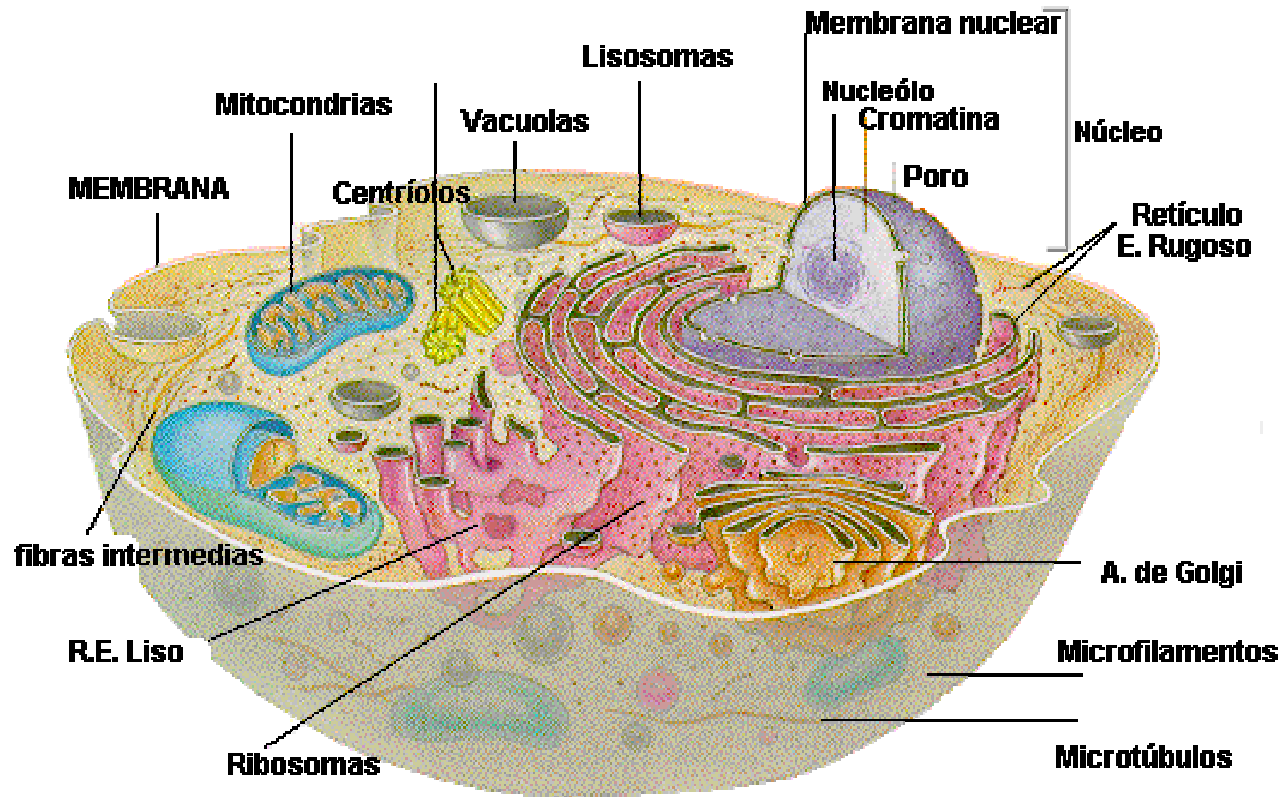


# Biología genealógica. ADN y cromosoma Y.

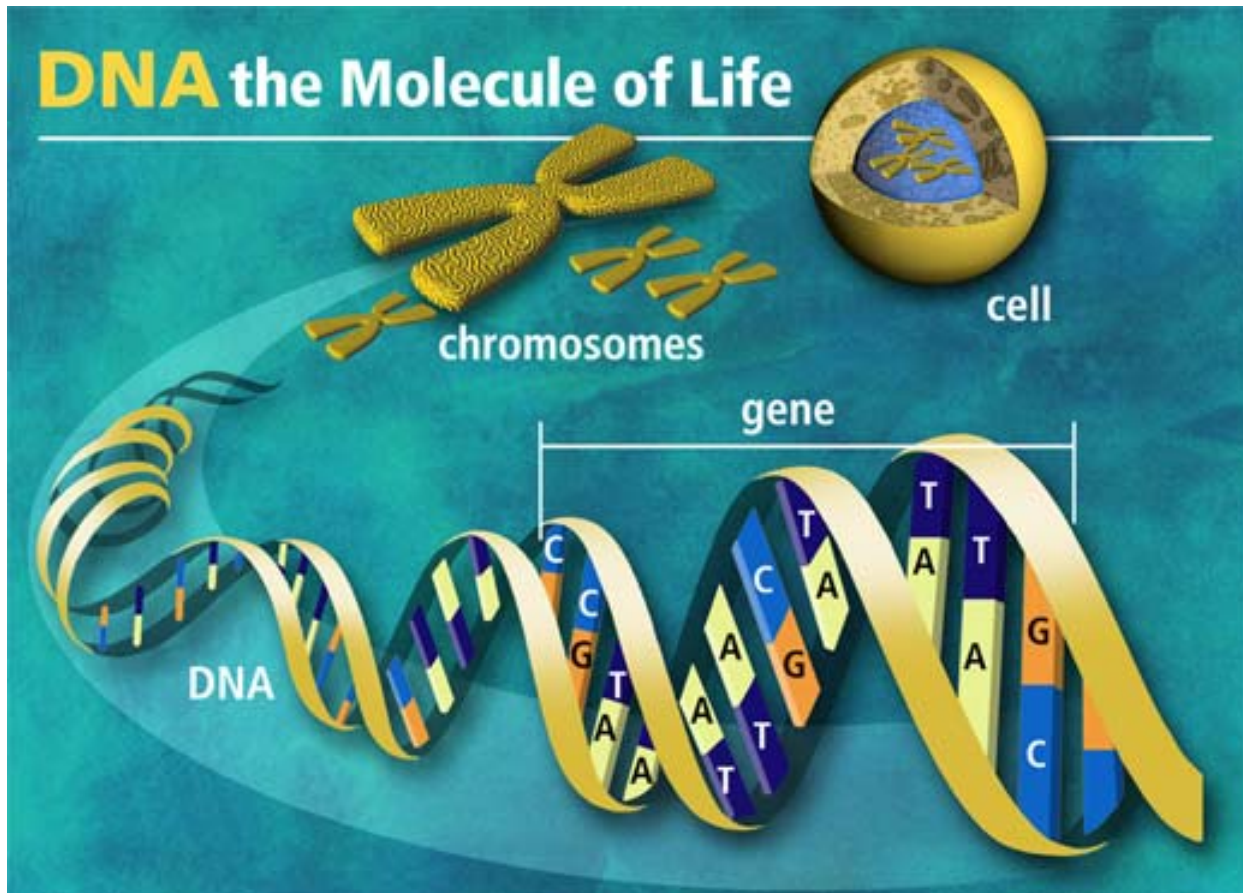


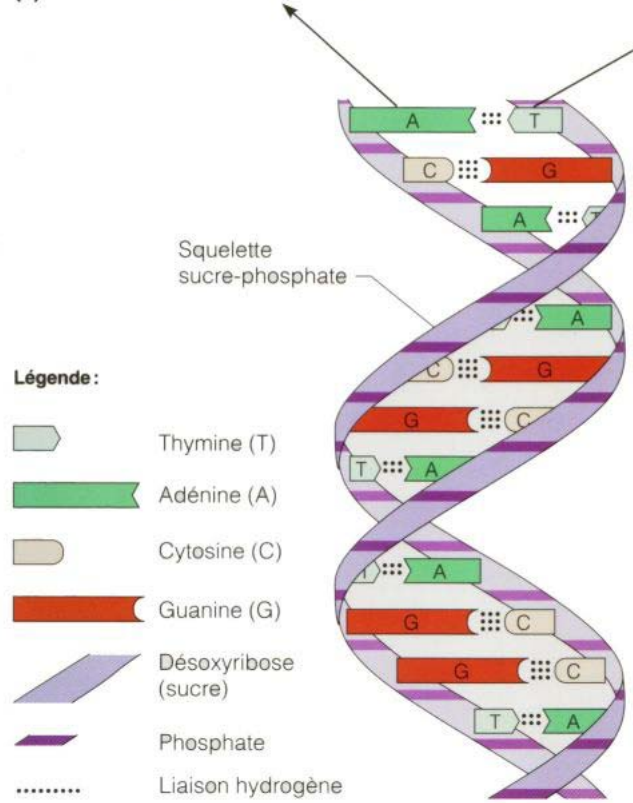
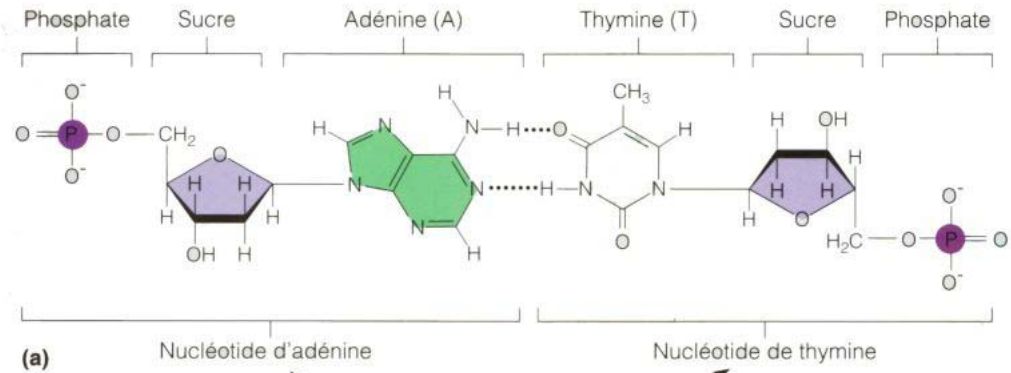
Ana María López-Parra  
Maria Soledad Mesa  
Eduardo Arroyo

