

# GPE

## GENÉTICA DE POBLACIONES Y EVOLUCIÓN

### ALLELE-SPECIFIC DETECTION AND QUANTIFICATION OF DNA MIXTURES BY *INDEL* QPCR

Rodrigues M.L.B.<sup>1</sup>, A.S.P. Brazorotto<sup>1</sup>, M.D. Santos<sup>1</sup>, C.E.V. Wiezel<sup>1</sup>, J.F.G. Souza<sup>1</sup>, M.C.T. Canas<sup>1</sup>, A.L. Pimentel<sup>1</sup>, A.M. Ng<sup>1</sup>, A.L. Simões<sup>1</sup>.  
<sup>1</sup>Departamento de Genética, FMRP/USP, Brasil.  
m.rodrigues91@gmail.com

Situations in which there is a mixture of DNA from different lineages in the same solution are common in the forensic area and in some medical areas such as organ or hematopoietic cells transplants and fetal DNA (cffDNA) in maternal blood during pregnancy. The detection and dosage of these mixtures are a constant challenge due to the unbalanced amounts of each sample contributor, generating unequal amplification and possible stochastic events in the PCR. Usually the STR-PCR technique followed by CE is used, which requires several statistical analyses. Some techniques such as ddPCR or MPS may present higher sensitivity but also higher cost. The use of allele-specific primers of indels allows greater ease and accuracy in the detection and dosage of mixtures by qPCR, since there is no competition of the different DNAs by primers. This work proposes the standardization of 10 indel loci allele-specific primers to detect and dose DNA mixtures by qPCR and shows the technique application in the cffDNA plasma of informative parturients, *i.e.*, homozygous parturients with heterozygous newborns. Population and forensic analysis showed high values of heterozygosity (0.33 to 0.55), PIC (0.27 to 0.37), PE (0.14 to 0.19) and PD (0.49 to 0.62), indicating high variability and informativeness of these loci, considering that they are biallelic. The primers showed adequate efficiency and specificity in the analysis of mixtures, detecting quantities as low as 0.01 ng of DNA in the solution. Thus, new primers have been described that bring new perspectives in the analysis of DNA mixtures.

### HUELLAS DE PROCESOS SELECTIVOS RECIENTES EN EL GENOMA DE PUEBLOS ORIGINARIOS DEL EXTREMO SUR DE CHILE

Pezo P.<sup>1</sup>, M. Moraga<sup>1,2</sup>, R. Verdugo<sup>1,3</sup>, M.L. Parolin<sup>4</sup>. <sup>1</sup>Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile; <sup>2</sup>Departamento de Antropología, Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Chile, Santiago, Chile; <sup>3</sup>Departamento de Oncología Básico-Clinica, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile; <sup>4</sup>Facultad de Filosofía y Letras, Universidad de Buenos Aires, Buenos Aires, Argentina.  
patricio.udec@gmail.com

Desde la llegada de los europeos, ha existido una reducción en las poblaciones Nativas Americanas relacionada con variados factores que incluyen guerras, cambios sociales y la masiva introducción de patógenos de origen europeo. De acuerdo a esto, muchas poblaciones originarias muestran evidencia de selección positiva, incluyendo resistencia a patógenos asociado con la región HLA. Este trabajo tiene como objetivo inferir el escenario demográfico durante el mestizaje y buscar señales de selección asociado a este contacto. Para esto, se analizaron 74 individuos pertenecientes a distintas poblaciones descendientes de cazadores recolectores de la Patagonia para un total de 800.000 SNPs. Se calculó la ancestría local sobre el genoma y TRACTs para inferir el tiempo de mezcla inicial. Las señales de selección fueron inferidas a partir del mapeo genómico de ancestría. Los resultados muestran que cada genoma tiene, en promedio, tres ancestros nativos americanos por cada ancestro europeo. El mestizaje se inició hace 11 generaciones, circa 275 años AP, sin importantes flujos migratorios posteriores. Los análisis de selección revelan una región de origen nativo en el cromosoma 6 asociado con los genes HLA. Nuestros resultados indican un proceso de mestizaje tardío respecto a lo ocurrido en el centro del país, junto a una fuerte selección que favoreció alelos de origen nativo relacionados con la respuesta inmune frente a epidemias posteriores a la conquista. Estos segmentos los podemos ver hoy en día en las poblaciones de la Patagonia.