

## Evidencias de flujo génico en el perfil genético de la población actual del SE. de la península ibérica

DIOS S, LUÍS JR, CARRIL JC Y  
CAEIRO B

*Rev. Esp. Antrop. Biol.* (2001) **22**: 9-22

Recibido: 20 noviembre 2000

D. Área de Antropología, Facultad de Biología. 15706 Universidade de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela. E-mail: basonia@usc.es

*Palabras clave:* SE Península Ibérica, STRs, PCR, HUMTPOX, HUMVWA31/A, HUMTH01, HUMF13B, flujo génico, genética de poblaciones.

---

La estructura genética de la población actual del SE. de la Península Ibérica, ha sido el resultado de diferentes aportes alóctonos, que se han sucedido a lo largo de la historia de su poblamiento. Para estudiar el perfil genético de dicha población y su posible diferenciación con el resto de las poblaciones peninsulares, así como dentro del todo el contexto poblacional mundial, se han analizado cuatro STRs (HUMTPOX, HUMVWA31/A, HUMTH01 y HUMF13B) vía PCR. La aplicación de Análisis de Correspondencias e índices de Distancias Genéticas ha puesto de manifiesto que la población del SE de la Península Ibérica se ubica en términos generales, bien con el resto de poblaciones peninsulares, o bien dentro del grupo de poblaciones del área mediterránea. El que algunas veces se aparte ligeramente del grupo principal de poblaciones Caucasoides, parece ser el reflejo del extraordinario aporte genético que históricamente ha recibido esta región de la Península.

© 2001 Sociedad Española de Antropología Biológica

---

### Introducción

El trasfondo genético de la población actual del SE de la Península Ibérica, ha sido el conjunto de civilizaciones que poblaron la Península a lo largo de la historia de España. Aportes mediterráneos (fenicios, griegos, cartagineses romanos); centroeuropeos (indoeuropeos, bárbaros) e incluso aportes de alguna región de Asia (alanos), han configurado el perfil genético de la población actual. Además, la fachada meridional de la Península Ibérica, ha estado condicionada históricamente por los avatares surgidos de su posición geográfica. Estos acontecimientos han sido tan importantes y decisivos para el total de la Península, que no puede conocerse bien el conjunto, sin comprender exactamente lo ocurrido en una y otra orilla del Estrecho de Gibraltar, que da fin y forma a esa fachada meridional (Tuñón de Lara *et al.*, 1991).

De todos estos acontecimientos el que ha tenido en nuestra opinión, una mayor repercusión en el perfil demográfico y por ello genético de esta población, ha sido la llegada de los musulmanes procedentes del N. de África a comienzos del siglo VIII. Los "árabes" fueron el grupo más importante mientras que los "beréberes", aunque numerosos, estuvieron sujetos a oscilaciones por los constantes movimientos migratorios entre la Península y el Norte de África. De los 300000 moriscos (musulmanes conversos al cristianismo) que vivían en España quedaron después del decreto de expulsión unos 25000, siendo especialmente importante su presencia en el reino de Valencia donde formaban por lo menos la cuarta parte de la población y en Murcia (Lapeyre, 1986).

El objetivo principal del presente trabajo es caracterizar la estructura genética de la población del SE. de la Península Ibérica, y estudiar la posición que ocupa dentro del contexto poblacional mundial. Para ello hemos analizado vía PCR 4 STRs donde dicho contexto es más amplio: HUMTPOX (Anker *et al.*, 1992), HUMVWA31/A (Kimpton *et al.*, 1992), HUMTH01 (Polymeropoulos *et al.*, 1991), HUMF13B (Nishimura y Murray, 1992).

## Material y métodos

### Muestras

El DNA fue obtenido a partir de 5 ml de sangre periférica procedente de un total de 134 individuos autóctonos, donantes en bancos de sangre (86 hombres y 48 mujeres), no emparentados biológicamente y distribuidos homogéneamente en las provincias de Alicante y Murcia. Las muestras de sangre fueron previamente almacenadas a  $-20\text{ }^{\circ}\text{C}$ , hasta la posterior extracción de DNA por el método convencional del fenol-cloroformo (Maniatis *et al.*, 1982).

### PCR

La amplificación de los STRs TPOX, VWA y TH01 se llevó a cabo según Dios *et al.* (1998) y para el F13B tal y como se describe en Luis *et al.* (2000).

### Electroforesis

El análisis de los fenotipos moleculares fue llevado a cabo mediante electroforesis horizontal en geles ultrafinos de poliacrilamida, utilizando un sistema electroforético discontinuo Tris-HCl-Gly a pH 8.8. La identificación fenotípica se realizó por comparación con ladders alélicos, previa tinción de los geles con sales de plata, “silver staining” (Budowle *et al.*, 1991).

### Análisis estadístico

Las frecuencias alélicas para cada STR fueron calculadas usando el método del recuento génico (Li, 1976). Las proporciones Hardy-Weinberg fueron comprobadas mediante un test exacto basado en las cadenas de Markov (Guo y Thompson, 1992), utilizando el paquete estadístico GENEPOP (Raymond y Rousset, 1995). El cálculo de la heterozigosidad esperada y PIC se llevó a cabo de acuerdo con Nei (1978) y Botstein *et al.* (1980), respectivamente. El análisis de la distribución de frecuencias en los diferentes grupos poblacionales se realizó mediante Análisis de Correspondencias, usando el paquete estadístico NTSYS 1.70 (Rohlf y Slice, 1992). Además fue aplicado el índice de Distancias Genéticas  $F_{ST}$  (Reynolds *et al.*, 1983) utilizando el paquete estadístico Phylip (Felsenstein, 1989).

## Resultados y discusión

Las frecuencias alélicas obtenidas tras el análisis se muestran en la Tabla 1. Fueron además calculados los valores de heterozigosidad esperada y PIC. El marcador más polimórfico resultó ser el VWA, con valores de  $H_e$  y PIC de 0,8084 y 0,7771, respectivamente y el menos polimórfico fue el F13B, que presentó los valores de 0,6548 y 0,5942, respectivamente (Tabla 2). Ello puede ser explicado por el reparto más o menos equitativo de las frecuencias alélicas entre las diferentes clases para el locus VWA. En el F13B, aunque el número de alelos es similar al VWA, el alelo 10 presenta una frecuencia (0,4904) que predomina claramente sobre las restantes, con lo que se produce una reducción de la heterozigosidad al aumentar el grado de curtosis de la curva de distribución de frecuencias alélicas. En general, los elevados valores de  $H_e$  y PIC obtenidos muestran la utilidad de este tipo de loci en la caracterización genética de la población del SE. de la Península Ibérica. Los valores del test exacto para el equilibrio Hardy-

Weinberg ponen de manifiesto que no hay evidencias estadísticamente significativas de desviación de las proporciones Hardy-Weinberg en ninguno de los STRs excepto para el locus VWA, con un valor de p de 0,039. La clase genotípica 18-20 ( $\chi^2= 8,523$ ) contribuye en gran medida al valor final de la  $\chi^2$ . Por ello, el bajo valor de p obtenido está justificado por la contribución al valor global del test, de combinaciones genotípicas formadas por alelos de baja frecuencia en la población, extraordinariamente afectados por el error de muestreo (Tabla 2).