# La célula

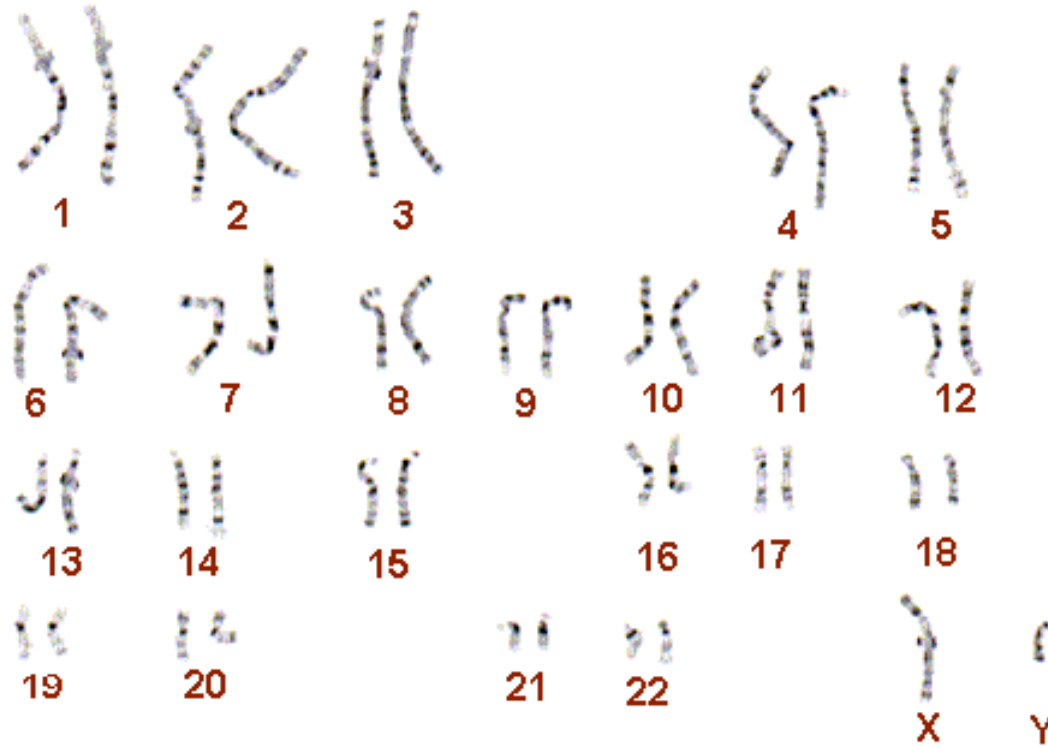


# DNA the Molecule of Life



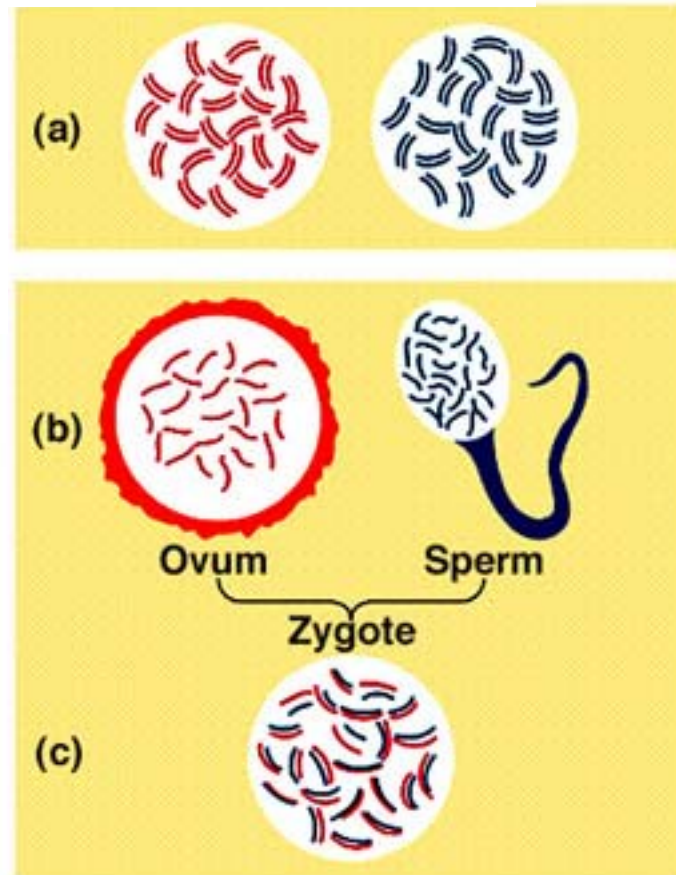


- Légende:**
- Thymine (T)
  - Adénine (A)
  - Cytosine (C)
  - Guanine (G)
  - Désoxyribose (sucre)
  - Phosphate
  - Liaison hydrogène

