

## **Genealogía y cromosoma Y.**

López Parra A. M., Mesa M. S.<sup>1</sup>, Arroyo-Pardo E.

Biología Forense. Departamento de Toxicología y Legislación Sanitaria, Facultad de Medicina, Universidad Complutense de Madrid, 28028-Madrid.

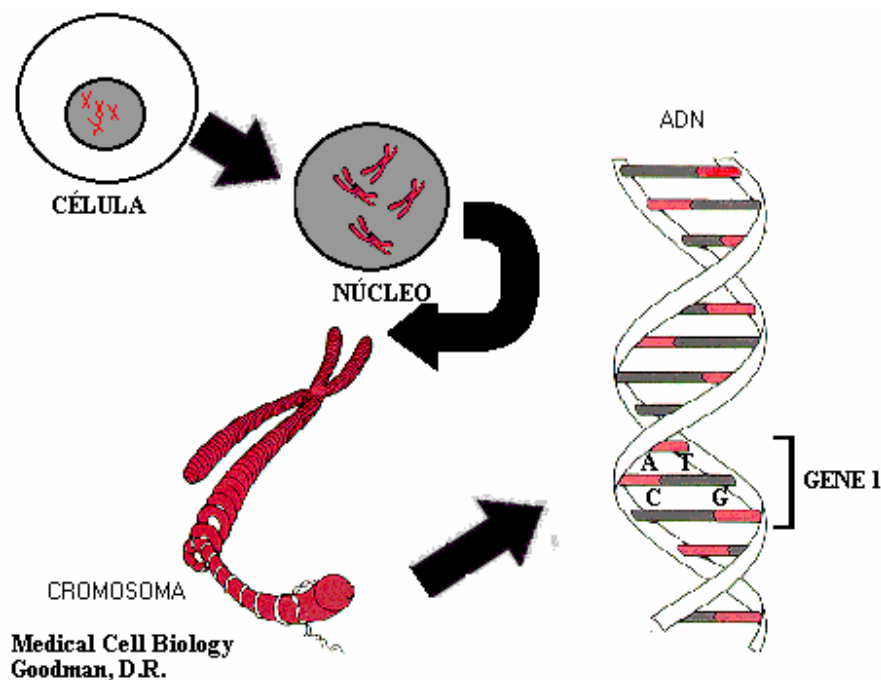
<sup>1</sup>Sección de Antropología. Departamento de Biología Animal I, Facultad de Ciencias Biológicas, Universidad Complutense de Madrid, 28028-Madrid.

### **Introducción.**

La base de la herencia genética humana son los cromosomas, unas gigantescas hebras de ADN (ácido desoxirribonucleico) en las que están escritas nuestras características biológicas. De estos cromosomas, que están en casi todas las células, tenemos los humanos un total de 46; 23 se reciben del padre y otros 23 de la madre. Entre los 46 cromosomas que tenemos, 2 determinan el sexo. Estos cromosomas se denominan “cromosomas sexuales” y pueden ser X o Y. Como recibimos un cromosoma sexual de nuestro padre y otro de nuestra madre, las combinaciones finales, independientemente de qué progenitor nos lo transmita, solo pueden ser XX o XY. La combinación XX determina el sexo femenino y la combinación XY el sexo masculino. Así que en realidad recibimos 22 cromosomas no sexuales (llamados también autosómicos) y uno sexual (que puede ser X o Y) por parte de un progenitor y otro tanto del progenitor restante hasta totalizar los 46 cromosomas.

Los cromosomas, como ya hemos dicho, están formados por largas hebras de ADN. Este ADN consta de cuatro unidades, Adenina (A), Guanina (G), Citosina (C), Timina (T) –llamadas bases nitrogenadas- que se unen entre sí por unidades de azúcar y ácido fosfórico, a modo de cuentas de collar, formando larguísimas cadenas. Un ejemplo de cadena sería: AAAGGTGCTAGAGTAGATAG. Sin embargo cada una de estas hebras no está sola; tiene otra unida a la que denominamos complementaria. Esta unión no es al azar: cada A se une siempre con una T y cada G con una C (ver figura 1). Gran parte de estas enormes ristra de bases nitrogenadas se transforma, mediante procesos celulares bastante complejos, en proteínas que forman parte de las estructuras y órganos del individuo; es lo que se denomina ADN codificante. Sin embargo, hay otra parte cuya utilidad es desconocida y recibe el nombre de ADN no codificante.

