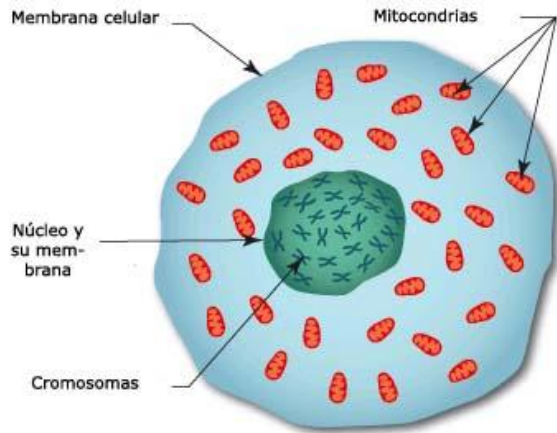


# Genealogía Genética



La prueba de ADN se está estableciendo como la tercera fuente, y la más nueva, en el campo de la historia familiar, complementando el conocimiento ganado con las tradiciones orales y las de anotaciones familiares y los registros civiles y eclesiásticos. De la convergencia de la genética y de la genealogía ha surgido una nueva ciencia llamada genealogía genética. Para todos nosotros esta es una ciencia que debe ser familiar porque puede ayudarnos. Dar a conocer sus

rudimentos básicos es el objetivo de este artículo.

La información nuclear del ADN que constituye nuestra identidad genética individual es la combinación al azar de toda la información genética que nos pasaron nuestros antepasados directos y que está contenida en ADN nuclear que forma la combinación de los cromosomas encontrados en el núcleo de las células. Obtenemos estos cromosomas de nuestra madre y padre combinados al azar. Hay 46 cromosomas dispuestos en 23 pares. Además de los dos pares cromosomas sexuales (XX y XY), hay 44 cromosomas autosómicos, es decir no sexuales o comunes, dispuestos en 22 pares numerados del 1 al 22 del más grande al más pequeño. Hay cuatro tipos de pruebas ADN que se pueden hacer: la de los autosomas (atADN), la del cromosoma Y (Y-ADN), la del cromosoma X (X-ADN) y la del mitocondria (mtADN).

- ADN de los cromosomas autosómicos: Los marcadores STR autosómicos (atADN) son los que se utilizan para las pruebas típicas del paternidad y las pruebas de identidad en medicina forense.
- ADN del cromosoma Y (Y-ADN): Los marcadores STR en el cromosoma Y son los que se utilizan en proyectos típicos de apellido.



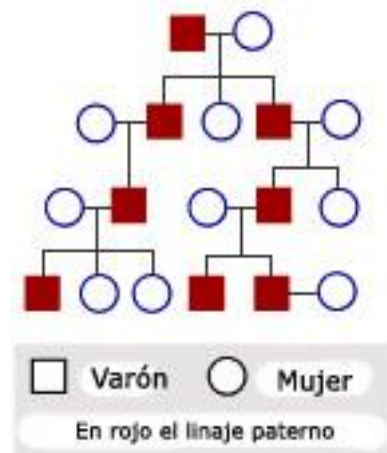
**Cromosomas ordenados por tamaño, el último es el par X/Y.**

- ADN del cromosoma X (X-ADN): Los cromosomas X cuando están apareados en hembras intercambian la información genética vía cruces de manera similar a los que ocurren con los cromosomas autosómicos. Así es que después de unas pocas generaciones es muy difícil seguir la ascendencia de un patrón particular del marcador genético de X-ADN. Sin embargo, el cromosoma de X se utiliza a veces en pruebas especializadas en algunos casos en el análisis de reconstrucción de la familia.
- ADN de las mitocondrias (mtADN): El ADN no nuclear está en una molécula pequeña contenida en los organelos de las mitocondrias que están situados dentro de las células de todos los hijos de una madre, varón y hembra. Los organelos de las mitocondrias no están en el núcleo de la célula sino fuera del núcleo. Así el mtADN no es un ADN nuclear. Conseguimos nuestros mitocondrias solamente vía la célula del huevo de nuestra madre. Por lo tanto solamente las hembras pueden pasar el mtADN a su descendiente.

