

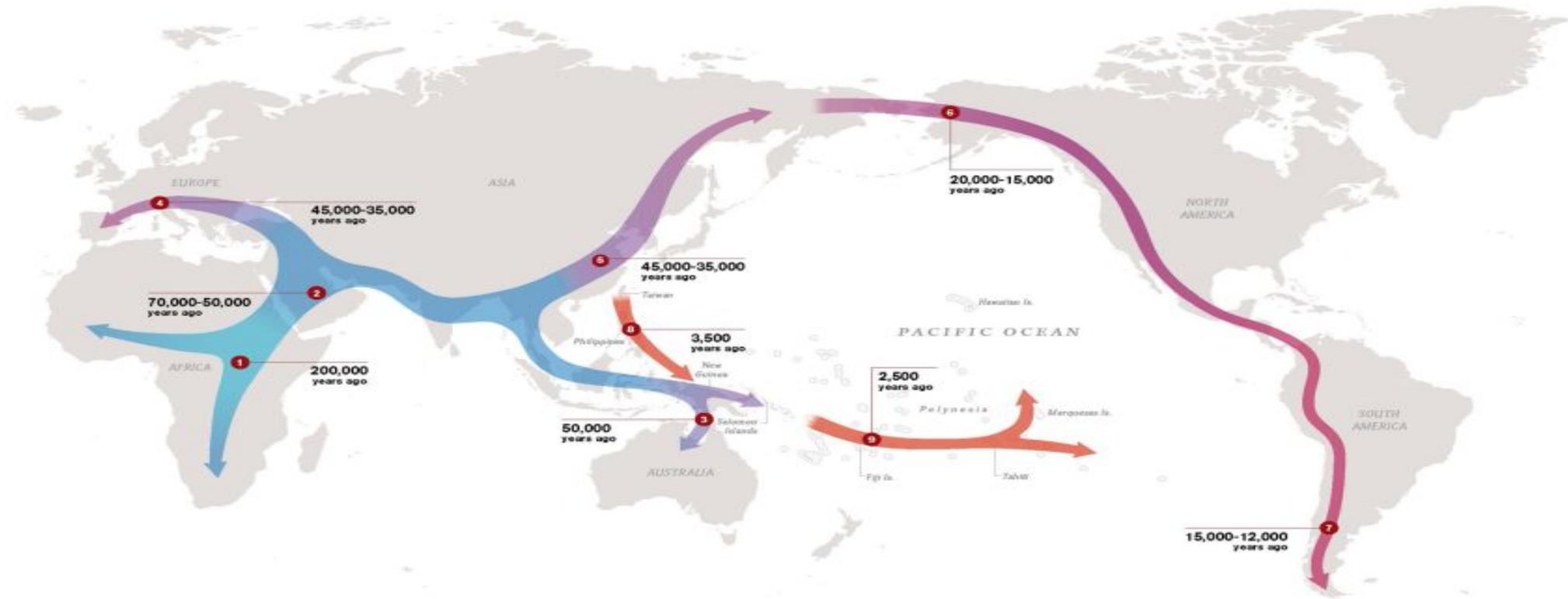
# Genómica y ancestría

Marina Muzzio

marinamuzzio@gmail.com



# Ancestría...



## GLOBAL JOURNEY

Once modern humans began their migration out of Africa some 60,000 years ago, they kept going until they had spread to all corners of the Earth. How far and fast they went depended on climate, the pressures of population, and the invention of boats and other technologies. Less tangible qualities also sped their footsteps: imagination, adaptability, and an innate curiosity about what lay over the next hill.



