

AMISH EN BASE AL ESTUDIO DE Y-STRs

Sara Alonso
Itxaso Fernández
Emma Reig

ÍNDICE

1. Introducción:
 - a. Los Amish y su origen.
 - b. Y-STRs
2. Materiales y métodos.
3. Resultados y discusión.
4. Conclusión.
5. Bibliografía.



INTRODUCCIÓN: LOS AMISH Y SU ORIGEN

- Comunidad con alrededor de 230.000 personas en 28 estados en Estados Unidos y en Ontario, Canadá.
- Grupo anabaptista, etnorreligioso y protestante que rechaza las comodidades tecnológicas y modernas.

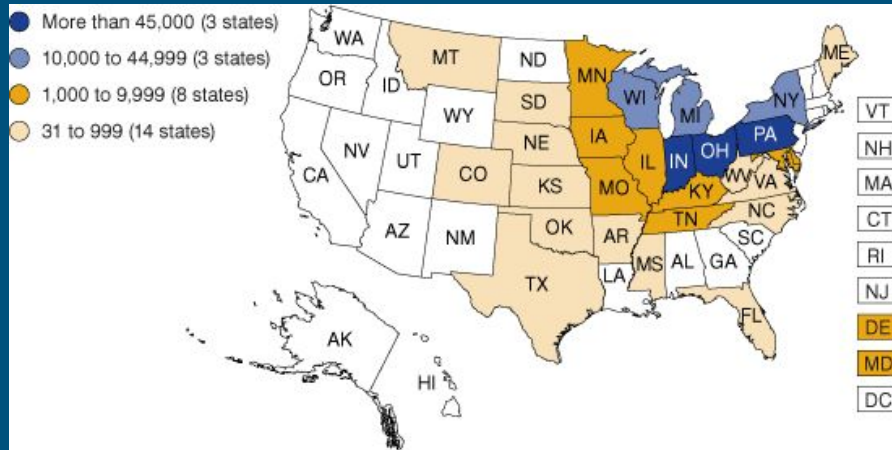


Fig. 1 Distribución de la comunidad amish en Estados Unidos.



Fig. 2: Carro de caballos, medio de transporte típico de los amish.

INTRODUCCIÓN: LOS AMISH Y SU ORIGEN

- Vida sencilla, en áreas rurales y apartados de temas sociales y políticos.
- Creencias arcaicas: Atuendos, estructura patriarcal...
- No realizan pruebas de consanguinidad: Muerte súbita por mutación en RYR2 (Tester et al., 2020).



Fig. 3: Clara diferencia entre la comunidad amish y una comunidad contemporánea estadounidense.



Fig. 4: Familia amish común.

INTRODUCCIÓN: LOS AMISH Y SU ORIGEN

- Origen de la comunidad en Suiza, 1693. Jacob Ammann y los menonitas.
 - Bajo tamaño poblacional efectivo y matrimonios relativamente endogámicos.
 - Primer grupo considerable de Amish en Estados Unidos → 1730 (Pensilvania).

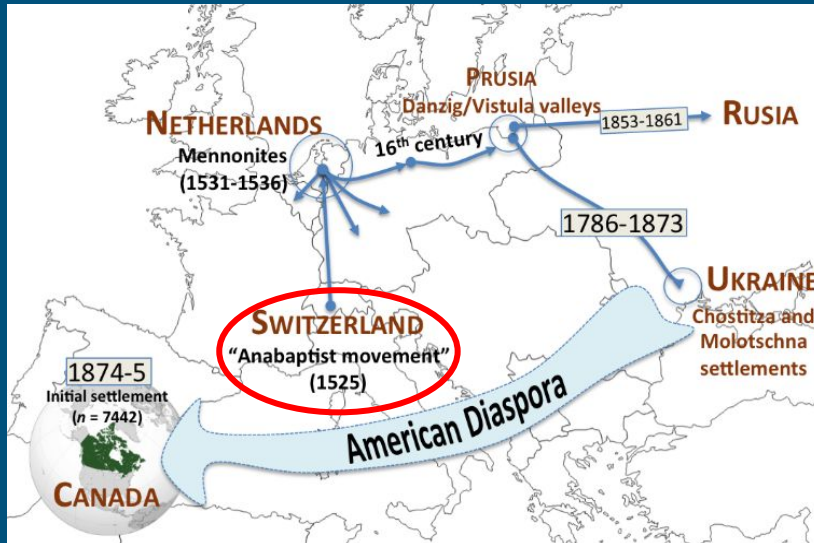


Fig. 5: Mapa ilustrativo de la llegada de los menonitas a diferentes regiones a causa de la persecución religiosa (Seco et al., 2017)



Fig. 6: Mapa ilustrativo del origen suizo de los amish en 1693 y llegada a América sobre el año 1730.