Durante la vida de un individuo, las copias del ADN de los progenitores son transmitidas a la descendencia. Pero durante el proceso de copia a veces -muy pocas- se producen errores que cambian una base por otra. Estos errores se llaman mutaciones y ocurren en cada especie con una determinada tasa denominada tasa de mutación.



### La transmisión del cromosoma Y.

Durante los últimos años han sido descubiertas ciertas secuencias de la región no codificante del cromosoma Y que registran una notable variación entre los individuos. Estas secuencias polimórficas, denominadas marcadores, tienen, por consiguiente, un enorme poder identificador. Con fines descriptivos bien de poblaciones (genética poblacional) o bien de individuos (casos forenses), se utilizan combinaciones de polimorfismos, en diferentes lugares -loci- del cromosoma Y, que se denominan haplotipos.

Lo característico de los haplotipos de cromosoma Y es que se transmiten de padres a hijos varones como un bloque, variando tan solo en función de la tasa de mutación: si en el proceso de copia se produce un error o mutación, éste se transmite a la descendencia. Pero esto resulta altamente improbable y lo normal es que los cromosomas Y se transmitan inmodificados a lo largo de todo el linaje paterno.

### Estudios genealógicos y cromosoma Y.

De acuerdo a estas características, ciertos autores han demostrado la potencialidad de marcadores de cromosoma Y en estudios familiares, como el de la posible paternidad del tercer presidente de los Estados Unidos, Thomas Jefferson, sobre al menos un hijo de su esclava Sally Hemings (Foster et al., 1998) (ver figura 2).

Un estudio pionero en España a este respecto es el realizado por investigadores de nuestro grupo, para el Gobierno Autónomo de Castilla-León y en colaboración con la Universidad de Valladolid, para identificar mediante haplotipos de cromosoma Y los restos infantiles encontrados en la Iglesia de San Benito (Valladolid), supuestamente hijos de Juan II de Castilla (Pastor et al., 2001) (ver figura 3). En este sentido, se obtuvo un haplotipo del cromosoma Y identificativo de un diente infantil susceptible de ser comparado con posteriores representantes masculinos de esa genealogía.

En términos generales puede suponerse, sin embargo, que el cromosoma Y puede transmitirse de padres a hijos de la misma manera que el apellido paterno en culturas, como la nuestra, en la que hay una transmisión patrilineal de los apellidos.

Sin embargo, esta vinculación entre apellido paterno y cromosoma Y descansa sobre algunos supuestos a menudo no se dan en condiciones ideales (Jobling, 2001):

- - Que el apellido tenga un único origen.
- - Que no haya nacimientos ilegítimos que introduzcan nuevas cromosomas Y en el conjunto de cromosomas Y de un apellido.
- - Que los cromosomas de un determinado apellido no estuvieran relacionados con otros en el momento en que apareció el apellido.
- - Que no existan variaciones del apellido a lo largo del tiempo.

Está claro que de cumplirse estos supuestos, y dado que la tasa de mutación es suficientemente baja, la correlación entre apellidos y cromosomas Y sería casi del 100%. Esta afirmación se ha visto confirmada mediante estudios genético poblacionales a gran escala (Hill et al., 2000) que han demostrado un origen patrilineal común de ciertas comunidades humanas (Thomas et al., 1998) o la ausencia total de dicho origen paterno común también en amplias comunidades (Kim et al., 1999).

Un estudio relevante es el realizado sobre el apellido "Sykes" en las Islas Británicas (Sykes e Irven, 2000), que ha demostrado la existencia de grupos fundadores de apellidos, haplotípicamente definibles para su cromosoma Y. Igualmente, se determina la posibilidad de realizar estudios de paternidad con individuos separados por el intervalo de varias generaciones.