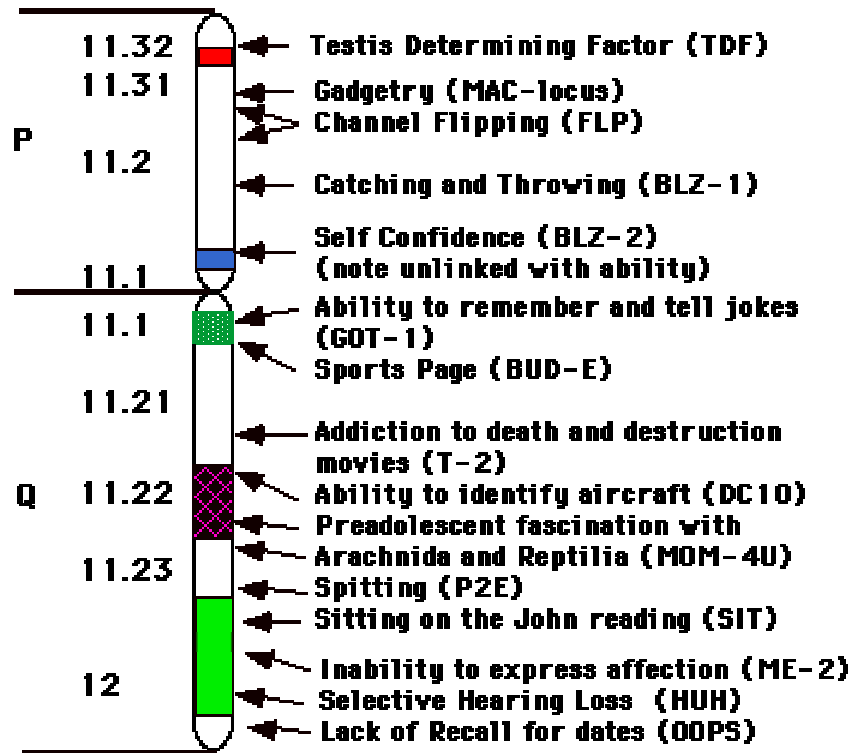


**Cariotipo normal de un varón. La mujer tendría dos cromosomas X en vez de un X y un Y.**

# Componentes hereditarios del cigoto

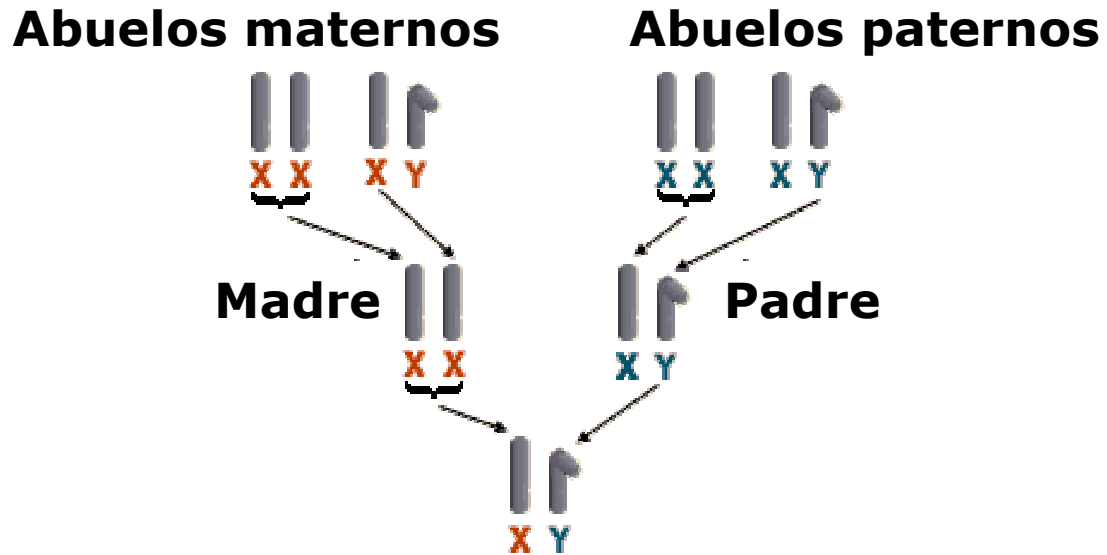


## Y Chromosome map



- Jane Gitschier, UCSF Science, 261, 679 (Aug. 93)