INTRODUCCIÓN: Y-STRs

- Y-STR: Microsatélites que se transmiten por herencia patrilineal → parientes varones comparten el mismo perfil durante varias generaciones.
 - Gran utilidad en genética de poblaciones y estudios genealógicos y forenses.

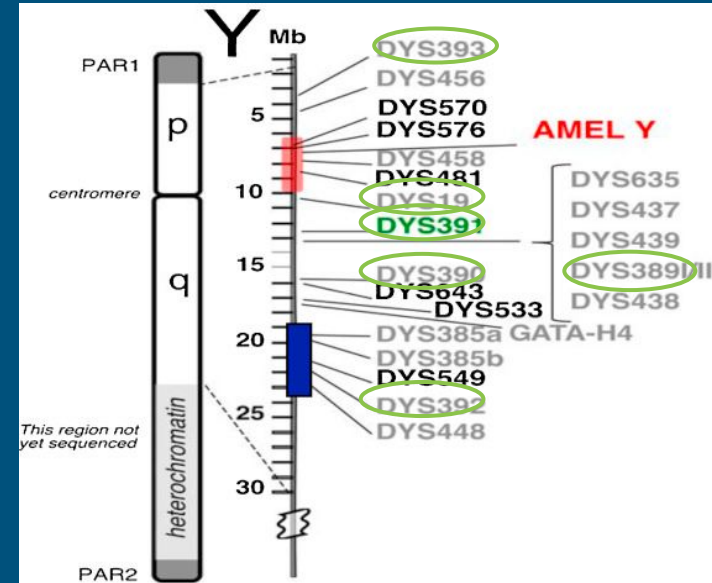


Fig. 7: Cromosoma Y. Obsérvense los 6 marcadores rodeados de verde.

OBJETIVO E HIPÓTESIS

OBJETIVO

Comparar haplotipos de Y-STR de distintas poblaciones con la de los amish y comprobar si existen menores distancias genéticas con las europeas que con las del resto de continentes, de acuerdo con su origen histórico.

HIPÓTESIS

Los amish comparten más haplotipos de Y-STR con poblaciones europeas que con otras poblaciones.

MATERIALES Y MÉTODOS

- Cálculo de las frecuencias de los haplotipos Y-STR a partir de datos encontrados en la bibliografía.
- En GeDis:
 - Matriz de distancias genéticas F_{ST} de Reynolds entre pares de poblaciones.
 - Análisis de escalamiento multidimensional (MDS).
 - Obtención de dendrograma (Neighbor-Joining).
 - Método del centroide.
- En Past:
 - Análisis factorial de correspondencias (AFC).

GeDis v2.1



MATERIALES Y MÉTODOS

- Cálculo de las frecuencias de los haplotipos Y-STR a partir de datos encontrados en la bibliografía.
- En GeDis:
 - Matriz de distancias genéticas F_{ST} de Reynolds entre pares de poblaciones.
 - Análisis de escalamiento multidimensional (MDS).
 - Obtención de dendrograma (Neighbor-Joining).
 - Método del centroide.
- En Past:
 - Análisis factorial de correspondencias (AFC).