Desde el punto de vista médico-legal, el análisis de muestras forenses mediante polimorfismos de cromosoma Y puede evidenciar la presencia de ciertos haplotipos capaces de conducir la investigación hasta un apellido o conjunto de apellidos (Jobling et al., 1997).

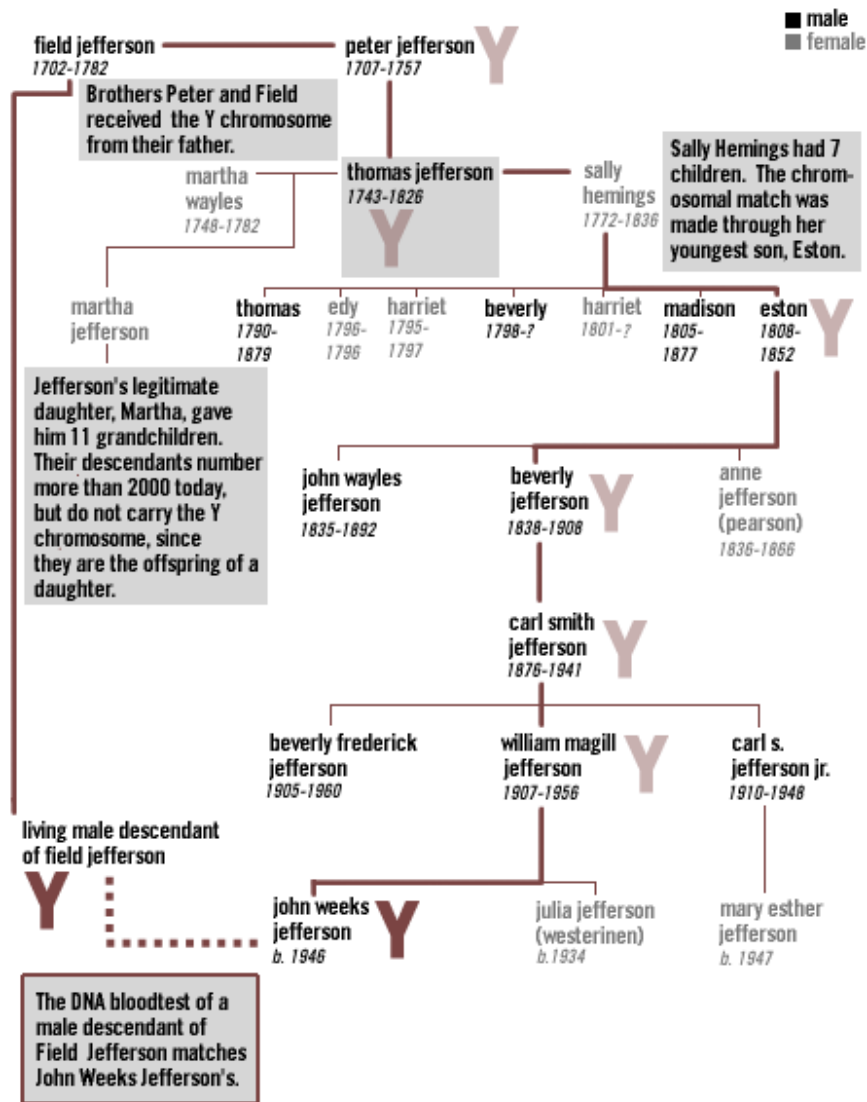
En lo concerniente a apellidos españoles, la información genealógica disponible es muy abundante, si bien solo existen trabajos que ligan la distribución de apellidos con la herencia genética dentro de lo que se ha denominado con el concepto de isonimia (Morales et al., 1996; Jiménez et al., 2000). La isonimia marital, identidad, de apellidos en las parejas formadas, es un aspecto ampliamente utilizado en la genética de poblaciones humanas para estimar de forma indirecta los niveles de consanguinidad de una determinada población (Crow y Mange, 1965; Crow, 1980), para hacer estas estimas se parte de los mismos supuestos que se ha indicado anteriormente, además se considera la existencia de poca consanguinidad acumulada (Lasker, 1985). Igualmente, el

análisis de la identidad de apellidos en las poblaciones permite realizar análisis comparativos entre ellas y son numerosos los estudios que intentan relacionar poblaciones a través de los apellidos comunes (Lasker, 1985; Relethford, 1988). Estos estudios presentan el inconveniente de que no se sabe con certeza en qué medida se cumplen los supuestos anteriormente indicados ya que los resultados, y por tanto las conclusiones que se obtengan, dependen totalmente de que se cumplan estos supuestos.