MAP: INTERNATIONAL MAPPING  
SOURCE: CHRIS STRONG, NATURAL HISTORY MUSEUM, LONDON  
SPENCER WELLS/DIGI STAFF

Linguística



Arqueología

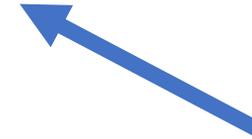


Origen y evolución  
de las poblaciones  
humanas

Antropología  
Biológica  
Clásica



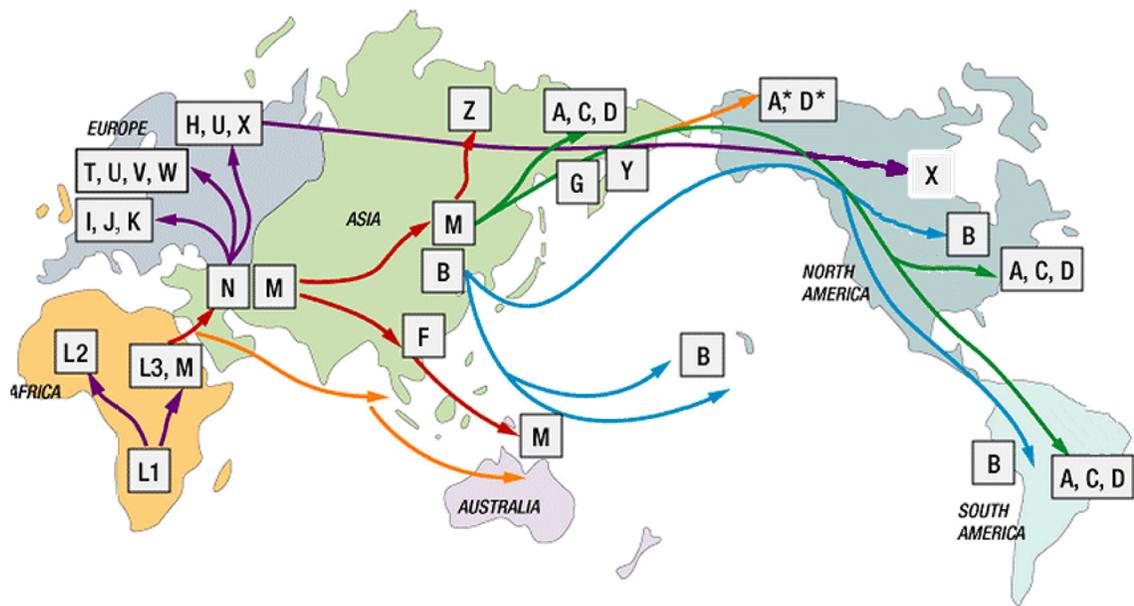
Antropología  
Molecular



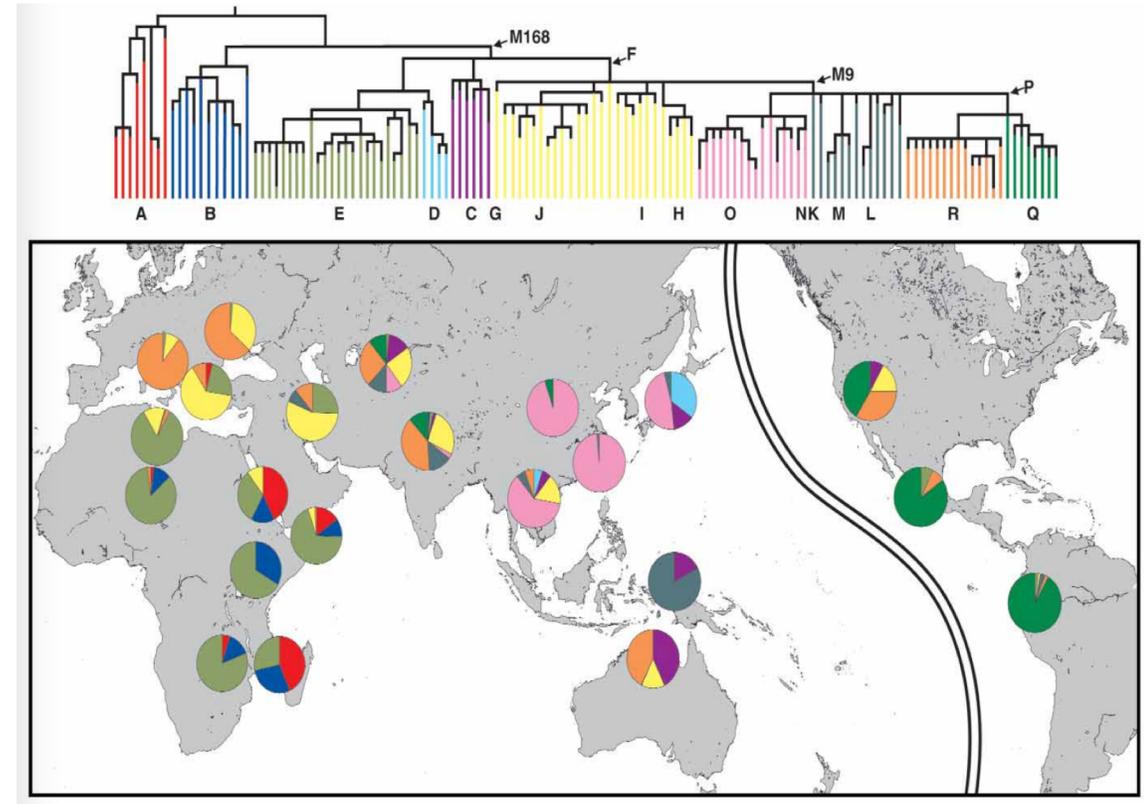
# “Tradicionalmente” en antropología molecular...

- Por cuestiones tecnológicas, se podían estudiar pocos marcadores, por lo tanto los estudios en autosomas y cromosoma X escaseaban.
- Sí hubo un auge de estudios de linajes uniparentales (ADN mitocondrial y cromosoma Y), que se heredan en bloque y las únicas diferencias entre madre e hijo-a (mitocondrial) y padre e hijo (crom. Y) se deben a mutación.

# Alta correlación entre regiones geográficas y marcadores en estos linajes



Haplogrupos mitocondriales en el mundo



Haplogrupos de cromosoma Y en el mundo

Las tecnologías de arrays y NGS habilitaron estudiar miles de SNPs en simultáneo, inclusive genomas completos

 OPEN ACCESS  PEER-REVIEWED

RESEARCH ARTICLE

## Reconstructing Native American Migrations from Whole-Genome and Whole-Exome Data

Simon Gravel , Fouad Zakharia , Andres Moreno-Estrada , Jake K. Byrnes , Marina Muzzio, Juan L. Rodriguez-Flores, Eimear E. Kenny, Christopher R. Gignoux, Brian K. Maples, Wilfried Guiblet, Julie Dutil, Marc Via, Karla Sandoval, [ ... ], Carlos D. Bustamante [ view all ]

Published: December 26, 2013 • <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1004023>

274  
Save

169  
Citation

24,958  
View

49  
Share

# Un ejemplo local

 OPEN ACCESS  PEER-REVIEWED

RESEARCH ARTICLE

## Population structure in Argentina

Marina Muzzio , Josefina M. B. Motti, Paula B. Paz Sepulveda, Muh-ching Yee, Thomas Cooke, María R. Santos, Virginia Ramallo, Emma L. Alfaro, Jose E. Dipierri, Graciela Bailliet, Claudio M. Bravi, Carlos D. Bustamante, Eimear E. Kenny

Published: May 1, 2018 • <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0196325>

<b>35</b> Save	<b>31</b> Citation
<b>7,859</b> View	<b>22</b> Share

<b>Article</b> ⌵	<b>Authors</b>	<b>Metrics</b>	<b>Comments</b>	<b>Media Coverage</b>
---------------------	----------------	----------------	-----------------	-----------------------

