<sup>n</sup>. (Butler JM, 2012).”

**Tabla 11:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador TPOX

<b>TPOX</b>			
<b>Alelos</b>	<b>N° Alelos observados</b>	<b>Frecuencia Alélica Absoluta</b>	<b>Frecuencia Alélica (%)</b>
6	3	0.0050	0.50
7	2	0.0033	0.33
8	353	0.5883	58.83
9	17	0.0283	2.83
10	10	0.0167	1.67
11	134	0.2233	22.33
12	81	0.1350	13.50

**Tabla 12:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador TPOX

<b>N°</b>	<b>600</b>
PD	0,7692
PIC	0,5348
PE	0,3072
Hobs	0,6133
Hesp	0,5856
P-Value	0,3186
PM	0,2308

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

En este marcador se observaron 7 alelos. Resultó con mayor frecuencia el alelo 8 (0.5883), seguido por el alelo 11 (0.2233), en cuanto al alelo con menor frecuencia es el 7 (0.0033), le sigue el alelo 6 (0.0050). Se encuentra en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.3186.

### 5.2.6. Marcador D8S1179

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [TCTA]<sup>12</sup> (Butler JM, 2012).

Presenta 11 alelos distintos. El alelo con mayor frecuencia es el 13 (0.3400), le sigue el alelo 14 (0.2000), en cuanto a los alelos de menor frecuencia fueron el 17 (0,0017) y el 18 (0,0017). Se encuentra en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.5020.

**Tabla 13:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D8S1179

<b>D8S1179</b>			
<b>Alelos</b>	<b>N° Alelos observados</b>	<b>Frecuencia Alélica Absoluta</b>	<b>Frecuencia Alélica (%)</b>
8	3	0.0050	0.50
9	3	0.0050	0.50
10	43	0.0717	7.17
11	28	0.0467	4.67
12	111	0.1850	18.50
13	204	0.3400	34.00
14	120	0.2000	20.00
15	75	0.1250	12.50
16	11	0.0183	1.83
17	1	0.0017	0.17
18	1	0.0017	0.17



**Tabla 14:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D8S1179

<b>N°</b>	<b>600</b>
PD	0.9250
PIC	0.7578
PE	0.5387
Hobs	0.7667
Hesp	0.7882
P-Value	0,5020
PM	0.0750

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

### 5.2.7. Marcador D21S11

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [TCTA]<sup>4</sup> [TCTG]<sup>6</sup> [TCTA]<sup>3</sup> TA [TCTA]<sup>3</sup> TCA [TCTA]<sup>2</sup> TCCATA [TCTA]<sup>11</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 15:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D21S11

<b>D21S11</b>			
<b>Alelos</b>	<b>N° Alelos observados</b>	<b>Frecuencia Alélica Absoluta</b>	<b>Frecuencia Alélica (%)</b>
26	1	0.0017	0.17
27	4	0.0067	0.67
28	39	0.0650	6.50
29	101	0.1683	16.83
29.2	1	0.0017	0.17
30	120	0.2000	20.00
30.2	9	0.0150	1.50
31	26	0.0433	4.33
31.2	87	0.1450	14.50
32	3	0.0050	0.50
32.2	158	0.2633	26.33
33.2	45	0.0750	7.50
34.2	4	0.0067	0.67
35.2	1	0.0017	0.17
36	1	0.0017	0.17

**Tabla 16:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D21S11

<b>N°</b>	<b>600</b>
PD	0,9494
PIC	0,8078
PE	0,5867
Hobs	0,7933
Hesp	0,8306
P-Value	0,3572
PM	0,0506

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Este marcador presenta 15 alelos, es muy polimórfico. El alelo con mayor frecuencia es el 32.2 (0.2633), seguido por el alelo 30 (0.2000), en cuanto a los alelos de menor frecuencia resultaron el 26, 29.2 y 36 con frecuencias de 0.0017 en cada uno de ellos.

Se encuentra en equilibrio de H-H con un *p-value* es de 0.3572.

### 5.2.8. Marcador D18S51

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [AGAA]<sup>13</sup> (Butler JM, 2012).

En las tablas 17 y 18, se observa que este marcador es muy polimórfico, presenta 14 alelos. El alelo con mayor frecuencia es el 14 (0.2233), le sigue el alelo 13 (0.1550) y el 17 (0.1467), en cuanto a los alelos menos frecuentes fueron el 10, 22.2 y el 24 con frecuencias de (0,0017).

Se encuentra en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.8308.

**Tabla 17:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D18S51

<b>D18S51</b>			
<b>Alelos</b>	<b>N° Alelos observados</b>	<b>Frecuencia Alélica Absoluta</b>	<b>Frecuencia Alélica (%)</b>
10	1	0.0017	0.17
11	7	0.0117	1.17
12	75	0.1250	12.50
13	93	0.1550	15.50
14	134	0.2233	22.33
15	78	0.1300	13.00
16	63	0.1050	10.50
17	88	0.1467	14.67
18	34	0.0567	5.67
19	18	0.0300	3.00
20	4	0.0067	0.67
21	3	0.0050	0.50
22.2	1	0.0017	0.17
24	1	0.0017	0.17

**Tabla 18:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D18S51

<b>N°</b>	<b>600</b>
PD	0,9627
PIC	0,8404
PE	0,6559
Hobs	0,8300
Hesp	0,8581
P-Value	0,8308
PM	0,0373

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

### 5.2.9. Marcador D2S441

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [TCTA]<sup>12</sup> (Butler JM, 2012).

Presenta 8 alelos. El alelo con mayor frecuencia es el 10 (0.6271), seguido por el alelo 11 (0.1957), en cuanto a los alelos de menor frecuencia son el 16 (0.0067), seguido por el alelo 15 (0.0117). Se encuentra en equilibrio de H-W con un p-value de 0.7699.

**Tabla 19:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D2S441

<b>D2S441</b>			
<b>Alelos</b>	<b>N° Alelos observados</b>	<b>Frecuencia Alélica Absoluta</b>	<b>Frecuencia Alélica (%)</b>
10	376	0.6271	62.71
11	117	0.1957	19.57
11.3	11	0.0184	1.84
12	13	0.0217	2.17
13	8	0.0134	1.34
14	63	0.1054	10.54
15	7	0.0117	1.17
16	4	0.0067	0.67

**Tabla 20:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D2S441

<b>N°</b>	<b>600</b>
PD	0,7635
PIC	0,5155
PE	0,2440
Hobs	0,5585
Hesp	0,5559
P-Value	0,7699
PM	0,2365

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

### 5.2.10. Marcador D19S433

Con bases tetranucleotídicas repetidas de AAGG [AAAG] AAGG TAGG [AAGG] $n^{11}$  (Butler JM, 2012).

**Tabla 21:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D19S433

D19S433			
Alelos	N° Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
11	2	0.0033	0.33
12	14	0.0233	2.33
12.2	7	0.0117	1.17
13	108	0.1800	18.00
13.2	73	0.1217	12.17
14	190	0.3167	31.67
14.2	25	0.0417	4.17
15	101	0.1683	16.83
15.2	55	0.0917	9.17
16	18	0.0300	3.00
16.2	6	0.0100	1.00
17.2	1	0.0017	0.17

**Tabla 22:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D19S433

N°	600
PD	0,7635
PIC	0,5155
PE	0,2440
Hobs	0,5585
Hesp	0,5559
P-Value	0,71187
PM	0,2365

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Presenta 12 alelos. El alelo con mayor frecuencia es el 14 (0.3167), seguido por el alelo 13 (0.1800) y 15 (0.1683), en cuanto al alelo de menor frecuencia es el 17.2 (0.0017). Se encuentra en equilibrio de H-W con un p-value de 0.7187.

### 5.2.11. Marcador TH01

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [TCAT]<sup>9</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 23:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador TH01

TH01			
Alelos	N° Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
6	153	0.2550	25.50
7	284	0.4733	47.33
8	16	0.0267	2.67
9	33	0.0550	5.50
9.3	113	0.1883	18.83
10	1	0.0017	0.17

**Tabla 24:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador TH01

N°	600
PD	0,8415
PIC	0,6196
PE	0,3552
Hobs	0,6500
Hesp	0,6728
P-Value	0,8787
PM	0,1585

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Este marcador presenta 06 alelos, el alelo con mayor frecuencia es el 7 (0.4733), seguido por el alelo 6 (0.2550) y el 9.3 (0.1883), en cuanto al alelo con menor frecuencia es el 10 (0.0017). Se encuentra en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.8787.

### 5.2.12. Marcador FGA

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [TTTC]<sup>3</sup> TTTTTTCT [CTTT]<sup>13</sup> CTCC [TTCC]<sup>2</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 25:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador FGA

FGA			
Alelos	N° Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
17	2	0.0033	0.33
18	2	0.0033	0.33
19	60	0.1000	10.00
20	28	0.0467	4.67
21	37	0.0617	6.17
22	38	0.0633	6.33
23	70	0.1167	11.67
24	106	0.1767	17.67
25	128	0.2133	21.33
25.3	1	0.0017	0.17
26	99	0.1650	16.50
27	20	0.0333	3.33
28	6	0.0100	1.00
29	2	0.0033	0.33
49.2	1	0.0017	0.17

**Tabla 26:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador FGA

N°	600
PD	0,9642
PIC	0,8460
PE	0,7014
Hobs	0,8533
Hesp	0,8626
P-Value	0,4164
PM	0,0358

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Este marcador presenta 15 alelos, el alelo con mayor frecuencia es el 25 (0.2133), seguido por el alelo 24 (0.1767). En cuanto a los alelos con menor frecuencia, estos fueron el 49.2 (0.0017), 17, 18 y 29 con 0.0033. Se encuentra en equilibrio de H-W con un p-value es de 0.4164.

### 5.2.13. Marcador D22S1045

Con bases trinucleotídicas repetidas de [ATT]<sup>14</sup> ACT [ATT]<sup>2</sup>. (Butler JM, 2012).

**Tabla 27:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D22S1045

D22S1045			
Alelos	N° Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
8	1	0.0017	0.17
10	1	0.0017	0.17
11	23	0.0383	3.83
12	3	0.0050	0.50
14	10	0.0167	1.67
15	258	0.4300	43.00
16	282	0.4700	47.00
17	21	0.0350	3.50
18	1	0.0017	0.17



**Tabla 28:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D22S1045

Nº	600
PD	0,7584
PIC	0,5071
PE	0,2421
Hobs	0,5567
Hesp	0,5922
P-Value	0,1803
PM	0,2416

Nº: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Este marcador presenta 09 alelos, el alelo con mayor frecuencia es el 16 (0.4700), seguido por el alelo 15 (0.4300). En cuanto a los alelos de menor frecuencia, estos fueron los alelos 8, 10 y 18 con frecuencias de 0.0017 cada uno. Se encuentra en equilibrio de H-W con un p-value de 0.1803.

#### 5.2.14. Marcador D5S818

Con bases tetranucleotídicas repetidas de (AGAT)<sup>n</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 29:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D5S818

D5S818			
Alelos	Nº Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
7	80	0.1333	13.33
8	2	0.0033	0.33
9	18	0.0300	3.00
10	26	0.0433	4.33
11	339	0.5650	56.50
12	96	0.1600	16.00
13	36	0.0600	6.00
14	2	0.0033	0.33
15	1	0.0017	0.17

**Tabla 30:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D5S818

N°	600
PD	0,8230
PIC	0,5977
PE	0,2990
Hobs	0,6067
Hesp	0,6321
P-Value	0,1080
PM	0,1770

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Este marcador presenta 9 alelos, el alelo con mayor frecuencia fue el 11 (0.5650), en cuanto al alelo de menor frecuencia fue el 15 (0.0017), seguido por el alelo 8 (0.0033). Se encuentra en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.1080.

#### 5.2.15. Marcador D13S317

Con bases tetranucleotídicas repetidas de (TATC)<sup>n</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 31:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D13S317

D13S317			
Alelos	N° Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
8	11	0.0183	1.83
9	220	0.3667	36.67
10	80	0.1333	13.33
11	77	0.1283	12.83
12	92	0.1533	15.33
13	78	0.1300	13.00
14	42	0.0700	7.00

**Tabla 32:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D13S317

N°	600
PD	0,9263
PIC	0,7592
PE	0,5625
Hobs	0,7800
Hesp	0,7870
P-Value	0,6657
PM	0,0737

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Este marcador presenta 7 alelos, el alelo con mayor frecuencia fue el 9 (0.3667), en cuanto al alelo con menor frecuencia fue el 8 (0.0183). Se encuentra en equilibrio de H-W con un p-value de 0.657.

#### 5.2.16. Marcador D7S820

Con bases tetranucleotídicas repetidas de (GATA)<sup>n</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 33:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D7S820

D7S820			
Alelos	N° Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
7	8	0.0133	1.33
8	20	0.0333	3.33
9	22	0.0367	3.67
10	137	0.2283	22.83
11	236	0.3933	39.33
12	151	0.2517	25.17
13	25	0.0417	4.17
14	1	0.0017	0.17

**Tabla 34:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D7S820

Nº	600
PD	0,8792
PIC	0,6807
PE	0,4872
Hobs	0,7367
Hesp	0,7267
P-Value	0,7125
PM	0,1208

Nº: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Este marcador presenta 8 alelos, el alelo con mayor frecuencia es el 11 (0.3933), seguido por el alelo 12 (0.2517) y el 10 (0.2283), en cuanto al alelo de menor frecuencia es el 14 (0.0017). Se encuentra en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.7125.

### 5.2.17. Marcador SE33

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [AAAG]<sup>9</sup> AA [AAAG]<sup>16</sup> (Butler JM, 2012).

**Tabla 35:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador SE33

SE33			
Alelos	Nº Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
11.2	1	0.0017	0.17
13.2	1	0.0017	0.17
14	6	0.0100	1.00
15	17	0.0283	2.83
16	37	0.0617	6.17
17	92	0.1533	15.33
17.2	2	0.0033	0.33
18	79	0.1317	13.17
18.2	2	0.0033	0.33

19	75	0.1250	12.50
19.2	2	0.0033	0.33
20	47	0.0783	7.83
21	12	0.0200	2.00
21.2	1	0.0017	0.17
22	3	0.0050	0.50
22.2	6	0.0100	1.00
23	1	0.0017	0.17
23.2	7	0.0117	1.17
24	1	0.0017	0.17
24.2	8	0.0133	1.33
25.2	25	0.0417	4.17
26.2	41	0.0683	6.83
27.2	38	0.0633	6.33
28.2	29	0.0483	4.83
29.2	19	0.0317	3.17
30.2	28	0.0467	4.67
31	1	0.0017	0.17
31.2	11	0.0183	1.83
32.2	3	0.0050	0.50
33.2	3	0.0050	0.50
35.2	2	0.0033	0.33

**Tabla 36:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador SE33

N°	600
PD	0,9841
PIC	0,9095
PE	0,7818
Hobs	0,8933
Hesp	0,9170
P-Value	0.1581
PM	0,0159

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

El marcador SE33 presenta 31 alelos, se observó ser más polimórfico de los 21 STRs estudiados, el alelo con mayor frecuencia es el 17 (0.1533), seguido por el alelo 19 (0.1250). En cuanto a los alelos con menor frecuencia, estos fueron el 11.2, 13.2, 21.2, 23, 24, 31 con 0.0017 cada uno de ellos. Se encontró en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.1581.

#### 5.2.18. Marcador D10S1248

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [GGAA]<sup>13</sup> (Butler JM, 2012).

Presenta 9 alelos, el alelo con mayor frecuencia fue el 14 (0.4950), seguido por el alelo 15 (0.2317) y el 13 (0.2100). En cuanto a los alelos con menor frecuencia, estos fueron el 10 y el 18 con 0.0017. Tuvo un *p-value* de 0.0467, desviación que resulto no significativa después de la corrección de Bonferroni, se obtuvo un *p* mayor a 0.002 al dividir (0.05/21). Por lo cual también se encuentra en equilibrio.

**Tabla 37:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D10S1248

<b>D10S1248</b>			
<b>Alelos</b>	<b>N° Alelos observados</b>	<b>Frecuencia Alélica Absoluta</b>	<b>Frecuencia Alélica (%)</b>
10	1	0.0017	0.17
11	3	0.0050	0.50
12	11	0.0183	1.83
13	126	0.2100	21.00
14	297	0.4950	49.50
15	139	0.2317	23.17
16	17	0.0283	2.83
17	5	0.0083	0.83
18	1	0.0017	0.17

**Tabla 38:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D10S1248

N°	600
PD	0,8258
PIC	0,6025
PE	0,3156
Hobs	0,6200
Hesp	0,6571
P-Value	0,0467
PM	0,1742

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

### 5.2.19. Marcador D1S1656

Con bases tetranucleotídicas [TAGA]<sup>16</sup>[TGA][TAGA][TAGG]<sup>1</sup>[TG]<sup>5</sup>  
(Butler JM, 2012).

**Tabla 39:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D1S1656

D1S1656			
Alelos	N° Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
11	5	0.0083	0.83
12	17	0.0283	2.83
13	97	0.1617	16.17
14	63	0.1050	10.50
15	83	0.1383	13.83
15.3	5	0.0083	0.83
16	142	0.2367	23.67
16.3	18	0.0300	3.00
17	30	0.0500	5.00
17.3	109	0.1817	18.17
18	4	0.0067	0.67
18.3	19	0.0317	3.17
19.3	7	0.0117	1.17
20.3	1	0.0017	0.17

**Tabla 40:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D1S1656

N°	600
PD	0,9594
PIC	0,8318
PE	0,6494
Hobs	0,8267
Hesp	0,8506
P-Value	0,8164
PM	0,0406

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Este marcador presenta 14 alelos, el alelo con mayor frecuencia es el 16 (0.2367), seguido por el alelo 17.3 (0.1817). En cuanto a los alelos con menor frecuencia, estos fueron el 20.3 (0.0017) y 18 (0.0067), así como el 11 y 15.3 con frecuencias de 0.0083. Se encontró en equilibrio de H-W con un p-value de 0.8164.

### 5.2.20. Marcador D12S391

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [AGAT]<sup>5</sup> GAT [AGAT]<sup>7</sup> [AGAC]<sup>6</sup> AGAT (Butler JM, 2012).

**Tabla 41:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D12S391

D12S391			
Alelos	N° Alelos observados	Frecuencia Alélica Absoluta	Frecuencia Alélica (%)
15	1	0.0017	0.17
16	4	0.0067	0.67
17	20	0.0333	3.33
17.3	2	0.0033	0.33
18	102	0.1700	17.00
19	178	0.2967	29.67
19.3	3	0.0050	0.50



20	166	0.2767	27.67
21	45	0.0750	7.50
22	28	0.0467	4.67
23	30	0.0500	5.00
24	13	0.0217	2.17
25	7	0.0117	1.17
26	1	0.0017	0.17

**Tabla 42:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D12S391

N°	600
PD	0,9282
PIC	0,7667
PE	0,5565
Hobs	0,7767
Hesp	0,7958
P-Value	0,6381
PM	0,0718

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

Este marcador presenta 14 alelos, el alelo con mayor frecuencia es el 19 (0.2967), seguido por el alelo 20 (0.2767). En cuanto a los alelos con menor frecuencia, estos fueron el 15 y 26 con 0.0017. Se encontró en equilibrio de H-W con un *p-value* de 0.6381.

