

Análisis del STR HUMF13A01 en las poblaciones de Galicia y Cabo Verde

LUÍS JR, BURGOS M, DIOS S, CARRIL
JC Y CAEIRO B

Rev. Esp. Antrop. Biol. (2001) **22**: 1-8

Recibido: 18 noviembre 2000

Departamento de Antropología. Facultad de Biología. Universidad de Santiago de Compostela. 15706 Santiago de Compostela, España.

Palabras clave: Polimorfismos de ADN, STRs, HUMF13A01, Genética de poblaciones, Análisis de Correspondencias.

En este trabajo se presentan los resultados obtenidos en las poblaciones de Galicia y Cabo Verde tras el análisis del HUMF13A01, uno de los STRs más utilizados en estudios de caracterización genética humana. En la población gallega se detectaron 9 alelos, que configuran un valor de heterocigosidad de 0,73, mientras que en Cabo Verde aparecieron 11 alelos con un valor de heterocigosidad de 0,79. La distribución de frecuencias obtenida para ambas poblaciones es similar a la observada en estudios de grupos poblacionales afines. Las comparaciones interpopulacionales realizadas evidencian una elevada capacidad de discriminación entre los principales grupos humanos, observándose claras diferencias, tanto en lo que respecta a la distribución de frecuencias, como en los niveles de heterocigosidad. Sin embargo, el escaso grado de heterogeneidad que se observa en el grupo de poblaciones Europeas no permite apreciar patrones de agrupamiento definidos.

© 2001 *Sociedad Española de Antropología Biológica*

Introducción

Los STRs son fragmentos de ADN consistentes en secuencias de 1-6pb de longitud repetidas en tándem, que pueden presentar un alto grado de variabilidad en el número de repeticiones de secuencia que presentan. Durante la década de los 90 estos marcadores genéticos se han convertido en la fuente principal de loci altamente informativos para la caracterización genética, tanto individual como poblacional, ya que han sido descritos como los marcadores hipervariables más abundantes dentro del genoma humano con una frecuencia de 1 locus por cada 10 Kb (Nakamura et al., 1987; Weber y May, 1989).

De la batería de STRs analizados en los últimos años el F13A01 es uno de los más utilizados en estudios de caracterización genética. El HUMF13A01 es un STR que se localiza en la región flanqueante 5' del gen del factor XIII (subunidad a), concretamente a 730 bp del inicio del intrón A (Ichinose y Davie, 1988). Este marcador presenta una secuencia de repetición tetranucleotídica (AAAG) y es altamente polimórfico en todos los grupos poblacionales analizados hasta el momento. Además de los alelos debidos al número variable de repeticiones de cuatro bases, que oscilan entre 4 y 17, aparece en frecuencias relativamente altas una variante alélica denominada 3.2 que se corresponde con un alelo de 4 repeticiones con una delección GT justo 1 pb después del final de la zona de repeticiones (Scozzari et al., 1995).

En el presente trabajo se presentan los resultados obtenidos tras el análisis de dos muestras de las poblaciones de Galicia y Cabo Verde. Los datos correspondientes a la población de Cabo Verde pueden resultar de especial interés teniendo en cuenta la escasez de datos disponibles en poblaciones de origen africano para este marcador. El objetivo básico de este estudio es el de la caracterización de ambas poblaciones para el HUMF13A01 y su relación con respecto

al contexto poblacional disponible en este momento. Paralelamente, a partir de los resultados y conclusiones obtenidas en este análisis comparativo, se pretende valorar la utilidad del HUMF13A01 en estudios de genética de poblaciones humanas.

Material y métodos

Para el estudio del polimorfismo del STR F13A01 se recogieron muestras de sangre de individuos autóctonos de las poblaciones de Galicia (N=104) y de Cabo Verde (N=97). A partir de las muestras de sangre se extrajo el ADN mediante el método del Chelex (Singer-Sam et al., 1989). La amplificación fue realizada con los primers diseñados por Polymeropoulos et al. (1991). Los fragmentos producidos por la PCR fueron separados mediante la aplicación de electroforesis vertical en geles desnaturalizantes y detección con primers marcados con el ligando fluorescente Cy5, utilizando el sistema de análisis automático de ADN ALFexpress II. Para detectar posibles desviaciones con respecto a las proporciones Hardy-Weinberg se aplicó el test exacto descrito por Guo y Thompson (1992). Como medida del grado de polimorfismo genético se calculó la heterocigosidad esperada (Nei y Roychoudhury, 1974).