La aplicación de un Análisis de Correspondencias para el TPOX se muestra en la Figura 1 (varianza del 86,9%), donde se observa que con respecto al eje I, las poblaciones Caucasoideas se disponen en la parte positiva sobre dicho eje, y con una ligera tendencia a ocupar las partes negativas del eje II, arrastradas por las altas frecuencias del alelo 8 por un lado, y la ausencia generalizada de los alelos 6 y 7 por otro lado.

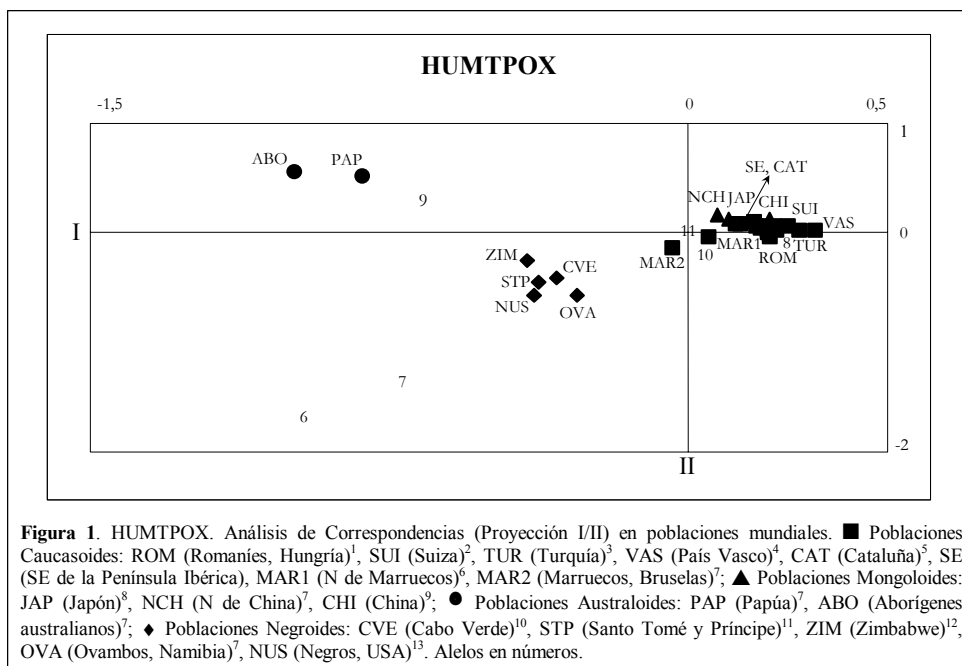
También en esta posición, aunque disponiéndose en las partes positivas del eje II y sin diferenciarse apenas de las poblaciones Caucasoideas, se ubican las poblaciones Mongoloides, debido a la homogeneidad en la distribución de frecuencias con respecto al alelo 8 en ambos grupos, y la misma ausencia de los alelos 6 y 7. Las poblaciones Negroides se disponen en la parte negativa de los ejes I y II, arrastradas por las relativamente altas frecuencias del alelo 7 y sobre todo del alelo 6. Cuando se consideran únicamente poblaciones Caucasoideas y Mongoloides en la proyección I/II (Figura 2), el eje I adquiere el principal protagonismo, con un porcentaje de inercia del 61,69%, diferenciando a las poblaciones Caucasoideas en las partes positivas del mismo y próximas al origen, y a las Mongoloides en las partes negativas. En cuanto al eje II, no aporta prácticamente ninguna información adicional, aunque sí parecen observarse ciertas pautas dentro del grupo Caucasoide, donde las poblaciones del norte de África (Marruecos) y las del sur de la Península, tienden a ocupar las posiciones más positivas para dicho eje. Esto último podría estar reflejando la destacable permanencia en el reino de Valencia de una densa población musulmana en el período comprendido entre los siglos XI y XIII, que supondría un aporte genético continuado durante estos siglos, y parece haber contribuido finalmente al perfil genético de la población del SE. de la Península Ibérica.

**Tabla 1.** Frecuencias alélicas de los 4 loci en la población del SE de la Península Ibérica.

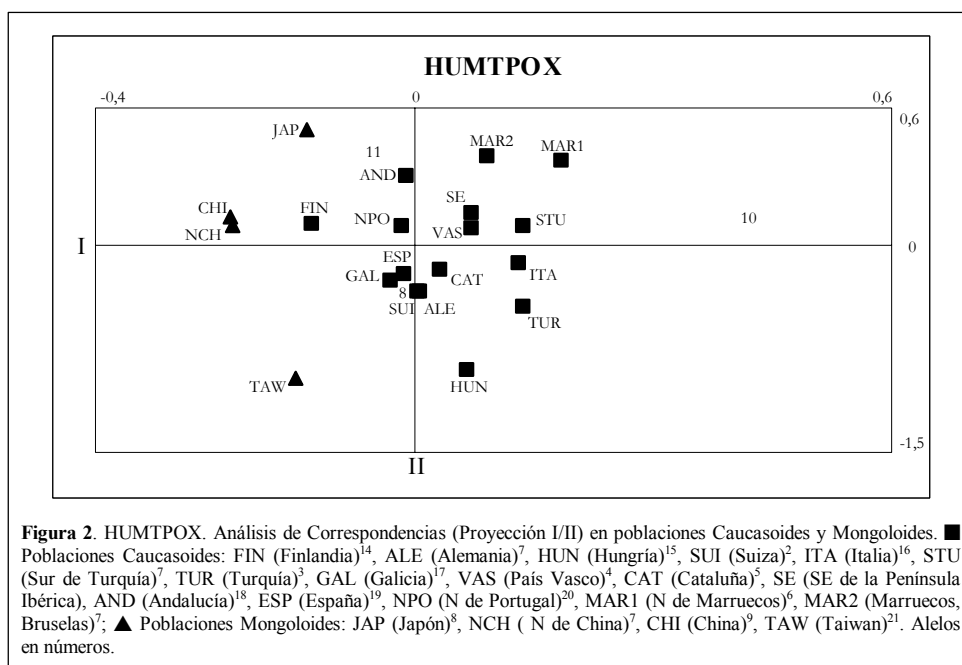
Alelo	TPOX (248)	VWA (232)	TH01 (252)	F13B (208)
6			0,2460	0,0385
7			0,1151	0,0096
8	0,4758		0,1071	0,2596
9	0,1169		0,2460	0,1971
9.3			0,2738	
10	0,0766		0,0119	0,4904
11	0,2782			0,0048
12	0,0524			
14		0,0991		
15		0,1379		
16		0,2500		
17		0,2672		
18		0,1638		
19		0,0733		
20		0,0086		

**Tabla 2.**  $H_e$  (Heterozigosidad esperada), PIC (Polymorphic Information Content) y valores de probabilidad (p) del test exacto para las proporciones Hardy-Weinberg.