## Las pruebas básicas

Las dos pruebas básicas de ADN que se ofrecen a los genealogistas son: **la prueba del cromosoma Y** y la **prueba del ADN mitocondrial**. El cromosoma Y en el ADN nuclear de cada hombre vivo se asemeja a el de su padre y de su abuelo paterno, y es llevado por los tíos, primos y sobrinos masculinos de cualquier grado que comparten el mismo antepasado masculino. Las pruebas de estos marcadores químicos minúsculos en una porción del cromosoma Y no cambia mucho con el paso del tiempo; por eso revelan a cual de los 28 grupo haploides<sup>1</sup> compartidos por todos los seres humanos pertenece la persona examinada. Las pruebas de otros marcadores en otros lugares del cromosoma Y, marcadores que cambian más rápidamente, revelan el tipo haploide de la persona indicando el patrón numérico de su ADN como hombre individual. Combinando las dos pruebas (grupo haploide y tipo haploide) distinguen un linaje que se trasmite de varón-a-varón y revelan la "firma del ADN" para cada hombre individual.

La prueba del ADN mitocondrial examina las mitocondrias, una parte especial extra nuclear de casi todas las células humanas, que se pasa de hembra a su vástago y se hereda a su descendencia por la línea femenina. Se utiliza para estudiar los movimientos de población a largo plazo tales como migraciones y no tiene generalmente ningún uso verdadero para los genealogistas e historiadores familiares. La prueba del cromosoma Y se puede hacer solamente a los hombres



<sup>1</sup> Haploide se refiere a una célula u organismo con un sólo juego de cromosomas.

mientras que la prueba mitocondrial se puede hacer tanto a los hombres como a las mujeres.

La prueba del **cromosoma Y** (la prueba Y-ADN) indica:

- Si hombres individuales específicos comparten un antepasado masculino común.
- Si un grupo de hombres con el mismo el apellido, o similar, están emparentados directamente a través de un antepasado común.
- Cuántos antepasados masculinos comunes diferentes comparte colectivamente un individuo con otros grupos que se han hecho la misma prueba Y-ADN.
- A qué grupo haploide amplio pertenece cada varón individual (por ejemplo, más de la mitad de todos los europeos pertenecen a uno de dos grupos haploides importantes de los 28 conocidos mundialmente).
- Un análisis de las mutaciones en el cromosoma Y se puede también utilizar para estimar el grado de la separación entre varones individuales en términos de número de generaciones desde que ocurrió la separación. Este antepasado a menudo es llamado el antepasado común más reciente. (Hay actualmente un debate sobre cual es la tasa "natural" de mutación de los marcadores individuales de ADN con el tiempo.)

La prueba del ADN **mitocondrial** (mtADN)

- Revela los detalles sobre los orígenes distantes de antepasados maternos.
- Puede ser utilizado para entroncar a individuos vía la línea femenina directa (es decir de madre-a-madre).

En la prueba de ADNA de varones en un grupo de un solo apellido, dos preguntas dominan el análisis de los resultados:

1. ¿Cuál es la probabilidad de que la transmisión masculina directa del ADN de varón sea ininterrumpida en un cierto punto después de un gran número de generaciones, y qué razones hay para que ocurra esta rotura?
2. ¿Cuál es la tasa estándar de la mutación del cromosoma Y la que, una vez conocida, permitiría que estimáramos hace cuánto tiempo dos improntas casi idénticas de ADN, por ejemplo, una diferencia de mutación de etapa sencilla o doble, diverja de su tipo haploide común? Es decir, ¿hay una manera exacta de calcular cuánto tiempo hace que el antepa-

sado común más reciente vivió cuando la impronta de dos ADN dos casi está, pero no absolutamente, idéntico?