Table 1. Putative founder Y STR haplotypes: Lineages are rank ordered by number of male individuals genotyped

Lineage	DYS393	DYS19	DYS391	DYS389-1	DYS389-II ^a	DYS388	DYS390	DYS392	GGAAT1B07	DYS458	N ^b	MRCMA ^c
1	13	14	11	13	29 ₁₆	12	24	13	10	17	158	1749
2	13	14	11	13	31 ₁₈	13	24	13	10		135	1757
3	12	14	10	13	30 ₁₇	14	24	11	11		79	1778
4	13	14	11	12	28 ₁₆	12	24	13	10		78	1757
5	13	15	10	12	29 ₁₇	12	22	11	11		66	1729
6	13	14	11	13	29 ₁₆	12	23	13	10	18	50	1740
7	13	14	11	14	31 ₁₇	12	24	13	10		41	1737
8	13	14	10	14	30 ₁₆	12	24	13	10		20	~1690 ^d
9	14	16	10	13	31 ₁₈	12	25	11	9	15	16	1866
10	13	14	11	13	29 ₁₆	12	23	13	10	17	15	1894
11	13	14	11	14	30 ₁₆	12	23	13	11		15	1797
12	13	14	10	12	28 ₁₆	14	22	11	10		10	1850
13	13	14	11	14	32 ₁₈	12	24	13	8		8	1839
14	13	14	10	13	29 ₁₆	12	22	13	10	18	8	1763
15	14	15	10	14	30 ₁₆	12	22	9	11		7	1771
16	13	14	11	12	27 ₁₅	14	23	11	11		5	1838
17	13	14	12	13	29 ₁₆	12	24	13	10		4	1869
18	12	14	11	14	30 ₁₆	15	23	11	11		4	1920
19	14	14	10	12	28 ₁₆	13	22	11	11		3	1919
20	14	16	10	12	29 ₁₇	13	23	12	11		3	1864
21	13	15	11	13	29 ₁₆	12	23	13	10	17	2	1928
22	13	14	11	13	29 ₁₆	12	24	13		18	2	1918
23	13	15	10	13	28 ₁₅	12	24	14	10		1	1964
24	14	16	10	14	33 ₁₉	13	23	12			1	1952
25	13	14	10	13	28 ₁₅	12	24	13	10		1	1960
26	13	15	10	13	29 ₁₆	12	25	15			1	1951
27	13	14	13	29 ₁₆	12	23	13				1	1946
28	13	13	10	13	28 ₁₅	12	22	15	11		1	1933

Fig. 8. Haplotipos Y-STR para diferentes varones amish. Recuperado de Pollin et al. 2008.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

Haplotipos	Combinación alélica	Japón	Mozambique	Amish	Italia	Bangladesh	Europa	España	País Vasco
H1	12132391114	0	0	0	0	0	0	0	0
H2	13132291513	0	0	0	0	0	0	0	0
H3	13132391113	0	0	0	0	0	0	0	0
H4	13132391114	0	0	0	0	0	0	0,0070175	0
H5	13132491113	0	0	0	0	0	0	0,0070175	0
H6	13142391213	0	0	0	0	0	0	0,0105263	0
H7	13142491013	0	0	0	0	0	0	0,0035088	0
H8	13142491113	0	0	0	0,0042373	0	0	0,0315789	0,0059524
H9	13142491114	0	0	0	0	0	0	0,0105263	0
H10	13142491313	0	0	0	0	0	0	0	0
H11	14132291112	0	0	0	0,0042373	0	0	0	0
H12	14132391114	0	0	0	0	0	0	0	0
H13	14132391313	0	0	0	0	0	0	0	0
H14	14132481313	0	0	0	0	0	0	0	0
H15	14132491113	0	0	0	0	0	0	0	0
H16	14132491312	0	0	0	0	0	0	0	0

Fig. 9. Fracción de la tabla de frecuencias de los 403 haplotipos para las 9 poblaciones a estudio elaborada en Excel.

Nota: Haplotipos obtenidos a partir de los siguientes marcadores Y-STR: DYS19, DYS389-I, DYS390, DYS391, DYS392 y DYS393.