### 5.2.21. Marcador D2S1338

Con bases tetranucleotídicas repetidas de [TGCC]<sup>6</sup>[TTCC]<sup>11</sup> (Butler JM, 2012).

En las tablas 43 y 44, se aprecia que presenta 10 alelos, el alelo con mayor frecuencia fue el 19 (0.2867), seguido por el alelo 23 (0.1650) y 20 (0.1600). En cuanto al alelo de menor frecuencia fue el 16 (0.0100). El *P-value* fue de 0.0074, resultando desviación no significativa después de atribuir corrección de Bonferroni. Por lo cual también resulto en equilibrio.

**Tabla 43:** Frecuencias alélicas observadas en el marcador D2S1338

<b>D2S1338</b>			
<b>Alelos</b>	<b>N° Alelos observados</b>	<b>Frecuencia Alélica Absoluta</b>	<b>Frecuencia Alélica (%)</b>
16	6	0.0100	1.00
17	87	0.1450	14.50
18	54	0.0900	9.00
19	172	0.2867	28.67
20	96	0.1600	16.00
21	16	0.0267	2.67
22	39	0.0650	6.50
23	99	0.1650	16.50
24	21	0.0350	3.50
25	10	0.0167	1.67

**Tabla 44:** Parámetros estadísticos forenses en el marcador D2S1338

<b>N°</b>	<b>600</b>
PD	0,9466
PIC	0,8089
PE	0,6240
Hobs	0,8133
Hesp	0,8307
P-Value	0,0074
PM	0,0534

N°: número de alelos; PD: Poder Discriminación; PIC: Contenido Información Polimórfica; PE: Poder Exclusión; Hobs: Heterocigosidad observada; Hesp: Heterocigosidad esperada; P-value: Equilibrio de Hardy-Weinberg; PM: Probabilidad de coincidencia.

### 5.3 Alelos con mayor y menor frecuencia en la población peruana.

En la siguiente tabla se observan los alelos que resultaron con mayor y menor frecuencia en la muestra poblacional peruana.

**Tabla 45:** Alelos con mayor y menor frecuencia en la población peruana.

<b>Marcadores</b>	<b>Alelos con mayor frecuencia</b>	<b>Alelos con menor frecuencia</b>
D3S1358	15	11/19
vWA	17	13
D16S539	10	14
CSF1PO	12	15
TPOX	8	7
D8S1179	13	17/18
D21S11	32.2	26/29.2/35.2/36
D18S51	14	10/22.2/24
D2S441	10	16
D19S433	14	17.2
TH01	7	10
FGA	25	25.3/49.2
D22S1045	16	8/10/18
D5S818	11	15
D13S317	9	8
D7S820	11	14
SE33	17	11.2/13.2/21.2/23/24/31
D10S1248	14	10/18
D1S1656	16	20.3
D12S391	19	15/26
D2S1338	19	16

#### 5.4 Variabilidad de frecuencias alélicas en la población peruana e hispana.

Al realizar la comparación entre los marcadores STRs autosómicos entre la muestra poblacional peruana e hispana se aprecia la existencia de alelos propios tanto para la población peruana y la hispana. Asimismo se observa que existen alelos que se encuentran con mayor frecuencia en la población peruana que en la población hispana y viceversa.

En la tabla 46, se realiza el comparativo de las frecuencias alélicas entre la muestra poblacional peruana y las frecuencias hispanas proporcionado por el manual de Globalfiler by Life Technologies For Forensic or Paternity 2013, con la finalidad de observar sus variaciones.

**Tabla 46:** Variación de frecuencias alélicas en la población peruana y la hispana

Alelos	POBLACION PERUANA (n=300)	POBLACION HISPANA (n=368)	Diferencia Frecuencias	Alelos	POBLACION PERUANA (n=300)	POBLACION HISPANA (n=368)	Diferencia Frecuencias
<b>Marcador D3S1358</b>				<b>Marcador TPOX</b>			
9	*	0.0014	0.0014	6	0.0050	0.0054	0.0004
11	0.0033	*	0.0033	7	0.0033	0.0014	0.0019
12	*	0.0014	0.0014	8	0.5883	0.4783	0.1100
13	*	0.0041	0.0041	9	0.0283	0.0802	0.0519
14	0.0217	0.0910	0.0693	10	0.0167	0.0611	0.0444
15	0.5633	0.3465	0.2168	11	0.2233	0.2636	0.0403
16	0.2850	0.2690	0.0160	12	0.1350	0.1073	0.0277
17	0.0867	0.1793	0.0926	13	*	0.0014	0.0014
18	0.0367	0.0992	0.0625	14	*	0.0014	0.0014
19	0.0033	0.0082	0.0049	<b>Marcador D8S1179</b>			
<b>Marcador vWA</b>				8	0.0050	0.0068	0.0018
11	*	0.0014	0.0014	9	0.0050	0.0027	0.0023
12	*	0.0027	0.0027	10	0.0717	0.0951	0.0234
13	0.0033	0.0014	0.0019	11	0.0467	0.0503	0.0036
14	0.0133	0.0652	0.0519	12	0.1850	0.1250	0.0600
15	0.0600	0.0978	0.0378	13	0.3400	0.3315	0.0085
16	0.3633	0.3057	0.0576	14	0.2000	0.2323	0.0323
17	0.3800	0.2717	0.1083	15	0.1250	0.1141	0.0109
17.3	*	0.0014	0.0014	16	0.0183	0.0353	0.0170
18	0.1317	0.1807	0.0490	17	0.0017	0.0068	0.0051
19	0.0367	0.0639	0.0272	18	0.0017	*	0.0017
20	0.0117	0.0082	0.0035				

(\*) No se registraron alelos

Alelos	POBLACION PERUANA (n=300)	POBLACION HISPANA (n=368)	Diferencia Frecuencias
<b>Marcador D16S539</b>			
6	*	0.0014	0.0014
8	0.0033	0.0204	0.0171
9	0.2300	0.1019	0.1281
10	0.2500	0.1576	0.0924
11	0.1983	0.3179	0.1196
12	0.2317	0.2418	0.0101
13	0.0817	0.1440	0.0623
14	0.0050	0.0122	0.0072
15	*	0.0027	0.0027
<b>Marcador D18S51</b>			
9	*	0.0014	0.0014
10	0.0017	0.0068	0.0051
11	0.0117	0.0122	0.0005
12	0.1250	0.1046	0.0204
13	0.1550	0.1141	0.0409
14	0.2233	0.1630	0.0603
14.2	*	0.0014	0.0014
15	0.1300	0.1223	0.0077
15.2	*	0.0014	0.0014
16	0.1050	0.1291	0.0241
17	0.1467	0.1739	0.0272
18	0.0567	0.0774	0.0207
19	0.0300	0.0353	0.0053
20	0.0067	0.0190	0.0123
21	0.0050	0.0217	0.0167
22	*	0.0068	0.0068
22.2	0.0017	*	0.0017
23	*	0.0054	0.0054
24	0.0017	0.0027	0.0010
25	*	0.0014	0.0014
<b>Marcador D21S11</b>			
24.2	*	0.0027	0.0027
26	0.0017	0.0041	0.0024
27	0.0067	0.0149	0.0082
28	0.0650	0.1141	0.0491
28.2	*	0.0014	0.0014
29	0.1683	0.2106	0.0423
29.2	0.0017	*	0.0017
30	0.2000	0.2717	0.0717
30.2	0.0150	0.0177	0.0027
31	0.0433	0.0516	0.0083
31.2	0.1450	0.1114	0.0336
32	0.0050	0.0136	0.0086
32.2	0.2633	0.1250	0.1383
33	*	0.0014	0.0014
33.2	0.0750	0.0530	0.0220
34.2	0.0067	0.0014	0.0053
35	*	0.0027	0.0027
35.2	0.0017	*	0.0017
36	0.0017	0.0014	0.0003
38	*	0.0014	0.0014

Alelos	POBLACION PERUANA (n=300)	POBLACION HISPANA (n=368)	Diferencia Frecuencias
<b>Marcador CSFIPO</b>			
7	*	0.0095	0.0095
8	0.0033	0.0054	0.0021
9	0.0100	0.0258	0.0158
10	0.1850	0.2514	0.0664
11	0.2633	0.2745	0.0112
11.1	*	0.0014	0.0014
12	0.4450	0.3791	0.0659
13	0.0833	0.0462	0.0371
14	0.0083	0.0054	0.0029
15	0.0017	0.0014	0.0003
<b>Marcador TH01</b>			
6	0.2550	0.2717	0.0167
7	0.4733	0.3274	0.1459
8	0.0267	0.0870	0.0603
9	0.0550	0.1277	0.0727
9.3	0.1883	0.1712	0.0171
10	0.0017	0.0149	0.0132
<b>Marcador D2S441</b>			
9	*	0.0014	0.0014
10	0.6271	0.3030	0.3241
11	0.1957	0.3193	0.1236
11.3	0.0184	0.0462	0.0278
12	0.0217	0.0380	0.0167
12.3	*	0.0041	0.0041
13	0.0134	0.0190	0.0056
14	0.1054	0.2310	0.1256
15	0.0117	0.0340	0.0223
16	0.0067	0.0041	0.0026
<b>Marcador FGA</b>			
17	0.0033	*	0.0033
18	0.0033	0.0068	0.0035
19	0.1000	0.0761	0.0239
20	0.0467	0.0870	0.0403
20.2	*	0.0027	0.0027
21	0.0617	0.1345	0.0728
22	0.0633	0.1440	0.0807
22.2	*	0.0054	0.0054
23	0.1167	0.1291	0.0124
23.2	*	0.0041	0.0041
24	0.1767	0.1562	0.0205
25	0.2133	0.1372	0.0761
25.3	0.0017	*	0.0017
26	0.1650	0.0707	0.0943
27	0.0333	0.0312	0.0021
28	0.0100	0.0095	0.0005
29	0.0033	0.0041	0.0008
30	*	0.0014	0.0014
49.2	0.0017	*	0.0017

(\*) No se registraron alelos

Alelos	POBLACION PERUANA (n=300)	POBLACION HISPANA (n=368)	Diferencia Frecuencias
<b>Marcador D19S433</b>			
10	*	0.0041	0.0041
11	0.0033	0.0163	0.0130
11.2	*	0.0027	0.0027
12	0.0233	0.0842	0.0609
12.2	0.0117	0.0149	0.0032
13	0.1800	0.1848	0.0048
13.2	0.1217	0.0693	0.0524
14	0.3167	0.3071	0.0096
14.2	0.0417	0.0462	0.0045
15	0.1683	0.1304	0.0379
15.2	0.0917	0.0679	0.0238
16	0.0300	0.0408	0.0108
16.2	0.0100	0.0217	0.0117
17	*	0.0054	0.0054
17.2	0.0017	0.0041	0.0024
<b>Marcador D22S1045</b>			
8	0.0017	*	0.0017
10	0.0017	0.0068	0.0051
11	0.0383	0.0761	0.0378
12	0.0050	0.0095	0.0045
13	*	0.0109	0.0109
14	0.0167	0.0204	0.0037
15	0.4300	0.4348	0.0048
16	0.4700	0.3465	0.1235
17	0.0350	0.0842	0.0492
18	0.0017	0.0095	0.0078
20	*	0.0014	0.0014
<b>Marcador D5S818</b>			
7	0.1333	0.0530	0.0803
8	0.0033	0.0149	0.0116
9	0.0300	0.0503	0.0203
10	0.0433	0.0435	0.0002
11	0.5650	0.3818	0.1832
12	0.1600	0.3016	0.1416
13	0.0600	0.1454	0.0854
14	0.0033	0.0095	0.0062
15	0.0017	*	0.0017
<b>Marcador D13S317</b>			
8	0.0183	0.0897	0.0714
9	0.3667	0.1630	0.2037
10	0.1333	0.0965	0.0368
11	0.1283	0.2283	0.1000
12	0.1533	0.2745	0.1212
13	0.1300	0.1005	0.0295
14	0.0700	0.0476	0.0224

Alelos	POBLACION PERUANA (n=300)	POBLACION HISPANA (n=368)	Diferencia Frecuencias
<b>Marcador SE33</b>			
11.2	0.0017	0.0014	0.0003
12	*	0.0014	0.0014
12.2	*	0.0014	0.0014
13	*	0.0122	0.0122
13.2	0.0017	0.0014	0.0003
14	0.0100	0.0177	0.0008
14.2	*	0.0082	0.0082
15	0.0283	0.0489	0.0206
15.2	*	0.0014	0.0014
16	0.0617	0.0557	0.0060
16.2	*	0.0027	0.0027
16.3	*	0.0014	0.0014
17	0.1533	0.0870	0.0663
17.2	0.0033	*	0.0033
18	0.1317	0.1005	0.0312
18.2	0.0033	0.0027	0.0006
19	0.1250	0.0815	0.0435
19.2	0.0033	*	0.0033
20	0.0783	0.0448	0.0335
20.2	*	0.0082	0.0082
21	0.0200	0.0312	0.0112
21.2	0.0017	0.0109	0.0092
22	0.0050	0.0109	0.0059
22.2	0.0100	0.0231	0.0131
23	0.0017	*	0.0017
23.2	0.0117	0.0285	0.0168
23.3	*	0.0014	0.0014
24	0.0017	0.0014	0.0003
24.2	0.0133	0.0231	0.0098
25.2	0.0417	0.0312	0.0105
26	*	0.0027	0.0027
26.2	0.0683	0.0639	0.0044
27.2	0.0633	0.0707	0.0074
27.3	*	0.0014	0.0014
28.2	0.0483	0.0625	0.0142
29.2	0.0317	0.0584	0.0267
30.2	0.0467	0.0380	0.0087
31	0.0017	0.0014	0.0003
31.2	0.0183	0.0231	0.0048
32.2	0.0050	0.0204	0.0154
33	*	0.0041	0.0041
33.2	0.0050	0.0054	0.0004
34	*	0.0041	0.0041
34.2	*	0.0027	0.0027
35.2	0.0033	*	0.0033
37	*	0.0014	0.0014

(\*) No se registraron alelos

Alelos	POBLACION PERUANA (n=300)	POBLACION HISPANA (n=368)	Diferencia Frecuencias
<b>Marcador D7S820</b>			
7	0.0133	0.0109	0.0024
8	0.0333	0.1250	0.0917
9	0.0367	0.0829	0.0462
10	0.2283	0.2514	0.0231
10.3	0.0000	0.0014	0.0014
11	0.3933	0.2935	0.0998
11.3	*	0.0014	0.0014
12	0.2517	0.1902	0.0615
13	0.0417	0.0394	0.0023
14	0.0017	0.0041	0.0024
<b>Marcador D10S1248</b>			
8	*	0.0014	0.0014
9	*	0.0014	0.0014
10	0.0017	0.0014	0.0003
11	0.0050	0.0027	0.0023
12	0.0183	0.0448	0.0265
13	0.2100	0.2595	0.0495
14	0.4950	0.3614	0.1336
15	0.2317	0.2269	0.0048
16	0.0283	0.0774	0.0491
17	0.0083	0.0231	0.0148
18	0.0017	*	0.0017
<b>Marcador D2S1338</b>			
16	0.0100	0.0380	0.0280
17	0.1450	0.1780	0.0330
18	0.0900	0.0652	0.0248
19	0.2867	0.1753	0.1114
20	0.1600	0.1386	0.0214
21	0.0267	0.0367	0.0100
22	0.0650	0.0652	0.0002
23	0.1650	0.1427	0.0223
24	0.0350	0.0883	0.0533
25	0.0167	0.0543	0.0376
26	*	0.0149	0.0149
27	*	0.0014	0.0014
28	*	0.0014	0.0014

(\*) No se registraron alelos

Alelos	POBLACION PERUANA (n=300)	POBLACION HISPANA (n=368)	Diferencia Frecuencias
<b>Marcador D1S1656</b>			
9	*	0.0014	0.0014
10	*	0.0041	0.0041
11	0.0083	0.0394	0.0311
12	0.0283	0.0938	0.0655
13	0.1617	0.0707	0.0910
14	0.1050	0.1128	0.0078
14.3	*	0.0027	0.0027
15	0.1383	0.1549	0.0166
15.3	0.0083	0.0299	0.0216
16	0.2367	0.1508	0.0859
16.1	*	0.0027	0.0027
16.3	0.0300	0.0516	0.0216
17	0.0500	0.0679	0.0179
17.3	0.1817	0.1576	0.0241
18	0.0067	0.0082	0.0015
18.3	0.0317	0.0448	0.0131
19.3	0.0117	0.0068	0.0049
20.3	0.0017	*	0.0017
<b>Marcador D12S391</b>			
13	*	0.0014	0.0014
14	*	0.0014	0.0014
15	0.0017	0.0408	0.0391
16	0.0067	0.0503	0.0436
17	0.0333	0.0734	0.0401
17.1	*	0.0027	0.0027
17.3	0.0033	0.0122	0.0089
18	0.1700	0.1970	0.0270
18.3	*	0.0217	0.0217
19	0.2967	0.1875	0.1092
19.3	0.0050	0.0122	0.0072
20	0.2767	0.1712	0.1055
21	0.0750	0.0870	0.0120
22	0.0467	0.0679	0.0212
23	0.0500	0.0367	0.0133
24	0.0217	0.0190	0.0027
25	0.0117	0.0136	0.0019
26	0.0017	0.0027	0.0010
27	*	0.0014	0.0014

A continuación se describen las diferencias encontradas entre la población peruana y la hispana, por cada marcador estudiado del kit Globalfiler express.

#### **5.4.1 Marcador D3S1358**

En este marcador la población peruana posee el alelo 11 que no lo tiene la población hispana; asimismo los alelos 9, 12 y 13 están presentes de la población hispana. El alelo con mayor frecuencia en la población peruana es el 15 con 56.33%, en cambio en la población hispana está representado con 34.65%, en cuanto a los alelos con menor frecuencia en la población peruana fueron el 11 y 19; en la población hispana fue el alelo 9 que no se encuentra presente en la población peruana.

#### **5.4.2 Marcador vWA**

En este marcador los alelos 11, 12 y 17.3 están presentes en la población peruana y no se registran en la población hispana. Los alelos con mayor frecuencia en la población peruana fueron el 17 con 38% y el 16 con 36.33%, en cambio en la población hispana fueron los alelos 16 con 30.57 y el 17 con 27.17%, en cuanto a los alelos con menor frecuencia en la población peruana fue el 13, y en la hispana fueron los alelos 11, 13 y 17.3.

#### **5.4.3 Marcador D16S539**

En este marcador los alelos 6 y 15 están presentes en la población peruana y ausentes en la población hispana. Los alelos con mayor frecuencia en la población peruana fueron el 10 (25%), 9 (23%) y 12 (23.17%), en cuanto a la población hispana fueron los alelos 11 (31.79%) y 12 (24.18). Los alelos con menor frecuencia en la población peruana fue el 8 (0.33%) y en la hispana fue el alelo 6 (0.14%) y 15 (0.27%).