Hay cinco panoramas principales para explicar una rotura en la transmisión masculina de una impronta de ADN dentro de un árbol de familia particular remontados hacia el pasado:

- Un varón nació ilegítimamente a una mujer soltera y mantuvo el apellido de ella cuando él creció, quizás pasando como hermano de su madre.
- Un varón fue engendrado por adulterio, con o sin el conocimiento del marido legal y donde el niño creció usando el apellido de su padre legal, aunque no biológico.
- Un marido que se casa con una mujer adoptando él el apellido de la esposa en vez de retener de su propio apellido, y/o los niños de esta "línea femenina" que adoptan el nombre de su abuelo materno, para asegurar muy probablemente una herencia o como decisión consciente.
- Los niños nacidos dentro de otra unión adoptan el apellido de su padrastro en la boda de su madre y cambian así el apellido
- Una familia adopta un varón que adopta el apellido de su nueva familia

#### Jefferson

- J41 0000001 15,12,4,11,3,9,11,10,15,13,7 (3)5, (1)14, (3)32, (4)16
- J42 0000001 15,12,4,11,3,9,11,10,15,13,7 (3)5, (1)14, (3)32, (4)16
- J47 0000001 15,12,4,11,3,9,11,10,15,13,7 (3)5, (1)14, (3)32, (4)16
- J49 0000001 15,12,4,11,3,9,11,10,15,13,7 (3)5, (1)14, (3)32, (4)16
- J50 0000001 15,12,4,11,3,9,11,10,**16**,13,7 (3)5, (1)14, (3)32, (4)16

---

#### Hemings

- H21 0000001 15,12,4,11,3,9,11,10,15,13,7 (3)5, (1)14, (3)32, (4)16

---

#### Carr

- C27 0000011 14,12,5,12,3,10,11,10,13,13,7 (1)17, (3)36, (4)21
- C29 0000011 14,12,5,**11**,3,10,11,10,13,13,7 (1)17, (3)37, (4)21
- C31 0000011 14,12,5,12,3,10,11,10,13,13,7 (1)17, (3)36, (4)21

---

#### Woodson

- W55 0000011 14,12,5,11,3,10,11,13,13,13,7 (1)16, (3)27, (4)21
- W56 0000011 14,12,5,11,3,10,11,13,13,13,7 (1)16, (3)27, (4)21
- W69 0000011 14,12,5,11,3,10,11,13,13,13,7 (1)16, (3)27, (4)21
- W70 1110001 **17**,12,**6**,11,3,**11,8,10,11,14,6** (0)1, (3a)3, (1a)11, (3a)30, (4a)14, (4)2
- W61 0000011 14,12,5,11,3,10,11,13,13,13,7 (1)16, (3)28, (4)20

Hay también por lo menos tres razones adicionales de cómo los varones pueden “emigrar” a otro apellido que sus descendientes mantendrán, comenzando en efecto una nueva línea genética más moderna de ese apellido:

- Al nacionalizarse un nombre extranjero se altera para asemejarse a un apellido local existente
- El comprador masculino de una propiedad adopta el apellido del vendedor al comprar una heredad importante.
- Por una falta de ortografía en cierto momento de la historia cambia enteramente a un individuo o a una familia a un nuevo apellido.

Mientras que todas estas razones vistas individualmente pueden parecer muy raras, no hay datos que comparen a diferentes familias en localidades diferentes para derivar una tasa media de incidencia para cualquiera de estos factores.

### **Siglas más comunes**

Antes de analizar un ejemplo de los resultados de una prueba de ADN-Y explicaremos el significado de algunas letras que aparecen en los reportes.

DYS es un segmento único del ADN (la D = DNA, Y = Cromosoma Y, la S = Segmento. Por ejemplo, DYS388 significa el segmento 388 del ADN del cromosoma Y. DYS388 es un haplotipo).

Un tipo especial de marcador es el STR por sus siglas en inglés que significan “Short Tandem Repeat” (STR) que se usa frecuentemente en investigaciones de herencia y forenses. Un STR es una secuencia corta de ADN (usualmente 2-5 pares) que se repiten tanto como 100 veces a la largo de una hélice del ADN. Por ejemplo, La secuencia de cuatro bases CAGT podría repetirse cuatro veces: CAGTCAGTCAGTCAGT. Las STR se escogen por su tendencia a mostrar variaciones, causadas por mutaciones entre la gente, permitiendo a los científicos diferenciar entre individuos.