<b>Download PDF</b> ▾	
<b>Print</b>	<b>Share</b>

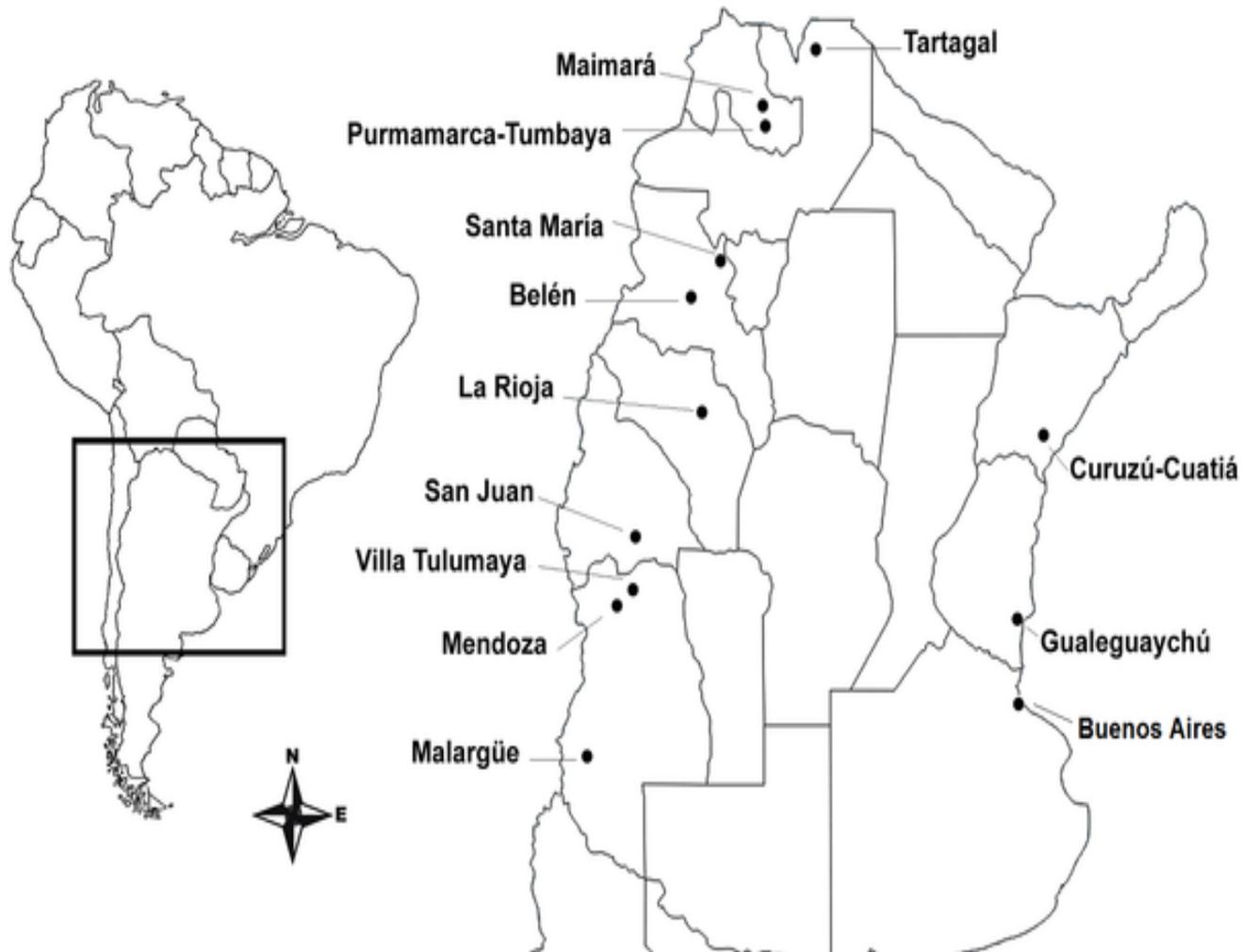


Las poblaciones argentinas resultaron de la mezcla de tres componentes



Buscamos describir la estructura poblacional en Argentina, considerando distintas áreas

1. Conseguir las proporciones de cada ancestría por área.
2. Definir componentes subcontinentales mediante análisis ancestría-específicos.



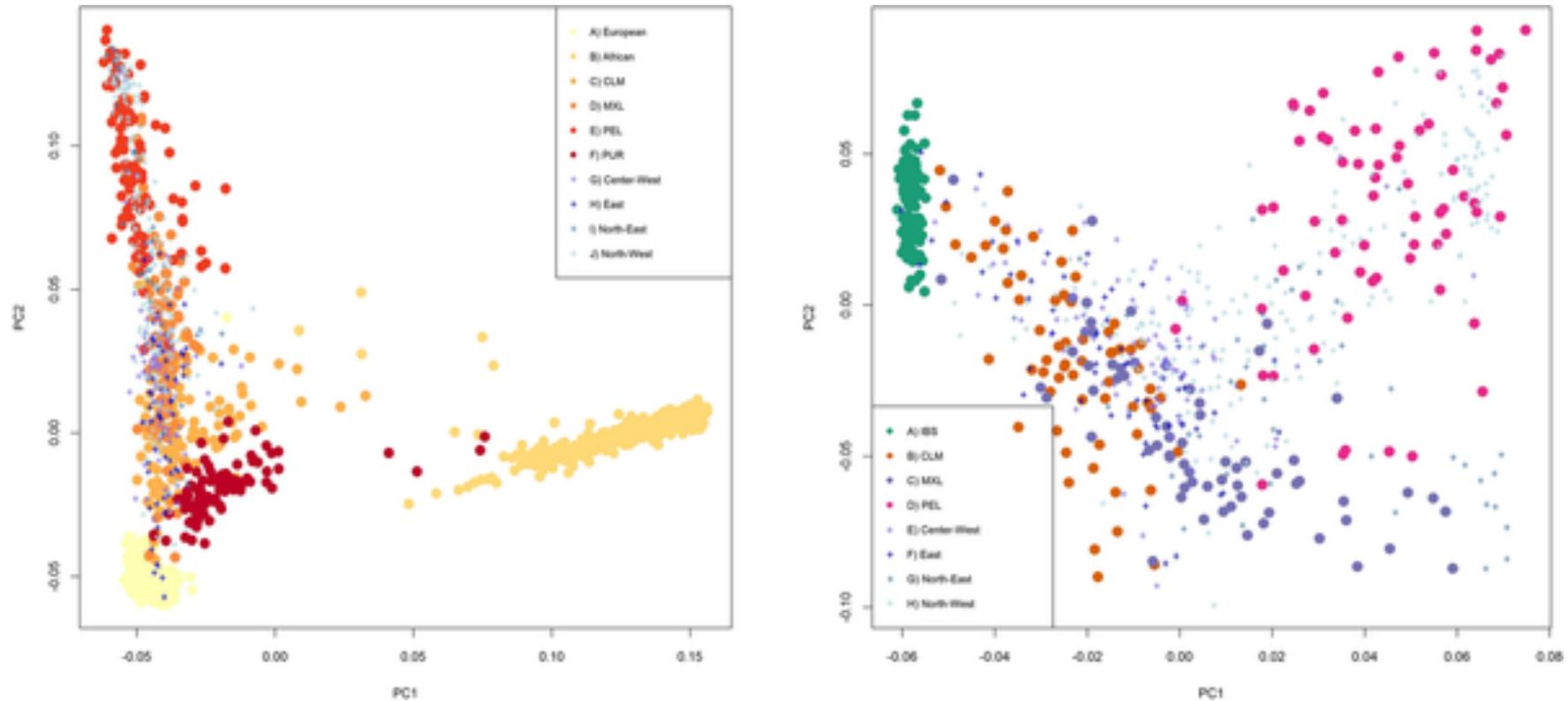
Más de 3k muestras de 20 poblaciones  
(campañas de muestreo realizadas entre  
2006-2012).

