

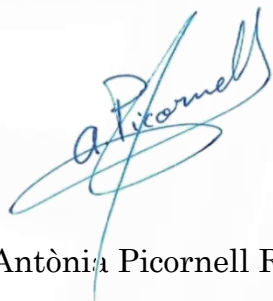
Estudi del cromosoma Y a la població xueta

Sr. Toni Picó Hidalgo

DYS	456	389I	390	389II	458	19	385a	385b	393	391	439	635	392	GATA H4	437	438	448
	16	13	23	31	19,2	14	13	18	12	10	13	21	11	11	14	10	20

Haplogrup (SNP): J1* (M267)

Juny 2016



Dra. Antònia Picornell Rigo



Joana Fca. Ferragut Simonet



Dra. Cori Ramon Juanpere

Haplogrups de cromosoma Y i migracions humanes

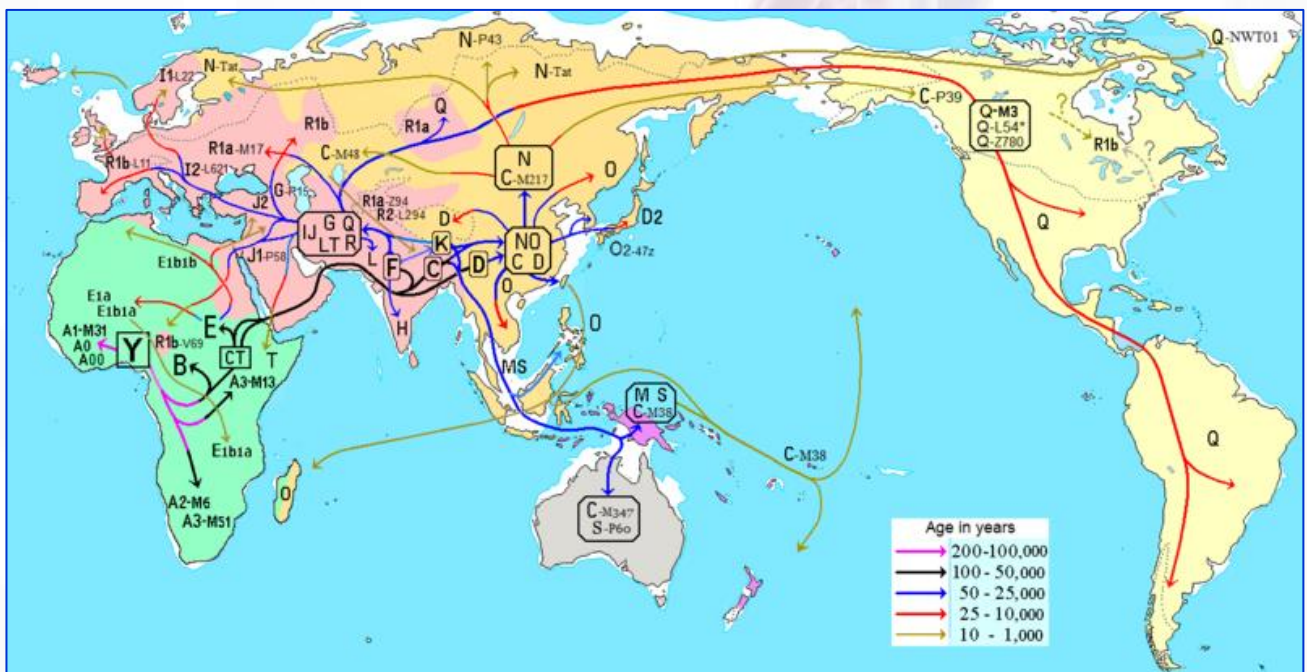
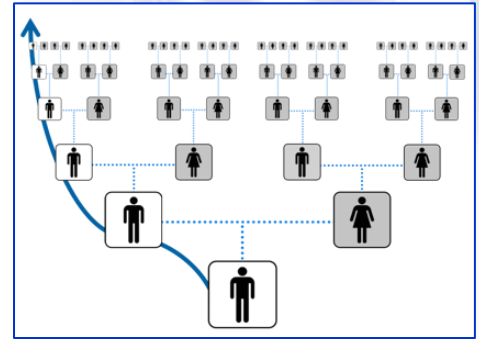
El cromosoma Y, determinant del sexe masculí a humans, es transmet amb una herència patrilineal sense recombinació. Aquest fet permet traçar línies ancestrals a partir dels individus.

Els polimorfismes són variacions a determinants llocs de l'ADN entre els individus d'una població. Un tipus de polimorfisme molt emprat a estudis evolutius són els anomenats Polimorfismes d'un Sol Nucleòtid (SNPs).