Se ha utilizado un test exacto (Raymond and Rousset, 1995) para el cálculo de la diferenciación poblacional. Finalmente se ha llevado a cabo un Análisis de Correspondencias con poblaciones mundiales para el HUMF13A01, utilizando el paquete estadístico NTSYS 1.70 (Rohlf and Slice, 1992). La base de datos utilizada para los análisis interpopulacionales está compuesta por las siguientes muestras: Dupuy et al. 1993 (NOR: Noruega), Miscicka-Sliwka et al. 1998 (POL: Polonia), Puers et al. 1994 (ALE: Alemania), Glock et al. 1997 (AUS: Austria), Zupanic et al. 1998 (ESL: Eslovenia), Kratzer y Bär 1996 (SUI: Suiza), Mertens et al. 1997 (FLA: Flamencos), Rousselet et al. 1996 (FRA: Francia), Cossuta et al. 2000 (NIT: N Italia), Dobosz et al. 1996 (CSIT: C y S Italia), Asmundo y Crino 1998 (SIC: Sicilia), Gené et al. 1997 (CAT: Cataluña), Crespillo et al. 1997 (NESP: NE España), García et al. 1998 (PV: País Vasco), Jarreta et al. 1999 (PIR: Pirineo Aragones, TER: Teruel), Martín et al. 1995 (CYV: Castilla y Valencia), Gamero et al. 1998 (SOSP: SO España), presente estudio (GAL: Galicia), Miranda et al. 1998 (NPO: N Portugal, STP: Santo Tome y Príncipe), Souto et al. 1996 (CPO: C Portugal), Corte-Real et al. 1999a (MAD: Madeira), Corte-Real et al. 1999b (AZO: Azores), Sinha et al. 1999 (ARA: Arabia Saudi), Nagai et al. 1996 (JAP1: Japón), Nata et al. 1999 (JAP2: Japón, CHI: China), Lee et al. 1997 (TAW: Taiwan), Sueblinpong et al. 1999 (THAI: Thai, Tailandia), Halos et al. 1998 (FIL: Filipinas), Tourret et al. 1999 (MOC: Mocovi, WIC: Wichi, MAP: Mapuche), Sala et al. 1999 (TEH: Tehuelche), Lins et al. 1998 (AFAM: Afroamericanos), presente estudio (CV: Cabo Verde).

Resultados y discusión

En la Tabla 1 se ofrecen las frecuencias alélicas obtenidas del análisis de las muestras correspondientes a las poblaciones de Galicia y Cabo Verde. En la muestra gallega se detectaron 9 alelos diferentes que oscilan entre un tamaño de 181 pb (alelo 3.2) y 231 pb (correspondiente al alelo de 16 repeticiones). Los alelos más frecuentes se corresponden con los alelos 6 y 7, que presentan frecuencias de 0,341 y 0,337 respectivamente. En la muestra de Cabo Verde se detectaron 11 variantes alélicas, la mayor de las cuales corresponde al alelo de 16 repeticiones y la menor al alelo 3.2. En este caso el alelo 5 es, con mucho, la variante alélica más abundante, presentando una frecuencia de 0,361. Mediante la aplicación de un test exacto para la valoración del equilibrio genético se obtuvieron valores de probabilidad (0,461 en la población de Galicia y 0,289 en Cabo Verde) que no evidencian diferencias significativas entre las frecuencias fenotípicas observadas y esperadas.

En ambas poblaciones las frecuencias alélicas obtenidas son similares a las obtenidas en estudios en grupos poblacionales afines. En las poblaciones Europeas para las que se dispone de datos, al igual que en la población gallega, se observa una discontinuidad en la distribución alélica entre alelos con un bajo número de repeticiones (entre 4 y 8), y alelos de mayor tamaño con un pico de frecuencia alrededor del alelo de 15 repeticiones. Los alelos más abundantes se corresponden con los alelos de menor tamaño, mientras que en general las variantes alélicas de mayor tamaño presentan frecuencias muy bajas, y solo los alelos 14, 15 y 16 superan habitualmente frecuencias del 1%. En las poblaciones de origen africano (incluida nuestra muestra de Cabo Verde), se mantiene esta distribución bimodal, aunque la presencia de un mayor número de variantes alélicas de tamaño intermedio hace que la discontinuidad en la distribución de frecuencias no sea tan evidente como en el caso de las poblaciones Europeas. Hay que tener en cuenta que estas poblaciones presentan distintos grados de mezcla con poblaciones Caucasoides, por lo cual las diferencias que se observan entre ambos grupos poblacionales pueden estar muy infraestimadas.