MATERIALES Y MÉTODOS

- Cálculo de las frecuencias de los haplotipos Y-STR a partir de datos encontrados en la bibliografía.
- En GeDis:
 - Matriz de distancias genéticas F_{ST} de Reynolds entre pares de poblaciones.
 - Análisis de escalamiento multidimensional (MDS).
 - Obtención de dendrograma (Neighbor-Joining).
 - Método del centroide.
- En Past:
 - Análisis factorial de correspondencias (AFC).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

R distance	Pop 1	Pop 2	Pop 3	Pop 4	Pop 5	Pop 6	Pop 7	Pop 8	Pop 9
	COL	JAP	MOZ	AMI	ITA	BAN	EUR	ESP	VAS
COL	0,0000	0,0327	0,0302	0,0207	0,0191	0,0287	0,0184	0,0173	0,0174
JAP	0,0327	0,0000	0,0420	0,0334	0,0341	0,0401	0,0308	0,0314	0,0317
MOZ	0,0302	0,0420	0,0000	0,0323	0,0328	0,0380	0,0308	0,0302	0,0305
AMI	0,0207	0,0334	0,0323	0,0000	0,0206	0,0304	0,0167	0,0180	0,0135
ITA	0,0191	0,0341	0,0328	0,0206	0,0000	0,0305	0,0189	0,0192	0,0186
BAN	0,0287	0,0401	0,0380	0,0304	0,0305	0,0000	0,0258	0,0277	0,0288
EUR	0,0184	0,0308	0,0308	0,0167	0,0189	0,0258	0,0000	0,0167	0,0165
ESP	0,0173	0,0314	0,0302	0,0180	0,0192	0,0277	0,0167	0,0000	0,0151
VAS	0,0174	0,0317	0,0305	0,0135	0,0186	0,0288	0,0165	0,0151	0,0000

Fig. 10: Matriz de distancias Fst de Reynolds entre pares de poblaciones.

ABREVIATURAS:

COL: Colombia

JAP: Japón

MOZ: Mozambique

AMI: Amish

EUR: Europa

ESP: España

VAS: País Vasco

ITA: Italia

BAN: Bangladesh

MATERIALES Y MÉTODOS

- Cálculo de las frecuencias de los haplotipos Y-STR a partir de datos encontrados en la bibliografía.
- En GeDis:
 - Matriz de distancias genéticas F_{ST} de Reynolds entre pares de poblaciones.
 - **Análisis de escalamiento multidimensional (MDS).**
 - Obtención de dendrograma (Neighbor-Joining).
 - Método del centroide.
- En Past:
 - Análisis factorial de correspondencias (AFC).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

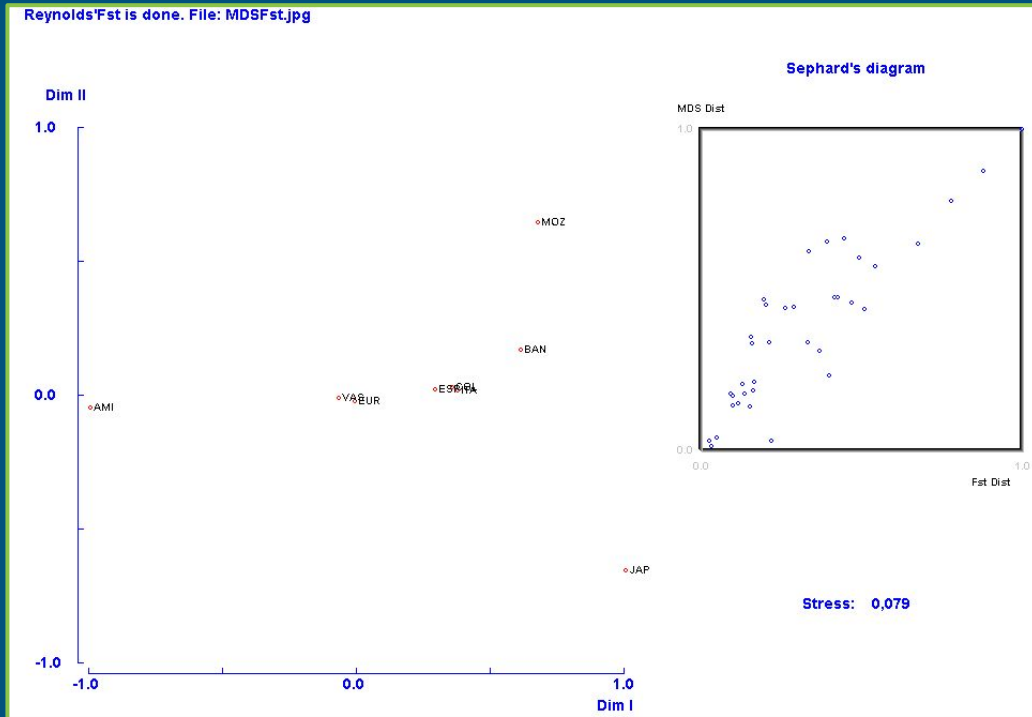


Fig. 11: Análisis de Escalamiento Multidimensional (MDS) de las distancias genéticas Fst de Reynolds y Diagrama de Sephard.