#### **5.4.4 Marcador CSF1PO**

En este marcador los alelos 7 y el alelo variante 11.1 se encuentran presentes en la población hispana, pero no se observa en la peruana, el aleo con mayor frecuencia para ambas poblaciones fue el 12 observado en población peruana en un 44.5% y en población



hispana en un 37.91%; mientras que el alelo con menor frecuencia en ambas poblaciones es el alelo 15, seguido del alelo 8 y 14.

#### **5.4.5 Marcador TPOX**

En este marcador los alelos 13 y 14 se observan en la población hispana, pero no se observan en la población peruana. El alelo 8 se encuentra con mayor frecuencia en ambas poblaciones con 58.83% en la población peruana y 47.83% en la población hispana; el alelo con menor frecuencia en la población peruana es el 6 con 0.5 % y en la población hispana es el 7, 13 y 14 con 0.14%.

#### **5.4.6 Marcador D8S1179**

En este marcador el alelo 18 con una frecuencia de 0.17%, se observa en la población peruana y no se registra en la población hispana. El alelo con mayor frecuencia para ambas poblaciones es el 13, mientras que el alelo con menor frecuencia en la población peruana es el 17 y 18 y en la hispana el alelo 9 y 17.

#### **5.4.7 Marcador D18S51**

En la Tabla 24 se puede observar para este marcador que el alelo variante 22.2 se observa en la población peruana y no se observa en la población hispana, asimismo los alelos 9, 14.2, 15.2, 22 y 25 se encuentran solo en la población hispana. El alelo con mayor frecuencia en la población peruana es el 14 con 22.33% y con menor frecuencia están los alelos 10, 22.2 y 24 con 0.17%; mientras que en la población hispana el alelo más frecuente es el 17 con 17.39%, y los menos frecuente son los alelos 9 y 25 con 0.14%.”

#### **5.4.8 Marcador D21S11**

En este marcador los alelo variantes 29.2 y 35.2 se observan en la población peruana con frecuencias de 0.17%, estos alelos no se observan en la población hispana; asimismo la población peruana no posee los alelos 24.2, 28.2, 233, 35 y 38 que se observan en la

población hispana. El alelo con mayor frecuencia en la población peruana es el 32.2 con 26.33% y con menor frecuencia fueron los alelos 26, 35.2 y 36; en cambio en la población hispana el aleo 30 presenta mayor frecuencia con 27.17% y con menor frecuencia los alelos 36 y 38.

#### **5.4.9 Marcador D2S441**

En este marcador los alelos 9 y 12.3 se observan solo en la población hispana. El alelo con mayor frecuencia en la población peruana fue el 10 con 62.71% y con menor frecuencia el alelo 16 con 0.67%; mientras que en la población hispana se observa en mayor frecuencia los alelo 10 con 30.30% y el 11 con 31.93%, y con menor frecuencia al alelo 9 con 0.14%.

#### **5.4.10 Marcador D19S433**

En este marcador los alelos 10, 11.2 y 17 se observan solo en la población hispana. El alelo con mayor frecuencia en la población peruana es el 14 con 31.67% y con menor frecuencia el alelo 17.2 con 0.17%; mientras que para la población hispana el alelo con mayor frecuencia es el 14 con 30.71% y menor frecuencia son el 10 y 17.2 con 0.41%.

#### **5.4.11 Marcador TH01**

En este marcador los alelos 6, 7, 8, 9, 9.3 y 10 se encuentran presentes tanto en la población peruana y en la población hispana. El alelo con mayor frecuencia es el 7 para ambas poblaciones y con menor frecuencia el alelo 10.

#### **5.4.12 Marcador FGA**

En este marcador los alelos 17, 25.3 y 49.2 se observan solo en la población peruana, asimismo los alelos 20.2, 22.2, 23.2 y 30 se encuentran presentes solo en la población hispana. El alelo con

mayor frecuencia en la población peruana es el 25 con 21.33%, mientras que en la población hispana es el alelo 24 con 15.62%; por otro lado el alelo con menor frecuencia es el 49.2 con 0.17% para la población peruana, y para la población hispana es el alelo 30 con 0.14%.

#### **5.4.13 Marcador D22S1045**

En este marcador el alelo 8 se observa solo en la población peruana, mientras que los alelos 13 y 20 se observan solo en la población hispana. Los alelos con mayor frecuencia en la población peruana fueron los alelos 16 (47%) y 15 (43%) y con menor frecuencia fueron los alelos 8, 10 y 18 con 0.17%; mientras que en la población hispana el alelo con mayor frecuencia es el 15 (43.48) y 16 (34.65%) y con menor frecuencia el alelo 20 con 0.14%.

#### **5.4.14 Marcador D5S818**

En este marcador el alelo 15 se observa solo en la población peruana, el alelo con mayor frecuencia en ambas poblaciones es el alelo 11 con 56.5% en peruanos y 38.18% en hispanos y el alelo con menor frecuencia en la población peruana es el 15 con 0.17% y en población hispana el 14 con 0.95%.

#### **5.4.15 Marcador D13S317**

En este marcador los alelos del 8 al 14 se observan en ambas poblaciones. El alelo con mayor frecuencia en la población peruana es el 9 con 36.67% y en población hispana el 12 con 27.45%; mientras que el alelo con menor frecuencia en la población peruana fue el 8 con 1.83% y en población hispana el alelo 14 con 4.76%.

#### **5.4.16 Marcador D7S820**

En este marcador los alelos 10.3 y 11.3 se observan solo en la población hispana. El alelo con mayor frecuencia en ambas

poblaciones es el alelo 11 con 39.33% en población peruana y 29.35% en población hispana; mientras que el alelo con menor frecuencia en población peruana es el 14 con 0.17% y en población hispana es el 11.3 con 0.14%.

#### **5.4.17 Marcador D10S1248**

En este marcador el alelo 18 se observa solo en la población peruana, mientras que los alelos 8 y 9 son observados solo en la población hispana. El alelo con mayor frecuencia en ambas poblaciones es el alelo 14 con 49.5% en población peruana y 36.14% en población hispana; mientras que el alelo con menor frecuencia en población peruana es el 10 y 18 con 0.17% y en población hispana son los alelos 8, 9 y 10 con 0.14%.

#### **5.4.18 Marcador D1S1656**

En este marcador el alelo 20.3 se observa solo en la población peruana, mientras que los alelos 9, 10, 14.3, y 16.1 son observados solo en la población hispana. El alelo con mayor frecuencia en la población peruana es el 16 con 23.67% y en la población hispana es el 17.3 con 15.76%; mientras que el alelo con menor frecuencia en población peruana es el 20.3 con 0.17% y en población hispana son los alelos 9 y 10 con 0.14%.

#### **5.4.19 Marcador SE33**

En este marcador los alelos 17.2, 19.2, 23 y 35.2 se observan solo en la población peruana, mientras que los alelos 12, 12.2, 13, 14.2, 15.2, 16.2, 16.3, 20.2, 23.2, 26, 33, 34, 34.2, y 37 se observan solo en la población hispana. El alelo con mayor frecuencia es el alelo 17 con 15.33% en población peruana y el alelo 18 con 10.05% en población hispana, mientras que los alelos con menor frecuencia son el 11.2, 13.2, 23 y 24 con 0.17% en población peruana y los alelos 11.2, 13.2, 24, 31 con 0.03% en población hispana.

#### **5.4.20 Marcador D12S391**

En este marcador los alelos 13, 14, 17.1, 18.3 y 27 se observan solo en la población hispana. El alelo con mayor frecuencia en la población peruana es el 19 con 29.67% y en la población hispana es el alelo 18 con 19.70%; mientras que los alelos con menor frecuencia en población peruana es el 15 y 26 con 0.17% y en población hispana el alelo 26 con 0.10%.

#### **5.4.21 Marcador D2S1338**

En este marcador los alelos 26, 27 y 28 se observan solo en la población hispana, el alelo con mayor frecuencia en la población peruana es el 19 con 28.67% y en la población hispana es el 17 con 17.80%; mientras que el alelo con menor frecuencia en la población peruana es el 16 con 1% y en población hispana los alelos 27 y 28 con 0.14%.

A continuación en la Tabla 47, se aprecia una comparación entre las poblaciones hispanas, peruanas del presente estudio y estudios realizados en poblaciones de los departamentos del Perú como: Arequipa, Cajamarca, Chiclayo, Huancayo, Lima, Piura, Trujillo, se observan los alelos más frecuentes en 11 marcadores estudiados (frecuencias extraídas de Talledo, 2010). Asimismo en la Tabla 48, se realizó una comparación entre los alelos con mayor frecuencia en 15 loci de las poblaciones peruana, hispana y asháninca (frecuencias de la población asháninca, extraído de Tineo DH, 2017).

**Tabla 47:** Comparación de alelos con mayor frecuencia entre poblaciones peruanas

Marcadores	Peruana	Hispana	Arequipa	Cajamarca	Chiclayo	Huancayo	Lima	Piura	Trujillo
D3S1358	15	15	15	15	15	15	15	15	15
vWA	17/16	16/17	17/16	16/17	16/17	16/17	16/17	16/17	16/17
D16S539	12/11	11/12	9/12	10/12	11/10	9/10	12/11	11/9	11/9
CSFIPO	12/11	12/11	12/11	12/11	12/11	12/11	12/11	12/11	12/11
TPOX	8	8	8	8	8	8	8	8	8
D8S1179	13	13	13	13	13	13/15	13	13	13
D21S11	32.2/30/29	30/29/32.2	30/29/32.2	30/32.2/29	30/29/32.2	32.2/30/29	29/30/32.2	30/29/32.2	30/29/32.2
D18S51	14/13	14/17							
D2S441	10	11							
D19S433	14	14							
TH01	7	7	7	7	7	7	7	7	7
FGA	25	24							
D22S1045	16	15							
D5S818	11	11	11	11	11	11	11	11	11
D13S317	9/12	12/9	9/11	9/12	9/11	9/12	9/12	9/12	9/12
D7S820	11/12/10	11/10/12	11/10/12	11/12/10	11/10/12	11/10/12	11/10/12	11/12/10	11/10/12
SE33	17/18/19	18/17/19							
D10S1248	14	14							
D1S1656	16/17.3	17.3/15							
D12S391	19/18	18/19							
D2S1338	19/23	19/23							

Los alelos están ordenados empezando por el de mayor frecuencia. Del análisis de la tabla se desprende que las muestras poblacionales peruanas e hispanas comparten en 10 marcadores el mismo alelo con el índice más alto. En los 11 marcadores restantes existen diferencias, como en el marcador D21S11 en la población peruana cuyo alelo de mayor frecuencia es el 32.2, mientras que en la población hispana es el 30, asimismo en el marcador D1S1656 en la población peruana el alelo de mayor frecuencia es el 16 y en la hispana el 17.3. Al hacerse el comparativo entre las poblaciones del Perú, las frecuencias son similares entre ellas, a diferencia del marcador D16D19539.

**Tabla 48:** Comparación de alelos con mayor frecuencia entre población peruana, hispana y asháninca.

<b>Marcadores</b>	<b>Peruana</b>	<b>Hispana</b>	<b>Ashaninca</b>
<b>D3S1358</b>	15	15	15
<b>vWA</b>	17/16	16/17	16/17
<b>D16S539</b>	12/11	11/12	12/11
<b>CSF1PO</b>	12/11	12/11	12/11
<b>TPOX</b>	8	8	11/8
<b>D8S1179</b>	13	13	14/13
<b>D21S11</b>	32.2/30/29	30/29/32.2	30/31.2
<b>D18S51</b>	14/13	14/17	14/15
<b>D2S441</b>	10	11	
<b>D19S433</b>	14	14	14
<b>TH01</b>	7	7	6/7
<b>FGA</b>	25	24	26
<b>D22S1045</b>	16	15	
<b>D5S818</b>	11	11	11
<b>D13S317</b>	9/12	12/9	9/13
<b>D7S820</b>	11/12/10	11/10/12	11/10
<b>SE33</b>	17/18/19	18/17/19	
<b>D10S1248</b>	14	14	
<b>D1S1656</b>	16/17.3	17.3/15	
<b>D12S391</b>	19/18	18/19	
<b>D2S1338</b>	19/23	19/23	23/17

La población asháninca en el marcador D2S1338 tiene como más frecuentes los alelos 23 y 17, siendo similar a las poblaciones peruana e hispana en el alelo 23, pero es diferente en al alelo 17 como más frecuente. Asimismo, en el marcador FGA las tres poblaciones son diferentes en cuanto al alelo más frecuente para este marcador. En cuanto a la variabilidad genética observada en los asháninca, este resultó ser más similar a la población peruana que a la hispana.

## 5.5 Aplicación de las frecuencias alélicas en la práctica forense.

Se realizaron los cálculos probabilísticos utilizando el Software Familias versión 3.2.2, (2017). Se desarrollaron dos casos para identificación genética, en el primer caso se reconoce a un hijo y en el segundo caso a un hermano, en ambos casos se comparan los resultados obtenidos utilizando tanto las frecuencias peruanas como las hispanas.

**Primer caso:** Se pretende establecer el vínculo entre un padre y un hijo, para ello se obtuvo sangre periférica del presunto padre y del hijo, en la tabla 49 se aprecian los perfiles genéticos del padre alegado y del hijo, asimismo índices de parentesco utilizando las frecuencias peruana e hispana para realizar el comparativo.

**Tabla 49:** Cálculo probabilístico para identificación de hijo

Marcador	Presunto Padre	Presunto Hijo	LR - frecuencias Hispanas	LR - frecuencias Peruanas
AMEL	X/Y	X/Y	----	----
D3S1358	15/16	15/15	1.44314574300	0.8876264868
vWA	16/17	16/16	1.635754007	1.376273053
D16S539	10/10	10/10	6.344543147	4
CSF1PO	10/11	10/12	0.9945306285	1.351216216
TPOX	11/11	11/11	3.794006070	4.477832512
D8S1179	10/13	13/15	0.7540723982	0.7353676471
D21S11	29/30	29/29	2.3744064580	2.971182412
D18S51	12/13	12/19	2.389818356	2.0004
D2S441 (*)	10/10	11/11	0.0003480182	0.00073005329
D19S433	13.2/16.2	13.2/	7.2142857140	4.108874281
TH01	6/7	6/6	1.8400809720	1.960784314
FGA	20/25	21/25	1.8221574340	1.172058134
D22S1045	15/15	15/16	1.150068997	1.162906977



<b>D5S818</b>	12/12	11/12	1.657824934	3.1246875
<b>D13S317</b>	9/10	9/10	4.124828348	2.556969349
<b>D7S820</b>	10/12	10/12	2.309298841	2.0882963
<b>SE33</b>	17/29.2	17/17	5.749425287	3.261578604
<b>D10S1248</b>	14/15	14/15	1.793561252	1.584031947
<b>D1S1656</b>	13/17.3	17.3/17.3	3.172906091	2.752063841
<b>D12S391</b>	20/20	20/20	5.841705607	3.614745211
<b>D2S1338</b>	17/23	23/23	3.503854240	3.030606061
<b>Likelihood ratio (LR) Total</b>			<b>24758.7116</b>	<b>2692.28662</b>
<b>Probabilidad (W)</b>			<b>99.99596118%</b>	<b>99.96287064%</b>

En la tabla 49 se aprecian las comparaciones de los resultados obtenidos, tanto al utilizar las frecuencias peruanas como las hispanas. Cuando se utilizaron frecuencias hispanas el cálculo estadístico resultó con un **LR** total de **24 758.7116** y una probabilidad de **99.99%**, en cambio cuando se utilizó las frecuencias de la población peruana se obtuvo un **LR** menor de **2 692.28662** y una probabilidad de **99.96%**. En ambos cálculos se consideró una tasa de mutación de 0.001 en el marcador D2S441, por que se asumió una posible mutación por inserción de padre a hijo (de alelo 10 a 11).

El LR permite tener la probabilidad de observar los alelos de un perfil individual o de una mezcla bajo dos hipótesis alternativas:

El cociente entre esas dos probabilidades se llama Likelihood Ratio (**LR**)

$$LR = \frac{\text{Probabilidad de obtener "X" resultados genéticos si suponemos H1}}{\text{Probabilidad de obtener "X" resultados genéticos si suponemos H2}}$$

**Hipótesis de parentesco:**

H1 = Padre "X" es el padre del hijo

H2 = Padre "X" y el Hijo no están emparentados

$$LR = \frac{\text{Probabilidad genotipo del hijo suponiendo que "X" es el padre}}{\text{Probabilidad genotipo del hijo}}$$

Resolviendo el caso 1:

Marcador	Presunto Padre	Presunto Hijo	LR Frecuencias Hispanas	LR Frecuencias Peruanas
<b>D3S1358</b>	15/16	15/15	1.44314574300	<b>0.8876264868</b>

Frecuencia Peruana del alelo 15 en este marcador es 0.5633 (f 15 = 0.5633)

$$LR = \frac{P(\text{genotipo Hijo} * \text{Padre})}{P(\text{genotipo Hijo})} = \frac{0.5(f\ 15)}{(f\ 15)^2} = \frac{0.5(0.5633)}{(0.5633)^2}$$

El resultado es **0.88762649** utilizando la frecuencia peruana

En el segundo y tercer marcador

Marcador	Presunto Padre	Presunto Hijo	LR - frecuencias Hispanas	LR - frecuencias Peruanas
<b>vWA</b>	16/17	16/16	1.635754007	<b>1.376273053</b>
<b>D16S539</b>	10/10	10/10	6.344543147	<b>4</b>

$$LR\ vWA = \frac{0.5 (f\ 16)}{(f\ 16)^2} = \frac{0.5 (0.3633)}{(0.3633)^2} = 1.37627305$$

$$LR\ D16S539 = \frac{1 (f\ 10)}{(f\ 10)^2} = \frac{1 (0.2500)}{(0.2500)^2} = 4$$

Se considera **0.5** porque el genotipo del padre es heterocigoto (16/17) por lo cual se tiene la mitad de posibilidad de transmitirse al hijo; y se considera 1 cuando el genotipo del padre es homocigoto y tiene 100% de oportunidad de transmitir su alelo al hijo.

Una vez calculado el LR individual en los marcadores, se procede a obtener un LR total que es la multiplicación de todos los LR individuales, en este caso se multiplicara los LR de los 21 marcadores obteniéndose 2 692.28662.

Interpretando el resultado obtenido al utilizar las frecuencias peruanas se dice: que es 2 692.3 veces más probable evidenciar estos perfiles genéticos si el Sr. "X" es el padre del Hijo, que si el Sr. "X" y el hijo no están relacionados. En este caso se obtuvo una probabilidad de 99,96 % por lo cual no existe vínculo biológico entre el padre y el hijo. Si comparamos el LR obtenido con las frecuencias hispanas la probabilidad que exista vinculo biológico entre el padre y el hijo es de 99.99 %. Para la legislación peruana se considera certero la relación de vinculo biológico cuando es mayor o igual a 99.99%, ante este resultado se procedió a tipificar el cromosoma Y y obtuvimos un resultado de no relación biología entre el padre y el hijo estudiado, por ello es de gran importancia utilizar en los cálculos de probabilidad las frecuencias poblacionales del grupo poblacional de procedencia del individuo imputado, ver Anexo 8.