Tabla 1. Frecuencias alélicas del STR HUMF13A01 en las poblaciones de Galicia y Cabo Verde.

Alelo	Galicia	Cabo Verde
3.2	0,058	0,093
4	0,034	0,062
5	0,183	0,361
6	0,341	0,144
7	0,337	0,191
8	0,005	0,093
9	-	0,005
10	-	0,01
13	-	0,021
14	0,01	0,005
15	0,024	-
16	0,01	0,015
H_e	0,731	0,791

H_e : Heterozigosidad esperada

Las distribuciones alélicas en las poblaciones pertenecientes a los diferentes grupos humanos estudiados hasta la fecha se diferencian muy claramente. Las poblaciones Europeas se caracterizan básicamente por presentar las frecuencias más elevadas del alelo 7 y las más bajas del alelo 4. La característica más relevante de las poblaciones Mongoloides es el escaso número de variantes alélicas presentes, generalmente entre los alelos 3.2 y 6, siendo especialmente elevadas las frecuencias de los alelos 3.2 y 6. En las poblaciones Negroides destaca la presencia de un elevado número de alelos y una distribución más uniforme de las frecuencias alélicas, destacándose del resto de grupos básicamente en función de valores más elevados en las frecuencias de los alelos 5, 8 y 13.

Estas diferencias se ven confirmadas con los valores de probabilidad altamente significativos que se obtienen al aplicar un test exacto de diferenciación genética entre muestras pertenecientes a diferentes grupos poblacionales (Tabla 2). De los resultados de este test se deduce también la escasa heterogeneidad intrapoblacional que presenta este marcador, al menos en lo que respecta a las poblaciones Europeas. De las 20 poblaciones Europeas comparadas con la muestra gallega, únicamente con dos de ellas (Flamencos y Centro de Portugal) se detectan diferencias significativas estadísticamente. Llama la atención el hecho de que, mayoritariamente, son las poblaciones del Norte y Centro de Europa las que presentan mayores valores de probabilidad cuando las comparamos con la población de Galicia, lo que viene a apoyar los resultados obtenidos mediante la aplicación de otros STRs (Luis, 1999), y que señalan en la dirección de una influencia sustancial de poblaciones no-Mediterráneas en la configuración genética de la población gallega.

En cuanto al grado de polimorfismo, se observan diferencias en los valores observados para los distintos grupos poblacionales. En consonancia con el reducido número de alelos detectados en poblaciones Asiáticas, sus niveles de heterozigosidad, con un valor medio de 0,64, son inferiores a los del resto de grupos poblacionales. En las poblaciones Europeas los valores de heterozigosidad se sitúan alrededor del 74%, mientras que en las poblaciones de origen

africano alcanzan valores cercanos al 80%. Estos resultados están en la línea de las conclusiones obtenidas en estudios con ADN mitocondrial (Stoneking et al., 1989; Vigilant et al., 1991), secuencias de ADN nuclear (Olerup et al., 1991; Wainscoat et al., 1986; Armour et al., 1996) y otros STRs (Luis, 1999), que indican la existencia de una mayor diversidad genética en las poblaciones africanas. Sin embargo estos resultados deberían ser corroborados con el estudio de poblaciones africanas no híbridadas.

Tabla 2. Valores de probabilidad obtenidos tras la aplicación de un test exacto (P) de diferenciación poblacional.

Galicia vs	P	Cabo Verde vs	P
Noruega	0,9320	Noruega	p<0,00001
Polonia	0,9692	Polonia	p<0,00001
Alemania	0,8908	Alemania	p<0,00001
Austria	0,9884	Austria	p<0,00001
Eslovenia	0,1121	Eslovenia	p<0,00001
Suiza	0,9454	Suiza	p<0,00001
Flamencos	0,0044	Flamencos	p<0,00001
Francia	0,3857	Francia	p<0,00001
N Italia	0,0866	N Italia	p<0,00001
C y S Italia	0,1039	C y S Italia	p<0,00001
Sicilia	0,2241	Sicilia	p<0,00001
Cataluña	0,9845	Cataluña	p<0,00001
NE España	0,1800	NE España	p<0,00001
País Vasco	0,3052	País Vasco	p<0,00001
Pirineo Aragonés	0,2419	Pirineo Aragonés	p<0,00001
Teruel	0,4245	Teruel	p<0,00001
Castilla y Valencia	0,0495	Castilla y Valencia	p<0,00001
SO España	0,1471	SO España	p<0,00001
N Portugal	0,5369	Galicia	p<0,00001
C Portugal	0,0304	N Portugal	p<0,00001
Madeira	0,0313	C Portugal	p<0,00001
Azores	0,0411	Madeira	p<0,00001
Arabia Saudí	p<0,00001	Azores	p<0,00001
Japón 1	p<0,00001	Arabia Saudí	p<0,00001
Japón 2	p<0,00001	Japón 1	p<0,00001
China	p<0,00001	Japón 2	p<0,00001
Taiwan	p<0,00001	China	p<0,00001
Filipinas	p<0,00001	Filipinas	p<0,00001
Thai, Tailandia	p<0,00001	Taiwan	p<0,00001
Mocovi	p<0,00001	Thai, Tailandia	p<0,00001
Wichi	p<0,00001	Mocovi	p<0,00001
Tehuelche	p<0,00001	Wichi	p<0,00001
Mapuche	p<0,00001	Tehuelche	p<0,00001
Afroamericanos	p<0,00001	Mapuche	p<0,00001
S Tome y Principe	p<0,00001	Afroamericanos	0,3789
Cabo Verde	p<0,00001	S Tome y Principe	0,0118