LOCUS	$H_e$	PIC	Test exacto (p)
TPOX	0,6766	0,6250	0,670
VWA	0,8084	0,7771	0,039
TH01	0,7822	0,7436	0,286
F13B	0,6548	0,5942	0,243



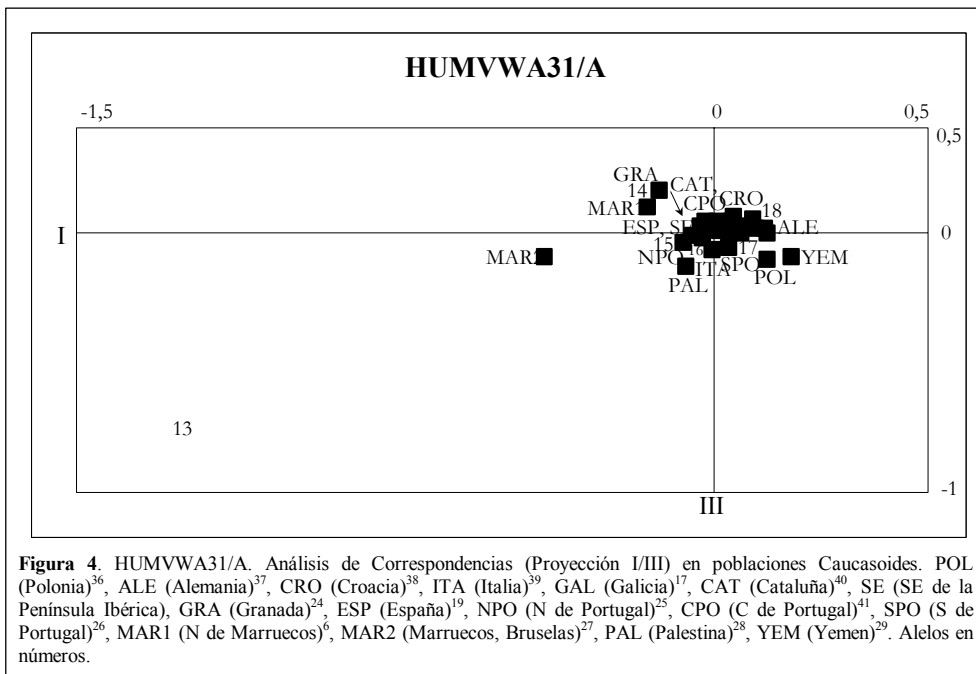
Para el locus VWA los ejes I y II absorbieron la mayor parte de la varianza (70,4%). Las poblaciones Mongoloides se diferencian a lo largo del eje I, ocupando las posiciones positivas del mismo, y a lo largo del eje II, ocupando sus porciones negativas. Ello tiene su explicación en las relativamente elevadas frecuencias que presentan estas poblaciones para el alelo 14, las

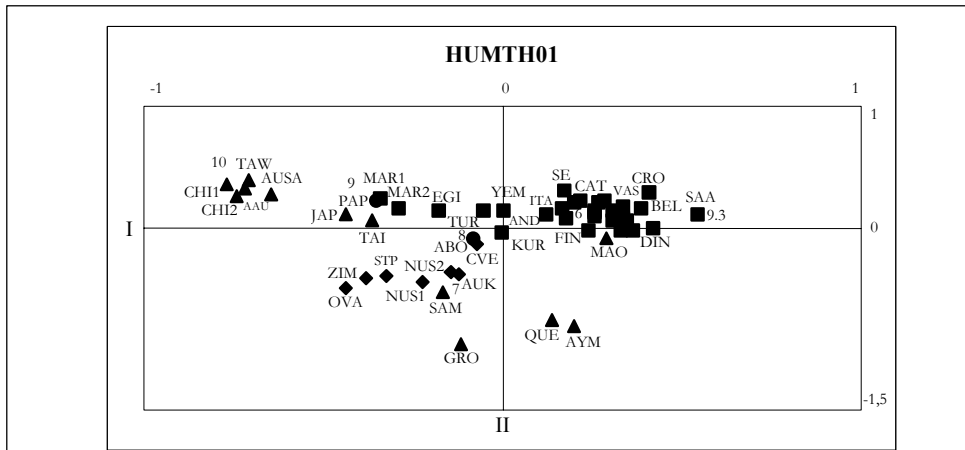




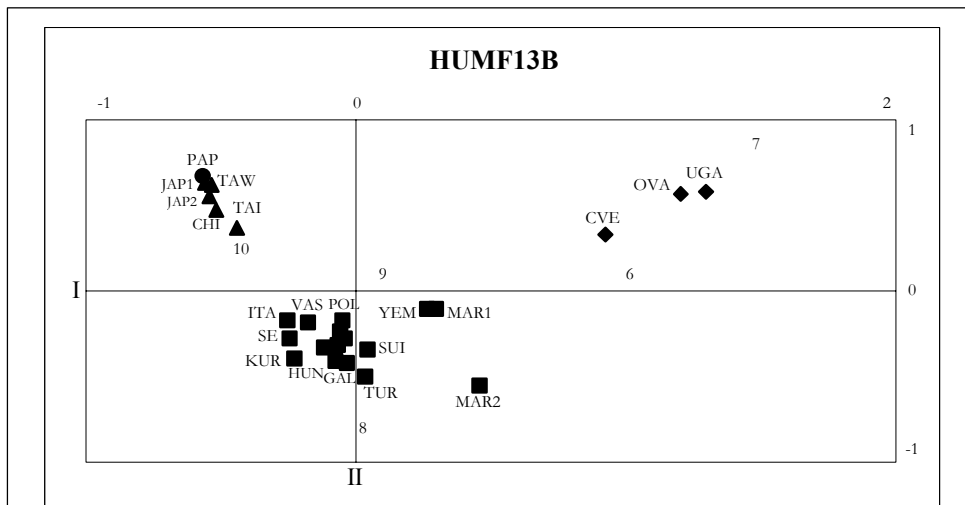
Las poblaciones Negroides se disponen en el tercer cuadrante, ya que presentan como alelo más frecuente el alelo 7, que tira de dichas poblaciones de la misma manera que lo hace, aunque en menor medida, el alelo 8, que es en todas las poblaciones el siguiente alelo más frecuente. Las poblaciones Caucasoides se posicionan en su mayor parte en la porción positiva de los ejes I y II, al ser arrastradas por las elevadas frecuencias de los alelos 9.3 y 6. Las bajas frecuencias de los alelos 9 y 10, afianzan todavía más la posición de las poblaciones Caucasoides en las partes positivas del eje I. Dentro de este grupo, la población del SE de la Península Ibérica se encuentra ligeramente apartada del núcleo central de poblaciones. Ello se debe a que si bien el alelo 9.3 es el alelo más frecuente en dicha población, lo que la coloca junto al resto de las poblaciones Caucasoides, la relativamente elevada frecuencia del alelo 9 la desplaza ligeramente hacia las porciones más positivas del eje II. Son estas mismas elevadas frecuencias del alelo 9, las que en general desplazan a todo el conjunto de poblaciones de la Península Ibérica del grupo principal. Esto puede ser parcialmente explicado si se tiene en cuenta que la Península Ibérica y particularmente España, está compuesta por poblaciones con diferente trasfondo histórico, por lo que algunas de ellas muestran características genético-poblacionales particulares (Lewontin y Hartl, 1991) y pueden ocupar posiciones un poco diferentes del grupo principal. Esto puede también observarse al considerar las poblaciones del área mediterránea (Italia, SE peninsular y Andalucía), que tienden a distanciarse hacia posiciones más próximas al origen (Figura 5).