**Segundo caso:** se busca identificar a un hermano. En la tabla 50 se observan los perfiles genéticos de los dos presuntos hermanos, se resuelve al igual que el caso anterior.

**Tabla 50:** Cálculo probabilístico para identificación de hermano

Marcador	Presunto Hermano1 (Sangre)	Presunto Hermano2 (R.O)	LR Frecuencias Hispanas	LR Frecuencias Peruanas
AMEL	X/Y	X/Y	---	---
D3S1358	14/17	14/17	9.98357195	73.89236017
vWA	17/18	17/18	3.948467361	4.025776286

D16S539	11/13	11/13	4.241181877	10.12586653
CSF1PO	9/12	12/13	0.5797612767	0.5308707865
TPOX	9/9	8/8	0.25	0.25
D8S1179	12/13	10/13	0.6270361991	0.6176838235
D21S11	28/31.2	28/30	1.34563979	2.173269231
D18S51	13/16	13/14	1.345420684	1.056612903
D2S441	11/14	10/11	0.6415205136	0.8887966275
D19S433	13/14	14/15	0.6569928362	0.6447347648
TH01	9.3/9.3	6/7	0.25	0.25
FGA	22/25	19/25	1.161078717	0.836029067
D22S1045	12/16	12/16	51.75131427	78.72061223
D5S818	10/12	10/12	13.06574896	21.95683603
D13S317	11/11	11/13	1.345159877	2.198363211
D7S820	8/13	8/10	1.2502	4.003753754
SE33	13/19	19/28.2	1.784355828	1.252
D10S1248	13/17	13/17	26.99557299	87.62091222
D1S1656	15/18.3	15/18.3	21.86388648	33.61529564
D12S391	15/17	15/17	46.76567718	2286.52239
D2S1338	20/24	18/20	1.151875902	1.031328125
<b>Likelihood ratio (LR) Total</b>			<b>217113282.8</b>	<b>8.984566629e+012</b>
<b>Probabilidad (W)</b>			<b>99.99999954%</b>	<b>99.9999999999%</b>

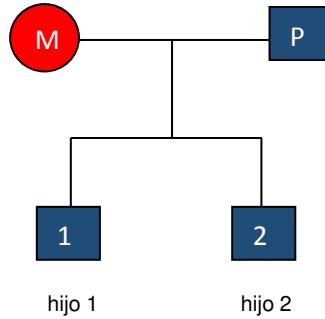
En la Tabla 50 se aprecian los perfiles genéticos de dos presuntos hermanos, que se busca establecer el vínculo biológico de hermandad. El cálculo probabilístico de los LR se realiza al igual que el caso anterior, en este caso nos planteamos las siguientes hipótesis (H):

H1: Existe relación de parentesco entre hermano 1 y el hermano 2 si son hermanos completos (Proviene de la misma madre “M” y padre “P”).

H2: No existe relación de parentesco entre ambos hermanos.

Para el cálculo se utilizó el programa Familias v.3.2.2 (2017).

La hipótesis 1, se representa esquemáticamente de la siguiente manera:



Los resultados del LR total fueron los siguientes:

LR Frecuencias Hispanas	LR Frecuencias Peruanas
217 113 282.8	8 984 566 629 000.0

Cuando utilizamos las frecuencias Peruanas, se obtuvo la posibilidad de que exista 8 984 566 629 000.0 veces más probable evidenciar estos perfiles genéticos si el hermano 1 y el hermano 2 provienen de una misma madre y padre; que si no están relacionados entre sí. El porcentaje de probabilidad se calcula:

$$W = \frac{LR}{LR + 1} \times 100; \quad \text{Entonces} \quad W = \frac{8\,984\,566\,629\,000}{8\,984\,566\,629\,001} \times 100$$

Obteniéndose un porcentaje de probabilidad de:

99.99999999988869802614940475188 %

Por otro lado cuando utilizamos las frecuencias hispanas se obtuvo un LR menor; lo que se desea demostrar en este caso es observar el tamaño del LR total, que resulto mayor y brinda mayor confianza cuando utilizamos las frecuencias poblacionales de donde procede el individuo.

## 6. DISCUSION

El análisis de los marcadores STRs autosómicos en grupos poblacionales ha permitido caracterizarlos y aportar científicamente en la medicina forense para identificar genéticamente a las personas. En los últimos años hubo gran avance de la genética forense, pues se desarrolló a la par con los avances tecnológicos, cada vez se vuelven más robustas las técnicas, pues logran amplificar perfiles genéticos en evidencias con una cantidad mínima del ADN. Los STRs se convirtieron en herramienta básica para la genética forense (Budowle B et al, 1999; Butler JM et al, 2001; Butler JM y Hill CR et al, 2012; Lygo JE et al, 1994), estos marcadores son altamente polimórficos y funcionan en PCR multiplex, aumentando el poder discriminativo entre las muestras si incrementamos el número de marcadores polimórficos (Ayub et al, 2000 y White et al, 1999).

Caracterizar a los grupos poblacionales es de gran importancia, debido al creciente uso de la tecnología del ADN en el sistema de justicia, por tal motivo las bases de frecuencias alélicas de las poblaciones cada vez son más numerosas y se corre el riesgo que exista algún match aleatorio por coincidencia. En la práctica forense se demuestra que un alelo cuanto menos frecuentes se exprese en una población, aumentará la posibilidad de inclusión, pero si este alelo es común en la población, disminuirá la posibilidad de inclusión. Por ello es necesario encontrar todos los alelos “comunes” y cuántas veces se repiten estos alelos en múltiples muestras, para estimar con fiabilidad los alelos presentes en la población de estudio y así establecer el peso estadístico de los perfiles genéticos, y las confrontas genéticas en la identificación de individuos (Butler, 2005; Berumen 1993).

Con el fin de evidenciar el grado polimórfico de los 21 STRs del kit Globalfiler es que se analizó las frecuencias alélicas y genotípicas para caracterizarlos en una muestra poblacional peruana. Según Agrawal et al (2004), cuando se realiza una selección aleatoria de dos individuos se tiene que en un 99.9 % son idénticos genéticamente, y que el 0.1% es lo que le confiere la individualidad a la persona, es en estas regiones variables que se localizaron a los marcadores STR autosómicos.

Los casos forenses cada vez van aumentando, así como el tamaño de las poblaciones, por ello la implementación de perfiles genéticos en bases de datos cada vez se vuelven más estrictos y los científicos brindan criterios para seleccionar los marcadores genéticos de acuerdo a los grupos poblacionales. Actualmente los laboratorios que trabajan con el sistema CODIS, utilizan como mínimo 20 marcadores genéticos; existen otras comunidades científicas como la europea en donde utilizan como estándar 15 de los 20 marcadores CODIS y adicionan el SE33. En el estudio realizado se utilizaron 20 marcadores CODIS mas el SE33 que en total hacen 21 loci o marcadores STRs. Para la identificación genética de personas se utilizan un mayor número de marcadores discriminantes con el fin de reducir la probabilidad de coincidencia accidental. Como la criminalidad no tiene fronteras, los países que trabajan de acuerdo al sistema CODIS, pueden intercambiar perfiles genéticos en un futuro próximo y de esta manera romper barreras y poder revelar la identidad de las personas inculpadas de cometer algún delito y que migran rápidamente para no ser identificadas.

En el estudio realizado el marcador SE33 presentó el mayor índice de contenido de información polimórfica (PIC) con un 90.95%, y el menor índice lo tiene el marcador D22S1045 con el 50.71%, si se tiene en consideración que al sobrepasar el 50% un marcador genético es considerado muy informante para casos de identificación humana, entonces los 21 marcadores moleculares estudiados por su alto índice de polimorfismo y ser fáciles de amplificar, se consideran muy útiles en la aplicación forense por ser buenos discriminadores en la población peruana y ayudar en la identificación genética de los individuos.

En el estudio se obtuvo un PD total mayor a 0.99999999 (99.999999%), indicándonos que son polimórficos y buenos discriminantes entre la población peruana para identificar a sus individuos, de igual manera se obtuvo un PE total de 0.99999997 (99.9999%), este parámetro permite determinar los individuos que falsamente estén implicados en un peritaje forense. Los 21 marcadores del kit Globalfiler cumplen con criterios para identificar genéticamente a personas involucradas en un proceso judicial, discriminándolos entre los implicados y

proporcionando resultados confiables, teniendo la convicción que el identificado realmente cometió el delito imputado.

En cuanto al índice de heterocigosidad, el marcador que exhibe el mayor índice de Hobs es el SE33 con 89.33% y Hesp de 91.69%. En la población peruana el valor promedio de Hobs es de 72.37% y de Hesp es de 73.95%, están muy próximos, existiendo 1.58% de diferencia entre ambos índices. Según Crow et al (1970), la heterocigosidad aumenta el poder de discriminación y disminuye la probabilidad de coincidencia en muestras analizadas.

La cantidad de heterocigotos observados y esperados, el poder de discriminación y exclusión son datos necesarios para evaluar el equilibrio de H-W, siendo el objetivo de este estudio establecer frecuencias alélicas absolutas para la población peruana que pueda ser utilizada en la práctica forense. Al analizar el test de Hardy-Weinberg se obtuvo un p-value mayor a 0.05, se observa desviación del equilibrio en dos marcadores genéticos D10S1248 ( $p = 0.0467$ ) y D2S1338 ( $p = 0.0074$ ), sin embargo esta desviación resulto no significativa tras aplicar la corrección de Bonferroni (1936), obteniéndose p mayor a 0.002 al dividir ( $0.05/21$ ). Determinándose que los 21 marcadores se encuentran en equilibrio y sus frecuencias alélicas obtenidas de estos marcadores son de gran utilidad en la práctica forense.

Existen, estudios realizados en diferentes países utilizando marcadores STRs autosómicos, con la finalidad de verificar si la muestra poblacional se encuentra en equilibrio de H-W y los parámetros forenses tienen resultados que les hace significativos para ser utilizados posteriormente en la práctica forense. Al comparar los resultados obtenidos en la presente investigación con estudios realizados en poblaciones hispanas se aprecia que en la investigación realizada por Callisaya (2007), en Bolivia, en su investigación encontró que el marcador D16S539 representa el mayor poder de discriminación y el mínimo valor para los marcadores TPOX y TH01, siendo el marcador más polimórfico el D7S820 quien representa también el mayor valor de heterocigosidad. A diferencia de Bolivia en el presente estudio la población peruana presenta el mayor poder de



discriminación en el marcador D1S1656 y el menor PD en los marcadores D2S441, D22S1045 y TPOX, siendo el TPOX similar en ambas poblaciones, estas diferencias se deben al menor número de marcadores utilizado en el estudio boliviano.

En el 2009, Lamprea, realizó un estudio de caracterización genética en una población de San Andrés de Colombia, se observó que en la población peruana al igual que en la población colombiana, los marcadores D2S1338, D18S51, FGA, resultaron ser más aportantes para pruebas de identificación genética, además en el presente estudio se obtuvo dos marcadores adicionales D19S433 y SE33. Asimismo en el 2009, Ocampo et al, hicieron un estudio en una población de Santa Catalina del sur de Brasil, utilizaron 15 loci STR, encontraron que el marcador más polimórfico es el D18S51 y el menos polimórfico el TPOX. En la población peruana estudiada los marcadores menos polimórficos son D2S441, D22S1045, TPOX y D3S1358, siendo el TPOX similar a la población del sur de Brasil, entre los marcadores más polimórficos en la población peruana también está el marcador D18S51. Abovich et al. (2009), realizaron un estudio en una población de Argentina, determinaron que las frecuencias alélicas que observaron deben ser incluidas en estudios forenses para identificación genética. Al compararlo con los resultados obtenidos en el presente estudio se observó que existe similar comportamiento en los marcadores estudiados, en cuanto a que se encontraron en equilibrio de H-W y que los marcadores FGA y D2S1338 también registraron mayor heterocigosidad y el marcador TPOX menor heterocigosidad.

Núñez et al. (2009 – 2010), hicieron un estudio en una población mestiza de Panamá, al comparar los resultados obtenidos en la población peruana estudiada no encontramos exceso de homocigotos en los marcadores estudiados, así como no existieron alelos raros en nuestra población. En el 2010, González et al, realizaron un estudio en una población mestiza de Yucatán y Nayarit de México, observaron al igual que en el presente estudio que todos los marcadores se encontraron en equilibrio de H-W tras aplicar la corrección de Bonferroni. No encontramos mayores diferencias de distribución de alelos entre estas poblaciones.

En el Perú, Talledo (2010), realizó un estudio en pobladores de los departamentos de Arequipa, Cajamarca, Chiclayo, Huancayo, Lima, Piura y Trujillo, se observó que no presentan variaciones significativas entre sus pobladores, asimismo el presente estudio confirmaría que en los once marcadores comparados la distribución genética es similar, por ello es confiable utilizar frecuencias poblacionales en poblaciones mestizas del Perú como base única para identificación humana en genética forense. Al comparar los resultados con población asháninca (Tineo 2017), se puede determinar que la población asháninca es más similar a la población peruana que a la hispana, de acuerdo a la distribución de frecuencias es posible utilizar las frecuencias peruanas en los cálculos probabilísticos al tratar de identificar a un individuo asháninca.

Figuera et al (2011), realizaron un estudio en cuatro grupos poblacionales de Venezuela, encontraron que todos los marcadores están en equilibrio de H-W luego de la corrección de Bonferroni. Sus resultados de 15 marcadores resultaron validados para ser utilizados en genética forense con similares resultados entre las poblaciones. Comportamiento similar a lo ocurrido en las muestras poblacionales peruanas que han sido estudiadas.

Manríquez et al. (2011), estudiaron una población hispano amerindio de Valparaíso Chile, observamos que el comportamiento en cuanto al marcador más polimórfico SE33 es similar entre la población peruana y la población chilena mencionada.

Villalobos Rangel et al. (2013), estudiaron dos poblaciones amerindia del norte y este de México, el comportamiento de la población peruana es similar a la población mexicana en cuanto a los marcadores más informativos (D18S51, D19S433, FGA, y D21S11), además en el presente estudio se obtuvo a los marcadores SE33, D16S539, D8S1179, D1S1656, D12S391 también como más informantes. Asimismo todos los marcadores en la población peruana también resultaron en equilibrio de H-W tras aplicar la corrección de Bonferroni a los marcadores D2S1338 y D10S1248, estos últimos son diferentes a los encontrados en la población mexicana. Asimismo Hernández y Trejo (2014),

realizaron un estudio en una población del estado de Zacatecas - México, en 15 STR autosómicos, obtuvieron que el marcador D21338 no se encontró en equilibrio al igual que en el presente estudio, pero que posteriormente al aplicar la corrección de Bonferroni, resultó en equilibrio. Igualmente Ramírez (2014), realizó un estudio en una población de México, utilizando 22 loci STR, observaron que el marcador PENTA E tuvo el valor más alto de heterocigosidad; en tanto la población peruana tuvo al marcador SE33 con mayor heterocigosidad. En la población mexicana fue el marcador D22S1045 quien presenta el valor más bajo, en cambio en el presente estudio este marcador es uno de los que tienen el valor más alto.

En el mayor número de investigaciones realizadas que se lograron revisar, pocos son los estudios utilizando 21 marcadores STRs autosómicos. Considerando el mestizaje de las poblaciones, hace que exista similitud entre ellas, por ello al hacer la comparación entre las poblaciones expuestas como Argentina, Bolivia, Brasil, Ecuador, Venezuela, Colombia y México, al confrontarlos con la población peruana, las diferencias son mínimas. Sin embargo se encuentran diferencias significativas marcadas con poblaciones de la región sureste de la Península Iberia, población mestiza de Panamá y población mexicana de origen caucásico. Aun siendo estas diferencias menores en un cálculo probabilístico puede ser fatal porque se considera un 0.01% para que pase de ser culpable a inocente o viceversa.

Al realizar el análisis de comparación entre las poblaciones peruanas e hispanas se observa que la población peruana presenta alelos propios y otros alelos que no los tienen pero que si los tiene la población hispana, asimismo alelos que están con mayor frecuencia en la población peruana que en la población hispana. Al realizar la comparación entre las frecuencias de la población hispana y peruana, la diferencia entre frecuencias fue de 2.9357 %, representando un 97.0643% de similitud entre ambas poblaciones, por lo cual la diferencia estaría dado por la presencia de algunos alelos en la población peruana que no se reportaron en la población hispana y viceversa, si bien las diferencias son bajas estas cobran relevancia y el impacto se evidencia en los cálculos

probabilísticos, pues para vincular biológicamente a un individuo se requiere 99.99% de certeza y si a ello sumamos la diferencia de 2.9357 % que existe entre la población hispana y la peruana, se podría incluir erróneamente a un individuo peruano si utilizamos frecuencias hispanas, solo en aquellos casos que se reporten con 99.99%.

Para la resolución del caso forense de vínculo de paternidad (padre – hijo), primero se determinó el poder de exclusión, por el cual se verificó todas las posibles combinaciones de padre e hijo, que puede verificarse antes de ser sometido al cálculo probabilístico. Al existir correlación entre (padre- hijo), se procedió a realizar el cálculos probabilísticos. Para ello se determinó el índice de paternidad el cual indica la probabilidad del presunto padre de ser el padre verdadero del hijo, teniendo como referencia a un hombre tomado al azar de la población. Asimismo se puede encontrar vinculo biológico entre (padre-madre-hijo) o entre hermanos que procedan de los mismos padres o tengan el mismo vinculo materno y diferente vinculo paterno o viceversa. Asimismo se puede realizar homologación de perfiles genéticos en casos de criminalidad, en donde se busca que un perfil mezcla obtenido a partir de una evidencia (objeto material como un arma de fuego, piedra, papel, ropa, hisopados u otro objeto) que se haya recogido en la escena del crimen, y al ser comparado con el perfil genético del inculpado o víctima, se logre homologación entre ellos. Ver figura 6, del anexo 9.

En el Perú, el sistema de justicia reconoce a las pruebas biológicas y es la prueba del ADN por su certeza seleccionada como un medio efectivo para esclarecer la vinculación biológica, sirve para confirmar las hipótesis planteadas por el fiscal, siempre que se le atribuya el carácter de indubitable con el fin de demostrar la existencia o no existencia de la relación biológica. Siendo el grado de certeza en casos de paternidad superior o igual al 99.99%, por ello es fundamental utilizar las frecuencias alélicas de la población a la que pertenece el individuo investigado para obtener certeza en el cálculo probabilístico.