Illumina Exome Array  
250,000 SNPs  
391 muestras  
12 poblaciones



21,847 SNPs después de los  
controles de calidad

# Análisis de componentes principales

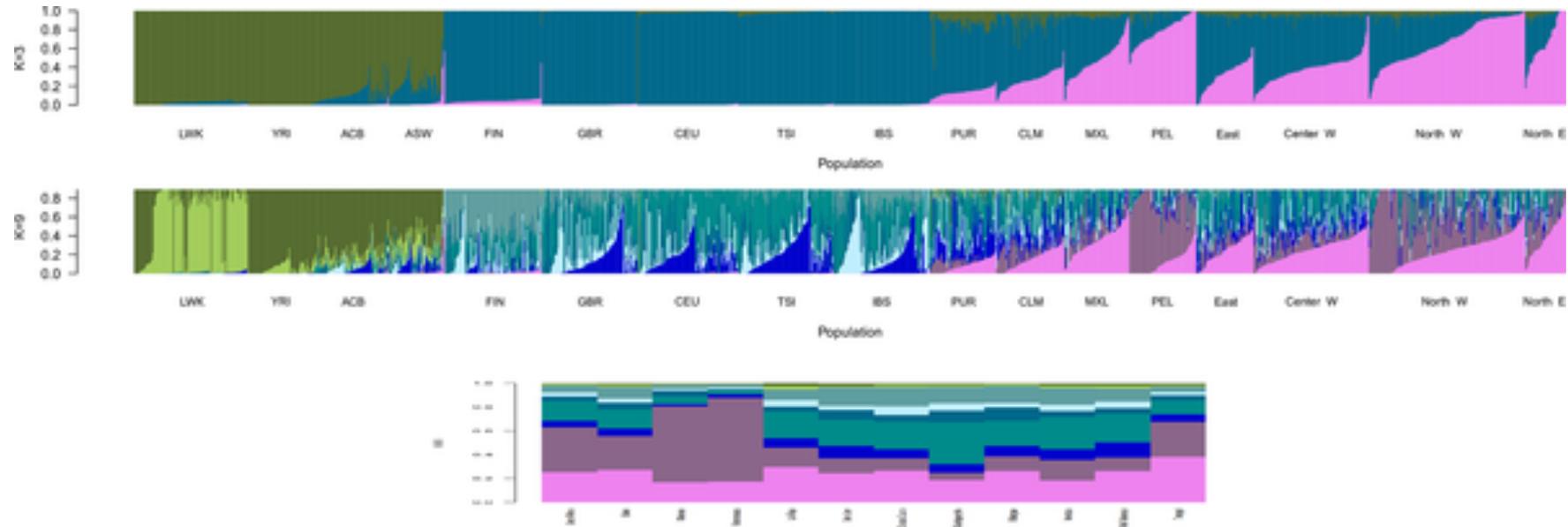


Muzzio M, Motti JMB, Paz Sepulveda PB, Yee Mc, Cooke T, et al. (2018) Population structure in Argentina. PLOS ONE 13(5): e0196325.

<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0196325>

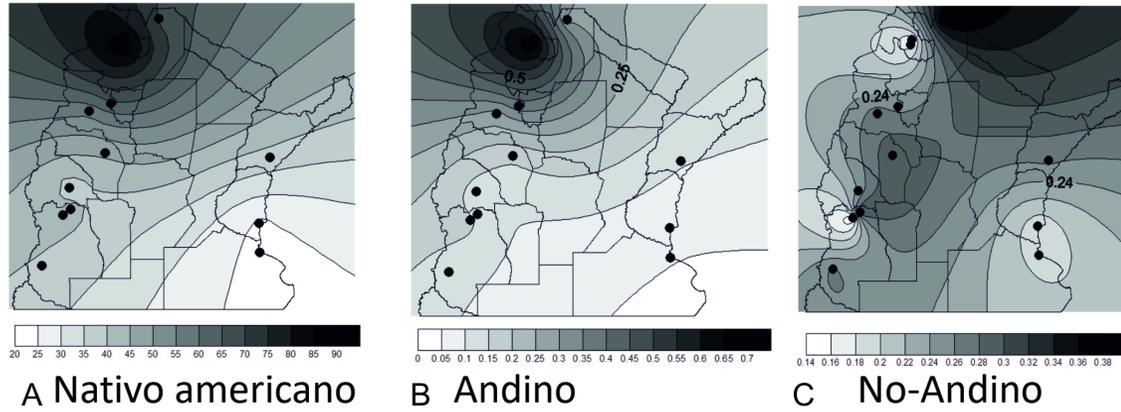
<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0196325>

# Resultados de Admixture

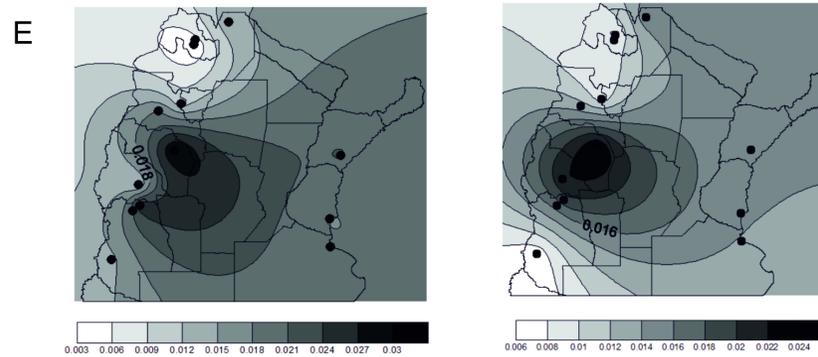


Muzzio M, Motti JMB, Paz Sepulveda PB, Yee Mc, Cooke T, et al. (2018) Population structure in Argentina. PLOS ONE 13(5): e0196325.  
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0196325>  
<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0196325>