Con respecto al STR F13B, el valor acumulado absorbido por los ejes I y II es el mayor de los cuatro marcadores genéticos analizados (95,9%). Las poblaciones Mongoloides se sitúan sin excepción en las porciones negativas del eje I, tanto por las elevadas frecuencias de alelo 10 (las más altas de registro mundial), como por la práctica ausencia de los alelos 6 y 7, y en las positivas del eje II por los bajos valores de frecuencia para el alelo 8. Las tres poblaciones



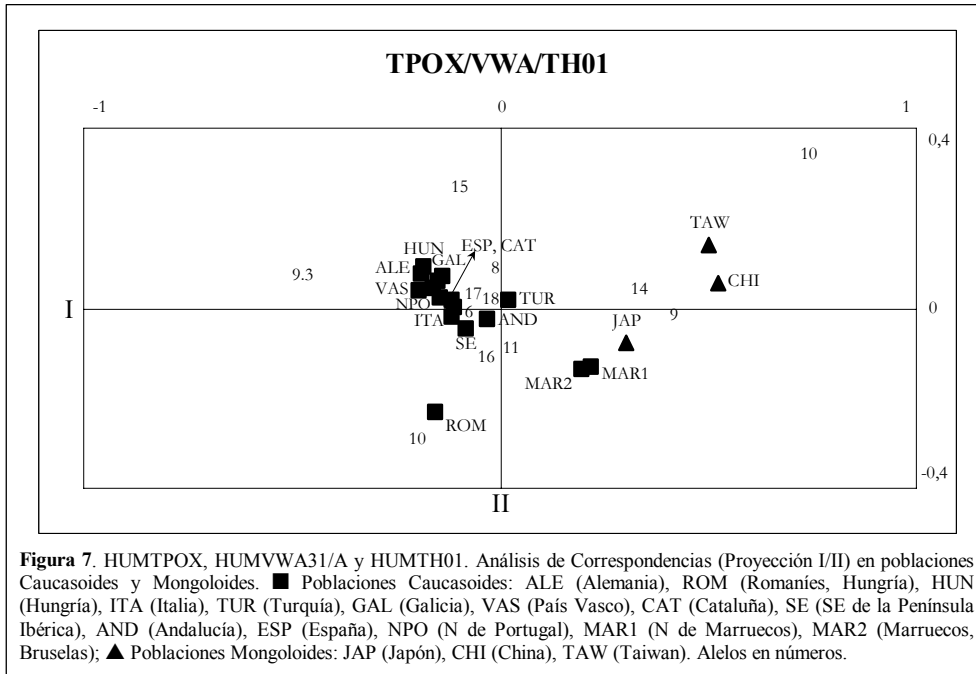


**Figura 5.** HUMTH01. Análisis de Correspondencias (Proyección I/II) en poblaciones mundiales. ■ Poblaciones Caucasoides: SAA (Saami, Finlandia)<sup>22</sup>, FIN (Finlandia)<sup>14</sup>, DIN (Dinamarca)<sup>42</sup>, BEL (Flamencos, Bélgica)<sup>43</sup>, CRO (Croacia)<sup>38</sup>, ITA (Italia)<sup>44</sup>, KUR (Kurdos, Turquía)<sup>23</sup>, TUR (Turquía)<sup>45</sup>, VAS (Vascos)<sup>46</sup>, CAT (Cataluña)<sup>47</sup>, SE (SE de la Península Ibérica), AND (Andalucía)<sup>48</sup>, MAR1 (N de Marruecos)<sup>6</sup>, MAR2 (Marruecos, Bruselas)<sup>27</sup>, YEM (Yemen)<sup>49</sup>, EGI (Egipto)<sup>49</sup>; ▲ Poblaciones Mongoloides y derivadas: JAP (Japón)<sup>8</sup>, CHI1 (China)<sup>9</sup>, CHI2 (China)<sup>27</sup>, TAW (Taiwan)<sup>21</sup>, TAI (Tailandia)<sup>50</sup>, GRO (Groenlandia)<sup>42</sup>, AUSA (Asiáticos USA)<sup>51</sup>, AAU (Asiáticos Australia)<sup>52</sup>, QUE (Quechuas)<sup>32</sup>, AYM (Aymaras)<sup>33</sup>, SAM (Samoa)<sup>53</sup>, MAO (Maoríes)<sup>53</sup>; ● Poblaciones Australoides: PAP (Papúa)<sup>27</sup>, ABO



**Figura 6.** HUMF13B. Análisis de Correspondencias (Proyección I/II) en poblaciones mundiales. ■ Poblaciones Caucasoides: POL (Polonia)<sup>54</sup>, HUN (Hungria)<sup>55</sup>, SUI (Suiza)<sup>56</sup>, ITA (Italia)<sup>57</sup>, KUR (Kurdos, Turquía)<sup>23</sup>, TUR (Turquía)<sup>58</sup>, GAL (Galicia)<sup>59</sup>, VAS (Vascos)<sup>60</sup>, SE (SE de la Península Ibérica), MAR1 (N de Marruecos)<sup>6</sup>, MAR2 (Marruecos, Bruselas)<sup>61</sup>, YEM (Yemen)<sup>29</sup>; ▲ Poblaciones Mongoloides: JAP1 (Japón)<sup>62</sup>, JAP2 (Japón)<sup>8</sup>, CHI (China)<sup>61</sup>, TAW (Taiwan)<sup>21</sup>, TAI (Tailandia)<sup>50</sup>; ● Poblaciones Australoides: PAP (Papúa)<sup>61</sup>; ◆ Poblaciones Negroides: CVE (Cabo Verde)<sup>59</sup>, OVA (Ovambos, Namibia)<sup>61</sup>, UGA (Uganda)<sup>61</sup>. Alelos en números.