- La población Amish se encuentra bastante alejada del resto de poblaciones estudiadas, aunque muestra una menor distancia genética con vascos y europeos.
- Coeficiente de estrés: 0,079
- Cierta similitud con la distribución geográfica de las poblaciones.

MATERIALES Y MÉTODOS

- Cálculo de las frecuencias de los haplotipos Y-STR a partir de datos encontrados en la bibliografía.
- En GeDis:
 - Matriz de distancias genéticas F_{ST} de Reynolds entre pares de poblaciones.
 - Análisis de escalamiento multidimensional (MDS).
 - **Obtención de dendrograma (Neighbor-Joining).**
 - Método del centroide.
- En Past:
 - Análisis factorial de correspondencias (AFC).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

NJ - R matrix is done. File: NJR.jpg

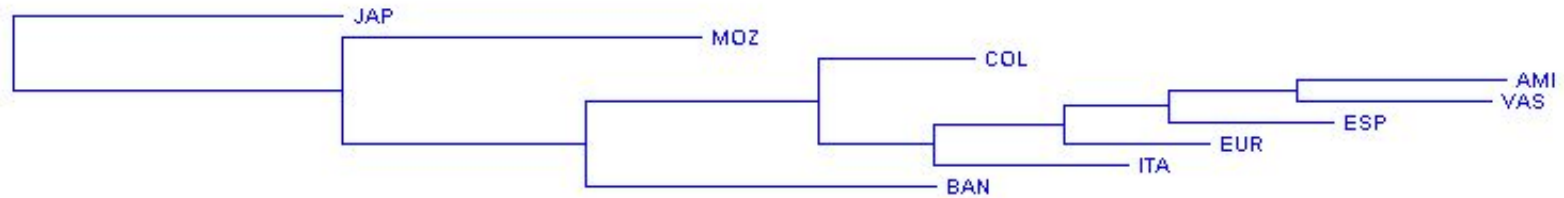


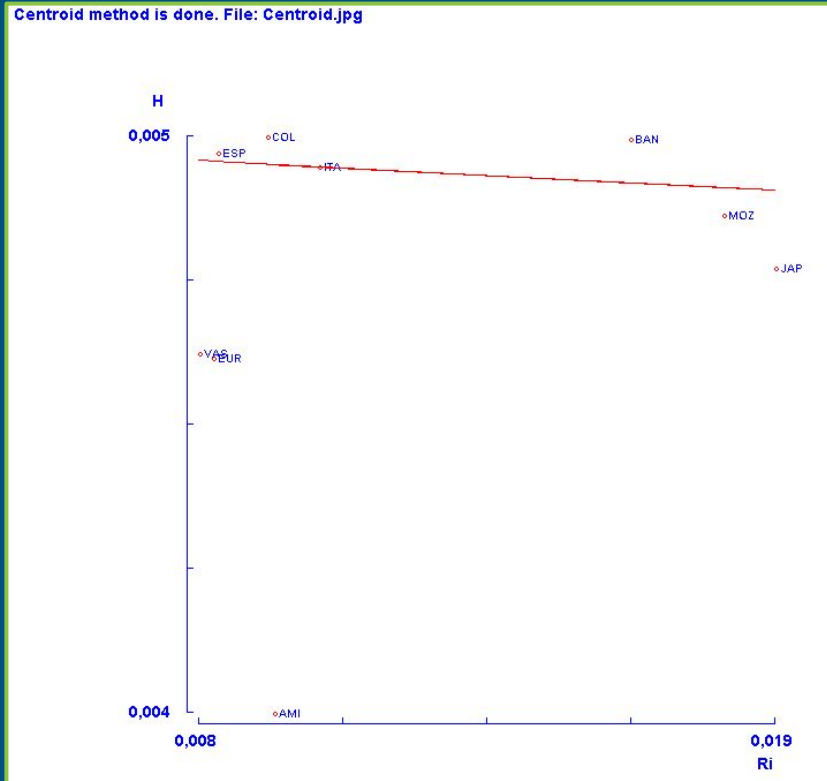
Fig. 12: Dendrograma mediante Neighbor-Joining.