# Correlación entre ancestría nativa y latitud

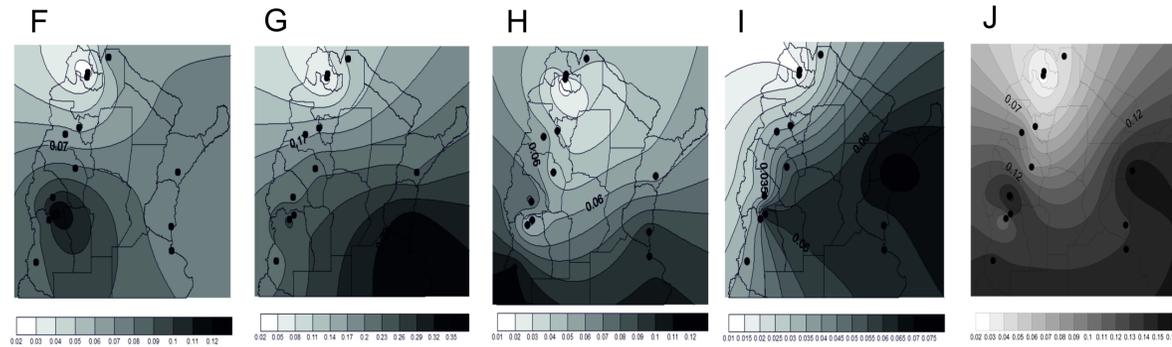


ancestría del  
sudeste africano

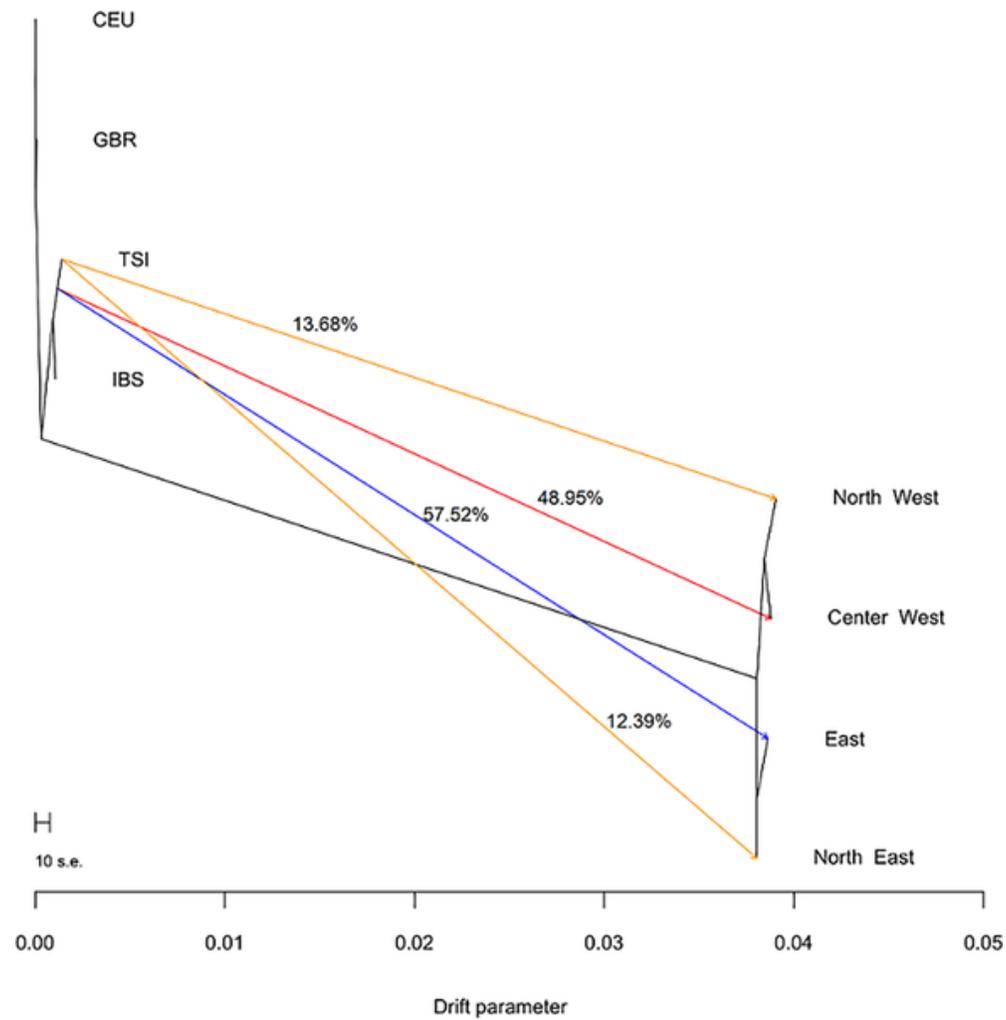


ancestría del oeste  
africano

Europeos



# Resultados de Treemix



Muzzio M, Motti JMB, Paz Sepulveda PB, Yee Mc, Cooke T, et al. (2018) Population structure in Argentina. PLOS ONE 13(5): e0196325.  
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0196325>  
<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0196325>

Los porcentajes más altos de ancestría africana están en el centro-oeste del país, principalmente en Cuyo y el sur del noroeste: La Rioja.

Estas localidades estaban sobre la ruta que llevaba esclavos de Buenos Aires hacia Chile y Perú.

Este componente está representado tanto por ancestrías del Oeste de África como del Este de África, el segundo mayoritario.

De acuerdo con Borucki (2011) la mitad de las rutas de esclavos que llegaban a la cuenca del Plata venían directamente de África (Mozambique, Loango, Angola y pocos de la Bahía de Biafra. La otra mitad de Brasil, donde la mayoría venía de Luanda y Benguela con algunos de la Bahía de Benin.

Estas fuentes son distintas de lo que puede verse en otros lugares de Latinoamérica y EEUU, donde la mayoría es del oeste africano.

# Otras muestras y poblaciones

 OPEN ACCESS  PEER-REVIEWED

RESEARCH ARTICLE

## Fine-scale genomic analyses of admixed individuals reveal unrecognized genetic ancestry components in Argentina

Pierre Luisi , Angelina García, Juan Manuel Berros, Josefina M. B. Motti, Darío A. Demarchi, Emma Alfaro, Eliana Aquilano, Carina Argüelles, Sergio Avena, Graciela Bailliet, Julieta Beltramo, Claudio M. Bravi, Mariela Cuello, Cristina Dejean, José Edgardo Dipierri, Laura S. Jurado Medina, José Luis Lanata, Marina Muzzio, María Laura Parolin, Maia Pauro, Paula B. Paz Sepúlveda, Daniela Rodríguez Golpe, María Rita Santos, Marisol Schwab, Natalia Silvero, Jeremias Zubrzycki, Virginia Ramallo, Hernán Dopazo  [ view less ]

Published: July 16, 2020 • <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0233808>