Negroides representadas se disponen en las porciones positivas de ambos ejes. La ubicación de estas poblaciones viene determinada por las altas frecuencias del alelo 6 y sobre todo por el alelo 7. Las poblaciones Caucasoides se disponen en su mayor parte ocupando el tercer cuadrante desplazadas hacia las porciones negativas del eje I, debido a las elevadas frecuencias del

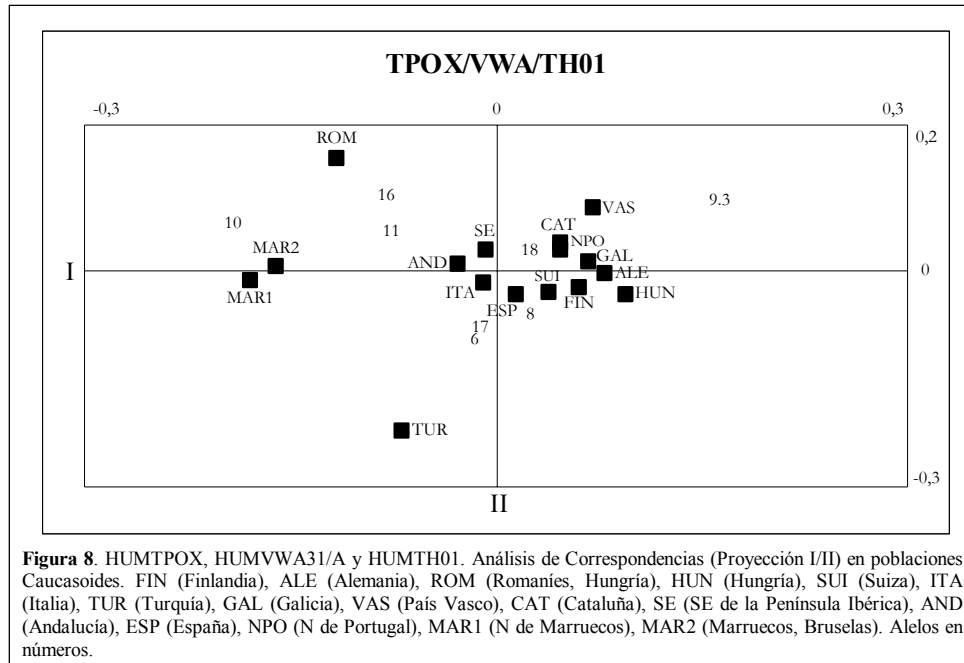


alelo 10. Para el eje II las poblaciones son a su vez arrastradas hacia las porciones más negativas del mismo, como consecuencia de las altas frecuencias del alelo 8, que caracteriza típicamente a estas poblaciones y contrapone su posición a las porciones positivas, que para el eje II ocupan las poblaciones Negroides y Mongoloides.

Como los alelos principales asumen en gran parte la diferenciación, en el contexto Caucasoide no se observan patrones bien definidos de agrupamiento, ni siquiera cuando un Análisis de Correspondencias es aplicado para este grupo poblacional exclusivamente (datos no mostrados). Sin embargo, se puede observar como la población del SE. de la Península Ibérica se aparta ligeramente del grupo principal Caucasoide, y junto con la población del N. de Italia y los Kurdos, se desplazan hacia las partes más negativas del eje I, debido a que presentan las frecuencias más bajas del alelo 6 en todo el contexto Caucasoide. Así, nuevamente la población del SE. de la Península Ibérica se agrupa dentro del contexto Mediterráneo para este marcador, lo que parece ser el resultado de la influencia de los diversos grupos que poblaron esta región de la Península Ibérica a lo largo de su historia (Figura 6).

Un Análisis de Correspondencias considerando conjuntamente los loci TPOX, VWA y TH01 (donde el contexto poblacional es más amplio), permitió observar que el eje I discrimina el conjunto de poblaciones Caucasoides y Mongoloides (solapadas entre sí), de las poblaciones Negroides, que se disponen en el primer cuadrante. El eje II por su parte, discrimina sobre todo las poblaciones Australoides, que se disponen en el segundo cuadrante claramente distanciadas de las restantes, y caracterizadas por sus proyecciones positivas hacia el eje I (datos no mostrados). Con el objeto de evitar el solapamiento entre poblaciones Caucasoides y Mongoloides encontrado en el análisis anterior, se ha llevado a cabo un Análisis de Correspondencias para dichas poblaciones específicamente (82,26% de inercia). El eje I se constituye como el principal protagonista, al discriminar la posición ocupada por las poblaciones Mongoloides, situadas

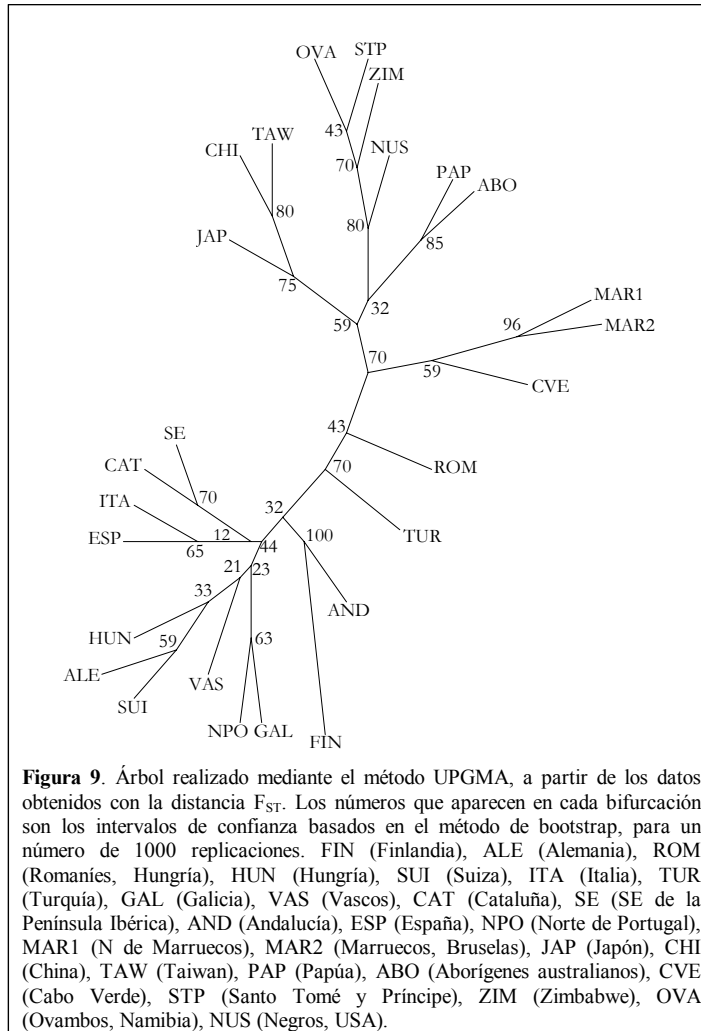




en las partes más positivas del mismo y las poblaciones Caucasoides, con proyecciones negativas hacia dicho eje.

El eje II aporta una discriminación más sutil dentro del grupo Caucasoide, donde las poblaciones típicamente europeas se disponen en las partes más positivas del mismo o próximas al origen. En las proyecciones negativas al eje II se ubican eminentemente las poblaciones extra-europeas. Es resaltable también que las proyecciones menos negativas al eje II o próximas al origen, se corresponden con las poblaciones del SE. peninsular, Andalucía, Italia, Cataluña y España, lo que denota un claro agrupamiento de mediterraneidad. En el caso de la población del SE. de la Península Ibérica, el que presente los valores más negativos dentro de este grupo, y con cierta tendencia de aproximación a las poblaciones de Marruecos, parece sugerir una vez más la existencia de un flujo génico ya descrito para los análisis particulares de locus, y que parece constatar de este modo en un contexto de variables más amplio e informativo. No sucede lo mismo con las poblaciones del N. peninsular (Galicia y País Vasco), que presentan un cierto distanciamiento de los patrones de mediterraneidad, referida a las restantes poblaciones de la Península Ibérica (Figura 7). Cuando se lleva a cabo un Análisis de Correspondencias, referido solamente a poblaciones Caucasoides (Figura 8), la información que aporta el eje I se refiere fundamentalmente a la discriminación entre poblaciones típicamente mediterráneas, como las de Marruecos y poblaciones peninsulares del Sur y Sudeste (en proyecciones negativas y próximas al origen), de las poblaciones Caucasoides europeas típicas no mediterráneas, que ocupan las proyecciones positivas para dicho eje, lo que viene a constatar nuevamente los resultados obtenidos previamente.

