



UNIVERSIDAD REGIONAL AMAZÓNICA IKIAM

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA VIDA

CARRERA DE INGENIERÍA EN BIOTECNOLOGÍA

**ESTUDIO GENÉTICO POBLACIONAL DE FRECUENCIAS ALÉLICAS DE LOS
MARCADORES STR MÁS UTILIZADOS EN GENÉTICA FORENSE DEL
ECUADOR**

Proyecto de investigación previo a la obtención del título de:

INGENIERO EN BIOTECNOLOGÍA

AUTOR: DIEGO ALEXANDER VERA FIGUEROA

TUTORA: PhD. Caroline Bacquet

Tena-Ecuador

2025

Carrera de Biotecnología

DECLARACIÓN DE DERECHO DE AUTOR, AUTENTICIDAD Y RESPONSABILIDAD

Tena, 19 de marzo de 2025

Yo, Diego Alexander Vera Figueroa con documento de identidad 0942068263, declaro que los resultados obtenidos en la investigación que presento en este documento final, previo a la obtención del título de ingeniero en Biotecnología, son absolutamente inéditos, originales, auténticos y personales.

En virtud de lo cual, el contenido, criterios, opiniones, resultados, análisis, interpretaciones, conclusiones, recomendaciones y todos los demás aspectos vertidos en el presente documento, son de mi autoría y de mi absoluta responsabilidad.

Por la favorable atención a la presente, suscribo de usted,

Atentamente,



Diego Alexander Vera Figueroa
0942068263

Carrera de Biotecnología

AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL

Tena, 19 de marzo de 2025

Yo, Diego Alexander Vera Figueroa, con documento de identidad 0942068263 en calidad de autor/a y titular de los derechos morales y patrimoniales del trabajo de titulación “Estudio genético poblacional de frecuencias alélicas de marcadores STR más utilizados en genética forense del Ecuador”, de conformidad con el Art. 114 del CÓDIGO ORGÁNICO DE LA ECONOMÍA SOCIAL DE LOS CONOCIMIENTOS, CREATIVIDAD E INNOVACIÓN, reconozco a favor de la Universidad Regional Amazónica Ikiam una licencia gratuita, intransferible y no exclusiva para el uso no comercial de la obra, con fines estrictamente académicos.

Así mismo autorizo a la Universidad Regional Amazónica Ikiam para que realice la publicación de este trabajo de titulación en el Repositorio Institucional de conformidad a lo dispuesto en el Art. 144 de la Ley Orgánica de Educación Superior.



Diego Alexander Vera Figueroa
0942068263

Carrera de Biotecnología

CERTIFICADO DE DIRECCIÓN DE TRABAJO DE TITULACIÓN

Tena, 19 de marzo de 2025

Certifico que el trabajo de titulación: “Estudio genético poblacional de frecuencias alélicas de marcadores STR más utilizados en genética forense del Ecuador” aprobado bajo el mecanismo de titulación de: tesis, fue realizado por Diego Alexander Vera Figueroa, bajo mi dirección.

El mismo ha sido revisado en su totalidad y analizado por la herramienta de verificación de similitud de contenido; por lo tanto, cumple con los requisitos teóricos, científicos, técnicos, metodológicos y legales establecidos por la Universidad Regional Amazónica Ikiám, para su entrega y defensa.

Tutora
Caroline Nicole Bacquet Perez
1756516041

AGRADECIMIENTOS

Agradezco a la Universidad Regional Amazónica Ikiam por ser parte primordial e inolvidable de mi vida, misma que me ha brindado conocimientos, prácticas y experiencias únicas para continuar hacia adelante en el área laboral y en la vida cotidiana. Asimismo, reitero mis sentimientos de gratitud al Servicio Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses por abrirme sus puertas para realizar mis prácticas pre-profesionales que luego dio origen a la presente investigación.

A la PhD. Caroline Nicole Bacquet que siempre estuvo disponible brindándome apoyo e incluso inspirándome con las investigaciones científicas bajo su autoridad lo cual me ha llenado de entusiasmo para continuar aportando con granitos de arena al maravilloso y amplio mundo de la ciencia. A la ingeniera y perito María Gabriela Gómez Arias que me mostró sus conocimientos adquiridos en el laboratorio de genética durante su experiencia laboral. Asimismo, agradezco al perito de genética forense Stefanie Vinuesa que me dio ideas para plantear mi propuesta de tesis que ha finalizado exitosamente.