Los resultados obtenidos de la aplicación de un Análisis de Correspondencias se presentan en las Figuras 1 y 2. El eje I, que absorbe el 49,29% de la inercia total de los ejes, es el que proporciona más información, diferenciando claramente las poblaciones Asiáticas y Amerindias, del resto de grupos poblacionales (Figura 1). Aunque prácticamente en todos los alelos se observan grandes diferencias, es el 3.2 el que genera la mayor diferenciación de las poblaciones Mongoloides con respecto a las demás.

Las poblaciones Europeas y de origen africano se diferencian básicamente con respecto al eje II (Figura 1), el cual absorbe el 25,97% de la varianza total. En este caso, los alelos más informativos son el 13 y el 8, que en poblaciones africanas presentan, por término medio, frecuencias con un orden de magnitud 7 a 9 veces mayor que en poblaciones Caucásicas. La población de Galicia queda

situada en el área de las poblaciones Europeas, mientras que la población de Cabo Verde se agrupa junto con las otras dos poblaciones de origen africano.

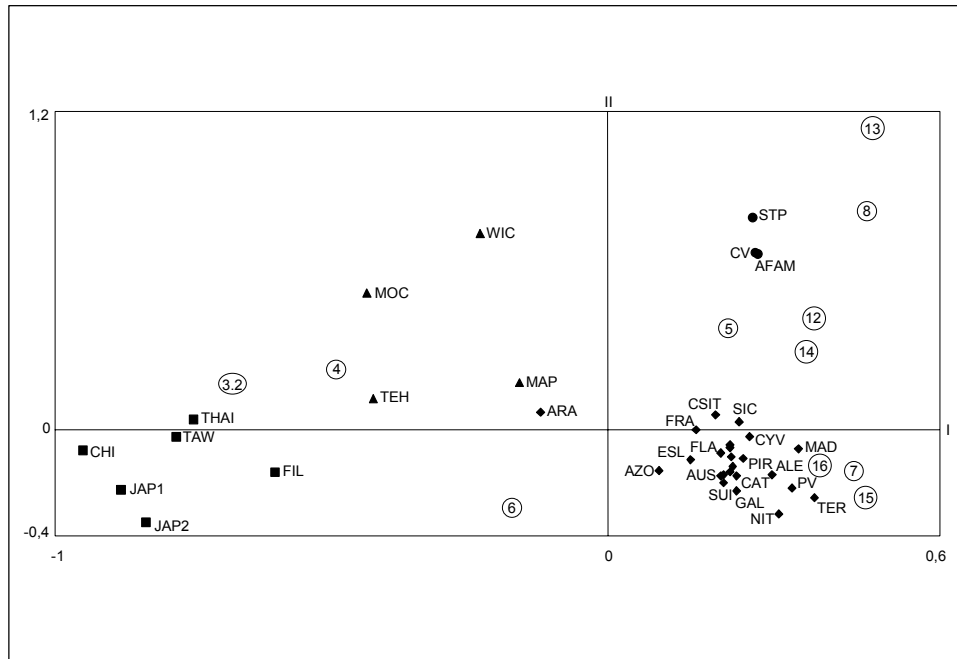


Figura 1. Análisis de Correspondencias (Proyección I/II) para los alelos del HUMF13A01 (en números). ♦: Poblaciones Caucásoides, ■: Poblaciones Asiáticas, ▲: Poblaciones Amerindias, ●: Poblaciones de origen africano.