Hoy en día por lo general el proceso de justicia concluye con el examen del ADN con una certeza igual o mayor a 99.99%, por lo cual si observamos el caso

uno, se podría concluir en un vínculo biológico entre el padre y el hijo si usamos las frecuencias hispanas por que se alcanzó una probabilidad de 99.99%, asumiendo una mutación de alelo en el marcador D2S441, se tiene en consideración que en consenso internacional se puede establecer vínculo biológico hasta con dos posibles mutaciones siempre que se considere la mutación en el marcador y el cálculo probabilístico sea igual o mayor a 99.99%. En el mismo caso al utilizar las frecuencias peruanas obtuvimos una probabilidad de 99.96%, por lo cual no se puede inferir un vínculo biológico en la relación planteada, entonces el estudio se tuvo que ampliar, por lo que se realizó la tipificación del cromosoma Y, porque ambos individuos eran del sexo masculino y esclarecer por línea paterna la relación entre los investigados; si los individuos investigados hubieran sido de sexo femenino se tendría que realizar tipificación del ADN mitocondrial, con el fin de obtener información por línea materna, asimismo se puede realizar tipificación del cromosoma X. Al analizar el primer caso planteado se confirma que no es posible la relación de parentesco entre el padre y el hijo, si no se hubiera realizado el estudio del caso utilizando las frecuencias peruanas se habría dado como resultado erróneamente, la existencia de relación de parentesco entre el padre y el hijo.

En el segundo caso el valor de LR es mayor si consideramos para el cálculo probabilístico frecuencias peruanas, brindando mayor certeza al momento de establecer los vínculos biológicos. Es por ello la necesidad de utilizar frecuencias poblacionales del grupo poblacional de donde procede la persona vinculada al caso judicial, porque al multiplicar los alelos del perfil genético de la persona inculpada, por la frecuencia poblacional del grupo poblacional al que pertenece el resultado tendrá certeza.

## 7. CONCLUSIONES

1. Se observó en la muestra poblacional peruana que el marcador SE33 es el que aporta mayor información para las pruebas de identificación genética debido a su alto índice de poder de discriminación (0.9841), contenido de información polimórfica (0.9095), poder de exclusión (0.7818), heterocigosidad (0.8933), mayor variabilidad de alelos (del alelo 11.2 al 37) y menor probabilidad de coincidencia (0.0159).
2. La heterocigosidad del panel de 21 marcadores STRs del kit Globalfiler express fue de 72.37%, en combinación con su poder de discriminación (99.99999%), poder de exclusión (99.99997%) y de su probabilidad de coincidencia (0.1165), los hacen buenos discriminantes por ser capaces de evitar errores de falsa inclusión, haciendo al panel una gran herramienta para el sistema de justicia peruano.
3. El panel de 21 marcadores presentaron índices forenses deseables, tienen un alto poder de discriminación y están en equilibrio de Hardy-Weinberg, por lo cual se deben incluir en las investigaciones para resolver casos forenses donde estén implicados población peruana.
4. Existe diferencias genéticas en un 2.9357% entre la población peruana y la hispana, por lo cual existe impacto en los cálculos probabilísticos de vínculos biológicos y se pueden producir coincidencias o exclusiones accidentales.

## 8. RECOMENDACIONES

1. En el presente estudio se determinó que existen diferencias genéticas entre la población peruana y la hispana al utilizar 21 marcadores del kit Globalfiler. Sin embargo es necesario realizar estudios con paneles que posean un número mayor de marcadores, para que se pueda incrementar el poder de discriminación y disminuir la probabilidad de coincidencia aleatoria.
2. Considerando que el Perú es un país pluricultural y multilingüe, las variaciones genéticas que pudieran existir en determinados grupos se deben determinar a través de estos estudios y poder obtener resultados más confiables para la identificación genética en estos grupos poblacionales.
3. Realizar este tipo de investigación y publicarlos a través de la literatura científica, asimismo constituirlos en los bancos de datos genéticos para tener resultados certeros cuando se aplique en las investigaciones forenses.
4. Profundizar la investigación utilizando marcadores genéticos recomendados por la comunidad europea, con el fin de obtener frecuencias peruanas para estos marcadores y utilizarlos en los estudios de identificación genética.

## 9. REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

- Abovich M, Arellano A, Szocs A, Alcázar D, Cabeller S and Rodríguez M.B. (2009). "Allele frequencies of 15 STRs loci in an Argentine population simple". *Forensic Science International. Genetics Supplement. Series 2*, 369–370.
- Agrawal S, Khan F and 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 Journal Medical Science* 58: 297-304.
- Anderson S, Bankier A.T, Barrell B.G, De Bruijn M.H, Coulson A.R, Drouin, I.J, Eperon C, Nierlich D.P, Roe B.A, Sanger F, Schreier P.H, Smith A.J, Staden R and Young I.G.(1981). "Sequence and organization of the human mitochondrial genome". *Nature*: 290, 457–465.
- Aranguren JA, Román R, Isea W, Villasmil Y y Jordana J. (2005). "Los microsatélites STR's, marcadores moleculares del ADN por excelencia para programas de conservación", una revisión. *Archivo Latinoamerican. Prod Anim.*13 (1): 1-6.
- Ayub Q, Mohyuddin A, Qamar R, Mazhar K, Zerjal T, Mehdi Q and Tyler Smith C. (s/f). "Identification and characterisation of novel human Y-chromosomal microsatellites from sequence database information". *Nucl Acid Res* 28: 8.
- Barletta, C. F. (2010). Estudio de la estructura genética en una muestra de la población de Lima (Perú) utilizando ocho marcadores microsatélites autosómicos. Tesis para el Título de Biólogo. Universidad Nacional Mayor de San Marcos.
- Berumen CJ (1993). *El análisis del ADN en la Identificación de individuos*. México: Ciencia y Desarrollo.
- Bonferroni C.E. (1936). "Teoría statistica delle classi e calcolo delle probabilità". *Pubblicazioni del R. Istituto Superiore di Scienze Economiche e Commerciali di Firenze* (8):3-62.
- Botstein D, White R.L, Skolnick M and Davis R.W. (1980). "Construction of a Genetic Linkage Map in Man Using Restriction Fragment Length Polymorphisms". *Am J Hum Genet.* (32): 314-331.
- Boyd, W. (1950). "Use of blood groups in human classification". *Science*, 112(2903), 187-196.
- Budowle B, Moretti TR, Baumstark AL, Defenbaugh DA and Keys KM, (1999) "Population data on the thirteen CODIS core short tandem repeat loci in African Americans, US Caucasians, Hispanics, Bahamians, Jamaicans, and Trinidadians". *Journal Forensic Science* 44: 1277.
- Budowle B, Shea B, Niezgoda S and Chakraborty C. (2001). "CODIS STR loci Data from 41 sample Population". *Journal Forensic Science* 46: 29-65.
- Budowle B y Van Daal A. (2008). "Forensically relevant SNP classes". *Biotechniques*: 44(5):603-608, 610.
- Butler JM. (2005). *Forensic DNA Typing: biology, technology and genetics of STR markers*. 2a Edic. New York: ELSEVIER.
- Butler J.M. (2006). "Genetic and Genomics of core short tandem repeat loci used in human identity testing". *Journal Forensic Science*. 51(2): 253 – 265.
- Butler, J.M. (2011). "Advanced topics in forensic DNA typing". *Methodology National Institute of Standards and Technology Gaithersburg. Maryland, USA. Elsevier Academic press*.



- Butler J.M; Hill C.R. (2012). "Biology and Genetics of New Autosomal STR Loci Useful for Forensic DNA Analysis". *Forensic science Rev* (24): 15-26.
- Callisaya Yujra, Ramon Ubaldo. (2007). "Creación de una base de datos de frecuencias alélicas en población mestiza de la región andina de Bolivia", Tesis de grado, Universidad Mayor de San Andrés, Bolivia.
- Carracedo A. (1995). La huella genética. En: Romeo Casabona CM, editor. *Genética Humana: fundamentos para el estudio de los efectos sociales derivados de los avances en genética humana*. Bilbao: Universidad de Deusto.
- Carracedo A (1999). "Valoración de la prueba del ADN". En Martínez Jarreta "la prueba del 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". España. Masson pág. 301 a 308.
- Carracedo A, Rodríguez Clavo MS, Pestoni C, Lareu M, Bellas S and Salas A. (1997). "Standardization of forensic ADN analysis in Europe". *Forensic science Int.* (86):87-102
- Cavalli S LL, Bodmer W.F y Walter F. (1981). "Genética de las poblaciones humanas". Ediciones Omega.
- Corach D, Sala A, Penacino G and Sotelo A. (1995). "Mass Disasters Rapid Molecular Screening of Human remains by means of STR typing Electrophoresis". pag 1617-1623.
- Crow JF and Kimura M, (1970) "An introduction to population genetics theory". New York, Evanston and London. Harper and Row Publishers: 83-98.
- Chambers GK and Macavoy ES. (2000). "Microsatellites: consensus and controversy". *Comp Biochemical Physiology B Biochemical Molecular Biology.* 126: 455-76.
- Chakraborty R (1992). "Simple size requirements for addressing the population genetic issues of forensic use of DNA typing". *Human Biology* 64(2): 141-159
- Chakraborty R, Kimmel M, Stivers DN, Davison LJ, and Deka R. (1997). "Relative mutation rates at di, tri, and tetranucleotide microsatellite loci". *Proc Natl Acad Sci USA.* 94 (3)1041-1046.
- Chakraborty R, Stivers DN, Su B, Zhong Y and Budowle B. (1999). "The utility of short tandem repeat loci beyond human identification: implications for development of new DNA typing systems Electrophoresis". 20(8):1682-1696
- Checa Caratachea, Marco Antonio. (2007). "Polimorfismos genéticos: Importancia y aplicaciones". *Rev Inst Nal Enf Resp Mex Volumen 20 - número 3 julio-septiembre.* 213-221.
- Desmarais D, Zhong Y, Chakraborty R, Perreault C and Busque L, (1998) "Development of a Highly Polymorphic STR Marker for Identity Testing Purposes at the Human Androgen Receptor Gene HUMARA". *Journal Forensic Science* 43: 1046-49.
- De la Cruz, A. F. (2006). Análisis de la variabilidad genética en una muestra poblacional de la provincia de Andahuaylas–Apurímac, Perú–con los marcadores microsatélites TPOX Y TH01. Tesis para el Título de Biólogo. Universidad Nacional Mayor de San Marcos.
- Edwards A, Hammond H.A, JIN L, Caskey C.T and Chakraborty R. (1992). "Genetic variation at five trimeric and tetrameric tandem repeat loci in four human population groups". *Genomics.* 12: 241–53.
- Ecker J.R, Bickmore W.A, Barroso I, Pritchard J. K, Gilad Y, Segal E (2012). *Genomics: ENCODE explained, Nature.* 489: 52-55.

- Excoffier L, Laval G and Schneider SA, (2005) Arlequin" ver 3.0: "An integrated software package for population genetics data analysis". *Evolution Bioinformatic Online* 1: 47-50"
- Fernández A, Luna F and Moral P. (1999). "Variation of 17 RFLP markers on chromosome 13 in southeastern Spain". *Anthropologischer Anzeiger, Bericht Über Die Biologisch-Anthropologische Literatur*. 57(2), 97-103.
- Figuera M, Dictamen A, Marrero C, Borjas L, Ferreira R and Álvarez M. (2011). "Population genetic data for 15 autosomal STR loci in four Venezuelan states Aragua, Carabobo, Zulia and Tá chira". *Forensic Science International: Genetics Supplement Series* 3: 53–54
- Foissac A, Crouau Roy B, Fauré S, Thomsen M, and Cambon Thomsen A, (1997) "Microsatellites in the HLA region". *Review article an overview. Tissue Antigens* 49: 197–214."
- Fowler J.C.S, Burgoyne L.A, Scott A.C, Harding H.W.J (1988) Repetitive Deoxyribonucleic Acid (DNA) and human genome variation a concise review relevant to forensic biology, *J. Forensic Sci.* 33: 1111-1126.
- Ford, EB, (1940) "Polymorphism and taxonomy". In Huxley, *Journal The New Systematics*. Clarendon Press, Oxford.
- Fondevila M, (2009) "Desarrollo de paneles de SNPs autossômicos y estudio de su aplicación com fines forenses". Espana. Universidad Santiago de Compostela
- Franca G.V.(2001). "Medicina Legal". Rio de Janeiro, Guanabara-Koogan 9na Edicion:32-63.
- GE Healthcare Life Sciences. "Whatman FTA Brochure". Your forensic samples, our experience. 2011[cited 2015 9 Nov]; Disponible en: <https://www.thermofisher.co.nz/Uploads/file/Supplier-Partners/GE-Whatman-FTA.pdf>
- Gill P, Brenner C, Brinkmann B, Budowlw B, Carracedo A, Jobling P, Deknijff P, Kayser M, Mayr WR, Morling N, Olaisen B, Pasacali V, Prinz M, Roewew L, Schneider P, Sajantilla A and Tyler-Smith C. (2001). "DNA commission of the international Society of Forensic Genetics": recommendations on forensic analysis using Y-chromosome STR's. *For Sci Int.*
- González Andrade, F. (2006). "Análisis Molecular de Variación de Polimorfismos STR autosómicos y de cromosoma Y en grupos étnicos de Ecuador con aplicación Médico Forense". Zaragoza.
- González Herrera Lizbeth, Vega Navarrete Lourdes, Roche Cantoc Cinthia, Canto Herrera Jorge, Virgen Ponce Dany, Moscoso Caloca Gustavo, Delgado Nájard Erick, Quintanilla Vega Betzabet and Cerda Flores Ricardo M. (2010). "Forensic Parameters and Genetic Variation of 15 Autosomal STR Loci in Mexican Mestizo Populations from the States of Yucatan and Nayarit". *The Open Forensic Science Journal*. (3): 57-63
- González EG. (2003). "Microsatélites, sus aplicaciones en la conservación de la biodiversidad". *Graellsia*. 59(2-3): p. 377-388
- Goldstein D and Schlotterer C (1999). "Microsatellites, evolution and applications". Oxford University Press, Londres. 352 pág.
- Gourraud PA, Mano S, Barnette T, Carrington M, Inoko H and Cambon-Thomsen A, (2004) "Integration of microsatellite characteristics in the MHC region, a literature and sequence based analysis". *Tissue Antigens*. 64: 543.
- Gusmão L, Alves C and Amorim A. (2001) "Molecular characterization of four human Y-specific microsatellites DYS434, DYS437, DYS438, DYS439 for population and forensic studies". *Annals of Human Genetics* (65):285-291.

- Gusmão Leonor y Alves Cintia (2010). "Marcadores de los cromosomas sexuales, relevancia en la identificación genética". IPATIMUP IdPeIMdlUdP, editor. Portugal.
- Guizar VJ (1994) "Genética Médica". 2° ed. México: el manual moderno.
- Hamada H, Petrino MG and Kakunaga TA (1982). "Novel repeated element with DNA-forming potential is widely found in evolutionarily diverse eukaryotic genomes". *Proc Natl Acad Sci*. 79.
- Hammond H A, Jin L, Zhong Y, Caskey CT and Chakraborty R. (1994). "Evaluation of 13 short tandem repeat loci for use in personal identification applications." *American journal of human genetics* 55, 175.
- Helmuth R, Fildes N, Blake E, Luce MC, Chimera J, Madej R, Gorodezky C, Stoneking M, Schmill N and Klitz W. (1990). "HLA-DQ alpha allele and genotype frequencies in various human populations, determined by using enzymatic amplification and oligonucleotide probes". *Am Journal Human Genetics* 47(3):515-523.
- Hernández Rodríguez, Alejandra Wendoly y Trejo Medinilla Flor de María.(2014) "Estudio Genético Poblacional de Frecuencias Alélicas para 15 marcadores STR presentes en la Población del Estado de Zacatecas Aplicado a la Práctica Forense". *iMedPub Journals*, Vol. 10 No. 1:1 doi: 10.3823/1209.
- Hirszfeld L and Hirszfeld H. (1919). "Serological differences between the blood of different races". *Lancet* 2: 675.
- Iannacone G.C., Parra R, Bermejo M, Rojas Y, Valencia C, Portugues L, Medina M, Vallejo A.R and Prochanow A. (2011). "Peruvian genetic structure and their impact in the identification of Andean missing persons: A perspective from Ayacucho". *Forensic Science International: Genetics Supplement. Series 3*: 291 – 292.
- International Human Genome Sequencing Consortium (2004). Finishing the euchromatic sequence of the human genome, *Nature* 431: 931-945.
- 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.
- Jeffreys AJ and Wilson VSL. (1985a). "Thein hypervariable minisatellite regions in human DNA". *Nature*. 314: 67-73.
- Jeffreys AJ and Wilson VSL. (1985b). "Thein, individual specific fringerprints of human DNA". *Nature*. 316: 76-79.
- Jeran, N, Havas, D, Ivanovic, V and Rudan, P. (2007). "Genetic diversity of 15 STR loci in a population of Montenegro". *Collegium Antropologicum*, 31(3), 847-852.
- Jobling M and Gill P (2004). "Encoded Evidence: DNA in Forensic Analysis". *Nature Reviews Genetics*. 5: 739-751
- Jobling MA and Tyler-Smith C. (1995). "Fathers and sons: the Y chromosome and human evolution". *Trends Genet*. 11: 449-456.
- Jones DA (1972) "Blood lood samples- probalility of discrimination". *Journal Forensic Science Societic* 12: 355-359.
- Krenke B, Tereba A, Anderson S, Buel E, Culhane S, Finis C, Christine S, Tomsey, Zachetti JM, Masibay A, Rabbach DR, Amiott EA and Sprecher CJ, (2002) "Validation of a 16 Locus Fluorescent Multiplex System". *Journal Forensic Science* 47: 773-785.

- Lagos Marcela L, Poggi Helena M and Mellado Cecilia S (2011). "Conceptos básicos sobre el estudio de paternidad". *Revista Medicina Chile*. 139: 542-547.
- Lamprea Bermúdez, Natalia. (2009). "Caracterización genética de la población humana de san Andrés y providencia a partir de los marcadores microsatélites STR's empleados por el CODIS" Universidad Nacional de Colombia. Bogotá.
- Lander ES, et al (2001) "Initial sequencing and analysis of the human genome". *Nature* 409: 860-921.
- Landsteiner K (1990) "Zur Kenntnis der antifermentativen, lytischen und agglutinierenden Wirkungen des Blutserums und der Lymphe". *Zentralblatt Bakteriologie* 27: 357-362.
- Lee HS, Lee JW, Han GR and Hwang JJ (1998) "Statistical Parameters for Evaluating the Identification Power of STR Loci". *Korean Journal Legis Medical* 22: 13-19.
- Lewontin, R. (1972). "The apportionment of human diversity. *Evolutionary Biology*", 6: 381-398.
- Lins AM, Sprecher CJ, Puers C and Schumm JW (1996). "Multiplex sets for the amplification of polymorphic short tandem repeat loci silver stain and fluorescence detection". *Biotechniques*. 20: 882-889.
- Litt M and Luty JA. (1989). "A hipervariable microsatellite revealed by in vitro amplification of a nucleotide repeat within the cardiac muscle actin gene". *Am Journal Human Genetics* 44: 397- 401.
- Li YC, Korol AB, Fahima T, Beiles A, and Nevo E (2002) "Microsatellites, genomic distribution, putative functions and mutational mechanisms", a review. *Molecular Ecology* 11: 2453-65.
- Lobo RB, (2006) "Introdução a genética de populações" [on line]. Disponível em: <http://www.rge.fmrp.usp.br/cursos/med1/popula.doc>, 2006.
- Lorente J, Navarrete I, Rosas G y Vega M. (2007). "Genética forense, la Ciencia al Servicio de la Justicia", disponible en: [www .criminalistica .net /forense/hemeroteca/adn/genetica-forense-al-servicio-de-la-justicia.html](http://www.criminalistica.net/forense/hemeroteca/adn/genetica-forense-al-servicio-de-la-justicia.html), [http://www.cstl.nist.gov/strbase/str\\_fact.htm](http://www.cstl.nist.gov/strbase/str_fact.htm).
- Lorente JA y Lorente AM. (1995). "El ADN en la identificación criminal y en la paternidad biológica". España, Comares.
- Lygo JE, Johnson PE, Holdaway DJ, Woodroffe S, Kimpton CP, Gill P, Whitaker JP and Clayton TM (1994) "The validation of short tandem repeat STR loci for use in forensic casework". *Int Journal Legis Medical* 107: 77-89.
- Macías Vega Miguel, García Flores J. Ricardo, Miranda González Elias y Páez Rodríguez Juan. (2013). "Datos genéticos poblacionales de 15 marcadores tipo «short tandem repeats» empleados en las pruebas de paternidad e identificación de individuos por genética forense en el área metropolitana de la región centro de México", *REVISTA ESPAÑOLA DE MEDICINA LEGAL, Rev Esp Med Legal*. 39(2), 48-53
- Manríquez Jose, Rojas Sergio, Yáñez Maria Oriana and Molina Graciela. (2011). "Evaluation of Power Plex ESI 17 amplification kit in an admixed Hispano Amerindian population simple of Valparaíso Chile". *Forensic Science International: Genetics Supplement Series* 3:113 – 114.
- Moreno SP y 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.