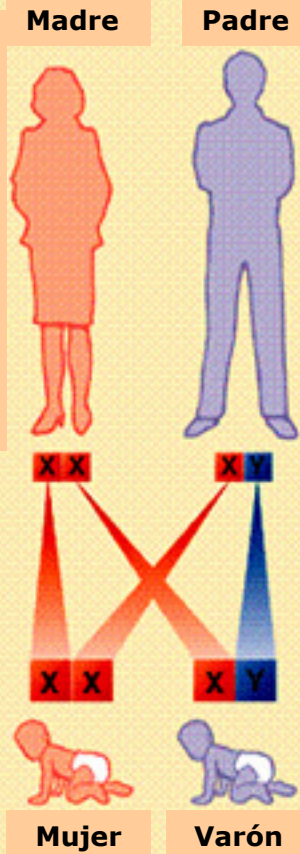
# Herencia del cromosoma Y

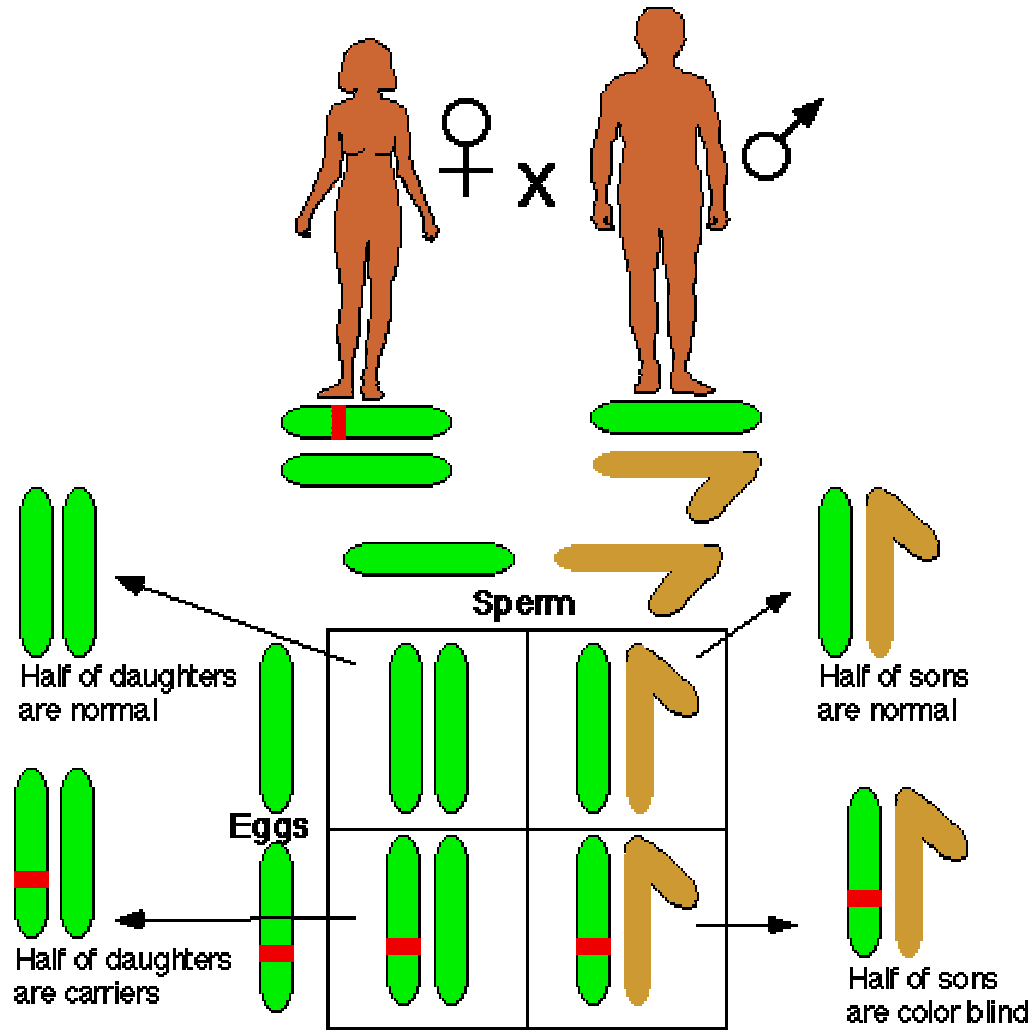




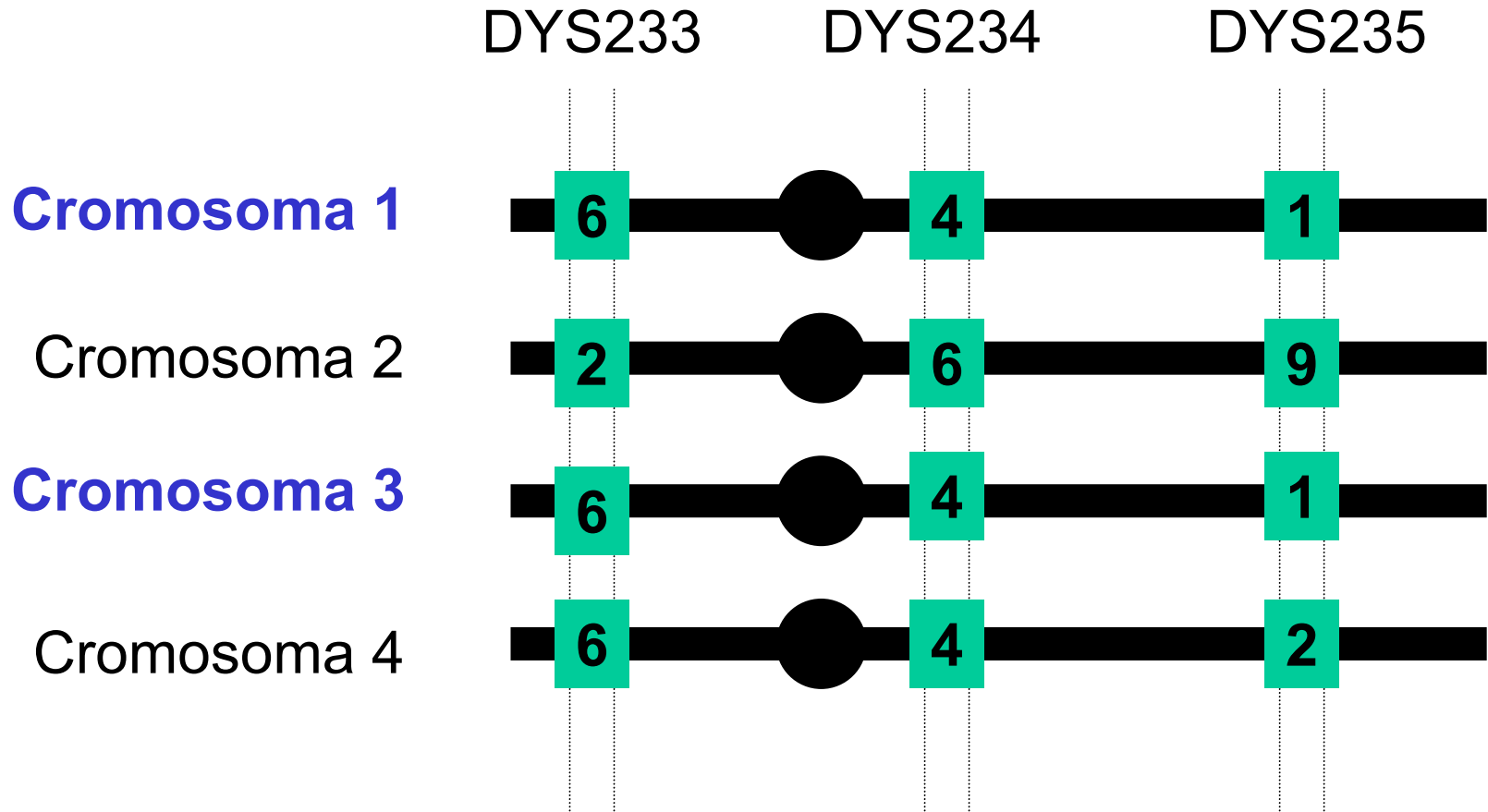
# Determinación genética del sexo

El padre tiene un cromosoma Y y un X. La madre tiene dos cromosomas X. El niño recibe un cromosoma Y del padre y un X de la madre. La niña recibe un cromosoma X de cada progenitor.