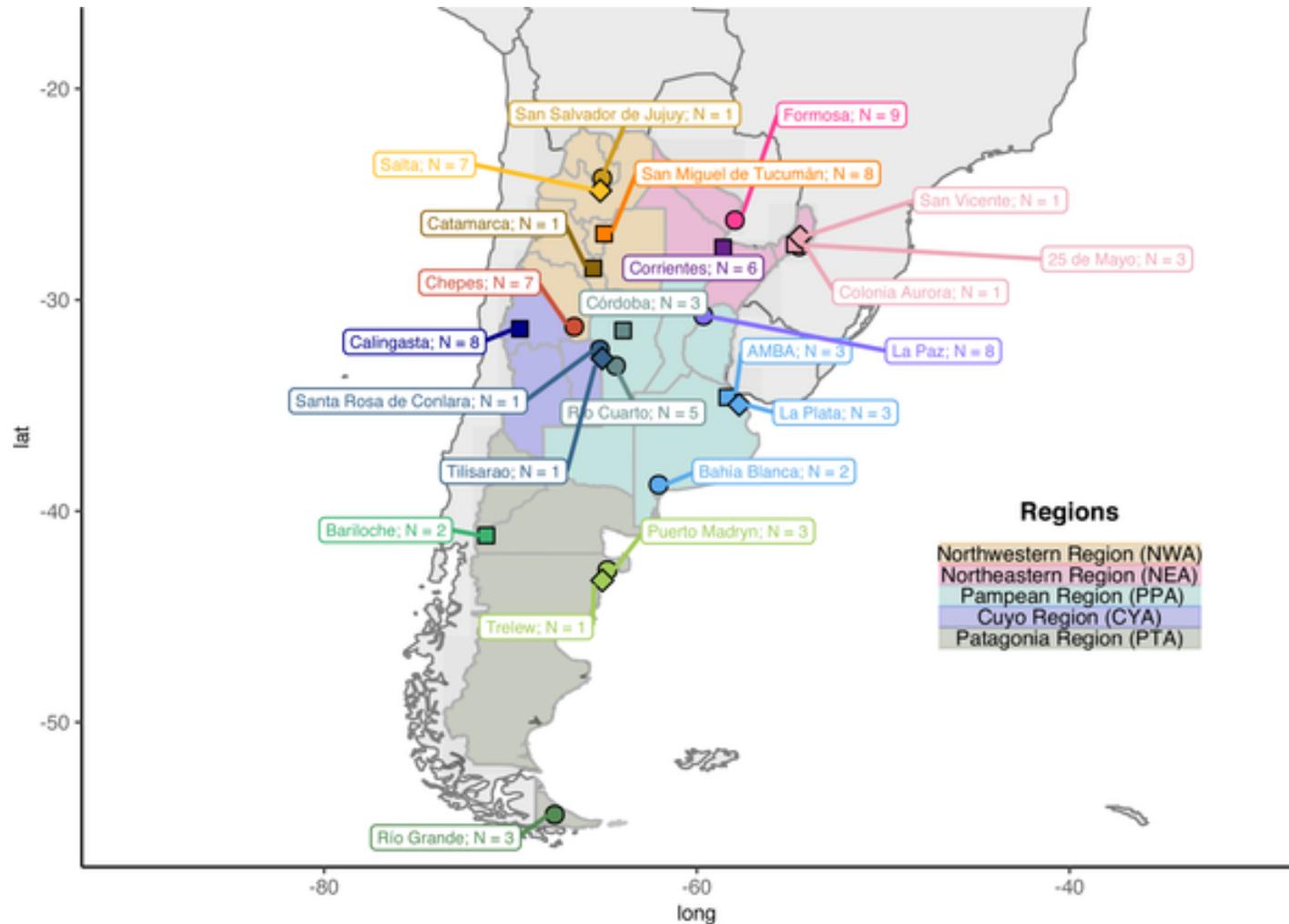
43  
Save

14  
Citation

6,486  
View

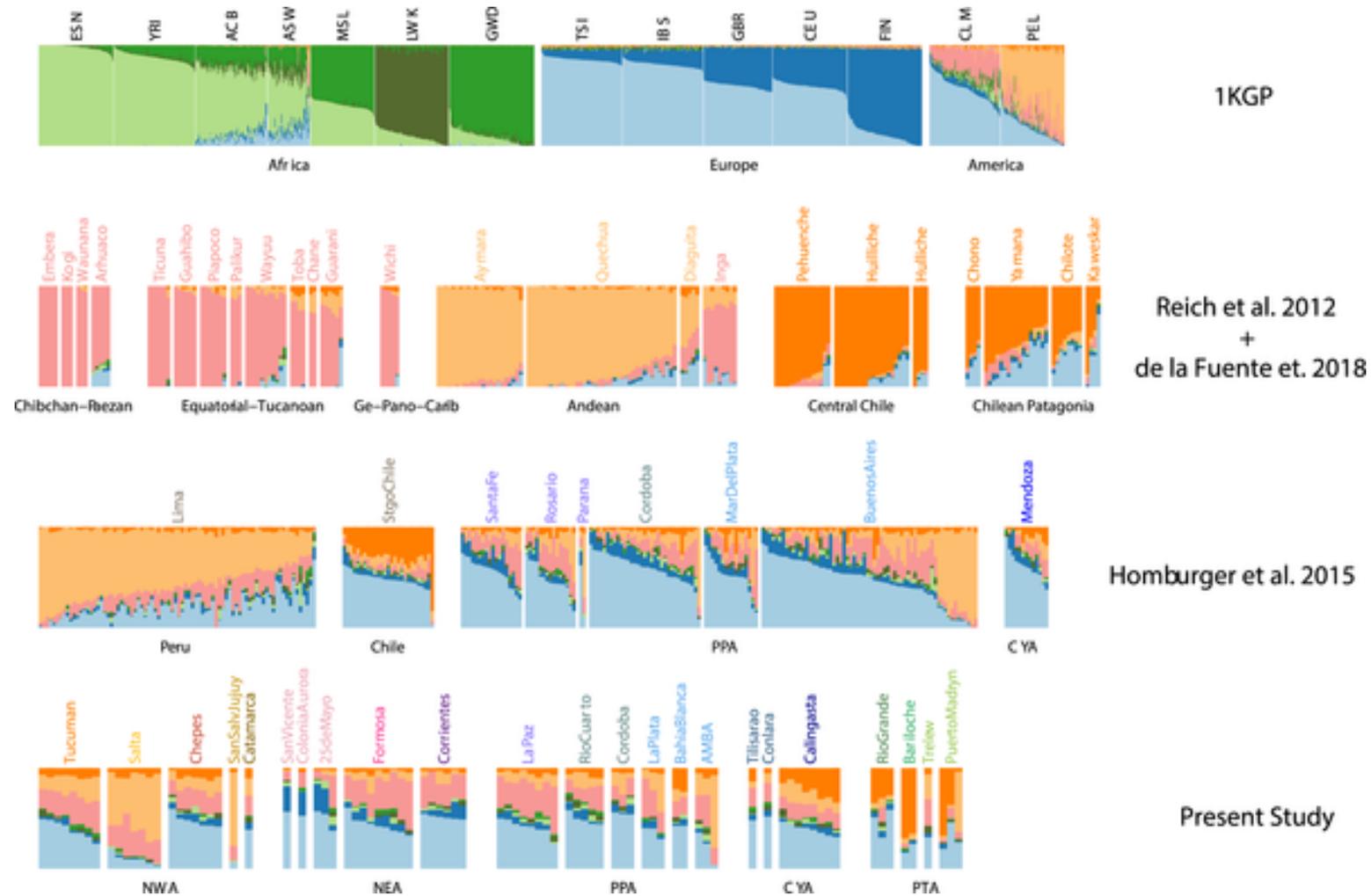
58  
Share

Fig 1. Sample locations from the present study.