- Mullis K, Faloona F, Scharf S, Saiki R, Horn G and Erlich H (1986). "Specific enzymatic amplification of DNA in vitro: the polymerase chain reaction". *Cold Spring Harb Symp Quant Biol* 51 Pt 1:263-273.
- Murch RS and Budowle B (1986). "Applications of isoelectric focusing in forensic serology". *Journal Forensic science*. 31(3): 869.
- National research Council (1996). *The role of scientists in the professional. Development of science teachers*. Washington DC. National Academy Press. Pág 148.
- Nei M, (1977) "F-statistics and analysis of gene diversity in subdivided populations". *Ann Human Genetics* 41: 225-233.
- Núñez C, Mérida I, Arias Tomás, Rigg Chystrie, Ramos Carlos, and Miller Matthew J. (2009-2010). "Allele frequency distributions of nine loci strs in panamanian mestizos". *Ciencia forense*, 9-10: 107-116
- Ocampo Maristela, Cid Roberto, Fernandes Ana, Sutter Frederica, La Torre C, Dornelles Da Silva Cláudia Maria, Pozza Korndorfer Fabíola, De Carvalho Giamarusti Adriana, Menezes Maria Elizabeth. (2009). "15 STR loci frequencies in the population from Santa Catarina, Southern Brazil". *Forensic Science International: Genetics*. Genetics 3: 129 – 131.
- Ossa Reyes Humberto, Tascón Peñaranda Edna Patricia, Moreno Chaparro Hugo Andrés, Jorge Horta Salinas y Gustavo Moreno Rodríguez. (2010). "Frecuencias alélicas de 14 STR's autosómicos en una población de Antioquia, Colombia". *NOVA – ISSN; 1794-2470 Vol.8 No 13/enero-junio*
- Oz C, Levi JA, Novoselski Y, Volkov N and Motro U (1999). "Forensic Identification of a Rapist Using Unusual Evidence". *Journal Forensic Science*. 4: 860-62.
- Pérez, L., Hau, J., Izarra, F., Ochoa, O., Zubiate, U., & García, O. (2003). Allele frequencies for the 13 CODIS STR loci in Peru. *Forensic science international*, 132(2), 164-165.
- Ramírez Flores, Erika. (2014) *Análisis Genético de 22 Loci STR en la Población de la Ciudad de México*. Tesis. Universidad Nacional Autónoma de México.
- Rangel Villalobos H (2010). *La prueba de paternidad con ADN: una descripción para abogados, laboratorios clínicos y público en general*. *Revista NOTICONAQUIC*. 18(49):40-51.
- Roewer L. (2013). "DNA fingerprinting in forensics; past, present, future, investing". *Genet* 4.
- 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.
- Ruitberg CM, Reeder DJ and Butler JM, (2001) "STR base: a short tandem repeats DNA database human identity testing community". *Nucleic Acids Research* 29: 320-322.
- Sandoval J, Delgado Bedsabé, Rivas L, Bonilla B, Nugent D y Fujita R. (2004). "Variantes del ADNmt en isleños del lago Titicaca: máxima frecuencia del haplotipo B1 y evidencia del efecto fundador". *Revista peruana de biología* 11(2), 161-168.
- Sánchez M. (2001). "Delitos contra la libertad sexual y análisis del ADN". *Revista Latinoamericana de Derecho Médico y Medicina Legal*. 1, 7-13.
- Saiz Guinaldo Maria. (2016). "Genética de los flujos poblacionales en el territorial que conformaba el Reino de Granada". Tesis doctoral, Universidad de Granada.
- Sajantila A, Puomilahti S, Johnsson V, Ehnholm C (1992). Amplification of reproducible allele markers for amplified fragment length polymorphism analysis. *Biotechniques* 12(1): 16-21

- Schneider Stefan, Roesli David and Excoffier Laurent. (2000). A software for population genetics data analysis, Arlequin ver. 2000. Genetic and Biometry Laboratory, University of Geneva, Switzerland.
- Smalldon KW and Moffat AC (1973) "The calculation of discriminating power for a series of correlated attributes". *Journal Forensic Science* 13: 291-295.
- Strachan T y Read AP (2002). "Genética Molecular Humana". Porto Alegre: Artículo de Medicina.
- Stark AE (2005) "The hardy-Weinberg principle". *Genetic molecular biology* 38: 485.
- Sweet D and Hildebrand D. (2007). "Saliva from cheese bite yields DNA profile of burglar: a case report", *Int Journal Legal Medical* 3, 112 – 201.
- Szibor R, Krawczak M, Hering S, Edelmann J, Kuhlisch E, Krause D, (2003) Use of X-linked markers for forensic purposes. *Int Journal Legal Medical* 117: 67-74.
- Talledo M, Gavilan M, Choque C, Aiquipa L, Arévalo J and Montoya Y (2010). "Comparative allele distribution at 16 STR loci between the Andean and coastal population from Peru". *Forensic Science International: Genetics* (4): e109–e117
- Tamyra R, Moretti A, lilliana I, Moreno A, Jill ,. Smerick A, Michelle I, Pignone A, Rosana Hizona, John S, Buckleton B, Joanne Bright B, Anthony J and Onorato A. (2016). "Population data on the expanded CODIS core STR loci for eleven populations of significance for forensic DNA analyses in the United States". *Forensic Science International: Genetics*. 25, 175–181.
- Tereba Allan, (1999). "Tools for Analysis of Population Statistics". *Profiles in DNA Promega*. 2(3):14.
- Tineo Tineo DH, (2017). "Caracterización genética de una muestra poblacional ashaninka en el distrito de Puerto Bermúdez, Pasco-Perú, empleando marcadores STR autosómicos y del cromosoma Y". "Tesis. UNMSM, Lima. Perú.
- Tito, R. Y. (2003). Estimación de las Frecuencias Alélicas del D16S539 en una Muestra Poblacional de Ascendencia Andina Ancashina. Tesis para el Título de Biólogo. Universidad Nacional Mayor de San Marcos.
- Tuatz D y Renz M (1984). "Simple sequences are ubiquitous repetitive components of eukaryotic genomes". *Nucleic Acids Research*. 12: 4127-38.
- Urquhart A, Kimpton CP, Downes TJ and Gill P (1994) "Variation in short tandem repeat sequences - a survey of twelve microsatellite loci for use as forensic identification markers". *Int Journal Legis Medical* 107: 13-20.
- Venter JC, Adams MD, Myers EW, Li PW, Mural RJ, Sutton GG, Smith HO, Yandell M, Evans CA and Holt RA. (2001). "The sequence of the human genome". *Science*. 291(5507):1304-1351.
- Vera LF (2003). "Doble hélice, genes y cromosomas". *Revista R. Academia de Ciencias Exactas de Física y Naturales* 97 (2): 203-222.
- Villalobos Rangel H, Martínez Sevilla V.M, Salazar Flores J, Martínez Cortez G, Muñoz Valle J.F, Galaviz Hernández C, Lazalde Ramos B.P and Sosa Macías M.CIE. (2013). "Forensic parameters for 15 STRs in eight Amerindian populations from the north and west of Mexico". *Forensic Science International, Genetics* 7: 62– 65."
- Walker MR y Rapley R (1999). "Guía de rotas na tecnología do gene". Sao Paulo: Atheneu.

- Wang S, Ray N, Rojas W, Parra Mv, Bedoya G and Gall OC. (2008). "Geographic patterns of genome admixture in Latin American Mestizos". *PLOS Genetics*. 2008; 4 (3):1-9.
- Weber JL and Wong C (1993). Mutation of human short tandem repeats. *Hum Mol Genet*; 2:1123-1128
- Weber JL and May PE (1998). "Abundant class of human DNA polymorphisms which can be typed using the polymerase chain reaction". *Am J Hum Genet*. 44: 388–396.
- White PS, Tatum OL, Deaven LL and Longmire JL. (1999). "New, male-specific microsatellite markers from the human Y chromosome". *Genomics* 57(3): 433-7.
- 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.

## 10. ANEXOS

### Anexo 1: Equipos y materiales de laboratorio.

#### EQUIPOS

- Termociclador Veriti™ de Applied Biosystems
- Vortex
- Analizador genético ABI 3500 HID
- Refrigeradora doméstica

#### MATERIALES

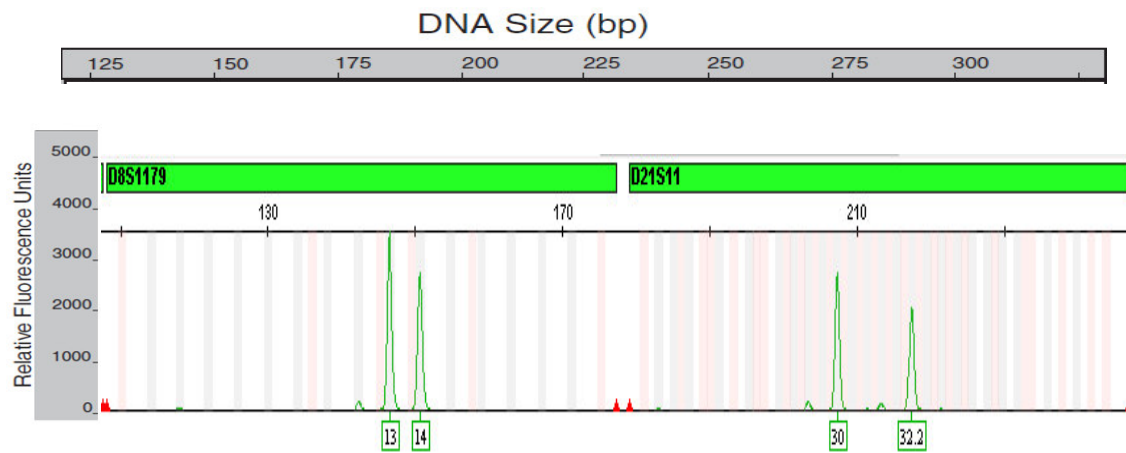
- Micropunch
- Placas de 96 tubos
- Tubos PCR de 1,5 ml
- Micropipetas de 0,5 a 10 ul, 2 a 20 ul, 100 a 1000 ul.
- Tips con filtro de 10ul, 20 ul, 100 ul y 1000 ul.
- Tarjetas Whatman FTA
- Sobres para tarjetas FTA
- Septa strip por 96
- Capilar Array de 36 cm para ABI 3500

#### REACTIVOS

- Kit investigador GLOBALFILER Express.
- Polímero POP-4 para ABI 3500
- DNA Size Standard 600 pb
- Formamida
- Buffer del ánodo para ABI 3500
- Buffer del cátodo para ABI 3500
- Ladder alélico GloblaFiler
- Matrix STD – DS36 – DYE SET J6



**Anexo 2.** Representación en UR de dos marcadores genético.



**Figura 5:** Alelos según el número de UR (Unidades de Repetición). Los alelos 13, 14 y 30 tiene UR completas, mientras que el alelo 32.2 tiene 32 UR completas y 2 UR incompleta que se designa separando con un punto la UR completa del número de nucleótidos de la UR incompleta.

**Anexo 3:** Procedencia de las muestras.

Tabla N° 52: Procedencia de las muestras

<b>N°</b>	<b>Departamento</b>	<b>Mujeres</b>	<b>Varones</b>	<b>Total</b>
1	Tumbes	3	5	8
2	Piura	3	6	9
3	Amazonas	2	4	6
4	Lambayeque	8	9	17
5	Cajamarca	5	8	13
6	Loreto	3	6	9
7	San Martín	4	10	14
8	La libertad	4	6	10
9	Ancash	2	5	7
10	Lima	6	10	16
11	Ica	3	6	9
12	Huánuco	5	9	14
13	Junín	8	13	21
14	Huancavelica	3	10	13
15	Ucayali	4	6	10
16	Pasco	7	10	17
17	Ayacucho	7	9	16
18	Apurímac	9	11	20
19	Moquegua	4	8	12
20	Madre de Dios	7	9	16
21	Arequipa	5	8	13
22	Cusco	4	7	11
23	Puno	3	6	9
24	Tacna	4	6	10
		<b>113</b>	<b>187</b>	<b>300</b>

En la presente tabla se muestran la procedencia de las muestras por departamento.

#### **Anexo 4:** Amplificación de las muestras

Se procedió a la preparación de los reactivos para amplificar.

<b>Reactivos</b>	<b>Cantidad (ul)</b>
Master Mix	6.0
Primer Set	6.0

Se agregó 12 ul del mix en cada pocillo de la microplaca por 96 pocillos. Se adiciona la muestra (1 punch de FTA de 0.8 mm de diámetro) y se consideró el control positivo y el control negativo.

Homogenización de la placa de reacción.

Centrifugación a 3000 rpm por 20 segundos.

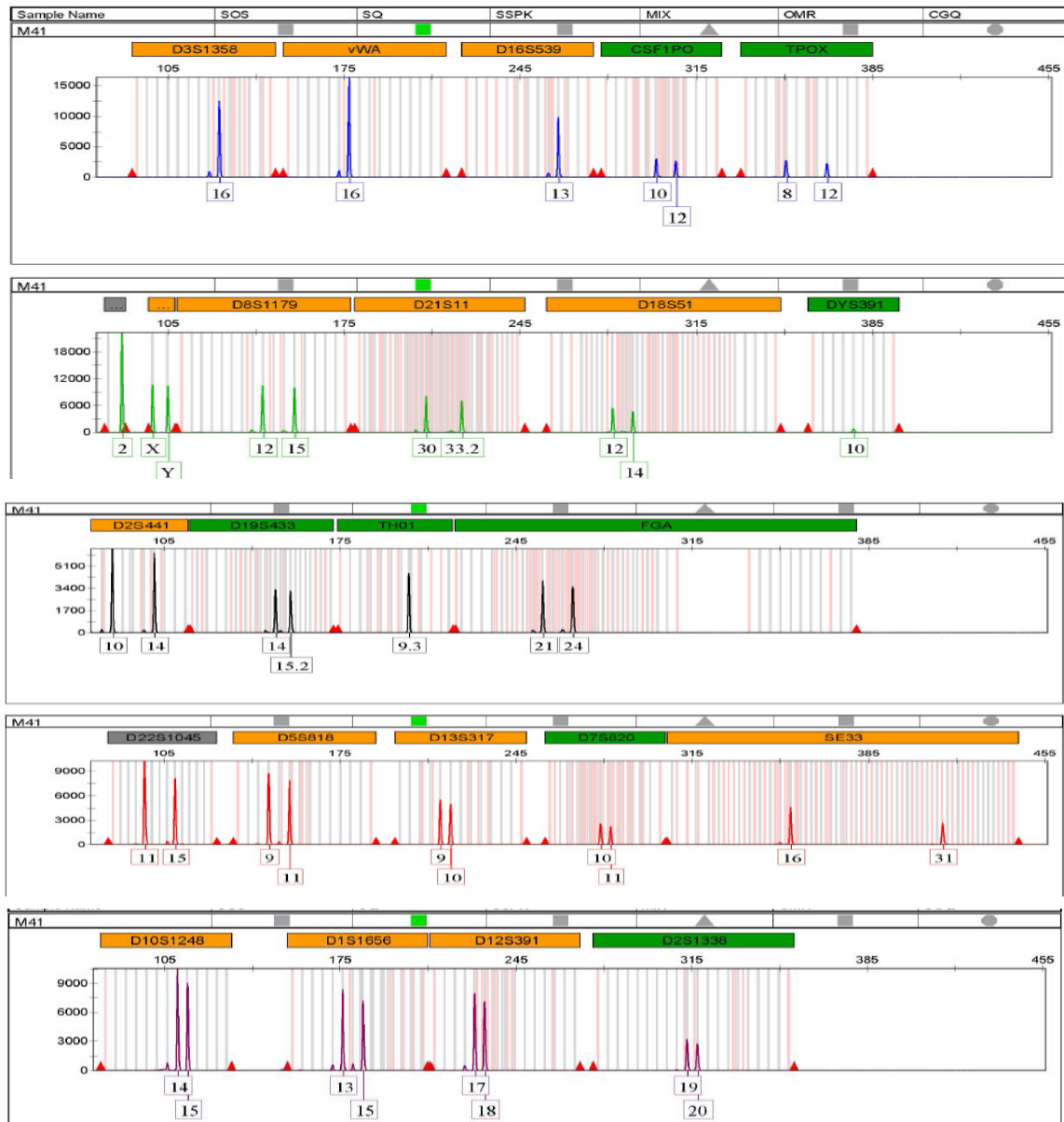
Se llevó la placa al termociclador

<b>Etapa</b>	<b>Temperatura (°C)</b>	<b>Tiempo</b>	<b>Ciclos</b>
1. Paso inicial de incubación	95.0	1 minuto	(*)
2. Desnaturalización	94.0	3 segundos	<b>29</b>
3. Hibridación / Extensión	60.0	30 segundos	
4. Extensión final	60.0	8 minutos	(*)
5. Paso final	4.0	$\alpha$	(*)

(\*) Temperatura constante

Una vez concluido el protocolo de amplificación guardamos muy bien los amplicones a -20 °C hasta su pronta utilización.

## Anexo 5. Electroferograma de perfil genético



**Figura 3:** Eléctroferograma de perfil genético, representando los 21 STR autosómicos.

Se observa un eléctroferograma obtenido de una muestra analizada, en él se encuentran los 21 marcadores autosómicos polimórficos, un marcador de Cromosoma Y y Amelogenina (para determinar el sexo). En cada locus se observan picos que corresponden a los alelos. Los dos alelos (provenientes uno de origen paterno y el otro de origen materno) pueden ser iguales (homocigoto) o diferentes (heterocigoto).