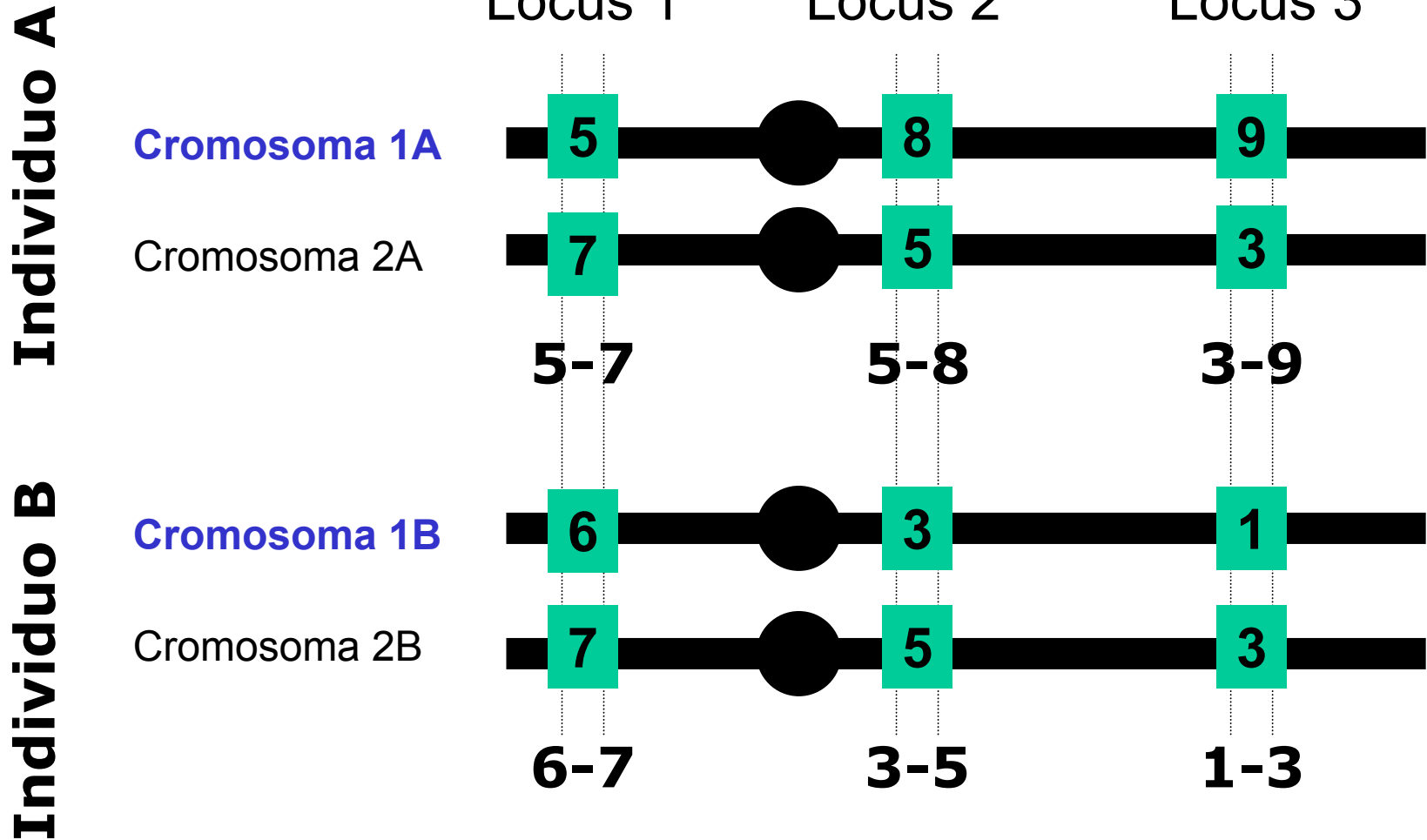




# Haplotipos de cromosoma Y



# Comparación de sistemas autosómicos



field jefferson  
1702-1782

peter jefferson  
1707-1757

■ male  
■ female

Brothers Peter and Field received the Y chromosome from their father.

martha wayles  
1748-1782

thomas jefferson  
1743-1826

sally hemings  
1772-1836

Sally Hemings had 7 children. The chromosomal match was made through her youngest son, Eston.

martha jefferson

thomas  
1790-1879

edy  
1796-1796

harriet  
1795-1797

beverly  
1798-?

harriet  
1801-?

madison  
1805-1877

eston  
1808-1852

Jefferson's legitimate daughter, Martha, gave him 11 grandchildren. Their descendants number more than 2000 today, but do not carry the Y chromosome, since they are the offspring of a daughter.

john wayles jefferson  
1835-1892

beverly jefferson  
1838-1908

anne jefferson (pearson)  
1836-1866

carl smith jefferson  
1876-1941

beverly frederick jefferson  
1905-1960

william magill jefferson  
1907-1956

carl s. jefferson jr.  
1910-1948

living male descendant of field jefferson

Y

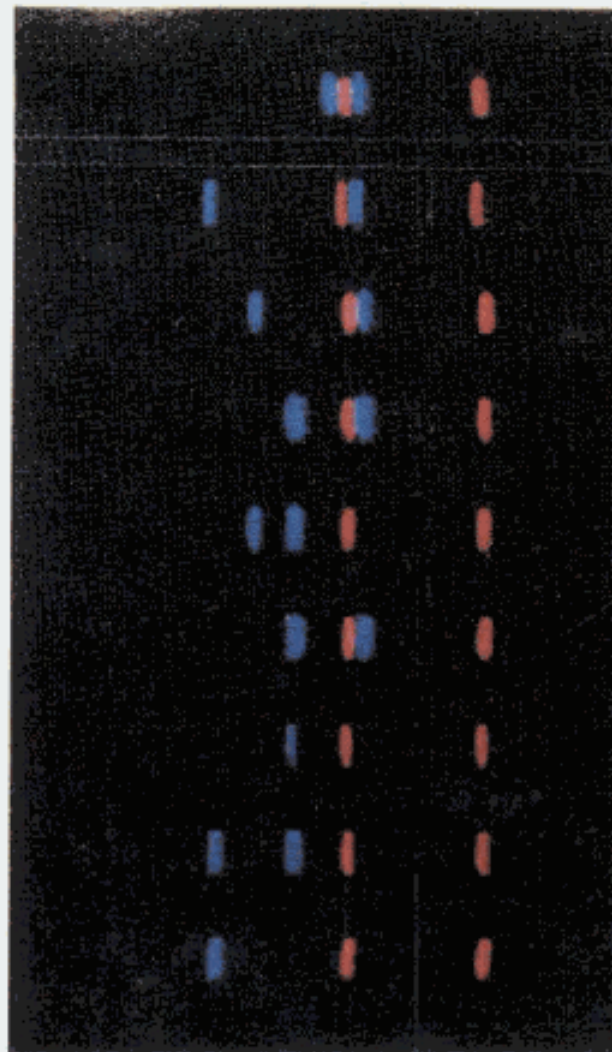
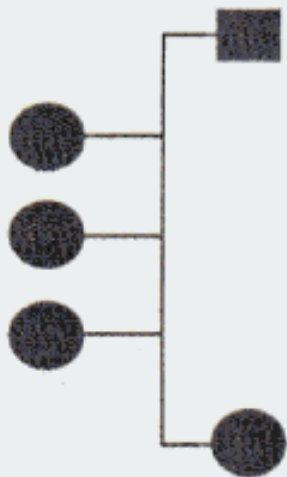
john weeks jefferson  
b. 1946

Y

julia jefferson (westerinen)  
b. 1934

mary esther jefferson  
b. 1947

The DNA bloodtest of a male descendant of Field Jefferson matches John Weeks Jefferson's.



SERVANT 1

DR BOTKIN

TSAR

CHILD 1

CHILD 2

CHILD 3

TSARINA

SERVANT 2

SERVANT 3

# *El análisis de la identidad de apellidos*

- **A) Análisis de la Estructura Genética**

- 1. A partir de los individuos

Estimas indirectas de la consanguinidad

- 2. A partir de las poblaciones

Estimas de las relaciones genéticas entre grupos humanos

- **B) Análisis Genealógicos**

- Estudio de los árboles familiares

- Relación entre la posesión de un apellido y la identidad de haplotipos del cromosoma Y.

# *Supuestos previos en el análisis de apellidos.*

- El apellido debe tener un origen único.
- No debe haber nacimientos ilegítimos que introduzcan nuevos cromosomas Y.
- Los cromosomas de un determinado apellido no deben haber estado relacionados con otros en el momento en que apareció el apellido.
- No deben existir variaciones del apellido a lo largo del tiempo.



*Estudio Antropológico de los restos óseos hallados en el sarcófago del Infante de Castilla Don Alfonso.*