Agradezco a mis seres amados familiares y amigos por apoyarme incondicional y económicamente para continuar adelante con mis estudios, con ellos aprendí lo que significa el valor de la reciprocidad para prosperar en la vida. Sinceramente, doy gracias.

DEDICATORIA

Dedico este trabajo a la comunidad científica y a las personas que me brindaron sus conocimientos, experiencias, técnicas para resolver problemas. Recuerdo mis inicios en la universidad cuando di mi examen de conocimientos para la cátedra de biología y desde allí supe cuánto me apasiona y me interesa descubrir cada día.

Dedico este proyecto a mis profesores de biología entre aquellas personas mi Tutora Caroline Bacquet, que se convirtió en mi apoyo y ejemplo a seguir. También a Ximena Herrera una de las primeras docentes de biología que conocí.

TABLA DE CONTENIDO

PORTADA	
DECLARACIÓN DE DERECHO DE AUTOR, AUTENTICIDAD Y RESPONSABILIDAD	ii
AUTORIZACIÓN DE PUBLICACIÓN EN EL REPOSITORIO INSTITUCIONAL	iii
CERTIFICADO DE DIRECCIÓN DE TRABAJO DE TITULACIÓN	iv
AGRADECIMIENTOS	v
DEDICATORIA	vi
INDICE DE TABLAS	ix
INDICE DE FIGURAS	x
RESUMEN	xi
ABSTRACT	xii
CAPÍTULO I: PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN	1
1.1. Antecedentes	1
1.1.1 Genética Forense	1
1.1.2 Indicios biológicos	3
1.1.3 Frecuencias Alélicas	3
1.1.4 Hardy-Weinberg	4
1.1.5 La genética en la población ecuatoriana	5
Planteamiento del problema a investigar	6
Justificación de la investigación	7
Pregunta de investigación	9
Hipótesis	9
Objetivos de la investigación	10
Objetivo General	10

Objetivos Específicos.....	10
CAPÍTULO II: MARCO METODOLÓGICO.....	11
2.1 Obtención y recopilación de las muestras.....	11
2.2. Tratamiento de los datos	13
2.2.1 Recopilación de los datos.....	13
2.2.2 Determinación de los marcadores genéticos.....	13
2.2.3 Análisis estadístico	14
CAPÍTULO III: PRESENTACIÓN DE RESULTADOS.....	16
3.1 Frecuencias alélicas.....	16
3.2 Parámetros genéticos forenses.....	19
3.3 Análisis intra-poblacional	20
CAPÍTULO IV: INTERPRETACIÓN Y DISCUSIÓN.....	27
1.1 Análisis poblacional.....	27
1.2 Análisis intra-poblacional	28
CAPÍTULO V: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	31
REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS	

INDICE DE TABLAS

Tabla 1-2.	Análisis comparativo de la distribución de marcadores genéticos STR (Short Tandem Repeat) autosómicos, entre los kits comerciales Global SV, Fusion 6C y GlobalFiler, identificando los loci compartidos entre los sistemas multiplex.....	14
Tabla 2-2.	Parámetros estadísticos y ecuaciones utilizadas para el análisis de diversidad genética en marcadores STR autosómicos de la población ecuatoriana.....	15
Tabla 1-3.	Frecuencias alélicas de los 15 marcadores STR autosómicos analizados.....	17
Tabla 2-3.	Parámetros estadísticos de diversidad genética y forenses calculados para los 15 marcadores STR autosómicos analizados en la población ecuatoriana	19
Tabla 3-3.	Análisis de varianza (Kruskal-Wallis) para los 15 marcadores STR autosómicos analizados entre las regiones Amazónica, Costa y Sierra de la población ecuatoriana.....	23
Tabla 4-3.	Alelos intermedios y número de repeticiones encontrados en marcadores STR autosómicos.....	25