Respecto al caso concreto del apellido Castilla, existe una cuantiosa elaboración de datos genealógicos en la página web elaborada por Fernando Castilla (<http://www.geocities.com/apellidocastilla>), que comprende además la genealogía directa de la Corona de Castilla (Trastámara), de España, de Inglaterra (Casa de Lancaster) y familias nobles (Medinaceli), todos ellos susceptibles de ser estudiados patrilinealmente.

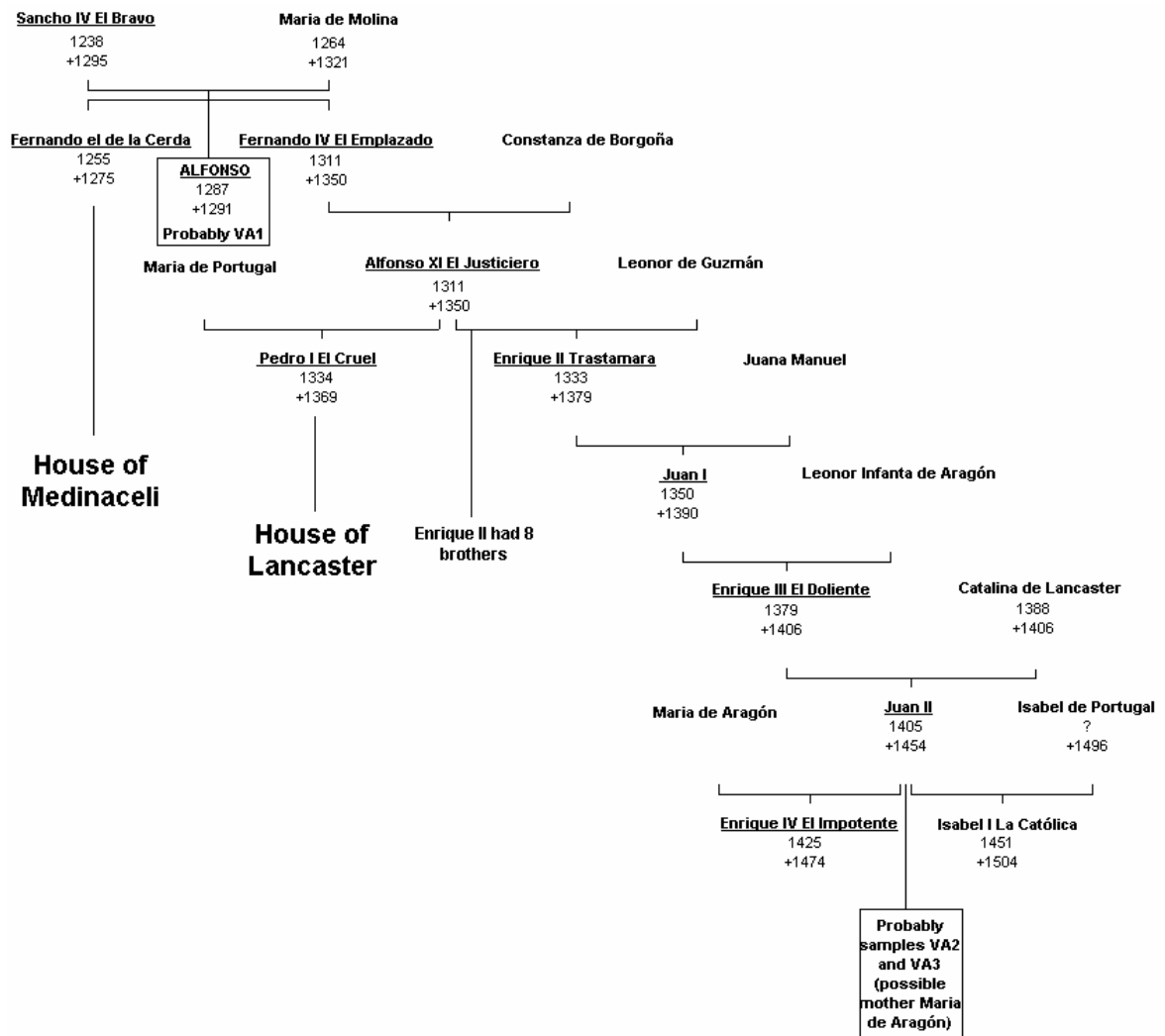
Un intento de seguir el apellido tanto histórica como molecularmente ya fue intentado por nuestro equipo con los restos de un supuesto hijo del rey Juan II de Castilla (Pastor et al., 2001), tal y como hemos mencionado más arriba. Pudo recuperarse un haplotipo de cromosoma Y de un diente infantil, que sería de gran utilidad si se pudiera comparar con uno de los supuestos descendientes, de apellido "Castilla", en nuestros días. Hasta ahora solo ha podido identificarse un descendiente vivo del rey Juan II que rehusó prestarse al estudio. A pesar de ello, las investigaciones continúan.