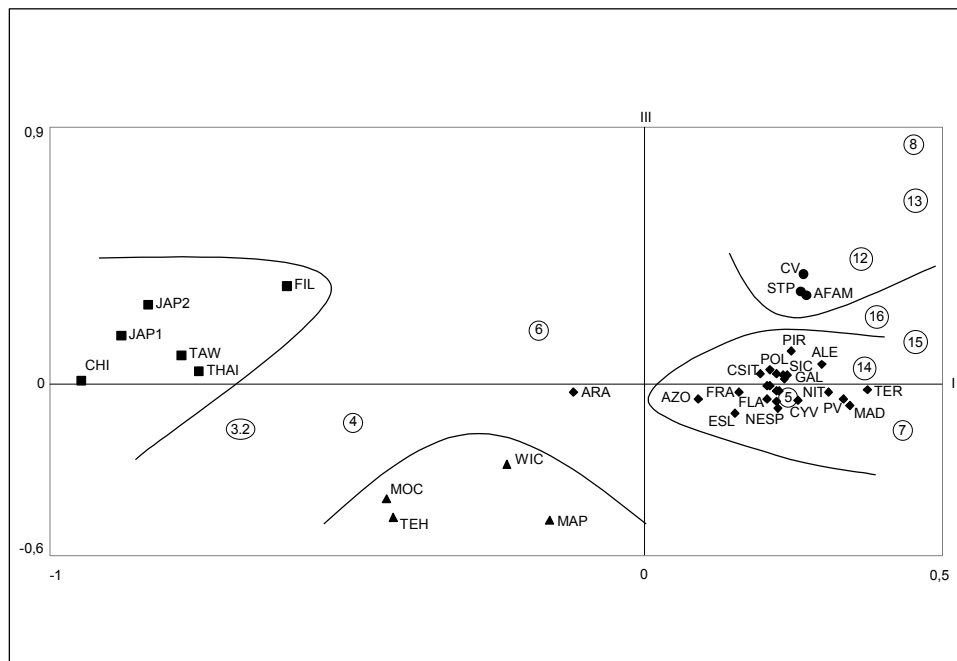


Figura 2. Análisis de Correspondencias (Proyección I/III) para los alelos del HUMF13A01 (en números). ♦: poblaciones Caucásoides, ■: poblaciones Asiáticas, ▲: poblaciones Amerindias, ●: poblaciones de origen africano.

El eje III, que absorbe un valor de inercia bastante menor (11,12%), resulta de interés en el caso de poblaciones Amerindias que, en el eje I, se colocaban a medio camino entre poblaciones Asiáticas, Europeas y Africanas. Con respecto al eje III estas poblaciones se diferencian claramente del resto, colocándose en las porciones negativas de dicho eje (Figura 2). Al igual que ocurre en el caso de otros marcadores de este tipo (Luis, 1999), a pesar de observarse un cierto grado de agrupamiento frente al resto, este grupo poblacional presenta una diferenciación interna muy acusada, probablemente debida a fenómenos de aislamiento y a tamaños poblacionales reducidos, que favorecerían el efecto diferenciador de la deriva genética. Resulta de especial interés la ubicación de Arabia Saudí. Dicha población se sitúa en una posición intermedia con respecto a las zonas de influencia de los principales grupos poblacionales humanos, aunque más cercana al área de las poblaciones Europeas. Esta posición característica, ya observada para otras muestras de la Península Arábiga mediante la aplicación de otros STRs (Luis, 1999), parece sugerir que el perfil genético de estas poblaciones, aunque con un componente esencialmente Caucasoide, es fruto de la acción de flujos poblacionales de naturaleza muy diversa, favorecidos por la localización geográfica de la zona, lugar de paso entre África, Europa y Asia. La aplicación de un Análisis de Correspondencias para las poblaciones Caucasoides no resulta en patrones de agrupamiento definidos, probablemente debido al escaso grado de heterogeneidad que para el F13A01 presentan estas poblaciones.

En resumen, los resultados obtenidos permiten afirmar que el HUMF13A01 es un marcador potencialmente interesante en estudios de genética poblacional humana, ya que presenta un grado de polimorfismo elevado y una buena capacidad de discriminación poblacional, al menos en lo que se refiere a los principales grupos humanos. Además, al igual que en el caso de otros STRs, parece capaz de detectar, en ocasiones, procesos de flujo génico y fenómenos de heterogeneidad intrapoblacional. Sin embargo, resultaría de gran interés la realización de análisis en grupos Africanos Subsaharianos no hibridados, para poder disponer de un espectro poblacional más completo, y poder corroborar alguna de las pautas observadas en el presente trabajo.