## Anexo 6. Eléctroferograma de la escalera Alélica

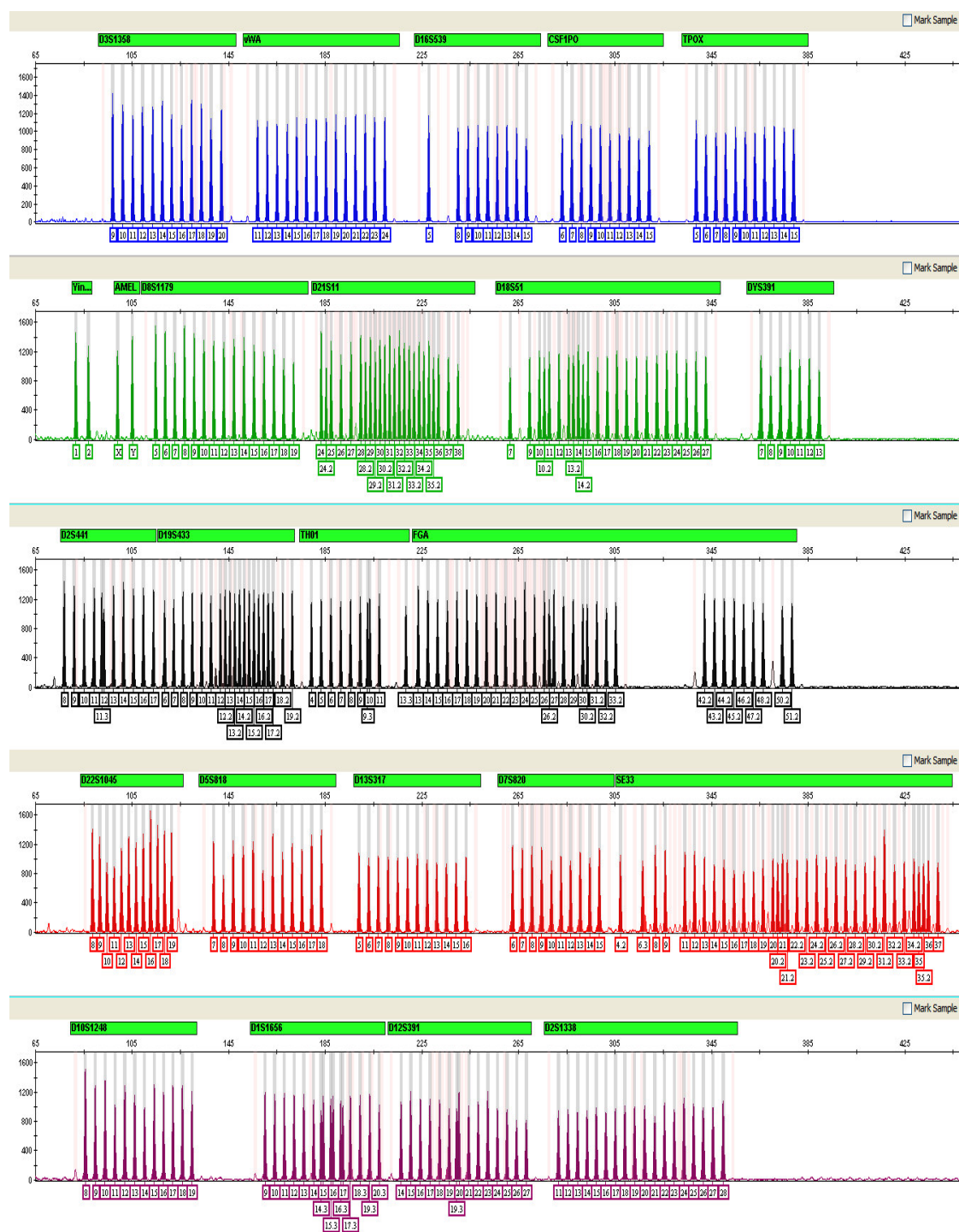


Figura 4. Representación de los 21 marcadores genéticos con sus alelos.

## Anexo 7. Localización cromosómica de los 21 STR.

Locus designation	Chromosome location	Alleles included in Allelic Ladder	Dye Label	DNA Control 007
D3S1358	3p21.31	9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20	6-FAM™	15, 16
vWA	12p13.31	11,12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24		14, 16
D16S539	16q24.1	5, 8, 9, 10, 11, 12,13, 14, 15		9, 10
CSF1PO	5q33.3-34	6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15		11, 12
TPOX	2p23-2per	5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15		8, 8
Y indel	Y	1, 2	VIC®	2
Amelogenin	X: p22.1-22.3 Y: p11.2	X, Y		X, Y
D8S1179	8q24.13	5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19		12, 13
D21S11	21q11.2-q21	24, 24.2, 25, 26, 27, 28, 28.2, 29, 29.2, 30, 30.2, 31, 31.2, 32, 32.2, 33, 33.2, 34, 34.2, 35, 35.2, 36, 37, 38		28, 31
D18S51	18q21.33	7, 9, 10, 10.2, 11, 12, 13, 13.2, 14, 14.2, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27		12, 15
DYS391	Y	7, 8, 9, 10, 11, 12, 13		11
D2S441	2p14	8, 9, 10, 11, 11.3, 12, 13, 14, 15, 16, 17	NED™	14, 15
D19S433	19q12	6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 12.2, 13, 13.2, 14, 14.2, 15, 15.2, 16, 16.2, 17, 17.2, 18.2, 19.2		14, 15
TH01	11p15.5	4, 5, 6, 7, 8, 9, 9.3, 10, 11, 13.3		7, 9.3
FGA	4q28	13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 26.2, 27, 28, 29, 30, 30.2, 31.2, 32.2, 33.2, 42.2, 43.2, 44.2, 45.2, 46.2, 47.2, 48.2, 50.2, 51.2		24, 26
D22S1045	22q12.3	8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19	TAZ™	11, 16
D5S818	5q21-31	7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18		11, 11
D13S317	13q22-31	5, 6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16		11, 11
D7S820	7q11.21-22	6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15		7, 12
SE33	6q14	4.2, 6.3, 8, 9, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 20.2, 21, 21.2, 22.2, 23.2, 24.2, 25.2, 26.2, 27.2, 28.2, 29.2, 30.2, 31.2, 32.2, 33.2, 34.2, 35, 35.2, 36, 37		17, 25.2
D10S1248	10q26.3	8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19	SID™	12, 15
D1S1656	1q42.2	9, 10, 11, 12, 13, 14, 14.3, 15, 15.3, 16, 16.3, 17, 17.3, 18.3, 19.3, 20.3		13, 16
D12S391	12p13.2	14, 15, 16, 17, 18, 19, 19.3, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27		18, 19
D2S1338	2q35	11, 12, 13, 14, 15, 16, 17, 18, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 27, 28		20, 23

**Figura 7:** Localización cromosómica de los 21STRs

**Fuente** Guía del manual GlobalFiler™ Express PCR Amplification Kit, Revision Date October 2012

## Anexo 8. Tipificación del cromosoma Y en muestras del caso práctico 1.

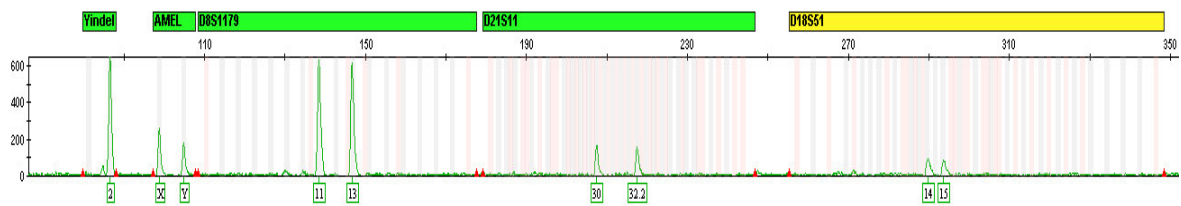
**Tabla 51:** Representación del perfil genético del cromosoma Y del presunto padre y presunto hijo.

Marcador	Presunto Padre	Presunto Hijo
DYS576	18	18
DYS389I	13	13
DYS635	22	22
DYS389II	<b>28</b>	<b>31</b>
DYS627	23	23
DYS460	10	10
DYS458	19	19
DYS19	17	17
YGATAH4	11	11
DYS448	<b>21</b>	<b>20</b>
DYS391	10	10
DYS456	<b>14</b>	<b>15</b>
DYS390	23	23
DYS438	<b>10</b>	<b>11</b>
DYS392	11	11
DYS518	<b>37</b>	<b>38</b>
DYS570	<b>18</b>	<b>17</b>
DYS437	15	15
DYS385 a/b	12	12
DYS449	<b>28</b>	<b>31</b>
DYS393	<b>13</b>	<b>14</b>
DYS439	<b>12</b>	<b>13</b>
DYS481	<b>23</b>	<b>25</b>
DYF387S1	35	35
DYS533	12	12

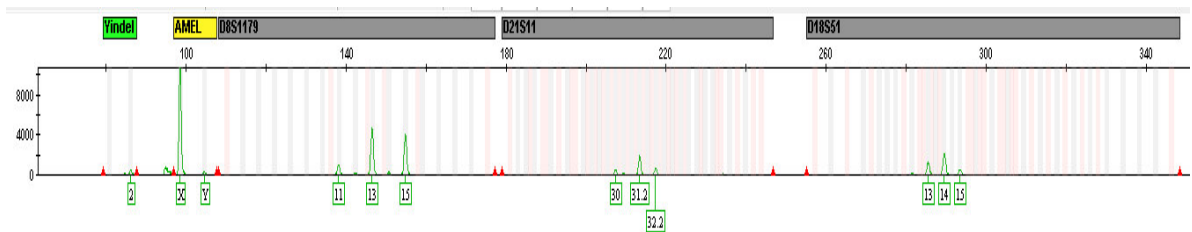
En la presente tabla, se aprecia que el perfil del cromosoma Y del presunto padre y del presunto hijo presenta diferencias en 10 marcadores, por lo cual ambas muestras pertenecen a diferentes haplotipos y no existe vínculo biológico de padre a hijo.

## Anexo 9. Homologación de perfiles genéticos.

### Perfil genético del sospechoso



### Perfil genético mezcla de evidencia



**Figura 6:** Homologación de perfil genético. El perfil genético único del sospechoso es comparado con el perfil mezcla de la evidencia. Se aprecia que el perfil del sospechoso no puede ser excluido en el perfil mezcla por lo cual se puede inferir que existe relación entre ambas muestras.

## 11. PRODUCCIÓN CIENTÍFICA.

Ingresando al siguiente enlace puede obtener el artículo completo:







ASOCIACIÓN NACIONAL  
DE  
MÉDICOS FORENSES

REVISTA ESPAÑOLA DE  
MEDICINA LEGAL

[www.elsevier.es/mlegal](http://www.elsevier.es/mlegal)



ORIGINAL

## Frecuencias alélicas de 21 marcadores STR autosómicos en una población mestiza peruana aplicado a la práctica forense

Edgardo Delgado<sup>a,b,\*</sup> y Carlos D. Neyra<sup>c,d</sup>

<sup>a</sup> Laboratorio de Biología Molecular y de Genética (LABIMOG), Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses del Ministerio Público, Lima, Perú

<sup>b</sup> Universidad Nacional Mayor de San Marcos, Posgrado de Ciencias Biológicas, Lima, Perú

<sup>c</sup> Gerencia de Calidad e Innovación, Registro Nacional de Identificación y Estado Civil, Lima, Perú

<sup>d</sup> Facultad de Medicina Humana, Universidad Alas Peruanas, Lima, Perú

Recibido el 22 de junio de 2018; aceptado el 11 de septiembre de 2018

### PALABRAS CLAVE

Marcador genético;  
Genética forense;  
Frecuencias alélicas;  
Genotipo;  
Población peruana

### Resumen

**Introducción:** En la práctica forense los marcadores del tipo STR (Short Tandem Repeat) son utilizados por su gran poder discriminativo y por ayudar a identificar individuos genéticamente. En Perú actualmente se utilizan como mínimo 20 STR.

**Objetivo:** El objetivo del presente estudio es determinar las frecuencias alélicas de 21 marcadores genéticos de tipo STR (D3S1358, vWA, D16S539, CSF1PO, TPOX, D8S1179, D21S11, D18S51, D2S441, D19S433, TH01, FGA, D22S1045, D5S818, D13S317, D7S820, SE33, D10S1248, D151656, D12S391 y D2S1338) en una población mestiza peruana.

**Materiales y métodos:** Las frecuencias alélicas fueron obtenidas a partir de 300 individuos no emparentados provenientes de diferentes provincias del Perú. Con los datos obtenidos se realizó un análisis estadístico.

**Resultados y conclusiones:** Todos los loci, excepto el D10S1248 y el D2S1338, estuvieron en equilibrio de Hardy-Weinberg. El alelo más frecuente del marcador D3S1358 es el 15, con un 56,33% en la población peruana y un 34,65% en la población hispana, mientras que los alelos menos frecuentes en la población peruana son el 11 y el 19, y en la hispana es el alelo 9, que no posee la población peruana. El marcador vWA de la población peruana no posee los alelos 11, 12 y 17.3 que posee la población hispana. El PD es mayor de 0,9999999 y el PE es de 0,9999997. Al compararse las frecuencias alélicas de la población mestiza peruana y las frecuencias hispanas del manual de Globalfiler by Life Technologies For Forensic or Paternity 2013 se observan diferencias en las frecuencias alélicas de los marcadores.

© 2018 Asociación Nacional de Médicos Forenses. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

\* Autor para correspondencia.

Correo electrónico: [edelrrams@hotmail.com](mailto:edelrrams@hotmail.com) (E. Delgado).

<https://doi.org/10.1016/j.reml.2018.09.002>

0377-4732/© 2018 Asociación Nacional de Médicos Forenses. Publicado por Elsevier España, S.L.U. Todos los derechos reservados.

Cómo citar este artículo: Delgado E, Neyra CD. Frecuencias alélicas de 21 marcadores STR autosómicos en una población mestiza peruana aplicado a la práctica forense. Rev Esp Med Legal. 2018. <https://doi.org/10.1016/j.reml.2018.09.002>

## KEYWORDS

Genetic marker;  
Forensic genetics;  
Allelic frequencies;  
Genotype;  
Peruvian population

## Allele frequencies of 21 autosomal STR markers in a mixed race Peruvian population applied to forensic practice

### Abstract

**Introduction:** Short Tandem Repeat (STR) markers are used in forensic practice due to their great discriminative power and help to identify individuals genetically. At least 20 STRs are currently used in Peru.

**Objective:** The objective of the present study is to determine the allelic frequencies of 21 genetic markers of type STR (D3S1358, vWA, D16S539, CSF1PO, TPOX, D8S1179, D21S11, D18S51, D2S441, D19S433, TH01, FGA, D22S1045, D5S818, D13S317, D7S820, SE33, D10S1248, D151656, D12S391 and D2S1338) in a mixed race Peruvian population.

**Materials and methods:** The allelic frequencies were obtained from 300 unrelated individuals from different provinces of Peru. A statistical analysis was performed on the data obtained.

**Results and conclusions:** All loci, except for D10S1248 and D2S1338, were in Hardy-Weinberg equilibrium. The most frequent allele of the D3S1358 marker is 15, with 56.33% in the Peruvian population and with 34.65% in the Hispanic population, while the alleles less frequent in the Peruvian population were 11 and 19, and in the Hispanic one, it was the 9 allele, which the Peruvian population does not have. The vWA marker of the Peruvian population does not have the 11, 12, and 17.3 alleles seen in the Hispanic population. The PD is greater than 0.9999999 and the PE is 0.99999997. When comparing the allelic frequencies of the Peruvian mixed-race population and the Hispanic frequencies of the manual of Globalfiler by Life Technologies For Forensic or Paternity 2013, differences are observed in the allelic frequencies of the markers. © 2018 Asociación Nacional de Médicos Forenses. Published by Elsevier España, S.L.U. All rights reserved.

## Introducción

La búsqueda de métodos fiables en la identificación humana ha sido siempre una gran necesidad para la sociedad tanto a la hora de resolver casos en el ámbito civil como criminal<sup>1</sup>. 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 sanguíneos<sup>2</sup> y también los análisis moleculares de los polimorfismos del sistema antígeno leucocitario humano (HLA). Con el descubrimiento de la estructura del ácido desoxirribonucleico (ADN) en 1953 y de sus regiones polimórficas en 1980, los análisis de ADN se han convertido en una herramienta indispensable para la genética forense.

Con 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—, y cuando los perfiles de dichas muestras se organizan en un banco de datos, se amplía considerablemente la posibilidad de éxito en una investigación criminal<sup>3-5</sup>.

En la identificación humana, el empleo del análisis de polimorfismos de ADN está fundamentado en la individualización biológica que cada ser humano posee, pues su perfil genético es exclusivo e inmutable y se encuentra registrado en todas las células de su organismo brindándole igualdad e invariabilidad a todas sus células a lo largo de su vida (se exceptúa a los casos que involucran gemelos monocigóticos). 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 distribuidas en los cromosomas autosómicos y sexuales. Es así que la variabilidad entre los individuos está determinada por secuencias que se repiten; dependiendo del tamaño de la unidad de repetición, estas secuencias son denominadas ADN satélite (unidad de repetición de entre 100 y 10.000 nucleótidos), ADN minisatélite (unidad de repetición de entre 10 y 100 nucleótidos) y ADN microsatélites (unidad de repetición de entre 2 y 7 nucleótidos)<sup>6-9</sup>.

El esfuerzo de la comunidad forense ha tenido como resultado la generación de 41 conjuntos de datos poblacionales que proporcionan una base sólida para la frecuencia de perfiles estimados, en varias poblaciones muestreadas, como los afroamericanos, caucásicos, hispanos, asiáticos, lejano oriente y los nativos americanos<sup>10</sup>. Existen diferencias significativas en cada grupo poblacional en determinados marcadores genéticos y para determinados alelos; por ello surge la necesidad de tener bases de frecuencias poblacionales por cada grupo o región de la población.

El grupo de trabajo del FBI requiere desde el 1 de enero del 2017 que los laboratorios incorporen 7 marcadores adicionales (D151656, D2S441, D2S1338, D10S1248, D12S391, D19S433 y D22S1045) a los 13 existentes (D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, CSF1PO, FGA, TH01, TPOX, vWA), lo que sería un total de 20 marcadores genéticos autosómicos además del marcador Amelogenina para la tipificación sexual, que deben estar en las bases de cada país<sup>11</sup>. Asimismo, la comunidad europea recomienda marcadores estándar (FGA, TH01, vWA, D151656, D2S441, D3S1358, D8S1179, D10S1248, D12S391,

D18S51, D21S11, D22S1045) y adicionales D2S1338, D16S539, D19S433, SE33 y Amelogenina. Con ello se busca reducir la probabilidad de coincidencias accidentales, debido a que las bases de datos van aumentando considerablemente de tamaño y se amplía el intercambio entre países logrando la identificación de personas desaparecidas o incriminadas.