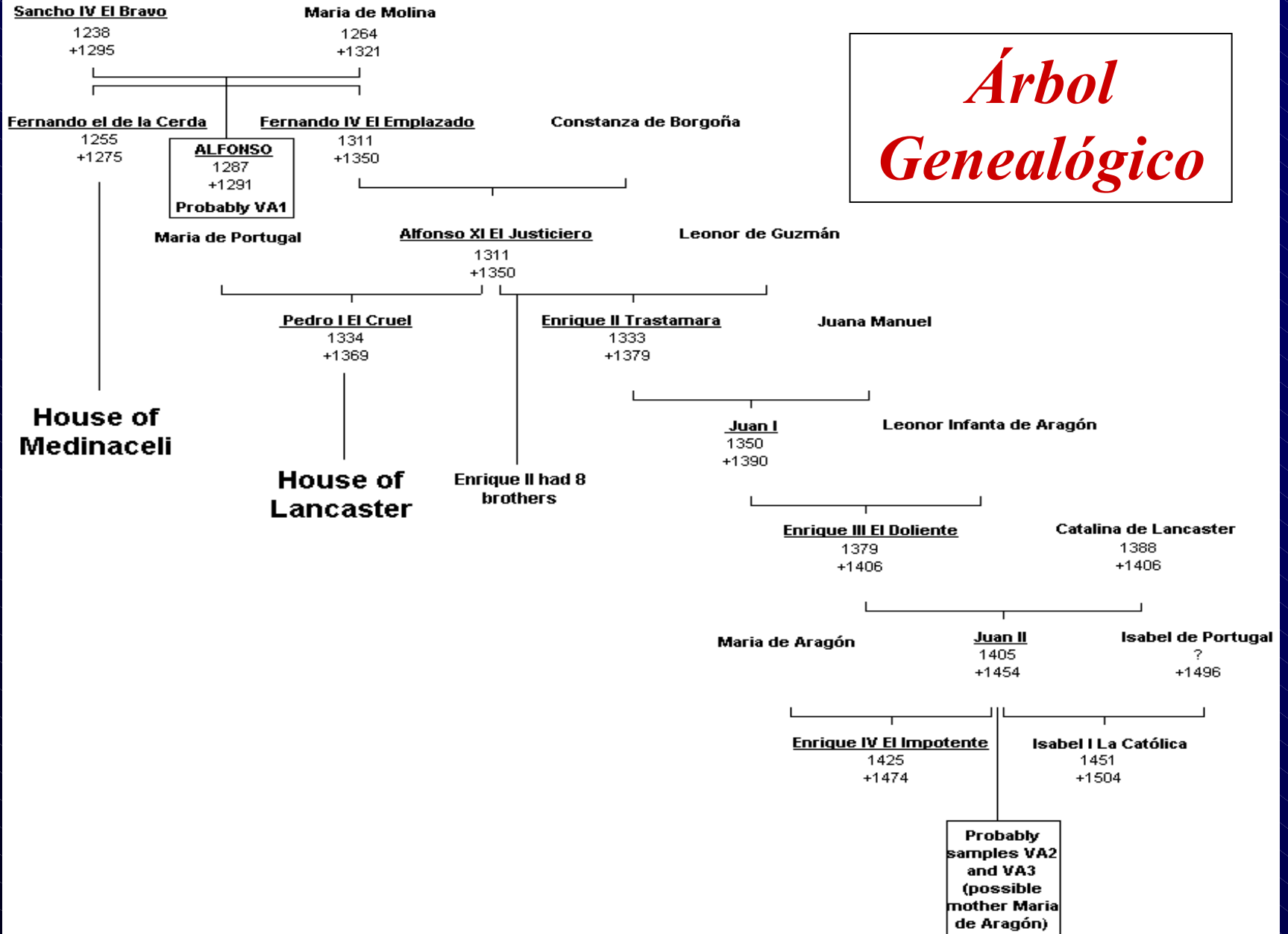


*Posible origen de los restos:*

*Según Rivera Manescau, podrían pertenecer al Infante D. Alfonso (Valladolid, 1288-1291), tercer hijo de Sancho IV y María de Molina.*

*Según documentos procedentes del Convento de San Pablo, posteriormente también fueron enterrados dos hijos de Juan II de Castilla.*

# Árbol Genealógico

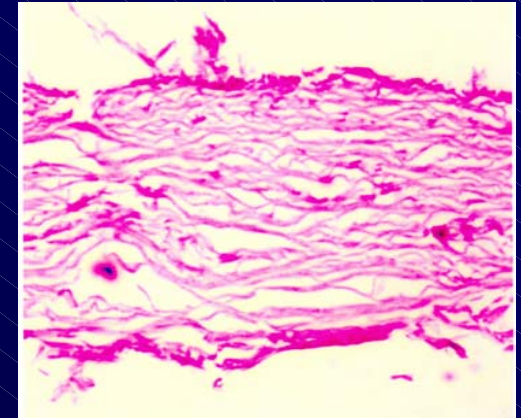


# *Metodología empleada*

**Estudio radiológico**



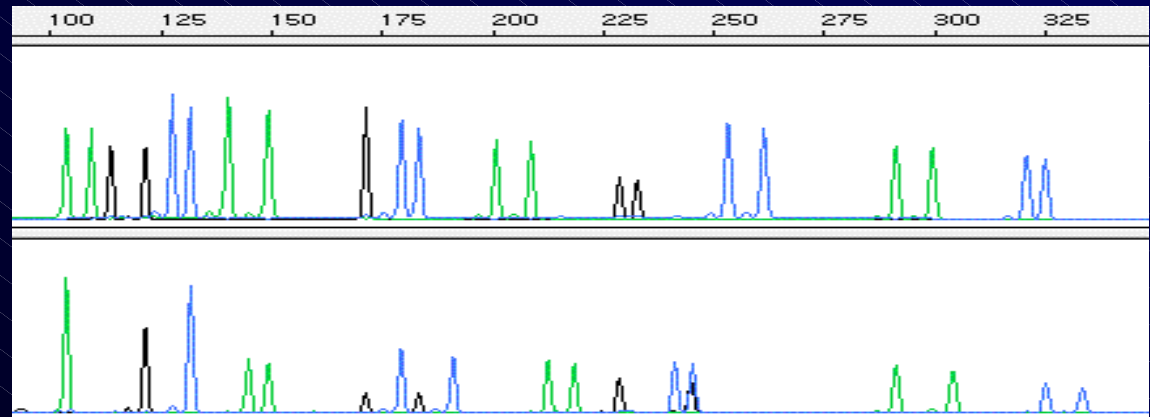
**Estudio histológico de partes blandas**



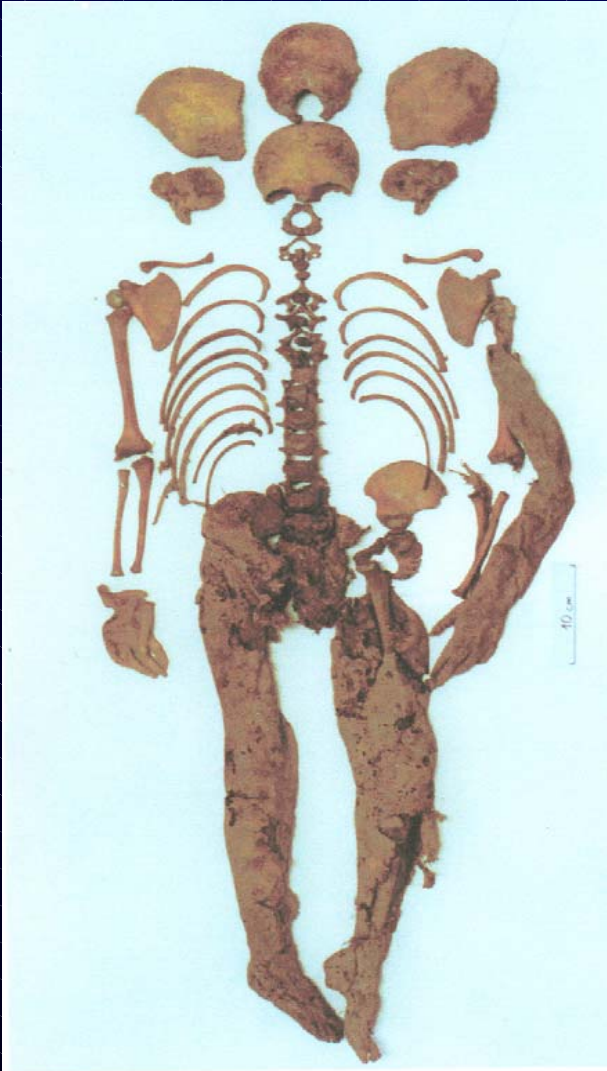
**Restos óseos  
y de tejidos**

**Análisis del ADN**

- \* Determinación del sexo
- \* Análisis del cromosoma Y



# Individuo N° 1.



- Edad aproximada entre 3 años y 3 años y 2 meses.
- No presenta alteraciones ni patologías ni a nivel óseo ni en las partes momificadas.
- No se pudo extraer material valido para el análisis de ADN.