Agradecimientos

Este trabajo ha sido parcialmente subvencionado por proyectos de la Xunta de Galicia (XUGA 20011B98) y del Ministerio de Sanidad y Consumo (FIS97/1086).

Bibliografía

- ARMOUR JAL, ANTTINEN T, MAY CA, VEGA EE, SAJANTILA A, KIDD JR, KID KK, BERTRAN-PETIT J, PÄÄBO S y JEFFREYS AJ (1996) Minisatellite diversity supports a recent African origin for modern humans. *Nature Genet.* 13: 154-160.
- ASMUNDO A y CRINO C (1998) Population study of the short tandem repeat polymorphisms HumTh01, HumvWA31, HumFESFPS and HumF13A01 in Sicily (Southern Italy). *Int. J. Legal Med.* 111: 281-283.
- CORTE-REAL F, SOUTO L, ANJOS MJ, CARVALHO M, VIEIRA DN, CARRACEDO A y VIDE MC (1999a) Population distribution of six PCR-amplified loci in Madeira Archipelago (Portugal). *Forensic Sci. Int.* 100: 93-99.
- CORTE-REAL F, SOUTO L, ANJOS MJ, CARVALHO M, VIEIRA DN, CARRACEDO A y VIDE MC (1999b) Population study of HUMTH01, HUMVWA31/A, HUMF13A1 and HUMFES/FPS systems in Azores. *J. Forensic Sci.* 44: 1261-1264.
- COSSUTA F, PEROSSA R, FRASSANITO F, ALTAMURA BM y FATTORINI P (2000) Population genetics of fourteen STR loci in North-East Italy. En: *Progress in Forensic Genetics 8*. Ed. Sensabaugh GF, Lincoln PJ y Olaisen B, Elsevier Science B.V. pp: 178-180.
- CRESPILLO M, LUQUE JA, FERNÁNDEZ R, RAMÍREZ E, GARCÍA P y VALVERDE JL (1997) Allele frequency distributions of 13 PCR-based systems in a population from North-East Spain. *Int. J. Legal Med.* 110: 223-225.
- DOBOSZ M, PESCARONA M, MOSCETTI A, CAGLIÀ A, D'ALOJA E, GRIMALDI L y PASCALI VL (1996) Allele frequencies of VWA, FESFPS, FXIII A1 and D21S11 in an Italian population sample. En: *Advances in Forensic Haemogenet-*