Figura 2.



Obsérvese la genealogía de los descendientes de Jefferson y la transmisión paralela del cromosoma Y. (Tomado de New Content [Copyright](#) ©2000 PBS Online & WGBH/FRONTLINE )

Figura 3.



Arbol genealógico y probable origen de las muestras VA1, VA2 and VA3 (dentro de un recuadro). Los individuos con haplotipo identico de cromosoma Y aparecen subrayados (Imagen de los autores).

## **Bibliografía.**

- Jobling M. A. (2001) In the name of the father: surnames and genetics. *Trends Genet.* 17(6): 353-357.
- Crow J. F. (1980) The estimation of inbreeding from isonymy. *Hum. Biol.* 52: 1-14.
- Crow J. F., Mange A. P. (1965) Measurement of inbreeding from the frequency of marriages between persons of the same surname. *Eugenics Quarterly* 12: 199-203.
- Jiménez A., Fuster V., Morales M. B., Mesa M. S. (2000) Factores geográficos y demográficos relacionados con la consanguinidad estimada por dispensas e isonimia en el Valle del Alberche (Ávila). En: Caro L., Rodríguez H., Sánchez-Compadre E., López B., Blanco M. J. (Eds.) *Tendencias actuales en la investigación en la antropología física española*. Ed. Universidad de León, pp. 357-365.
- Jobling M. A. et al. (1997) The Y chromosome in forensic analysis and paternity testing. *Int. J. Legal med.* 110: 118-124.
- Hill E. W. et al. (2000) Y chromosomes and Irish origins. *Nature* 404: 351-352.
- Lasker G. W. (1985) *Surnames and genetic structure*. Cambridge University Press.
- Morales M. B., Fuster V., Mesa M. S. Martínez Labarga C., Marrodán M. D. (1996) Estima de la consanguinidad por isonimia en la comarca de Béjar (Salamanca). En: Nieto J. L., Morena L. (Eds.) *Avances en antropología ecológica y genética*. Public. Universidad de Zaragoza, pp. 483-492.
- Thomas M. G. et al. (1998) Origins of Old Testament priests. *Nature* 384: 138-140.
- Kim Y. J. et al. (1999) 49a1 TaqI haplotypes according to the surname groups in Korean population. *Korean J. Genet.* 21: 181-192.
- Pastor J. F., Gil J. A., de Paz F. J., Pastor F., Arroyo-Pardo E., Alvarez S., Fernandez E., Gutierrez B., Barbosa M. (2001) Estudio antropológico de los restos óseos hallados en el sarcófago del infante de Castilla Don Alfonso. Informe a la Junta de Castilla León. Universidad de Valladolid.
- Relethford J. H. (1988) Estimate of kinship and genetic distance from surnames. *Hum. Biol.* 60: 475-492.