Finalmente, una prueba Y-12 de una línea paterna sencilla significa que se van a investigar 12 sitios marcadores en la secuencia ADN del cromosoma Y. Los números indican el número de veces que una secuencia particular de bases se repite en cada uno de esos sitios. La localización de los marcadores se ha estandarizado, y se llaman “aleles,” para que los resultados se puedan comparar. Estas repeticiones son las que se designan como STR. Como estos sitios marcadores mutan frecuentemente (en términos de miles de años) sirven para diferenciar líneas genéticas y para establecer rutas migratorias.

Para leer los resultados usaremos como ejemplo el cuadro de arriba que es una versión acortada que muestra solo 12 marcadores en vez de los 25 que es la más popular entre los participantes.

Los números en la primera fila horizontal (del 1 al 12) son los números de los marcadores y no tienen otro significado que identificar fácilmente los marcadores. El segundo juego de números son los números DYS# (los nombres reales de los marcadores).

A la izquierda está la identificación del participante (en este ejemplo el

Marcador	1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	
	DYS#												
Participante ID#	3 9 3	3 9 0	1 9 *	3 9 1	3 8 5	3 8 5	4 2 6	3 8 8	4 3 9	3 8 9	3 9 2	3 8 9	Antepasado
<a href="#">3947</a>	13	26	14	11	12	14	12	12	11	13	13	29	<a href="#">0001</a>

#3437) en el proyecto de ADN. El número en la columna derecha “Antepasado,” identifica al antepasado más viejo del participante que conoce. El resto de los números son los aleles (número de repeticiones) para el participante en cada marcador (DYS).

Como pueden ver, los resultados para un solo individuo no hacen mucho sentido. No se pueden tomar los resultados y ponerlos en alguna fórmula para encontrar su antepasado. Su valor depende de como se comparan con los resultados de otros individuos. Y aun esta comparación solo puede indicarnos si las personas comparadas tienen un antepasado común o no. Dependiendo del número de marcadores ensayados y del número de marcadores iguales, pueden indicar con cierta probabilidad, hace cuanto tiempo vivió ese antepasado común. Jamás nos identificará quien era ese antepasado.

### El hijo de la esclava de Thomas Jefferson

Un caso bien estudiado es el de Thomas Jefferson, presidente de los EE. UU. a quien supuestamente su esclava Sally Hemings le tuvo un hijo.

Sally Hemings (c. 1773 –1835) fue una esclava cuarterona sobre quién, desde 1802, se ha dicho intermitentemente, que ella le tuvo uno o más niños a Thomas Jefferson. Un tal John Wayles, que fue dueño de la madre de Sally, Betty Hemings, murió en 1773, dejando a casi todos los miembros de la familia Hemings a su hija Martha (Wayles) Jefferson, esposa de Thomas Jefferson. Martha y Sally eran probablemente hermanastras, ambas engendradas por John Wayles.

Martha Jefferson murió en 1782, y en 1784 Thomas Jefferson pasó a residir en París, Francia como enviado de los Estados Unidos a Francia. En 1787 Jefferson pidió a su hija de 9 años Mary (Maria) Jefferson para que fuera a vivir

con él. Thomas Jefferson pidió a Isabel, una mujer mayor, para que sirviera de compañera de María, pero como Isabel estaba embarazada, la adolescente Sally Hemings sirvió de compañera de María en vez de Isabel. Hemings volvió a los Estados Unidos con Jefferson en 1789 y vivió el resto de su vida en Monticello, la residencia de Thomas Jefferson o en la cercana Charlottesville, adonde ella se movió después de la muerte de Jefferson. Según las anotaciones de Jefferson, Sally tuvo seis hijos; los descendientes de Thomas C. Woodson afirman que Thomas fue el séptimo hijo de Sally, pero no existe ninguna fuente para documentar el caso.

Sally Hemings sirvió como camarera a Thomas Jefferson. Cuando adulta ella vivió en un cuarto que era accesible a la mansión de Monticello a través de un callejón cubierto. Hemings nunca fue liberada oficialmente por Thomas Jefferson, quizás porque las leyes en aquella época requerían que los esclavos liberados debían salir del estado dentro del término de un año. La hija de Jefferson Martha (Jefferson) Randolph probablemente dio a Hemings "tiempo libre" una forma de libertad oficiosa.