Son muchas las investigaciones que proporcionan bases de datos de frecuencias alélicas a nivel mundial, en las cuales se evidencia que las frecuencias alélicas difieren entre poblaciones o grupos poblacionales; se observa que ciertos alelos son más frecuentes en las poblaciones, mientras que hay alelos que en ciertas poblaciones se encuentran ausentes. Por ello se pretende caracterizar 21 marcadores STR autosómicos en una población peruana mestiza, lo que servirá para obtener una base de frecuencias genéticas como ayuda en la práctica forense. Se debe tener en cuenta que la población peruana, al igual que en otros países de Latinoamérica, es considerada mestiza, producto de la mezcla genómica entre los conquistadores europeos y la población nativa de Latinoamérica<sup>12</sup>.

## Materiales y métodos

En el presente estudio descriptivo de corte transversal, la población estuvo constituida por personas implicadas en un proceso judicial durante el año 2013. La población estuvo conformada por 1.000 individuos y se seleccionaron de forma aleatoria 300 individuos no emparentados. Los criterios de exclusión fueron: individuos que hubieran tenido trasplante de médula ósea y/o que hubieran recibido transfusión sanguínea en los últimos 6 meses, que pudiera generar perfiles genéticos del donante. Los criterios de inclusión fueron: individuos no emparentados, mayores de 18 años y que hubieran firmado el consentimiento informado. Para cada muestra se obtuvo el consentimiento informado firmado y la cadena de custodia disociando la identidad del participante de la muestra colectada, para respetar la confidencialidad.

## Toma de muestra y extracción de ADN

Se tomó una muestra de sangre de su dedo índice por punción dactilar con lanceta. Las muestras fueron obtenidas en tarjetas FTA (Wathman) separadas (incluye código de barras). Las tarjetas FTA contienen una matriz tratada químicamente que lisa una gran variedad de tejidos (por ejemplo, sangre, saliva, entre otros). Luego de lisar las células, el ADN liberado se une a la tarjeta donde la matriz protege a los ácidos nucleicos de agentes dañinos que pudieran producir degradación, reduciendo de esta forma la degradación de los mismos<sup>13</sup>.

## Obtención del perfil genético

La determinación del perfil genético se hizo por amplificación directa de los marcadores genéticos del ADN no codificante con el kit GlobalFiler™ Express, siguiendo las indicaciones del fabricante (Life Technologies), previamente validado.

La amplificación de marcadores STR se realizó empleando la técnica de amplificación multiplex. Los productos de

amplificación del PCR fueron detectados mediante la técnica de electroforesis capilar con detección por fluorescencia en el analizador genético Applied Biosystems™ 3500.

Seguidamente de la electroforesis capilar, los datos fueron importados a un software de tipificación genética, GeneMapper® ID-X v1.1, con el que se obtuvo y editó el perfil genético. Se revisó que el control negativo y el blanco no presentasen picos, con el fin de descartar contaminación. Los perfiles genéticos debieron ser corroborados con un marcador estándar de referencia. Para lo cual se evaluó los tamaños de los picos observados (por encima de 50 RFU), la calidad, la concentración, la presencia o no de interferencias y posibles alelos nulos.

Finalmente, luego de pasar satisfactoriamente las pruebas de control de calidad, y solo en ese caso, se procedió a exportar dichos perfiles del software GeneMapper® ID-X v1.1 en forma de códigos numéricos (véase tabla 1 del material suplementario).

## Análisis estadístico

Para caracterizar los 21 marcadores STR autosómicos de la población peruana en estudio se calcularon los siguientes parámetros estadísticos forenses: el poder de discriminación (PD), el poder de discriminación combinado, el contenido de información polimórfica (PIC), el poder de exclusión (PE), el poder de exclusión combinado, la heterocigosidad observada (Hobs) y la esperada (Hesp), el equilibrio de Hardy-Weinberg (p-valor) y la probabilidad de coincidencia (PM) (tabla 1 del material suplementario). Todos estos parámetros nos ayudaron a determinar la utilidad de dichos marcadores en la resolución de casos forenses mediante los programas PowerState.v1.2<sup>14</sup>, Arlequin<sup>15</sup>. Asimismo, para aquellos alelos que aparecen en menores veces se calculó la frecuencia alélica mínima (FAM).

## Comparación de frecuencias alélicas entre la población peruana en estudio y la población hispana

Se realizó la comparación de las frecuencias alélicas entre la población peruana estudiada y la hispana a fin de detectar la existencia de diferencias significativas entre ambas poblaciones para cada marcador analizado. Para la presente investigación se entiende por población peruana a aquella que está constituida en las tres regiones definidas del Perú (costa, sierra y selva) y que se caracteriza por ser multirracional, multilingüe y pluricultural. En el caso de la población hispana, esta incluye a los países donde la influencia de la lengua y cultura española es notable.

## Resultados

Se incluyeron un total de 300 individuos (113 mujeres y 187 varones, mayores de 18 años). Todos eran mestizos.

## Frecuencias alélicas

Las frecuencias alélicas de un marcador genético indican la cantidad de veces que se observa un alelo en la población

con relación al número total de alelos de dicho marcador y se representa como una fracción o porcentaje. En la [tabla 1 del material suplementario](#) se muestran las frecuencias alélicas obtenidas de los 21 marcadores STR autosómicos en la población peruana en estudio. El loci más polimórfico (SE33) presenta 31 alelos, mientras que el menos polimórfico (TH01) presenta 6 alelos. Se puede demostrar en el estudio que los 21 STR estudiados son buenos marcadores genéticos para caracterizar a la población peruana por presentar un alto polimorfismo. Los tres STR más informativos por su PIC fueron el SE33 (0,9095), seguido del FGA (0,8460), y el D18S51 (0,8404), mientras que el marcador que presentó el índice más bajo fue el D22S1045 (0,5071). Los marcadores estudiados tuvieron valores del PIC mayores de 0,5, lo que cumple con la condición de ser muy informativos<sup>16</sup>.

El PD 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 marcadores. Analizando los resultados expuestos en la [tabla 1 del material suplementario](#) se puede apreciar que el índice del PD para el marcador SE33 es de 0,9841 —es el más alto—, seguido del FGA con 0,9642 y del D18S51 con 0,9627; mientras que el marcador con el índice de PD más bajo es el D2S441 con 0,7635. El promedio del PD entre los marcadores es de 0,8836.

En cuanto al PE, este parámetro nos permite establecer la proporción de individuos falsamente implicados en un peritaje. El marcador más informativo es el SE33 (0,7818), seguido del D18S51 (0,6559) y del D1S165 (0,6494), mientras que los marcadores menos informativos son el D22S1045 (0,2421), D2S441 (0,2440) y D3S1358 (0,2752).

Analizando los índices Hobs y Hesp, se obtuvo que para todos los marcadores los índices de Hesp están muy próximos a los observados. El valor promedio de Hobs para la población total es de 0,7237 y el de Hesp es de 0,7395; se obtuvo el mayor índice de Hobs en el marcador SE33 (0,8933), seguido del FGA (0,8533) y del D18S51 (0,8300); de igual manera se aprecian los mismos marcadores con mayor Hesp, que son SE33 (0,9169), seguido del FGA (0,8626) y del D18S51 (0,8581). En cuanto a los índices más bajos obtenidos, en la Hobs son los marcadores D2S441 (0,5585) y D22S1045 (0,5567), y en la Hesp, los marcadores D2S441 (0,5559) y TPOX (0,5856). Según Crow y Kimura<sup>16</sup>, la heterocigosidad es la probabilidad de que dos alelos del mismo locus tomado al azar de la población sean diferentes. La Hesp también es conocida como diversidad génica.

El test de equilibrio de Hardy-Weinberg ( $p$ -valor mayor de 0,05) indicó una desviación del equilibrio en dos marcadores genéticos: D10S1248 ( $p=0,0467$ ) y D2S1338 ( $p=0,0074$ ), sin embargo, esta desviación resultó no significativa tras aplicar la corrección de Bonferroni<sup>17</sup>. Por ello, se determinó que los 21 marcadores se encuentran en equilibrio.

Finalmente, el marcador con el mayor índice de probabilidad de coincidencia es el D22S1045 (0,2416), seguido del D2S441 (0,2365) y del D3S1358 (0,2253), mientras que el marcador con el índice más bajo es el SE33 (0,0159), seguido del FGA (0,0358) y del D18S51 (0,0373).

La FAM para aquellos alelos que no aparecen regularmente es 0,0083, la cual se obtuvo al dividir 5 entre  $2n$  (« $n$ » es el número de muestras).

## Comparación de frecuencias alélicas entre la población peruana estudiada y la población hispana

Al realizar una comparación entre los marcadores y alelos presentes en las poblaciones peruana e hispana se observa que existen alelos propios que la población peruana posee y otros alelos que no los tiene ([tabla 2 del material suplementario](#)); asimismo, se objetiva que algunos alelos son más y menos frecuentes solo en la población peruana ([tabla 3 del material suplementario](#)). A continuación, se describen las diferencias encontradas en algunos marcadores de importancia forense.

En el marcador vWA para la población peruana no se presentan los alelos 11, 12 y 17.3, pero en la población hispana sí se reportan. Los alelos más frecuentes son el 16 y el 17 en ambas poblaciones; mientras que el alelo menos frecuente en la población peruana es el 13, y en la hispana son los alelos 11, 13 y 17.3.

En el marcador D3S1358 el alelo 11 solo se encuentra en la población peruana; mientras que los alelos 9, 12 y 13 solo se encuentran en la población hispana. El alelo más frecuente en ambas poblaciones es el 15, mientras que los alelos menos frecuentes en la población peruana son el 11 y el 19, y en la hispana es el alelo 9.

El marcador D10S1248 de la población peruana en estudio aporta el alelo 18 que no posee la población hispana, mientras que no posee los alelos 8 y 9 que posee la población hispana. El alelo más frecuente en ambas poblaciones es el alelo 14; mientras que los alelos menos frecuentes en población peruana son el 10 y el 18, y en población hispana son los alelos 8, 9 y 10.

El marcador SE33 de la población peruana en estudio aporta los alelos 17.2, 19.2, 23 y 35.2 que no posee la población hispana, mientras que no posee los alelos 12, 12.2, 13, 14.2, 15.2, 16.2, 16.3, 20.2, 23.2, 26, 33, 34, 34.2, y 37 que posee la población hispana. El alelo más frecuente es el alelo 17 en población peruana y el alelo 18 en población hispana; por otro lado, los alelos menos frecuentes son el 11.2, 13.2, 23 y 24 en población peruana y los alelos 11.2, 13.2, 24, 31 en población hispana.

El marcador D2S1338 de la población peruana en estudio no posee los alelos 26, 27 y 28 que posee la población hispana, siendo el alelo más frecuente en la población peruana el 19 y en la población hispana el 17; mientras que el alelo menos frecuente en población peruana es el 16 y en población hispana, los alelos 27 y 28.

## Discusión

Los marcadores STR autosómicos en la aplicación forense cada vez van aumentando, debido a que los perfiles genéticos en las bases de datos incrementan considerablemente de tamaño. Actualmente los laboratorios que trabajan de acuerdo con el sistema CODIS utilizan 20 marcadores genéticos como mínimo; asimismo, la comunidad europea utiliza como estándar 15 de estos marcadores y adiciona el SE33. Lo que se busca es reducir la probabilidad de coincidencias accidentales en la identificación de personas desaparecidas o inculminadas. Asimismo, se espera que en el futuro se amplíe el intercambio de perfiles genéticos entre países con el fin de identificar genéticamente a individuos que por

la globalización migran rápidamente para cometer crímenes o desaparecen.

En el 2009 se realizó un estudio en la población de San Andrés de Colombia<sup>18</sup> utilizando 15 loci STR autosómicos, y se determinó que los marcadores STR más importantes en pruebas de identificación, por su PIC, PD, PE y número de alelos efectivos, eran D2S1338, D18S51 y FGA. Al igual que en la población colombiana, la población peruana estudiada tiene los mismos marcadores como más importantes para pruebas de identificación (D2S1338, D18S51, FGA) además de los marcadores D19S433 y SE33. En el año 2009<sup>19</sup> se realizó un estudio en la población argentina con 15 marcadores STR autosómicos, y los marcadores que exhibieron mayor heterocigosidad fueron los marcadores FGA y D2S1338, mientras que el TPOX tuvo el menor valor. En la población peruana estudiada se obtuvo el mismo comportamiento en los mismos marcadores. En el 2011 Manríquez et al.<sup>20</sup> realizaron un estudio en una población hispano-amerindia de Valparaíso, Chile, en el que utilizaron 6 marcadores europeos, y encontraron que el marcador SE33 fue el marcador más polimórfico, resultando el más informativo. El comportamiento en cuanto al marcador más polimórfico SE33 es similar entre la población peruana y la población chilena estudiada. Rangel et al.<sup>21</sup> en el 2013 llevaron a cabo un estudio en la población amerindia del norte y este de México, en el que utilizaron 15 marcadores STR, y detectaron como marcadores más informativos a D18S51, D19S433, FGA y D21S11; resultaron en equilibrio de Hardy-Weinberg todos los marcadores, después de aplicar la corrección de Bonferroni a los marcadores D13S317 y FGA ( $p < 0,0033$ ). El comportamiento de la población peruana en estudio es similar al de la población mexicana en cuanto a los marcadores más informativos; además, se tendrían que agregar los marcadores SE33, D16S539, D8S1179, D151656, D12S391.

En cuanto a la variabilidad de los marcadores de la población peruana analizada, se observa que los marcadores SE33, D21S11, FGA, D12S391, D151656 y D18S51 presentaron mayor variabilidad respecto al número de alelos; se detecta que el marcador SE33 presenta 32 alelos distintos, el FGA y D21S11 presentan 15 alelos y los marcadores D18S51, D12S391 y D151656 presentan 14 alelos distintos cada uno. En cambio, los que presentan menor variabilidad de alelos son el TH01 con 6 alelos y los marcadores D3S1358, D13S317, TPOX y D16S539, que presentan 7 alelos distintos cada uno.

Realizando una comparación entre las frecuencias obtenidas de la población hispana y las obtenidas mediante el análisis de la población peruana en estudio, el promedio de la diferencia de las frecuencias es del 2,9357% (en una escala del 1 al 100, es baja la diferencia), representando un 97,0643% de semejanza, por lo cual la diferencia estaría dada por algunos alelos entre la población peruana que no se reportaron en la población hispana y viceversa.

## Financiación

Laboratorio de Biología Molecular y de Genética (LABMOG) del Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses del Ministerio Público del Perú.

## Conflicto de intereses

Los autores declaran no tener ningún conflicto de intereses.

## Agradecimientos

A la dirección del Laboratorio de Biología Molecular y de Genética (LABMOG) del Instituto de Medicina Legal y Ciencias Forenses del Ministerio Público del Perú.

## Anexo. Material adicional

Se puede consultar material adicional a este artículo en su versión electrónica disponible en <http://dx.doi.org/10.1016/j.reml.2018.09.002>

## Bibliografía

1. França GV. Medicina legal. Rio de Janeiro: Guanabara-Koogan; 2001. p. 32-63.
2. Hirsfeld I, Hirsfeld H. Serological differences between the blood of different races. *Lancet*. 1919;194:675-9.
3. Oz C, Levi JA, Novoselski Y, Volkov N, Motro U. Forensic Identification of a rapist using unusual evidence. *J Forensic Sci*. 1999;44:860-2.
4. Mora Sánchez JM. Delitos contra la libertad sexual y análisis de ADN. *Rev Latinoam Der Méd Leg*. 2001;6:7-13.
5. Sweet D, Hildebrand D. Saliva from cheese bite yields DNA profile of burglar: a case report. *Int J Legal Med*. 1999;112:201-3.
6. Butler JM. Forensic DNA typing. Biology, technology and genetics of STR markers. 2nd ed. New York: Elsevier Academic Press; 2005.
7. Butler JM, Hill CR. Biology and genetics of new autosomal STR loci useful for forensic DNA analysis. *Forensic Sci Rev*. 2012;24:15-26.
8. Hamada H, Petrino MG, Kakunaga TA. Novel repeated element with DNA-forming potential is widely found in evolutionarily diverse eukaryotic genomes. *Proc Natl Acad Sci*. 1982;79:6465-9.
9. Tuat D, Renz M. Simple sequences are ubiquitous repetitive components of eukaryotic genomes. *Nucleic Acids Res*. 1984;12:4127-38.
10. Budowle B, Shea B, Niezgoda S, Chakraborty C. CODIS STR loci data from 41 sample population. *J Forensic Sci*. 2001;46:29-65.
11. Moretti TR, Moreno LJ, Smerick JB, Pignone ML, Hizon R, Buckleton JS, et al. Population data on the expanded CODIS core STR loci for eleven populations of significance for forensic DNA analyses in the United States. *Forensic Sci Int Genet*. 2016;25:175-81.
12. Wang S, Ray N, Rojas W, Parra MV, Bedoya G, Gallo C, et al. Geographic patterns of genome admixture in Latin American Mestizos. *PLoS Genet*. 2008;4:1-9.
13. GE Healthcare Life Sciences. Whatman FTA Brochure; Your forensic samples, our experience. 2011 [consultado 9 Nov 2015]. Disponible en: <https://www.thermofisher.com/rz/Uploads/file/Supplier-Partners/GE-Whatman-FTA.pdf>
14. Tereba A. Tools for analysis of population statistics. *Profiles in DNA*. 1999;2:14-6.
15. Schneider S, Roesli D, Excoffier L. Arlequin ver. 2.000: A software for population genetics data analysis. Switzerland: Genetic and Biometry Laboratory, University of Geneva; 2000.
16. Crow JF, Kimura M. An introduction to population genetics theory. New York, Evanston and London: Harper and Row Publishers; 1970. p. 83-98.

Cómo citar este artículo: Delgado E, Neyra CD. Frecuencias alélicas de 21 marcadores STR autosómicos en una población mestiza peruana aplicado a la práctica forense. *Rev Esp Med Legal*. 2018. <https://doi.org/10.1016/j.reml.2018.09.002>

17. Bonferroni CE. Teoria statistica delle classi e calcolo delle probabilità. *Publicazioni del R Istituto Superiore di Scienze Economiche e Commerciali di Firenze*. 1936;8:3–62.
18. Lamprea N. Caracterización genética de la población humana de San Andrés y providencia a partir de los marcadores microsatélites (STRs) empleados por el combined dna index system (CODIS). [Tesis de maestría]. Bogotá: Universidad Nacional de Colombia; 2009.
19. Abovich M, Arellano A, Szocs A, Alcázar D, Cabeller S, Rodriguez MB. Allele frequencies of 15 STRs loci in an Argentine population sample. *Forensic Sci Int Genet Suppl Ser*. 2009;2:369–70.
20. Manriquez J, Rojas S, Yáñez MO, Molina G. Evaluation of PowerPlex ESI 17 amplification kit in an admixed Hispano-Amerindian population sample of Valparaíso Chile. *Forensic Sci Int Genet Suppl Ser*. 2011;3:113–4.
21. Rangel-Villalobos H, Martínez VM, Salazar J, Martínez G, Muñoz JF, Galaviz C, et al. Forensic parameters for 15 STRs in eight Amerindian populations from the north and west of Mexico. *Forensic Sci Int Genet*. 2013;7:62–5.