- Vascos y amish con origen común más próximo.
- Amish más cerca de España que de poblaciones europeas.

MATERIALES Y MÉTODOS

- Cálculo de las frecuencias de los haplotipos Y-STR a partir de datos encontrados en la bibliografía.
- En GeDis:
 - Matriz de distancias genéticas F_{ST} de Reynolds entre pares de poblaciones.
 - Análisis de escalamiento multidimensional (MDS).
 - Obtención de dendrograma (Neighbor-Joining).
 - **Método del centroide.**
- En Past:
 - Análisis factorial de correspondencias (AFC).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN



- Mayor flujo génico: ESP, COL.
- Menor flujo génico: MOZ, JAP, EUR, VAS, AMI.
- Amish alto grado de aislamiento (H y Ri bajos).

Fig. 13: Análisis del flujo génico mediante el método del centroide.

MATERIALES Y MÉTODOS

- Cálculo de las frecuencias de los haplotipos Y-STR a partir de datos encontrados en la bibliografía.
- En GeDis:
 - Matriz de distancias genéticas F_{ST} de Reynolds entre pares de poblaciones.
 - Análisis de escalamiento multidimensional (MDS).
 - Obtención de dendrograma (Neighbor-Joining).
 - Método del centroide.
- En Past:
 - Análisis factorial de correspondencias (AFC).

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

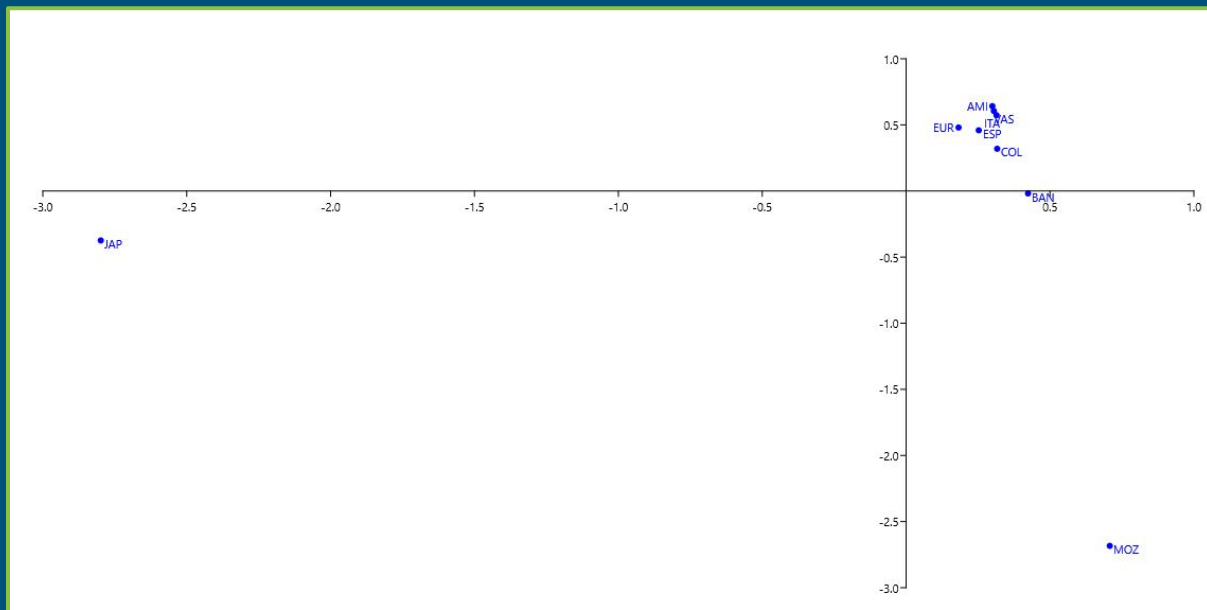


Fig. 14: Análisis factorial de correspondencias (AFC).