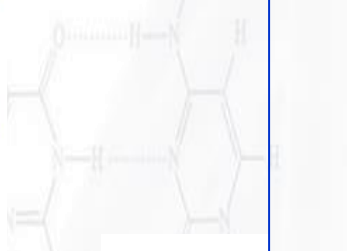
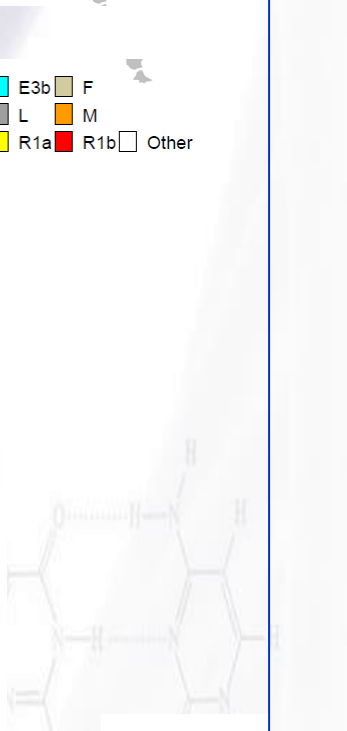
S'empren perquè solen haver sorgit, per mutació, una sola vegada en un moment donat de l'evolució i és molt poc probable que després desapareguin. Així, els SNPs es van acumulant al llarg del temps a una línia de cromosoma Y.

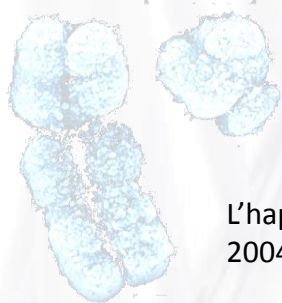
Els diferents SNPs presents en els humans permeten definir haplogrups (conjunt d'SNPs que defineixen línies de descendència patrilineal), que sorgeixen evolutivament uns dels altres, des del més ancestral dins l'espècie humana, procedent d'Àfrica. S'identifiquen per lletres majúscules i les seves subdivisions amb números i lletres minúscules, segons la nomenclatura definida pel *Y Chromosome Consortium*.

La distribució geogràfica dels haplogrups permet traçar aproximadament les migracions humanes prehistòriques des de l'Àfrica subsahariana i la posterior colonització del món.



A light micrograph of a developing embryo, likely a blastocyst, showing a central cavity (blastocoel) surrounded by a single layer of cells (trophoblast). The embryo is embedded in a layer of cells (endometrium).





Haplogrup J1 (M267)

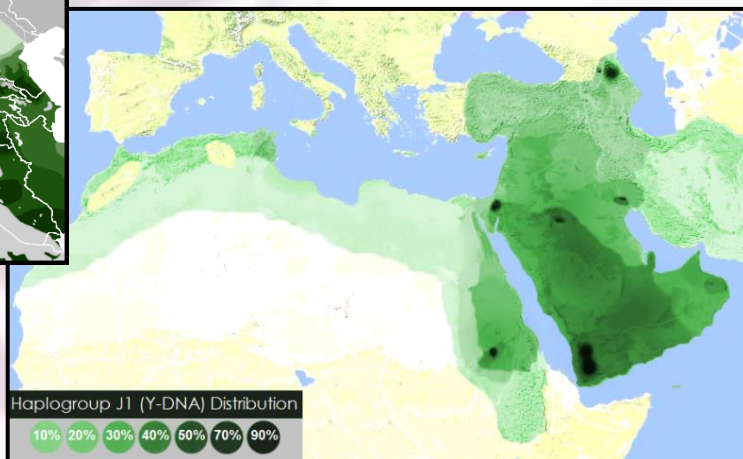
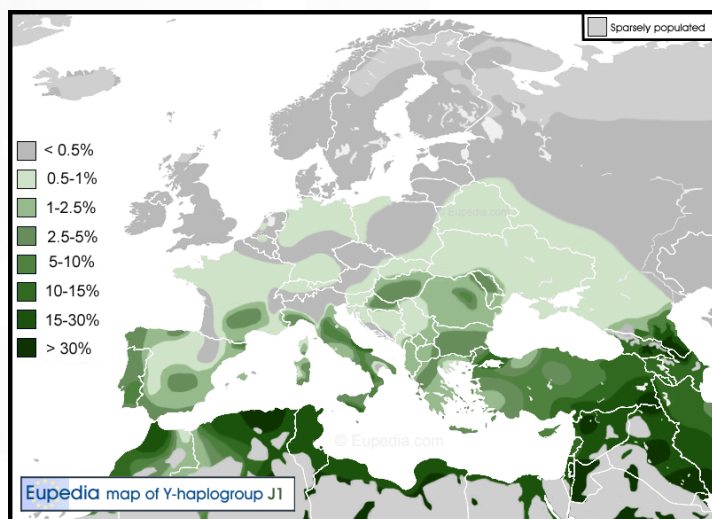
L'haplogrup J s'estima que es va originar fa uns 31.700 ± 12.800 (Semino et al., 2004) a Orient Mitjà i està subdividit en dues branques, la J1 (M267) i la J2 (M172).

La seva distribució actual presenta una clina descendent des del seu punt d'origen cap a Europa, el que s'associa amb la difusió dèmica dels grangers neolítics (Underhill et al., 2001; Semino et al., 2004) o, més recentment, als fenicis o altres migracions marítimes (Hammer et al., 2000; Di Giacomo et al., 2004; Zalloua et al., 2008).