- ics 6. Ed. Carracedo A., Brinkmann B. y Bär W., Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp: 526-528.
- DUPUY BM, BERG ES y OLAISEN B (1993) Four STRs in 300 Norwegians. En: *Advances in Forensic Haemogenetics 5*. Ed. Bär W., Fiori A. y Rossi U, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp: 539-541.
- GAMERO JJ, SOUTO L, VIEIRA DN, VIZCAYA MA, ARUFE MI, FELIÚ MM, VIDE MC y ROMERO JL (1998) Population study of the HUMVWA, HUMTH01, HUMFES and HUMF13A1 STR polymorphisms in the South-West of Spain. En: *Progress in Forensic Genetics 7*. Ed. Olaisen B. Brinkmann B. y Lincoln PJ, Elsevier Science BV pp: 366-368.
- GARCÍA O, MARTÍN P, BUDOWLE B, URIARTE J, ALBARRÁN C y ALONSO A (1998) Basque country autochthonous population data on 7 short tandem repeat loci. *Int. J. Legal Med.* 111: 162-164.
- GENÉ M, HUGUET E, MORENO P, CORBELLA J, SCHWARTZ DWM y GLOCK B (1997) Population study of the STRs HUMCD4 and HUMF13A1 in Catalonia (Northeast Spain). *Int. J. Legal Med.* 110: 44-45.
- GLOCK B, SCHWARTZ DWM, SCHWARTZ-JUNGL EM, THORWARTL GH, DAUBER EM y MAYR WR (1997) A new allele at the short tandem repeat locus HumF13A01. *Int. J. Legal Med.* 110: 284-285.
- GUO SW y THOMPSON EA (1992) Performing the exact test of Hardy-Weinberg proportions for multiple alleles. *Biometrics* 48: 361-372.
- HALOS SC, FORTUNO III ES, FERREON ACM, CHU JY, MIRANDA J, HARADA S y BENECKE M (1998) Allele frequency distributions of the polymorphic STR loci HUMVWA, HUMFES, HUMF13A01 and the VNTR D1S80 in a Filipino population from Metro Manila. *Int. J. Legal Med.* 111:224-226.
- ICHINOSE A y DAVIE EW (1988) Characterization of the gene for the a subunit of human factor XIII (plasma transglutaminase), a blood coagulation factor. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*, 85: 5829-5833.
- JARRETA BM, ROCHE PD y ABECIA E (1999) Genetic variation at six STR loci (HUMTH01, HUMTPOX, HUMCSF1PO, HUMF13A01, HUMFES/FPS, HUMVWAF31) in Aragon (North Spain). *Forensic Sci. Int.* 100: 87-92.
- KRATZER A y BÄR W (1996) Swiss population data for the STR systems HUMVWA, HUMF13A1 and HUMFES. En: *Advances in Forensic Haemogenetics 6*. Ed. Carracedo A., Brinkmann B. y Bär W., Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp: 563-565.
- LEE JC-I, CHEN C-H, TSAI L-C, LINACRE A y CHANG J-G (1997) The screening of 13 short tandem repeat loci in the Chinese population. *Forensic Sci. Int.* 87: 137-144.
- LINS AM, MICKA KA, SPRECHER CJ, TAYLOR JA, BACHER JW, RABBACH DR, BEVER RA, CREACY SD y SCHUMM JW (1998) Development and population study of an eight-locus short tandem repeat (STR) multiplex system. *J. Forensic Sci.* 43: 1168-1180.
- LUIS JR (1999) Aplicación del estudio de polimorfismos de ADN (VNTRs y STRs) en la caracterización genética de la población de Galicia. En: *Tesis Doctorales 99 (Disco1)*. Ed. Universidade de Santiago de Compostela.
- MARTÍN P, ALONSO A, BUDOWLE B, ALBARRÁN C, GARCÍA O y SANCHO M (1995) Spanish population data on 7 tetrameric short tandem repeat loci. *Int. J. Legal Med.* 108: 145-149.
- MERTENS G, MOMMERS N, HEYLEN H, GIELIS M, MUYLLE L y VANDENBERGHE A (1997) Allele frequencies of nine STR systems in the Flemish population and application in parentage testing. *Int. J. Legal Med.* 110: 177-180.
- MIRANDA C, PRATA MJ y AMORIM A (1998) Population genetics of the F13A1R polymorphism in North Portugal and S. Tomé e Príncipe En: *Progress in Forensic Genetics 7*. Ed. Olaisen B., Brinkmann B. y Lincoln P.J., Elsevier Science B.V. pp: 338-340.
- MISCICKA-SLIWKA D, CZARNY J, GRZYBOWSKI T y WOZNIAK M (1998) Population genetics of 14 STRs: vWA, TH01, TPOX, CSF1PO, D5S818, D13S317, D7S820, D16S539, F13A01, FESFPS, F13B, LPL, D3S1358 and FGA in the Pomerania-Kujawy region of Poland. En: *Progress in Forensic Genetics 7*. Ed. Olaisen B., Brinkmann B. y Lincoln P.J., Elsevier Science B.V. pp: 261-263.
- NAGAI A, YAMADA S, WATANABE Y, BUNAI Y y OHYA I (1996) Japanese population data on six STR loci. En: *Advances in Forensic Haemogenetics 6*. Ed. Carracedo A., Brinkmann B. y Bär W., Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp: 587-589.
- NAKAMURA Y, LEPPERT M, O'CONNELL P, WOLFF R, HOLM T, CULVER M, MARTIN C, FUJIMOTO E, HOFF M, KUMLIN E y WHITE R (1987) Variable number of tandem repeat (VNTR) markers for human gene mapping. *Science* 235: 1616-1622.
- NATA M, KIMURA T, HASHIYADA M, HE P, YAN W, LI X, FUNAYAMA M y SAGISAKA K (1999) Allele frequencies of eight STRs in Japanese and Chinese. *Int. J. Legal Med.*, 112: 396-399.
- NEI M y ROYCHOUDHURY A (1974) Sampling variances of heterozygosity and genetic distance. *Genetics* 76: 379-390.
- OLERUP O, TROYE-BLOMBERG M, SCHREUDER GMT y RILEY EM (1991) HLA-DR and DQ gene polymorphism in West Africans is twice as extensive as in North European Caucasians: evolutionary implications. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA* 88: 8480-8484.