La aplicación del índice de Distancias Genéticas  $F_{ST}$  y su representación gráfica después del test de bootstrapping (Felsenstein, 1985) se refleja en el patrón mostrado en la Figura 9. El árbol discrimina con claridad las poblaciones pertenecientes a los principales grupos humanos



(Caucasoides, Mongoloides, Negroides y Australoides). Con respecto a los Caucasoides se observan dos agrupamientos claramente diferenciados. Así, se puede observar un nodo principal, que con un valor de bootstrap del 44%, diferencia poblaciones típicamente peninsulares y área mediterránea en términos generales (SE. peninsular, Cataluña, España, Italia) y un segundo grupo más heterogéneo donde a su vez se diferencian por un lado, poblaciones de sustrato nórdico y centroeuropeo (Alemania, Hungría, Suiza) y por otro, poblaciones del N. y NO. peninsular (Galicia, N de Portugal, País Vasco). Estos resultados están en la línea de los obtenidos con los Análisis de Correspondencias y de alguna manera se apoyan mutuamente, dando más solidez a las observaciones realizadas.

En conclusión y con respecto a la población del SE. de la Península Ibérica se puede decir que en términos generales se ubica, bien con el resto de poblaciones peninsulares, o bien dentro del grupo de poblaciones del área mediterránea. El que algunas veces se aparte ligeramente del grupo principal de poblaciones Caucasoides, puede ser un reflejo del extraordinario

aporte genético que ha recibido esta región de la Península, a lo largo de la historia de su poblamiento y que se ha observado reiteradamente en los resultados obtenidos, tras los diferentes análisis realizados en el presente artículo.

### Agradecimientos

Este trabajo fue parcialmente subvencionado por el Fondo de Investigaciones Sanitarias (FIS 97/1086) y la Xunta de Galicia (XUGA20011B98).

### Bibliografía

- ALONSO S, CASTRO A, FERNÁNDEZ I, GÓMEZ DE CEDRÓN M, GARCÍA-ORAD A, MEYER E y MARTÍNEZ DE PANCORBO M (1995) Population study of 3 STR loci in the Basque Country (northern Spain). *Int. J. Legal Med.*, 107:239-245.
- ALPER B, MEYER E, SCHÜRENKAMP M y BRINKMANN B (1995a) HumFES/FPS and HumF13B: Turkish and German population data. *Int. J. Legal Med.*, 108:93-95.
- ALPER B, WIEGAND P y BRINKMANN B (1995b) Frequency profiles of 3 STRs in a Turkish population. *Int. J. Legal Med.*, 108:110-112.
- AMORIM A, GUSMÃO L y PRATA MJ (1996) Population and formal genetics of the STRs TPO, TH01 and VWFA31/A in North Portugal. En: *Advances in Forensic Haemogenetics 6*. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:486-488.
- ANDRÉS MI, PRIETO V, FLORES IC y SANZ P (1996) Population genetics of three STRs: TH01, CSF1PO and TPOX in Southern Spain. En: *Advances in Forensic Haemogenetics 6*. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:489-491.
- ANKER, R, STEINBRUECK T y DONNIS-KELLER H (1992) Tetranucleotide repeat polymorphism at the human thyroid peroxidase (hTPO) locus. *Hum. Mol. Genet.* 1:137.
- BHOOPAT T, SRIDUANGKAEW S y STEGER HF (1997) An investigation of the TH01 locus in a population from northern Thailand. *Int. J. Legal Med.* 110:286-287.
- BOTSTEIN D, WHITE RL, SKOLNICK M y DAVIS RW (1980) Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphisms. *Am. J. Hum. Genet.* 32:314-331.
- BRINKMANN B (1996) The STR approach. En: *Advances in Forensic Haemogenetics 6*. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:41-51.
- BRINKMANN B, SAJANTILA A, GOEDDE HW, MATSUMOTO H, NISHI K y WIEGAND P (1996) Population genetic comparisons among eight populations using allele frequency and sequence data from three microsatellite loci. *Eur. J. Hum. Genet.* 4:175-182.
- BUDOWLE B, CHAKRABORTY R, GIUSTI AM, EISENBERG AJ y ALLEN RC (1991) Analysis of the VNTR locus D1S80 by the PCR followed by high-resolution PAGE. *Am. J. Hum. Genet.* 48:137-144.
- BUDOWLE B, NHARI LT, MORETTI TR, KANOYANGWA SB, MASUKA E, DEFENBAUGH DA y SMERICK JB (1997b) Zimbabwe black population data on the six short tandem repeat loci – CSF1PO, TPOX, TH01, D3S1358, VWA and FGA. *Forensic Sci. Int.*, 90:215-221.
- BUDOWLE B, SMERICK JB, KEYS KM y MORETTI TR (1997a) United States population data on the multiplex Short Tandem Repeat loci –HUMTH01, TPOX, and CSF1PO– and the Variable Number Tandem Repeat locus D1S80. *J. Forensic Sci.* 42:846-849.
- CRESPILO, 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.
- CSETE K, SCHÜRENKAMP M y VARGA T (1996) The STR systems HumVWA and HumACTPB2 in a Hungarian population. *Int. J. Legal Med.* 108:316-317.
- D'ALOJA E y DOMENICI R (1996) HumTH01 allele frequencies in Italy – Report of the GEFI collaborative study. En: *Advances in Forensic Haemogenetics 6*. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:692-694.
- DE STEFANO, F, CASARINO L, COSTA MG, MANNUCCI A y BRUNI G (1996) Automated profiling of multiplexed DNA markers. An Italian database of four coamplified STR loci. En: *Advances in Forensic Haemogenetics 6*. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:174-176.
- DIMO-SIMONIN N, GRANGE F y BRANDT-CASADEVALL C (1997) F13B and CD4 allele frequencies in South West Switzerland. *Int. J. Legal Med.* 110:109.
- DIOS S (1999) *Estudio de la estructura genética de tres poblaciones humanas. Análisis de STRs*. Tesis doctoral. Ed. Servicio de Publicaciones de la Universi-