El subhaplogrup J1 s'estima que s'originà fa uns 18.500 ± 3.500 anys (Semino et al., 2004). La mostra més antiga trobada amb aquest suhaplogrup procedeix de la cova Satsurblia a Geòrgia i està datada al 13.200 aC. Així, es situa l'origen del J1 al Caucas (Zagros, Taurus i l'est d'Anatòlia) durant el paleolític superior (Jones et al., 2015).

Com es pot observar als mapes de distribució de freqüències, els valors més elevats es troben a la zona d'Orient Mitjà i especialment a la Península Aràbig, on podem trobar valors tan elevats com un 80% al Yemen.

- ☐ Freqüència a la població Xueta: 18%.
- ☐ Freqüència a Mallorca: 2%.
- ☐ Freqüència a altres poblacions jueves: Entre un 12% (Cripto-jueus de Bragança) i un 22% (Sefardites). La classe sacerdotal dels *Kohen*, en presenten un 46%.



Bibliografia

Di Giacomo et al. (2004) Y chromosomal haplogroup J as a signature of the post-neolithic colonization of Europe. *Hum Genet* 115(5): 357-371

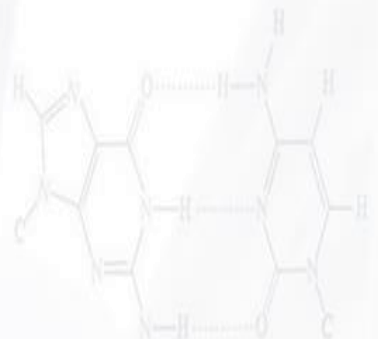
Hammer et al. (2000) Jewish and Middle Eastern non-Jewish populations share a common pool of Y-chromosome biallelic haplotypes. *PNAS* 97(12): 6769-6774

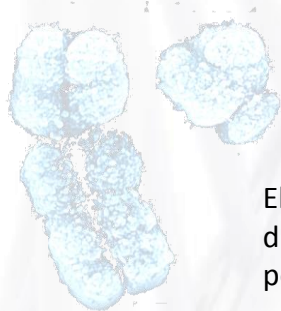
Jones et al. (2015) Upper Paleolithic genomes reveal deep roots of modern Eurasians. *Nat Communications* 6

Semino et al. (2004) Origin, Diffusion, and Differentiation of Y-Chromosome Haplogroups E and J: Inferences on the Neolithization of Europe and Later Migratory Events in the Mediterranean Area. *Am J Hum Genet* 74: 1023-1034

Underhill et al. (2001) The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Ann Hum Genet* 65: 1

Zalloua et al. (2008) Identifying Genetic Traces of Historical Expansions: Phoenician Footprints in the Mediterranean. *Am J Hum Genet* 83: 633-642





Haplotips (STRs)

Els *short tandem repeats* (STRs), també coneguts com a microsatèl·lits, són trams d'ADN que contenen unitats repetides de 2 a 6 nucleòtids, el nombre de les quals pot variar segons l'individu des d'una fins a varies dotzenes de vegades.

.... GTTCAACCATCCATCCATGGCCAT

.... GTTCAACCATCCATCCATCCATGGCCAT

.... GTTCAACCATCCATCCATCCATCCATGGCCAT

.... GTTCAACCATCCATCCATCCATCCATCCATCCATGGCCAT

En el cromosoma Y es troben diferents STRs, que s'anomenen generalment amb les lletres DYS seguides d'un codi numèric (per exemple DYS19). L'al·lel (o variant) que presenta cada individu a un STRs en concret es designa segons el número de repeticions presents.

El conjunt d'al·lells dels diferents STRs del cromosoma Y que presenta un individu defineix el seu haplotip, que s'heretarà en bloc de pares a fills mascles.

Els STRs presenten una important taxa de mutació, els que les fa molt variables dins les poblacions. Aquest alt grau de polimorfisme explica que siguin marcadors genètics molt utilitzats per a la identificació d'individus (a criminologia, per exemple) o per a establir relacions de parentiu. Dins el camp de la genètica de poblacions ens permeten veure el grau de variabilitat i l'expansió dins un determinat haplogrup.

El seu haplotip:

DYS 456	DYS 389I	DYS 390	DYS 389II	DYS 458	DYS 19	DYS 385a	DYS 385b	DYS 393	DYS 391	DYS 439	DYS 635	DYS 392	Y GATA H4	DYS 437	DYS 438	DYS 448
16	13	23	31	19,2	14	13	18	12	10	13	21	11	11	14	10	20

- ☐ Freqüència a la població Xueta: 2% (relacionat directament amb el cognom Picó i a poca distància del cognom Aguiló).
- ☐ Freqüència a Mallorca: 0%.
- ☐ Coincidències a la base de dades mundial d'haplotips de cromosoma Y (YHRD) (consultada el dia 26 d'octubre de 2016): 0 en 109137 haplotips.