El estudio se hizo tomando pruebas a cuatro familias supuestamente descendientes de Thomas Jefferson: Jefferson, Hemings, Carr y Woodson.

Los resultados de las 14 personas estudiadas se muestran en el cuadro de la página que sigue. J41 a J50 identifica a los Jefferson, H21 a Hemings, C27, C29 y C31 a los Carr, y W55, W56, W69, W70 y W61 a los Woodson. Los números en negrita indican las diferencias en cada familia. Nótese que las repeticiones de los Carr y Woodson son diferentes a los de Jefferson, mientras que las de Hemings son idénticas con las de Jefferson.

La identidad de los aleles de Jefferson y Hemings demuestra que los Hemings descienden de un Jefferson común con los Jefferson ensayados. El padre del hijo de la esclava pudo ser Thomas Jefferson, o su hermano Robert como algunos historiadores pretenden. La única diferencia (número **16** en negritas) en la muestra J50 está en un alelo sencillo y es razonable suponer que se trata de una mutación puntual.

El individuo W70 no pertenece al linaje Woodson; quizás descienda de un niño adoptado u otra explicación cualquiera, pero no de un varón del linaje Woodson.

## **Una prueba de ADN mitocondrial**

Un ejemplo de los resultados de la prueba mitocondrial hecho a la descendiente de una mujer de Jinotepe, Carazo, casada con un norteamericano sigue a continuación. La impronta del mtDNA se puede utilizar para identificar un individuo y su linaje maternal directo. La impronta del mtDNA puede también ser provechosa en identificar orígenes étnicos.

La prueba secuencial del mtDNA encontró diferencias con la Secuencia de Referencia de Cambridge en las posiciones 16111, 16187, 16223, 16290, 16319, 16362, 64, 73, 146, 153, 235, y 263. Las bases encontradas en estas posiciones se enumeran en su certificado.

Las porciones de la región hipervariable I y II del mtDNA fueron amplificadas y secuenciadas de los pares de bases 16100 - 16569 y 1 - 290 respectivamente. Los datos de la secuencia del mtDNA fueron comparados a la Secuencia de Referencia de Cambridge. Cualquier diferencia con la Secuencia de Referencia de Cambridge fuera de la región indicada no será detectada usando esta prueba. Esta información fue referida con el haplogrupo actual del mtDNA y las fuentes de información arqueológicas para proporcionar una descripción de los orígenes de la línea maternal.

Resultados: Cynthia Marshal pertenece al Haplogrupo A, un linaje que origina en el noreste de Siberia en las antiguas poblaciones Chukchi y esquimales siberianos. Su clan ancestral se desparramó por América y ahora representa más del 40 % de las poblaciones americanas indígenas.



**La familia de Lorenzo Porras y María Raquel González tomada hacia 1913. Los niños, sin conocerse el orden exacto son: Erlinda, Bárbara, Martha, Manuel, y Raúl. Quien se hizo la prueba, Cynthia Marshall, es nieta de Raquel y Lorenzo.**



Además significa que todas las madres en la cadena de antepasados de Cynthia desciende de una mujer indígena, haplogrupo A2 que tuvo hijos con algún español. Es decir, no se ha introducido en la cadena ninguna madre de origen europeo o de otra raza que no tenga el ADN de sus mitocondrias del haplogrupo A2.

Se cree que el haplogrupo A se originó en Asia unos 60,000 años antes del presente. Este haplogrupo se encuentra por toda el Asia moderna. El subgrupo A1 se encuentra en el norte y centro de Asia, mientras que el subgrupo A2 se encuentra en Siberia y es uno de los cinco haplogrupos que se encuentra entre los indios americanos; los otros cuatro son B, C, D, y X.

La Secuencia de Referencia de Cambridge es una secuencia de los pares de bases contenidos en 37 genes del haplogrupo H de un individuo europeo publicado por primera vez en 1881, y corregida en 1999. Cuando se ensaya el ADN mitocondrial para propósitos genealógicos, se compara el ADN mitocondrial de la persona contra el ADN de esa secuencia de referencia, y los resultados se reportan como "diferencias" con la secuencia de referencia de Cambridge. Estas diferencias no son mutaciones: la secuencia de referencia de Cambridge no es el registro del mtDNA de los primeros humanos, si no de un europeo moderno. En el ejemplo probaría que los chorotegas de Diriamba también pertenecen al haplogrupo A2.