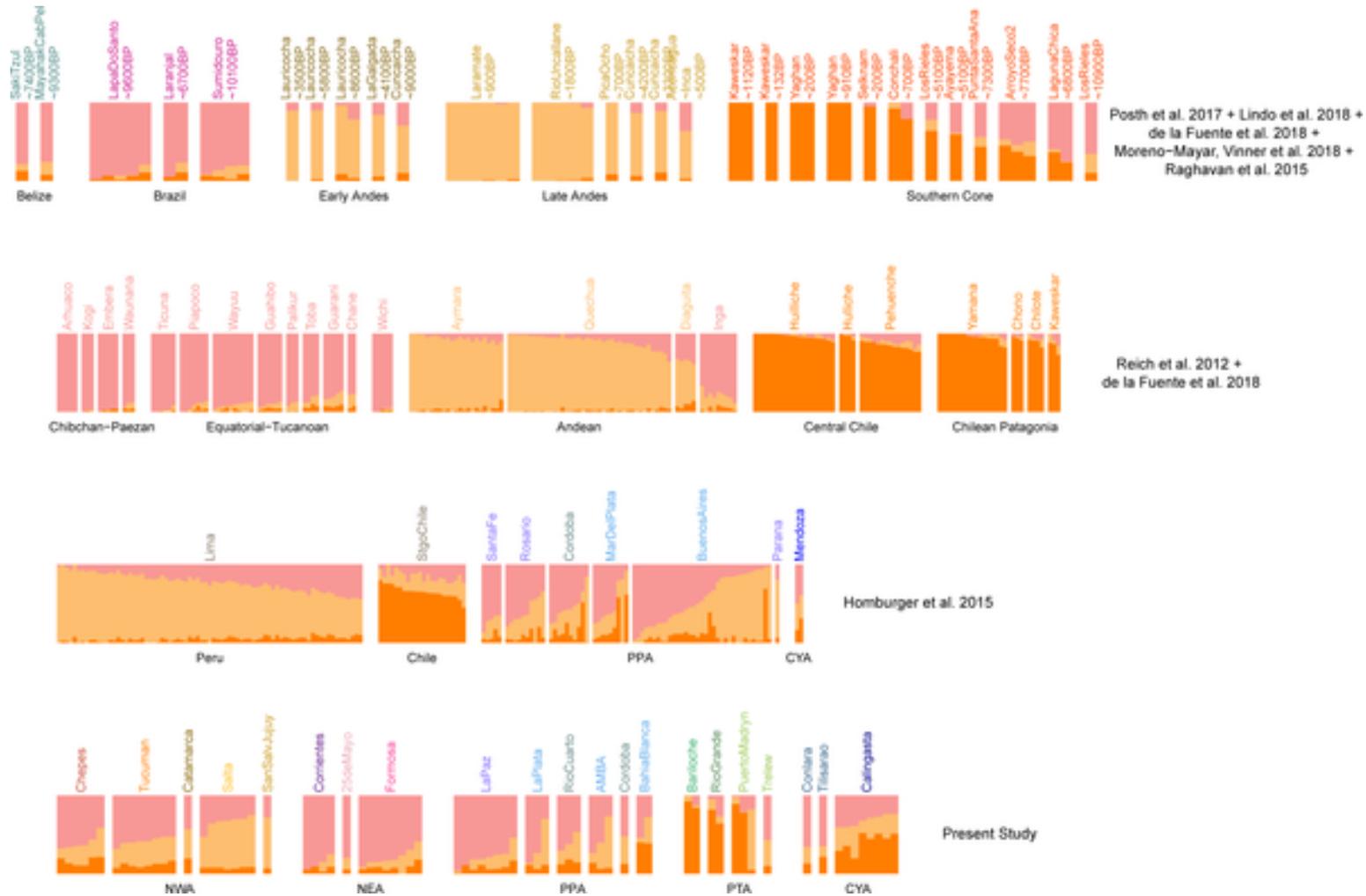
Luisi P, García A, Berros JM, Motti JMB, Demarchi DA, et al. (2020) Fine-scale genomic analyses of admixed individuals reveal unrecognized genetic ancestry components in Argentina. PLOS ONE 15(7): e0233808. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0233808>  
<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0233808>

Fig 2. Admixture analyses in a worldwide context.



Luisi P, García A, Berros JM, Motti JMB, Demarchi DA, et al. (2020) Fine-scale genomic analyses of admixed individuals reveal unrecognized genetic ancestry components in Argentina. PLOS ONE 15(7): e0233808. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0233808>  
<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0233808>

Fig 6. Native American ancestry-specific admixture analysis.



Luisi P, García A, Berros JM, Motti JMB, Demarchi DA, et al. (2020) Fine-scale genomic analyses of admixed individuals reveal unrecognized genetic ancestry components in Argentina. PLOS ONE 15(7): e0233808. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0233808>  
<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0233808>

# Genómica de cromosoma Y

**PLOS ONE**

advanced search

 OPEN ACCESS  PEER-REVIEWED

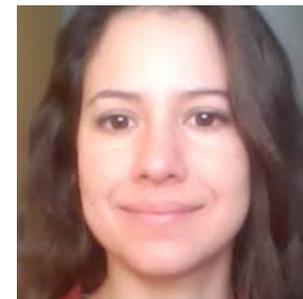
RESEARCH ARTICLE

## Human Y chromosome sequences from Q Haplogroup reveal a South American settlement pre-18,000 years ago and a profound genomic impact during the Younger Dryas

Paula B. Paz Sepúlveda , Andrea Constanza Mayordomo, Camila Sala, Ezequiel Jorge Sosa, Jonathan Javier Zaiat, Mariela Cuello, Marisol Schwab, Daniela Rodríguez Golpe, Eliana Aquilano, María Rita Santos, José Edgardo Dipierri, Emma L. Alfaro Gómez, Claudio M. Bravi, Marina Muzzio , Graciela Bailliet 

Published: August 17, 2022 • <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0271971>