- Los amish comparten un alto número de haplotipos con poblaciones europeas.

RESULTADOS Y DISCUSIÓN

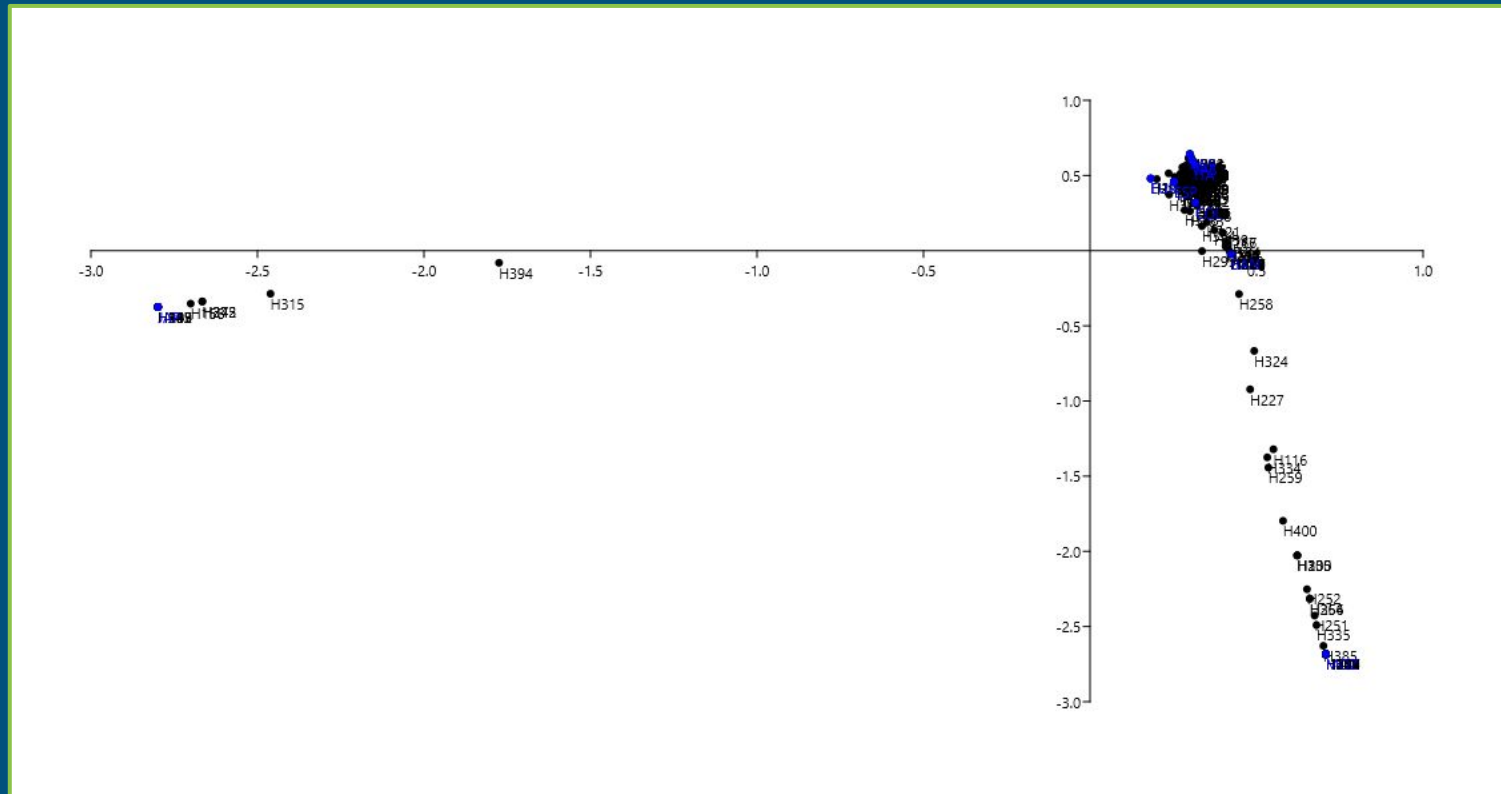


Fig. 15. Análisis factorial de correspondencias (AFC) representando tanto las poblaciones como los haplotipos.