Los numerosos estudios de la variación en mtDNA en las poblaciones de Amerindios establecieron que cuatro haplogrupos están presentes en Norte y Suramérica. Estos cuatro haplogrupos (A, B, C, y D) y quizás un quinto (X) en Norteamérica, se postulan estar presentes en la migración de la fundación inicial de América. Los patrones de migración tienen claramente implicaciones para el modo de la colonización del hemisferio. Recientemente, el consenso anterior entre los arqueólogos para una colonización inicial por los cazadores Clovis que llegaban a través de un pasillo sin hielo y que se ampliaban en una onda del "ataque relámpago" ha demostrado para ser contrario con la variabilidad genética extensa en los nativos americanos; una ruta costera de migración evita este problema. El modelo de simulación de computadora muestra cómo la colonización a lo largo de costas y de los ríos habría podido separar rápidamente los linajes de fundación extensamente a través de Norteamérica.

## **Los precios**

Finalmente una idea de los precios para hacer estos ensayos.

### **Y-Chromosome - DNA Tests**

Y-DNA12: 12 Marker Test: \$149

Y-DNA37: 37 Markers Test: \$259

Y-DNA67: 67 Markers Test: \$349

### Mitochondrial - mtDNA Tests

mtDNA: \$129

mtDNAPlus: \$189

mtDNA Full Sequence: \$495

La prueba combinada para varones solamente de Y\_DNA+MtDNA cuesta \$489 para 67 marcadores.

La prueba mínima que se recomienda es la de 37 marcadores. Entre más marcadores se estudien en la prueba, más preciso son los resultados para determinar el número de generaciones atrás que dos individuos tienen un antepasado común. Por ejemplo, con 12 marcadores los resultados para determinar el número de generaciones que los dos individuos ensayados indican que tuvieron un antepasado común hace no más de 14 generaciones, Es decir, el antepasado común vivió dentro de las últimas 14 generaciones atrás. Pudo haber vivido hace 4, o hace 10, pero no más de 14 (con un 50% de probabilidad).

Si usáramos 100 marcadores sabríamos cuando vivió el antepasado común dentro de las últimas 3.9 generaciones asumiendo que los 100 marcadores son idénticos para los dos individuos. Si hay marcadores diferentes entre los dos individuos, el número de generaciones se aleja más. Por ejemplo, si ensayáramos 12 marcadores para cada uno de los dos individuos y resultarían 10 idénticos y dos diferentes, el número de generaciones pasa de 14 hasta 61.

Pueden visitar FamilyTreeDNA para conocer más sobre las pruebas que ofrecen. el sitio Web está en

<http://www.familytreedna.com/genbygen.html>

### **Bibliografía**

Wikipedia, *Haplogrupos de ADN mitocondrial humano*,

[http://es.wikipedia.org/wiki/Haplogrupos\\_de\\_ADN\\_mitocondrial\\_humano](http://es.wikipedia.org/wiki/Haplogrupos_de_ADN_mitocondrial_humano)

Wikipedia, *Haplogrupos del cromosoma Y humano*,

[http://es.wikipedia.org/wiki/Haplogrupos\\_del\\_cromosoma\\_Y\\_humano](http://es.wikipedia.org/wiki/Haplogrupos_del_cromosoma_Y_humano)