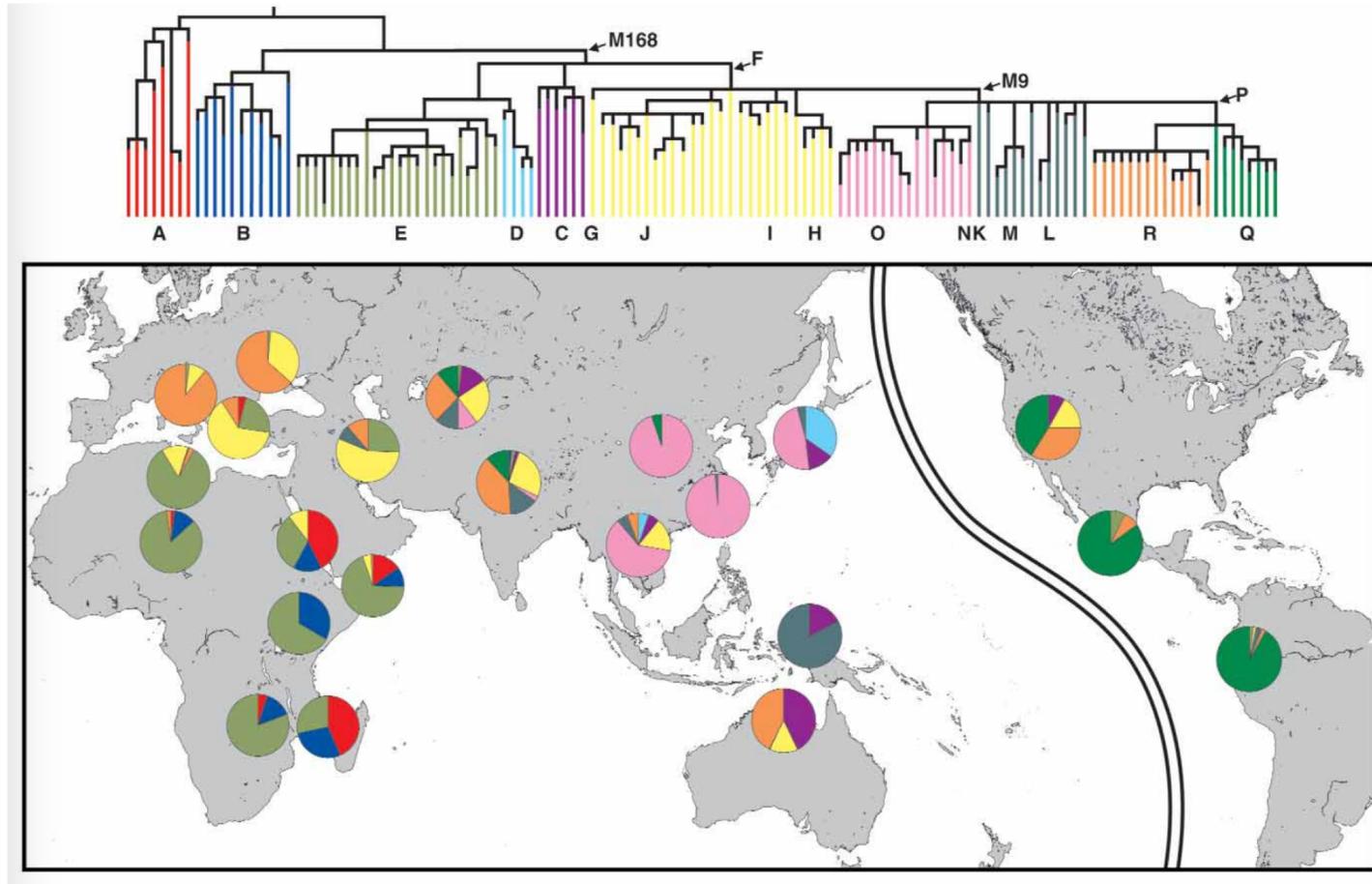
8 Save	0 Citation
5,303 View	77 Share



Desde hace más de 100 años se debate cómo llegaron los primeros pobladores a América.

El cromosoma Y ha sido empleado desde la década del 90 para estudiar la historia de las poblaciones humanas, dado que se exclusivamente hereda de padres a hijos masculinos prácticamente sin recombinar.

Existe una filogenia establecida del cromosoma Y con haplogrupos específicos a diferentes regiones geográficas



El haplogrupo Q está presente en todo América y es prácticamente el único de Meso y Sudamérica.

El sub-haplogrupo Q-M3 es autóctono y se remonta unos 15000 años antes del presente

Underhill, P.A. 2003. Inferring Human History: Clues from Y-Chromosome Haplotypes. Clod Spring Harbor Symposia on Quantitative Biology

Secuenciamos el cromosoma Y completo de 13 muestras a 30x

Buscamos en las bases de datos aquellas secuencias de haplogrupo Q-M242.

Construimos un árbol filogenético a partir de 102 secuencias Q-M242 y una de B2b1 (de la República Democrática del Congo) como raíz.

Datamos los nodos con la misma.

## Filogenia del haplogrupo Q-M242 reconstruida a partir de 102 secuencias del Y



Paz Sepúlveda PB, Mayordomo AC, Sala C, Sosa EJ, Zaiat JJ, et al. (2022) Human Y chromosome sequences from Q Haplogroup reveal a South American settlement pre-18,000 years ago and a profound genomic impact during the Younger Dryas. PLOS ONE 17(8): e0271971. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0271971>  
<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0271971>

## Representación esquemática de la distribución geográfica de Q-Z780 y sub-linajes.



Paz Sepúlveda PB, Mayordomo AC, Sala C, Sosa EJ, Zaiat JJ, et al. (2022) Human Y chromosome sequences from Q Haplogroup reveal a South American settlement pre-18,000 years ago and a profound genomic impact during the Younger Dryas. PLOS ONE 17(8): e0271971. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0271971>

<https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0271971>

Buscamos variantes de importancia filogenética, encontrando 1072 SNPs informativos nuevos, ausentes en ISOGG

Validamos los mejores candidatos mediante secuenciación Sanger (74 SNPs)

Siete de nuestras 13 secuencias permitieron mejorar la resolución de los subhaplogrupos, mientras que los otros 6 forman parte de ramas que aún permanecen politómicas

La datación del sub-haplogrupo extremadamente minoritario Q-Z780 en 19.3 (17-21.9) kya, junto con hallazgos arqueológicos recientes nos hacen apoyar un poblamiento en Meso y Sudamérica anteriores a 18000 años

# Futuras direcciones...

Colaboración con el Dr. Dipierri del Hospital Materno Infantil de Jujuy “Dr Héctor Quintana”

Colaboración con el Dr W. Pavicic en el Instituto de Medicina Traslacional e Ingeniería Biomédica

¿Preguntas?

[marinamuzzio@gmail.com](mailto:marinamuzzio@gmail.com)