# Individuo N° 2.



- Edad aproximada de 2 años.
- Ensanchamiento de las diáfisis distales de húmeros y fémures, siendo posible que padeciera una displasia metafisaria.
- **Una muestra de 1 diente produjo resultados en el análisis de ADN: se trataría de una varón.**
- **Se obtuvo un haplotipo para 5 sistemas (DYS434-DYS388-DYS393-DYS389I-DYS389II).**

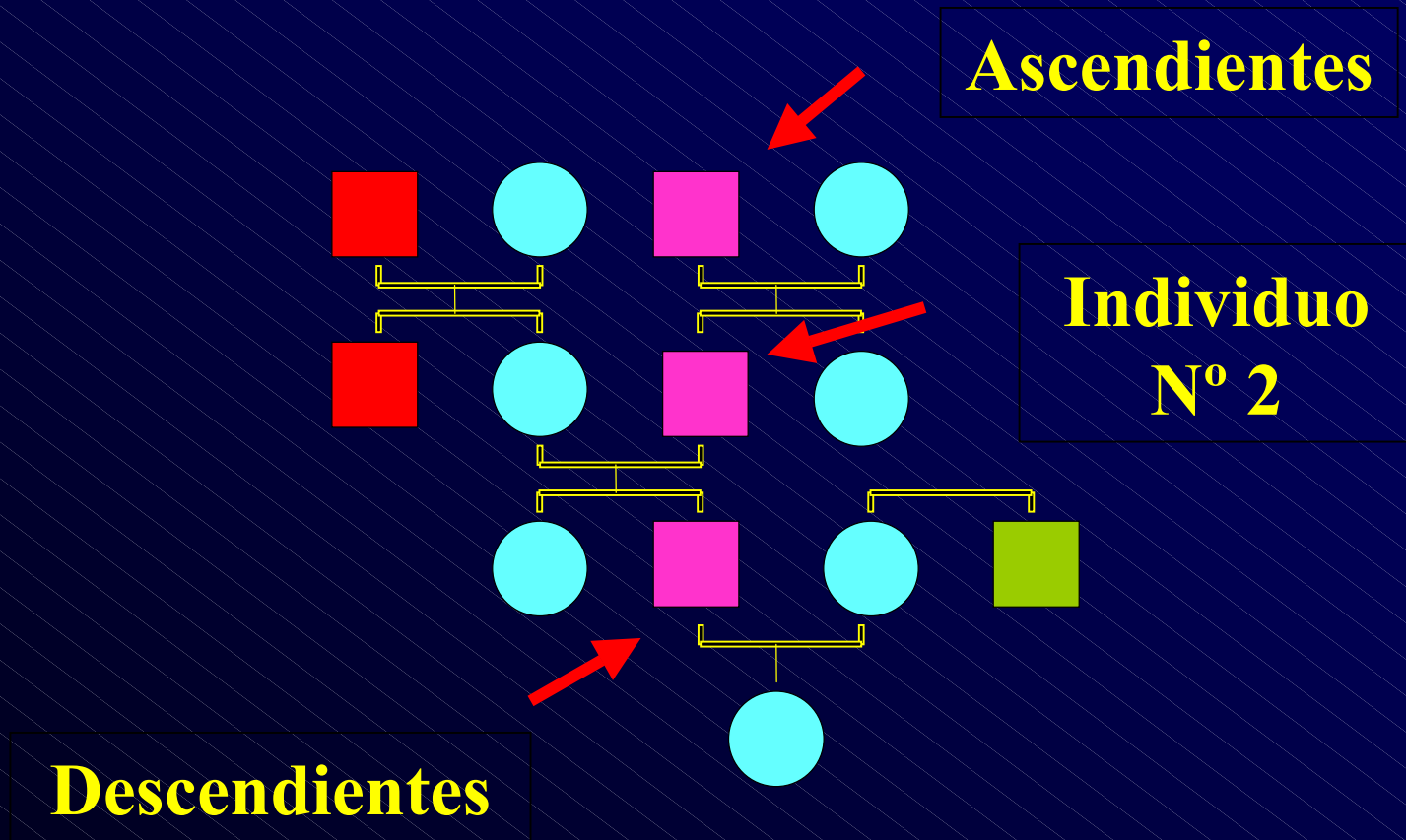
# Individuo N° 3.



- Edad aproximada entre 8 meses y medio y 10 meses.
- No presentaba alteraciones ni patología a nivel óseo ni en las partes momificadas.
- No se pudo extraer material válido para el análisis de ADN.