INDICE DE FIGURAS

Figura 1-3.	Análisis comparativo de la distribución de frecuencias alélicas en los 15 marcadores STR autosómicos analizados (CSF1PO, D13S317, D16S539, D18S51, D19S433, D21S11, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, FGA, TH01, TPOX y VWA) en poblaciones de las regiones Amazónica, Costa y Sierra del Ecuador mediante gráficos de caja (Box-Plot).	21
Figura 2-3.	Distribución de frecuencias alélicas de los 15 marcadores STR autosómicos analizados (CSF1PO, D13S317, D16S539, D18S51, D19S433, D21S11, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, FGA, TH01, TPOX y VWA) en las poblaciones de las regiones Amazónica, Costa y Sierra del Ecuador.	23
Figura 3-3.	Distribución de frecuencias de los 15 marcadores STR autosómicos analizados según grupos étnicos de la población ecuatoriana: Afroecuatoriana, Indígena, Mestizo, Quichua y Shuar.....	26

RESUMEN

Los marcadores STR son ampliamente utilizados en genética forense para diferenciar individuos de manera precisa. En Ecuador, se emplean hasta 24 marcadores para análisis de ADN en investigaciones forenses. En la presente investigación se realizó un análisis de los STR autosómicos más frecuentes en la población ecuatoriana, mismos que fueron calculadas a partir de 2290 perfiles genéticos de individuos no parentales procedentes de diferentes provincias del Ecuador. A partir de los datos analizados se evaluaron los parámetros estadísticos a nivel de provincias: Poder de discriminación, contenido de información polimórfica, poder de exclusión, heterocigosidad observada, heterocigosidad esperada. Los marcadores FGA, D19S433 y D18S51 destacaron por presentar los valores más altos de Poder de Discriminación ($PD > 0.85$) y Contenido de Información Polimórfica ($PID > 0.81$), mientras que TPOX mostró los valores más bajos ($PD = 0.6483$, $PID = 0.4010$). La diversidad genética se evidenció en la heterocigosidad observada, siendo más alta en D19S433 ($HO = 0.8533$) y más baja en TPOX ($HO = 0.6461$). Los marcadores D21S11, D18S51 y FGA presentaron mayor cantidad de alelos diferentes ($NA = 20$), y FGA demostró el mayor Poder de Exclusión ($PE = 0.6691$). El análisis de Kruskal-Wallis destacó una diferenciación genética regional significativa en Ecuador, con marcadores como D21S11 ($p = 6,73E-08$), TH01 ($p = 1,71E-06$), CSF1PO ($p = 0,000395$), FGA ($p = 0,002608$) y D16S539 ($p = 2,79E-05$) con disparidades en frecuencias alélicas, particularmente en la región Sierra, donde los valores elevados D21S11 y FGA sugirieron aislamiento histórico y presiones adaptativas. La población ecuatoriana mostró una fuerte utilidad forense en los marcadores D2S1338, D18S51 y FGA, similar a poblaciones colombianas y peruanas.

Palabras claves: Alelos, discriminación, frecuencia alélica, marcador molecular, población.

ABSTRACT

STR markers are widely used in forensic genetics to accurately differentiate individuals. In Ecuador, up to 24 markers are used for DNA analysis in forensic investigations. In the present investigation, an analysis of the most frequent autosomal STRs in the Ecuadorian population was conducted, which were calculated from 2290 genetic profiles of non-parental individuals from different provinces of Ecuador. From the analyzed data, the following statistical parameters were evaluated at the provincial level: discriminatory power, polymorphic information content, exclusion power, observed heterozygosity, expected heterozygosity. The markers FGA, D19S433 and D18S51 stood out for presenting the highest values of discrimination power ($PD > 0.85$) and polymorphic information content ($PID > 0.81$), while TPOX showed the lowest values ($PD = 0.6483$, $PID = 0.4010$). Genetic diversity was shown in the observed heterozygosity, being highest in D19S433 ($HO = 0.8533$) and lowest in TPOX ($HO = 0.6461$). The markers D21S11, D18S51 and FGA presented the highest number of different alleles ($NA = 20$), and FGA showed the highest exclusion power ($PE = 0.6691$). Kruskal-Wallis analysis highlighted significant regional genetic differentiation in Ecuador, with markers such as D21S11 ($p = 6.73E-08$), TH01 ($p = 1.71E-06$), CSF1PO ($p = 3.95E-04$), FGA ($p = 2.608E-04$) and D16S539 ($p = 2.79E-05$) with disparities in allele frequencies, particularly in the Sierra region, where high D21S11 and FGA values suggested historical isolation and adaptive pressures. The Ecuadorian population showed strong forensic utility in markers D2S1338, D18S51 and FGA, like Colombian and Peruvian populations.