CONCLUSIÓN

- Amish mayor proximidad genética con la población europea.
- Alto grado de aislamiento → Pocos estudios en poblaciones amish.
- Resultados no concluyentes:
 - Tamaños muestrales pequeños.
 - Muestras no representativas.
- Pocos marcadores utilizados.
- Utilidad de los Y-STRs en estudios de genética de poblaciones.
- Importancia de bases de datos como YHRD.

ACEPTAMOS LA HIPÓTESIS:

Los amish comparten más haplotipos de Y-STR con poblaciones europeas que con otras poblaciones.

BIBLIOGRAFÍA

- Alves, C., Gusmão, L., Barbosa, J., & Amorim, A. (2003). Evaluating the informative power of Y-STRs: a comparative study using European and new African haplotype data. *Forensic science international*, 134(2-3), 126-133.
- Cerutti, N., Marin, A., Di Gaetano, C., Pappi, P., Crobu, F., Riccardino, F., ... & Piazza, A. (2006). Population data for Y-chromosome STR haplotypes from Piedmont (Italy). *Forensic science international*, 158(2-3), 238-243.
- Dobashi, Y., Kido, A., Fujitani, N., Susukida, R., Hara, M., & Oya, M. (2005). Y-chromosome STR haplotypes in a Bangladeshi population. *Legal Medicine*, 7(2), 122-126.
- García, O., Martín, P., Gusmão, L., Albarrán, C., Alonso, S., de la Rúa, C., ... & Alonso, A. (2004). A Basque Country autochthonous population study of 11 Y-chromosome STR loci. *Forensic science international*, 145(1), 65-68.
- Gaviria, A. A., Ibarra, A. A., Palacio, O. D., Posada, Y. C., Triana, O., Ochoa, L. M., ... & Carracedo, A. (2005). Y-chromosome haplotype analysis in Antioquia (Colombia). *Forensic science international*, 151(1), 85-91.
- Hammer, Ø., Harper, D. A., & Ryan, P. D. (2001). PAST: Paleontological statistics software package for education and data analysis. *Palaeontologia electronica*, 4(1), 9.
- Mizuno, N., Nakahara, H., Sekiguchi, K., Yoshida, K., Nakano, M., & Kasai, K. (2008). 16 Y chromosomal STR haplotypes in Japanese. *Forensic science international*, 174(1), 71-76.
- Peña, J. A., Alfonso-Sánchez, M. A., Pérez-Miranda, A. M., García-Obregón, S., & Gómez-Pérez, L. (2009). GeDis un programa para análisis de datos en Antropogenética. *Antropo*, 20, 49-56.
- Pollin, T. I., McBride, D. J., Agarwala, R., Schäffer, A. A., Shuldiner, A. R., Mitchell, B. D., & O'Connell, J. R. (2008). Investigations of the Y chromosome, male founder structure and YSTR mutation rates in the Old Order Amish. *Human heredity*, 65(2), 91-104.
- Seco, J. P. (2017). *Estudio de la variabilidad genómica global en poblaciones humanas* (Doctoral dissertation, Universidade de Santiago de Compostela).
- Tester, D. J., Bombei, H. M., Fitzgerald, K. K., Giudicessi, J. R., Pitel, B. A., Thorland, E. C., ... & Ackerman, M. J. (2020). Identification of a novel homozygous multi-exon duplication in RYR2 among children with exertion-related unexplained sudden deaths in the Amish community. *JAMA cardiology*, 5(3), 13-18.
- Roewer, L., Krawczak, M., Willuweit, S., Nagy, M., Alves, C., Amorim, A., ... & Kayser, M. (2001). Online reference database of European Y-chromosomal short tandem repeat (STR) haplotypes. *Forensic science international*, 118(2-3), 106-113.
- Zurita, A. I., Hernandez, A., Sanchez, J. J., & Cuellas, J. A. (2005). Y-chromosome STR haplotypes in the Canary Islands population (Spain). *Forensic science international*, 148(2-3), 233-238.

**¡GRACIAS POR
VUESTRA
ATENCIÓN!**

¿Alguna pregunta?