# *Comparación con otros ADN*

## *Castilla*

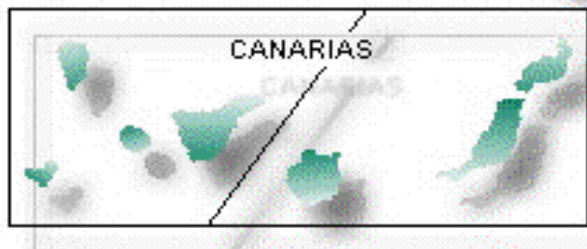


# *Líneas de descendientes con apellido Castilla*

Línea Norte



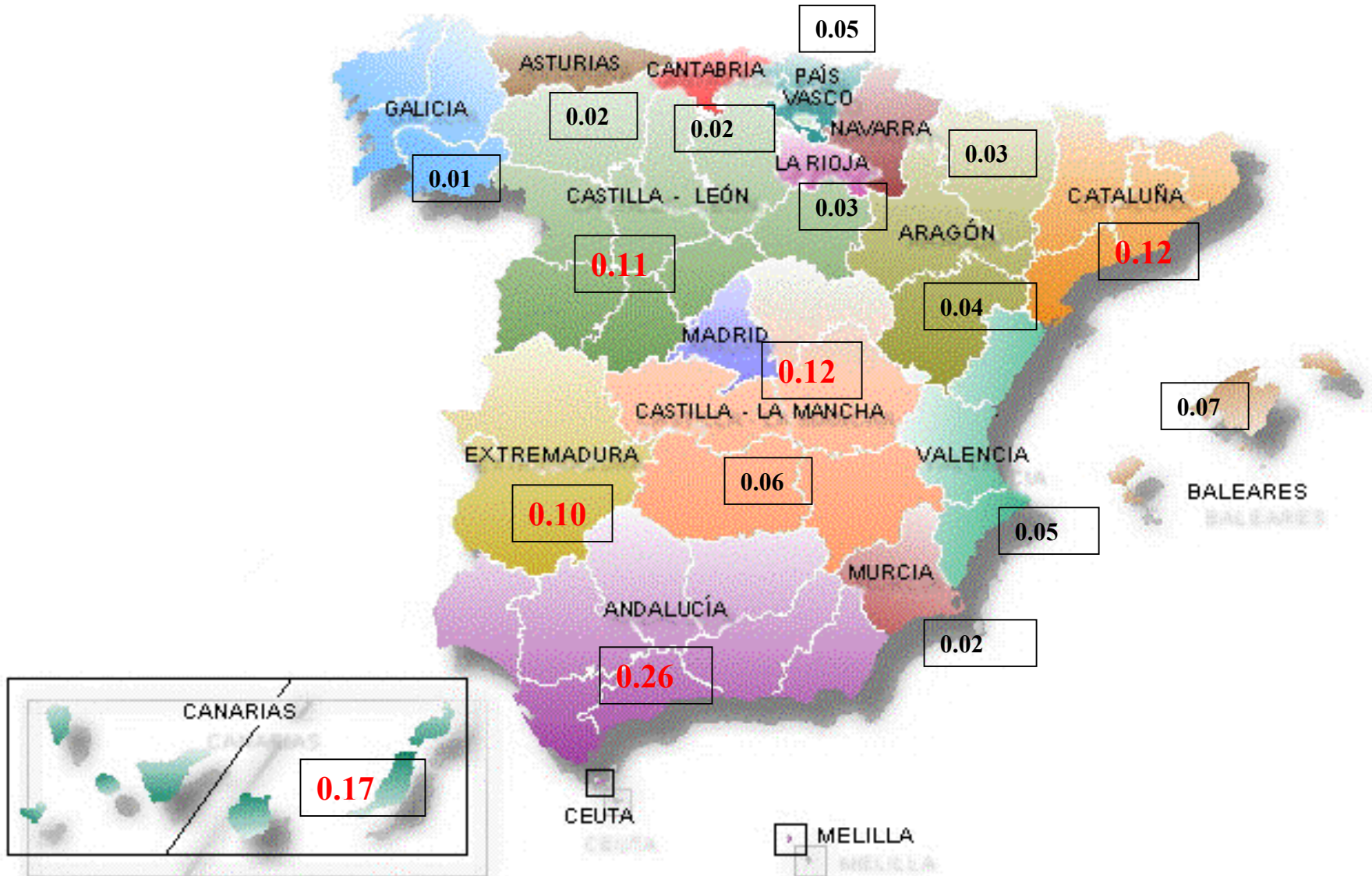
Línea Sur



*Árboles e Historia del  
Apellido Castilla*  
Fernando Castilla Lucas



# Tasa de penetrancia de los Castilla



# *Metodología empleada.*

1. Localización de individuos varones de primer apellido Castilla mediante:
  - “Página web del apellido Castilla”
  - “Páginas blancas de abonados a Telefónica”
2. Como estudio fundamental sólo se analizan muestras de individuos con apellido Castilla. No se consideran apellidos similares o compuestos.

# Marcadores del cromosoma Y.

## Y-STRs más usuales

| Marker Name | GenBank Accession | Repeat Motif  | Allele Range | PCR Product Sizes | Reference      |
|-------------|-------------------|---------------|--------------|-------------------|----------------|
| DYS19       | X77751            | TAGA          | 8-16         | 178-210 bp        | Roewer 1992    |
| DYS385      | Z93950            | GAAA          | 10-22        | 252-300 bp        | Schneider 1998 |
| DYS388      | G09695            | ATT           | 12-17        | 128-143 bp        | Kayser 1997    |
| DYS389 I    | G09600            | (TCTG) (TCTA) | I: 7-13      | 239-263 bp        | Kayser 1997    |
| DYS389 II   | G09600            | (TCTG) (TCTA) | II:23-31     | 353-385 bp        | Kayser 1997    |
| DYS390      | G09611            | (TCTA) (TCTG) | 18-27        | 191-227 bp        | Kayser 1997    |
| DYS391      | G09613            | TCTA          | 8-13         | 275-295 bp        | Kayser 1997    |
| DYS392      | G09867            | TAT           | 7-16         | 236-263 bp        | Kayser 1997    |
| DYS393      | G09601            | AGAT          | 9-15         | 108-132 bp        | Kayser 1997    |
| YCAIII      | AC006370          | CA            | 19-25        | 192-204 bp        | Kayser 1997    |
| DYS434      | AC002992          | ATCT          | 8-11         | 110-122 bp        | Ayub 2000      |
| DYS435      | AC002992          | TGGA          | 9-13         | 210-228 bp        | Ayub 2000      |
| DYS436      | AC005820          | GTT           | 10-15        | 128-143 bp        | Ayub 2000      |
| DYS437      | AC002992          | TCTA          | 8-11         | 186-202 bp        | Ayub 2000      |
| DYS438      | AC002531          | TTTTC         | 6-12         | 203-233 bp        | Ayub 2000      |
| DYS439      | AC002992          | AGAT          | 9-14         | 238-258 bp        | Ayub 2000      |
| Y-GATA-A4   | G42670            | AGAT          | 11-14        | 242-254 bp        | White 1999     |
| Y-GATA-A7.1 | G42675            | ATAG          | 7-12         | 161-181 bp        | White 1999     |
| Y-GATA-A7.2 | G42671            | TAGA          | 8-12         | 174-190 bp        | White 1999     |
| Y-GATA-A8   | G42672            | TCTA          | 8-14         | 219-244 bp        | White 1999     |
| Y-GATA-A10  | G42674            | TATC          | 11-14        | 160-172 bp        | White 1999     |
| Y-GATA-C4   | G42673            | TATC          | 11-16        | 251-271 bp        | White 1999     |
| Y-GATA-H4   | G42676            | TAGA          | 10-13        | 362-370 bp        | White 1999     |

# Resultados Preliminares

| ID | Origen    | DYS<br>388 | DYS<br>393 | DYS<br>391 | DYS<br>390 | DYS<br>389I | DYS<br>19 | DYS<br>389II |
|----|-----------|------------|------------|------------|------------|-------------|-----------|--------------|
| 2  | Madrid    | 12         | 13         | 9          | 24         | 14          | 13        | 30           |
| 4  | Madrid    | 12         | 13         | 11         | 24         | 14          | 14        | 30           |
| 5  | Argentina | 12         | 13         | 11         | 24         | 13          | 14        | 29           |
| 7  | Cuba      | 12         | 14         | 9          | 24         | 13          | 13        | 29           |
| 8  | Colombia  | 12         | 13         | 9          | 24         | 13          | 13        | 29           |
| 9  | Alicante  | 12         | 12         | 13         | 24         | 13          | 14        | 29           |
| 10 | Vitoria   | 15         | 12         | 10         | 23         | 13          | 14        | 29           |
| 14 | Madrid    | 12         | 13         | 9          | 24         | 14          | 13        | 30           |
| 15 | Madrid    | 12         | 13         | 9          | 24         | 14          | 13        | 30           |
| 16 | Córdoba   | 12         | 13         | 10         | 23         | 14          | 13        | 31           |
| 21 | Madrid    | 12         | 13         | 9          | 24         | 14          | 13        | 30           |
| 22 | Burgos    | 12         | 13         | 11         | 24         | 14          | 14        | 30           |

# Haplotipo

## 12-13-9-24-14-13-30

---

| ID | Lugar de nacimiento del individuo | Lugar de nacimiento del padre | Lugar de nacimiento del abuelo paterno |
|----|-----------------------------------|-------------------------------|----------------------------------------|
| 2  | Madrid                            | Burgos                        | Burgos                                 |
| 14 | Madrid                            | Burgos                        | Burgos                                 |
| 15 | Madrid                            | Madrid                        | Burgos                                 |
| 21 | Madrid                            | Burgos                        | Burgos                                 |

---

# Haplotipo

12-13-11-24-14-14-30

---

| ID | Lugar de nacimiento del individuo | Lugar de nacimiento del padre | Lugar de nacimiento del abuelo paterno |
|----|-----------------------------------|-------------------------------|----------------------------------------|
| 4  | Madrid                            | Burgos                        | Burgos                                 |
| 22 | Burgos                            | Burgos                        | -----                                  |

---

# Agradecimientos

D. Juan Francisco Pastor

D. Fernando Castilla

D<sup>a</sup> M<sup>a</sup> Soledad Mesa

D. Eduardo Arroyo

Sara Álvarez López de Rodas

Eva Fernández