- dad de Santiago de Compostela. Santiago de Compostela.
- DIOS S, LUIS JR, TEIXEIRA RIBEIRO JC y CAEIRO B (1998) Population database of STRs in West Africa: a genetic study of TPOX, HUMVWA31/A, HUMTH01, and CYP19. *Genetica* 104:77-83.
- DOBOSZ M, CAGLIA A, MAVIGLIA R y BOSCHI I (1997) Allele frequencies of four STR polymorphisms in an Italian population sample. En: *Progress in Forensic Genetics* 7. Ed. Olaisen B., B. Brinkmann y P.J. Lincoln, Elsevier Science B.V. pp:270-271.
- EVETT IW, GILL PD, LAMBERT JA, OLDROYD N, FRAZIER R, WATSON S, PANCHAL S, CONNOLLY A y KIMPTON C (1997) Statistical analysis of data for three British ethnic groups from a new STR multiplex. *Int. J. Legal Med.* 110:5-9.
- FELSENSTEIN J (1985) Confidence limits on phylogenies: an approach using the bootstrap. *Evolution* 35:785-791.
- FELSENSTEIN J (1989) Phylip-phylogeny inference package (version 32). *Cladistics* 5:164-166.
- FÜREDI S, ANGYAL M, KOZMA Z, SÉTÁLO J, WOLLER J y PÁDÁR Z (1997a) Semi-automatic DNA profiling in a Hungarian Romany population using the STR loci HumVWFA31, HumTH01, HumTPOX and HumCSF1PO. *Int. J. Legal Med.*, 110:184-187.
- FÜREDI S, BUDOWLE B, WOLLER J y PÁDÁR Z (1996) Hungarian population data on six STR loci – HUMVWFA31, HUMTH01, HUMCSF1PO, HUMFES/FPS, HUMTPOX and HUMHPRTB– derived using multiplex PCR amplification and manual typing. *Int. J. Legal Med.*, 109:100-101.
- FÜREDI S, WOLLER J y PÁDÁR Z (1997b) A population study of the STR loci HUMLPL, HUMF13B and HUMF13A01 in Hungary. *Int. J. Legal Med.*, 110:107-108.
- 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.
- GEADA H, ESPINHEIRA R, RIBEIRO T y REYS L (1996) Population genetics of D1S80, HUMVWFA31/A and HUMF13A1 from Portugal and Goa (India). En: *Advances in Forensic Haemogenetics* 6. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:465-467.
- GENÉ M, CARRACEDO A, HUGUET E, PÉREZ-PÉREZ A y MORENO P (1998a) Population genetics of the D12S391, CSF1PO and TPOX loci in Catalonia (Northeast Spain). *Int. J. Legal Med.*, 111:52-54.
- GENÉ M, FUENTES M, HUGUET E, PIQUÉ E, BERT F, CORELLA A, PÉREZ-PÉREZ A, CORBELLA J y MORENO P (1998b) Quechua Amerindian population characterized by HLA-DQ $\alpha$ , YNZ22, 3'APO B, HUMTH01 and HUMVWA31A polymorphisms. *J. Forensic Sci.*, 43:403-405.
- GENÉ M, HUGUET E, MORENO P, FUENTES M, CORBELLA J y MEZQUITA J (1996b) Aymara and Quechua Amerindian populations characterized by HUMTH01 and HUMVWA STR polymorphisms. En: *Advances in Forensic Haemogenetics* 6. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:537-539.
- GENÉ M., HUGUET E, MORENO P, SÁNCHEZ C, CARRACEDO A y CORBELLA J (1996a) Population study of the STRs HUMTH01 (including a new variant) and HUMVWA31A in Catalonia (northeast Spain). *Int. J. Legal Med.* 108:318-320.
- GUO SW y THOMPSON EA (1992) Performing the exact test of Hardy-Weinberg proportion for multiple alleles. *Biometrics* 48:361-372.
- HOCHMEISTER MN, BUDOWLE B, SCHUMM JW, SPRECHER CJ, BORER UV y DIRNHOFER R (1995) Swiss population data and forensic efficiency values on 3 tetrameric short tandem repeat loci – HUMTH01, TPOX and CSF1PO– derived using a STR multiplex system. *Int. J. Legal Med.* 107:246-249.
- HORST B, EIGEL A, SANGUANSEMSRI T y ROLF B (1997) Analysis of the short tandem repeat systems HumVWA and HumF13B in a population sample from northern Thailand. *Int. J. Legal Med.* 110:235-237.
- HOU Y y WALTER H (1996) Genetic substructure at the STR loci HUMTH01 and HUMVWA in Han populations, China. En: *Advances in Forensic Haemogenetics* 6. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:468-470.
- HUANG NE, SCHUMM J y BUDOWLE B (1995) Chinese population data on three tetrameric short tandem repeat loci –HUMTH01 TPOX and CSF1PO– derived using multiplex PCR and manual typing. *Forensic Sci. Int.* 71:131-136.
- IRIONDO M, BARBERO MC, IZAGIRRE N y MANZANO C (1997) Data on six Short-Tandem Repeat polymorphisms in an autochthonous Basque population *Hum. Hered.* 47:131-137.
- IWASA M, WIEGAND P, RAND S, SCHÜRENKAMP M, ATASOY S y BRINKMANN B (1997) Genetic variation at five STR loci in subpopulations living in Turkey. *Int. J. Legal Med.* 110:170-172.
- JANICA J, PEPINSKI W, SKAWRONSKA M y BERENT JA (1997) The STR systems FES/FPS and F13B in a Polish population. *Int. J. Legal Med.*, 110:329-330.
- KHATIB H, EZZUGHAYYAR M y AYESH S (1997) The distribution of the vWF alleles and genotypes in the Palestinian population. *J. Forensic Sci.* 42:504-505.

