

**UNIVERSIDAD DE CHILE**  
**FACULTAD DE CIENCIAS QUÍMICAS Y FARMACÉUTICAS**



***DETERMINACIÓN DE LAS FRECUENCIAS ALÉLICAS DE VEINTIÚN  
MARCADORES GENÉTICOS AUTOSÓMICOS EN LA POBLACIÓN  
CHILENA PARA FINES DE IDENTIFICACIÓN FORENSE***

Tesis presentada a la Universidad de Chile para optar al grado de  
Magíster en Bioquímica área de Especialización en Toxicología y  
Diagnóstico Molecular por:

***NIEVES ALEJANDRA AGUIRRE ORELLANA***

Director de Tesis: Dr. Mauricio Moraga Vergara  
MSc. Priscilla Morales Martínez

Santiago-CHILE

Mayo 2017

## ÍNDICE

ÍNDICE DE TABLAS	viii
ÍNDICE DE FIGURAS	ix
RESUMEN	xi
SUMMARY	xiv
1. INTRODUCCIÓN	1
1.1 Las ciencias forenses y la criminalística	1
1.2 Identificación humana	1
1.3 Historia de la genética forense	3
1.4 Organización del ADN	6
1.5 Polimorfismos del ADN	7
1.6 Clasificación de los microsatélites	9
1.7 Nomenclatura de los STRs	11
1.8 Selección de los STR para uso forense	12
1.9 Bases de datos de ADN	13
1.10 Ampliación de la base de datos CODIS	17
1.11. Características de los STRs del nuevo núcleo CODIS	22
1.12 Estudios estadísticos poblacionales	29
1.13 Frecuencia alélica y genotípica	29
1.14 Ley de Hardy-Weinberg (HW)	29
1.15 Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos forenses	30

1.16	Índice de fijación FST	32
1.17	Estudio de frecuencias poblacionales	32
2.-	HIPÓTESIS DE TRABAJO	38
3.-	OBJETIVOS	38
3.1	OBJETIVO GENERAL	38
3.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS	39
4.-	MATERIALES Y MÉTODOS	40
4.1	MATERIALES	40
4.1.1	Reactivos y materiales en general	40
4.1.2	Equipos	40
4.1.3	Programas computacionales	41
4.2	MÉTODOS	41
4.2.1	Población: Selección de muestra	41
4.2.2	Extracción de ADN	43
4.2.3	Cuantificación de ADN	43
4.2.4	Amplificación de ADN	46
4.2.5	Tipificación de ADN	47
4.2.6	Análisis para la obtención de la Huella Genética	48
4.2.7	Análisis de resultados	50
5.-	RESULTADOS	52
5.1	Extracción y Cuantificación de ADN	52
5.2	Amplificación de ADN y Tipificación de la huella genética	53

5.3	Muestras recolectadas y huellas genéticas obtenidas	54
5.4	Frecuencias alélicas y parámetros estadísticos de los veintiún marcadores STRs en estudio	55
5.5	Comparación de las frecuencias alélicas y parámetros estadísticos de los veintiún marcadores STRs en estudio con los quince marcadores STRs actualmente utilizados	67
5.6	Comparación entre las diferentes subpoblaciones en estudio	72
6.-	DISCUSIÓN	78
7.-	CONCLUSIONES	97
8.-	BIBLIOGRAFÍA	99

## ÍNDICE DE TABLAS

Tabla N° 1. Listado de las propuestas de expansión del núcleo CODIS.	20
Tabla N° 2. Listado de los veinte STRs del nuevo núcleo CODIS.	21
Tabla N° 3. Diluciones seriadas para la curva estándar de calibración.	45
Tabla N° 4. Número y porcentaje de huellas genéticas obtenidas de individuos de las diferentes localidades muestreadas.	55
Tabla N° 5. Parámetros forenses para el sistema comercial <i>GlobalFiler® PCR Amplification Kit</i> obtenidos del presente estudio y para el sistema comercial <i>Identifiler® PCR Amplification Kit</i> obtenidos de Toscanini y cols. 2015. probabilidad de coincidencia combinada (PMcomb), poder de discriminación combinado (PDcomb) y poder de exclusión combinado (PE).	69
Tabla N° 6. Rangos de probabilidad de coincidencia obtenidos con 940 huellas genéticas, utilizando el sistema en estudio de veintiún marcadores y simulando el sistema de quince marcadores actualmente utilizado.	70
Tabla N° 7. Rangos de probabilidad de coincidencia obtenidos con 36 huellas genéticas parciales, utilizando el sistema en estudio de veintiún marcadores y simulando el sistema de quince marcadores actualmente utilizado.	71
Tabla N° 8. Número de alelos observados y parámetros forenses para los veintiún marcadores genéticos STRs en estudio.	82

## ÍNDICE DE FIGURAS

Figura N° 1. Esquema de tipos de polimorfismos.	8
Figura N° 2. Esquema de los trece marcadores genéticos STR del núcleo CODIS y su correspondiente posición cromosómica.	14
Figura N° 3. Esquema de los STRs del ESS mas los STR utilizados en Alemania y/o Reino Unido; D2S1338, D16S539, D19S433, SE33 y el marcador de sexo amelogenina.	15
Figura N° 4. Esquema de marcadores genéticos del sistema comercial <i>GlobalFiler® PCR Amplification Kit</i> .	22
Figura N° 5. Mapa de Chile continental. Ubicación geográfica de las ciudades en la cuales se realizó recolección de muestra.	42
Figura N° 6. Curva de calibración obtenida para uno de los ensayos realizados con el sistema comercial <i>Quantifiler® DUO DNA Quantification Kit</i> .	46
Figura N° 7 Dendrograma obtenido mediante el método Neighbor-Joining a partir de la matriz de distancia de FST.	74
Figura N° 8 Gráfico triangular que presenta los 3 componentes (K) y la distribución de los individuos correspondientes a las poblaciones de referencia Caucásica (CAU), Afroamericana (AF-AM) y de las nueve poblaciones chilenas estudiadas (Arica, Iquique, La Serena, Coquimbo,	

Santiago sector público y privado, Chillán, Temuco y Puerto Montt).	76
Figura N° 9. Gráfico triangular que presenta los 3 componentes (K) y la distribución de los individuos correspondientes a las poblaciones de referencia Caucásica (CAU), Afroamericana (AF-AM) y de las nueve poblaciones chilenas estudiadas del norte (Arica e Iquique) y del sur (Temuco y Puerto Montt).	76
Figura N° 10. Análisis de componentes principales, PC1 y PC2, a partir de genotipos de veintiún STRs con paneles de referencia (Caucásica y Afroamericana) y poblaciones chilenas del norte y sur.	77
Figura N° 11. Gráficos de frecuencias alélicas para el marcador SE33.	86
Figura N° 12. Gráficos de frecuencias alélicas obtenidos para el marcador D2S441.	87
Figura N° 13. Gráficos de frecuencias alélicas obtenidos para el marcador vWA.	88