Chris Pomery's DNA Portal, DNA & de Family Historian,

<http://freepages.genealogy.rootsweb.com/~allpoms/genetics.html>

Blair's Genealogical Project, *DNA 101: Y-chromosome Testing*,

<http://blairgenealogy.com/dna/dna101.html>

Wikipedia, *Jefferson DNA Data*,

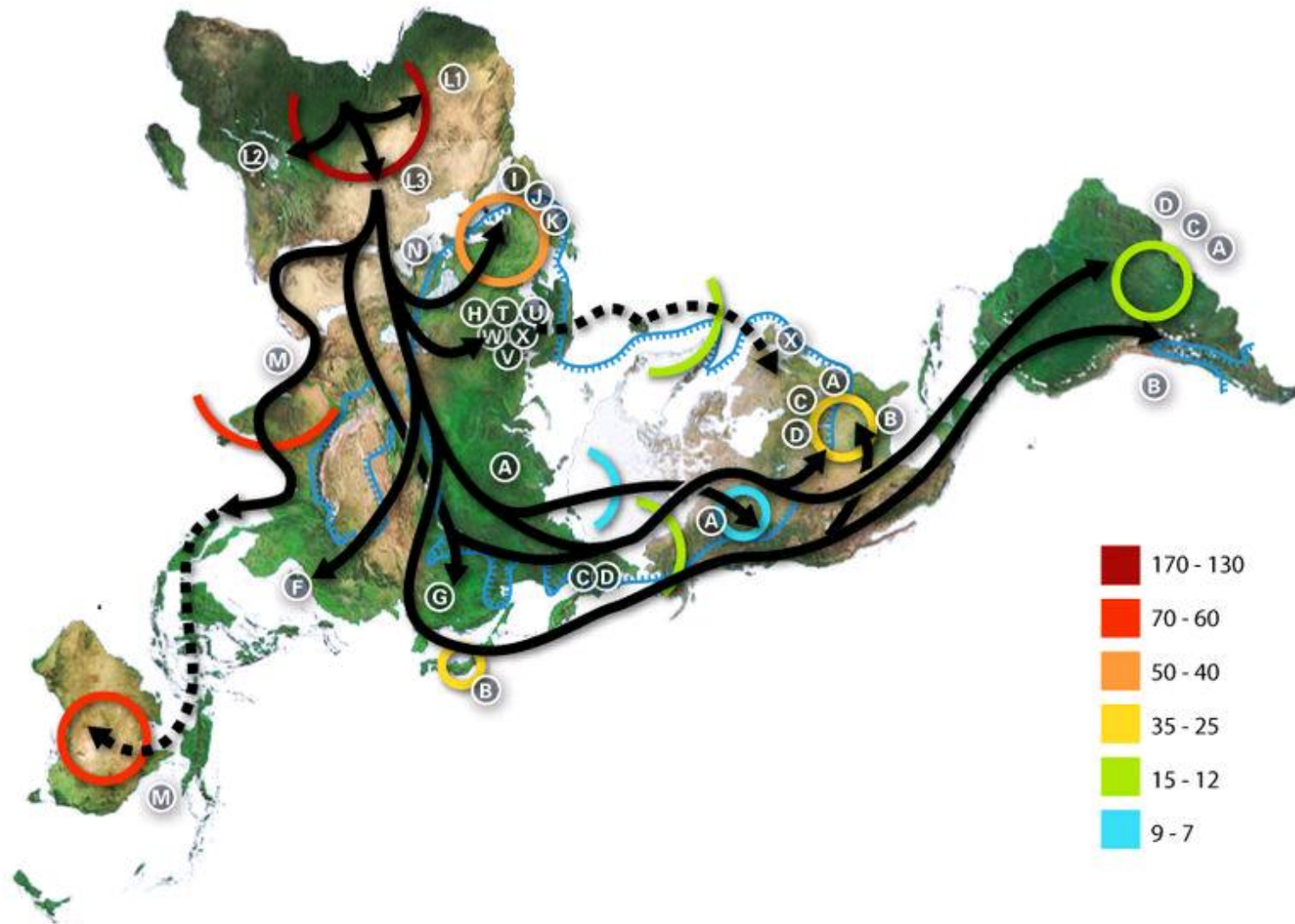
[http://en.wikipedia.org/wiki/Jefferson\\_DNA\\_Data](http://en.wikipedia.org/wiki/Jefferson_DNA_Data)

Kerchner, Jr., Charles F., *Genetics & Genealogy – An Introduction*,

<http://www.kerchner.com/anonftp/pub/introg&g.htm>

Wikipedia, Sally Hemings,

[http://en.wikipedia.org/wiki/Sally\\_Hemings](http://en.wikipedia.org/wiki/Sally_Hemings)



Rutas de la migración humana a partir de África reconstruida con el mtADN. El polo Norte al centro, África en la esquina superior izquierda y América del Sur a la derecha.