- KIMPTON C, WALTON A y GILL P (1992) A further tetranucleotide repeat polymorphism in the vWF gene. *Hum. Mol. Genet.* 1:287.
- KLINTSCHAR M y HAMMADI NA (1997) A study on five short tandem repeat systems in a Yemenian population sample. En: *Progress in Forensic Genetics* 7. Ed. Olaisen B., B. Brinkmann y P.J. Lincoln, Elsevier Science B.V. pp:300-302.
- KLINTSCHAR M, KOZMA Z, HAMMADI NA, FATAH MA y NÖHAMMER C (1998) A study on the short tandem repeat systems HumCD4, HumTH01 and HumFIBRA in population samples from Yemen and Egypt. *Int. J. Legal Med.* 111:107-109.
- KUBAT, M, WIEGAND P y BRINKMANN B (1995) Population genetic study from the Zagreb area using 3 STR systems. *Int. J. Legal Med.* 107:219-221.
- LAHERMO P, SAJANTILA A, SISTONEN P, LUKKA M, AULA P, PELTONEN L y SAVONTAUS M-L (1996) The genetic relationship between the Finns and the Finnish Saami (Lapps): Analysis of nuclear DNA and mtDNA. *Am. J. Hum. Genet.* 58:1309-1322.
- LAPEYRE H (1986) *Geografía de la España morisca*. Ed. Diputación provincial de Valencia (Servicio de publicaciones). Valencia.
- LEE JCH-I, CHEN CH-H, TSAI L-CH, 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.
- LEWONTIN RC y HARTL DL (1991) Population genetics in forensic DNA typing. *Science* 254:1745-1750.
- LI CC (1976) *First course in population genetics*. Ed. The Boxwood Press. Pacific Grove CA.
- LUIS JR y CAEIRO B (1995) Application of two STRs (VWA y TPO) to human population profiling: Survey in Galicia. *Hum. Biol.* 67:789-795.
- LUIS JR, DIOS S, CARRIL JC y CAEIRO B (2000) Distribución alélica del STR HUMF13B en las poblaciones de Galicia, Sudeste de España, Norte de Marruecos y Cabo Verde. *Academia Galega de Ciencias*. (En prensa).
- LORENTE JA, LORENTE M, BUDOWLE B, WILSON MR y VILLANUEVA E (1994) Analysis of short tandem repeat (STR) HUMVWA in the Spanish population. *Forensic Sci. Int.* 65:169-175.
- LORENTE M, LORENTE JA, WILSON MR, BUDOWLE B y VILLANUEVA E (1997) Spanish population data on seven loci: D1S80, D17S5, HUMTH01, HUMVWA, ACTBP2, D21S11 and HLA-DQA1. *Forensic Sci. Int.*, 86:163-171.
- MANIATIS T, FRITSCH EF y SAMBROOK J (1982) *Molecular cloning: a laboratory manual*. Ed. Cold Spring Harbor. New York.
- 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.
- NAGAI A, YAMADA S, WATANABE Y, BUNAI Y y OHYA I (1996) Analysis of the STR loci HUMF13A01, HUMFXIIIb, HUMLIPOl, HUMTH01, HUMTPOX and HUMVWFA31 in a Japanese population. *Int. J. Legal Med.* 109:34-36.
- NAKAMURA S, SAWAGUCHI T y SAWAGUCHI A (1996) Forensic application of STR polymorphic markers. En: *Advances in Forensic Haemogenetics* 6. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:589-591.
- NEI, M (1978) Estimation of average heterozygosity and genetic distance from a small number of individuals. *Genetics* 89:583-590.
- NELLEMANN LJ, MØLLER A y MORLING N (1994) PCR typing of DNA fragments of the short tandem repeat (STR) system HUMTH01 in Danes and Greenland Eskimos. *Forensic Sci. Int.* 68:45-51.
- NISHIMURA DY y MURRAY JC (1992) A Tetranucleotide repeat for the F13B locus. *Nucleic Acids Res.* 20:1167.
- PAWLOWSKI R, WELZ A, MACIEJEWSKA A y PASZKOWSKA R (1996) Population studies of two AMPFLPs and two STRs systems in a North Polish population. En: *Advances in Forensic Haemogenetics* 6. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:592-594.
- PICCININI A, MÖLLER K y WIEGAND P (1996) HumFES/FPS and HumF13B: population genetic data from North Italy. *Int. J. Legal Med.* 108:283-284.
- PINHEIRO F, PONTES L, GENÉ M, HUGUET E, PINTO DA COSTA J y MORENO P (1997) Population study of the HUMTH01, HUMVWA31A, HUMF13A1 and HUMFES/FPS STR polymorphisms in the North of Portugal. *J. Forensic Sci.* 42:121-124.
- POLYMEROPOULOS MH, XIAO H, RATH DS y MERRILL CR (1991) Tetranucleotide repeat polymorphism at the human tyrosine hydroxylase gene (TH). *Nucleic Acids Res.* 19:3753.
- PRATA MJ, AMORIM A, GUSMÃO L y TROVOADA MJ (1996) Population genetics of the STRs TPO, TH01 and VWFA31/A in S. Tomé e Príncipe. En: *Advances in Forensic Haemogenetics* 6. Ed. Carracedo A., B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:604-606.
- PUERS C, HAMMOND HA, JIN L, CASKEY CT y SCHUMM JW (1993) Identification of repeat sequence heterogeneity at the polymorphic short tandem repeat locus HUMTH01 [AATG]<sub>n</sub> and reassignment of alleles in population analysis by

- using a locus-specific allelic ladder. *Am. J. Hum. Genet.* 53:953-958.
- RAYMOND M y ROUSSET F (1995) GENEPOP (Version 1.2): Population genetics Software for exact tests and ecumenicism. *J. Hered.* 86:248-249.
- REYNOLDS J, WEIR BS y COCKERHAM CC (1983) Estimation of the coancestry coefficient: basis for a short-term genetic distance. *Genetics* 105:767-779.
- ROHLF FJ y SLICE DE (1992) NTSYS-pc 1.70. Ed. Stony Brook, NY: Applied Biostatistics, Inc.
- ROSTEDT I, LALU K, LUKKA M y SAJANTILA A (1996) Genotyping of five short tandem repeat loci via triplex and duplex PCR. *Forensic Sci. Int.* 82:217-226.
- SAJANTILA A, PACEK P, LUKKA M, SYVÄNEN ACH, NOKELAINEN P, SISTONEN P, PELTONEN L y BUDOWLE B (1994) A microsatellite polymorphism in the von Willebrand Factor gene: comparison of allele frequencies in different population samples and evaluation for forensic medicine. *Forensic Sci. Inter.* 68:91-102.
- SAVILL MG y SENSABAUGH GJ (1994) Studies on the HUMFAPB and HUMTH01 polymorphisms. En: *Advances in Forensic Haemogenetics* 5. Ed. Bär, W., A. Fiori y U. Rossi, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:575-577.
- 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. B. Brinkmann y W. Bär, Springer-Verlag, Berlin Heidelberg, NJ. pp:652-654.
- TAKESHITA H, MEYER E y BRINKMANN B (1997) The STR loci HumTPO and HumLPL: population genetic data in eight populations. *Int. J. Legal Med.* 110:331-333.
- TUÑÓN DE LARA M, VALDEÓN BARUQUE J y DOMÍNGUEZ ORTIZ A (1991) *Historia de España*. Ed. Labor S.A. Barcelona.
- VAN OORSCHOT RAH, GUTOWSKI SJ y ROBINSON SL (1994) HUMTH01: amplification, species specificity, population genetics and forensic applications. *Int. J. Legal Med.* 107:121-126.
- VURAL B, PODA M, ATLIOGLU E, KOLUSAYIN Ö, CENANI A, MÖRLING N y TÜMER Z (1998) Turkish population data on the short tandem repeat locus TPOX. *Int. J. Legal Med.* 111:105-106

#### Abstract

The genetic structure of SE Iberian Peninsula has been the result of different allochthonous contributions throughout the history of its settlement. We analyzed four STRs (HUMTPOX, HUMVWA31/A, HUMTH01 and HUMF13B) via PCR to study the populational genetic profile and the possible differentiation with other populations from the Peninsula and within the world populational context. The application of Correspondence Analysis and the Genetic Distance index revealed that the population of the SE Iberian Peninsula is situated either with the other peninsular populations or within the group of Mediterranean populations. The fact that this population is slightly separate from the main group of Caucasoid populations would appear to be due to the extraordinary genetic contribution that this region has received throughout history.

*Keywords:* SE Iberian Peninsula, STRs, PCR, HUMTPOX, HUMVWA31/A, HUMTH01, HUMF13B, gene flow, population genetics

**Genetic evidence of gene flow in the living population from the SE of the Iberian Peninsula**