HUMF13A01 en Galicia y Cabo Verde

- POLYMEROPOULOS MH, RATH DS, XIAO H y MERRIL CR (1991) Tetranucleotide repeat polymorphism at the human coagulation factor XIIIa subunit gene (F13A1). *Nucleic Acids Res.* 19: 4036.
- PUERS C, HAMMOND HA, CASKEY CC, LINS AM, SPRECHER CJ, BRINKMANN B y SCHUMM JW (1994) Allelic ladder characterization of the short tandem repeat polymorphism located in the 5' flanking region to the human coagulation factor XIII A subunit gene. *Genomics* 23: 260-264.
- Raymond M y Rousset F (1995) GENEPOP (versión 1.2): Population genetics software for exact tests and ecumenicism. *J. Hered.* 86: 248-249.
- Rohlf FJ y Slice DE (1992) *NTSYS-pc 1.70*. Stony Brook, NY: Applied Biostatistics, Inc.
- ROUSSELET F, PFITZINGER H y MANGIN P (1996) French Caucasian population data obtained from fluorescently detected HumWFA31/A and HumF13A01 short tandem repeat loci. *Int. J. Legal Med.* 109: 5-9.
- SALA A, PENACINO G, CARNESE R y CORACH D (1999) Reference database of hypervariable genetic markers of Argentina: Application for molecular anthropology and forensic casework. *Electrophoresis* 20: 1733-1739.
- SCOZZARI R, CRUCIANI F, SANTOLAMAZZA P, SELMITO D, MODIANO D y CAI W (1995) Allelic association between the HUMF13A01 (AAAG)_n STR locus and a nearby two-base insertion/deletion polymorphic marker. *Am. J. Hum. Genet.* 56: 1005-1006.
- SINGER-SAM J, TANGUAY RL y RIGGS AD (1989) Use of Chelex to improve the PCR signal from a small number of cells. *Amplifications* 3: 11.
- SINHA S, AMJAD M, ROGERS C, HAMBY JE, TAHIR US, BALAMURUGAN K, AL-KUBAIDAN NA, CHOUDHRY AR, BUDOWLE B y TAHIR MA (1999) Typing of eight short tandem repeat (STR) loci in a Saudi Arabian population. *Forensic Sci. Int.* 104: 143-146.
- SOUTO L, VIEIRA DN, CORTE-REAL F y VIDE MC (1996) Allele frequencies in 4 STR's in a population of Portugal (Central Area). En: *Advances in Forensic Haemogenetics 6*. Ed. Carracedo A., Brinkmann B. y Bär W., Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp: 652-654.
- STONEKING M Y CANN RL (1989) African origin of human mitochondrial DNA. En: *The origin and dispersal of modern humans: behavioural and biological perspectives*. Ed: Mellars P. y Stringer CB, University of Edinburgh Press, Edinburgh. pp: 17-30.
- SUEBLINVONG T Y KONGSRISOOK U (1999) Population data of 8 short tandem repeat loci in the Thai population. *Forensic Sci. Int.* 103: 199-205.
- TOURRET N CAMELO JL Y VIDAL-RIOJA L (1999) Allele frequencies of six STR loci in Argentine populations. *J Forensic Sci.* 44: 1265-1269.
- VIGILANT L, STONEKING M, HARPENDING H, HAWKES K y WILSON AC (1991) African populations and the evolution of human mitochondrial DNA. *Science* 253: 1503-1507.
- WAINSCOAT JS, HILL AVS, BOYCE AJ, FLINT J, HERNANDEZ M, THEIN SL y OLD JM (1986) Evolutionary relationships of human populations from an analysis of nuclear DNA polymorphism. *Nature*, 319: 491-493.
- WEBER JL Y MAY, PE (1989) Abundant class of human DNA polymorphisms which can be typed using the polymerase chain reaction. *Am. J. Hum. Genet.*, 44: 388-396.
- ZUPANIC I, BALAZIC J y KOMEL R (1998) Analysis of nine short tandem repeat (STR) loci in the Slovenian population. *Int. J. Legal Med.*, 111: 248-250.

Summary

HUMF13A01 is one of the most used STRs in human genetic characterisation. In this study the results obtained from two samples are presented, corresponding to the populations of Galicia and Cape Verde. In Galicia 9 alleles were detected, with a heterozygosity value of 0,73. In Cape Verde 11 alleles were detected and heterozygosity reaches nearly 80%. In both populations the frequency patterns are similar to those observed in studies of related population groups. The interpopulation comparisons reveal an elevated capacity for population discrimination among the main human groups, with differences both in frequency distribution and heterozygosity level. However, the low level of heterogeneity observed in European populations does not make it possible to appreciate defined grouping patterns.

Keywords: DNA polymorphism, Short tandem repeats, HUMF13A01, Population Genetics, Correspondence Analysis.

Analysis of HUMF13A01 STR in populations from Galicia and Cabo Verde