Key words: Alleles, allele frequency, discrimination, molecular marker, population.

CAPÍTULO I: PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

1.1. Antecedentes

1.1.1 *Genética Forense*

La genética forense es una ciencia generada a partir de la Genética y la Medicina General, sus conocimientos de genética son la base para la identificación de individuos que son necesarios en procesos judiciales (Carracedo et al., 2010). Utiliza técnicas de especializaciones enfocadas en: genética molecular, biotecnología y biología molecular para analizar indicios biológicos presentes en la escena del crimen, pertenecen únicamente a la víctima, victimario y sospechosos presentes en dicho acto (Heathfield et al., 2024). Asimismo, se define como el conjunto de técnicas y metodologías basadas en los análisis de la variabilidad genética entre individuos con el fin de individualizar la procedencia de fluidos o restos biológicos depositados en la escena del crimen (Plaza, 2013).

Los análisis de investigación humana han evolucionado con el tiempo. Inicialmente se resolvían casos forenses con huellas dactilares, tipificación de sangre y fluidos corporales, mientras que en la actualidad el ADN es la principal herramienta para la identificación y parentesco de individuos (Cano & Arce, 2014). El desarrollo de la genética y la biología molecular ha permitido mejorar las técnicas de análisis de ADN, logrando resultados más precisos en menos tiempo (Butler, 2006).

El desarrollo de la tecnología ha mejorado la identificación forense de determinación biológica de parentesco e investigación humana en casos judiciales. Las herramientas utilizadas son la determinación de grupos sanguíneos, análisis multilocus, análisis de multilocus único, reacción en cadena polimerasa y análisis de STR mediante la

adquisición de equipos tecnológicos de última generación y protocolos de extracción y análisis de ADN (J. Butler, 2006a). Las nuevas tecnologías son utilizadas en los laboratorios de genética forense del Ecuador, siendo el caso de los laboratorios del Servicio Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses ubicado en la ciudad de Quito y Guayaquil. Los servicios que ofrecen los centros forenses de genética utilizan tecnología de última generación, dichos servicios son: la identificación de personas desaparecidas, análisis molecular biológico de objetos utilizados para la delincuencia, violaciones, asesinatos y parentesco (Forenses Ecuador, 2022; Ministerio de Gobierno, 2019).

La genética forense permite estimar y comparar estadísticamente la probabilidad de que un elemento material de prueba recopilado por peritos presente relación con los perfiles genéticos obtenidos en la muestra de referencia, que se calculan basados en la razón de verosimilitud (Likelihood ratio = LR) relacionando dos hipótesis mutuamente excluyentes entre sí, $LR = X/Y$; (X: Probabilidad de no exclusión) y (Y: Probabilidad de exclusión) (Lirón et al., 2015).

Los marcadores genéticos son secuencias de ADN con una ubicación específica en el cromosoma que permiten distinguir entre individuos (Da Costa, 2018). Estas secuencias, conocidas como satélites de ADN, pueden repetirse miles de veces en el genoma y aún se desconoce su función exacta (Machado & Silva, 2019). Dentro de estos marcadores destacan los microsatélites, o STR, ampliamente utilizados en genética forense por su alto nivel de polimorfismo, que se utilizan para determinar la identidad de un individuo y su relación con otra persona (González-Andrade et al., 2003). Su capacidad para diferenciar individuos de manera precisa ha consolidado su uso como herramienta confiable en genética de poblaciones y como prueba válida en contextos judiciales (Ruiz, 2012).

1.1.2 Indicios biológicos

La genética forense permite verificar el vínculo biológico entre las muestras halladas en objetos de la escena del crimen o en análisis de parentesco, estas muestras de origen humano pueden encontrarse en estado sólido o líquido e incluyen células epiteliales, piel, sangre, saliva, huesos, semen y músculo (Cano & Arce, 2014). Para su análisis, pasan por distintos procesos como la descripción de indicios, extracción y cuantificación de ADN, amplificación por PCR, electroforesis y análisis de datos mediante software especializado, y se convierten en evidencia sólida, utilizada en audiencias judiciales para demostrar la veracidad o falsedad de un hecho (Hernández-Salas et al., 2023).

Las muestras recolectadas como indicios biológicos son almacenadas en tarjetas FTA, trasladadas bajo cadena de custodia y clasificadas en dubitadas, de procedencia desconocida que incluyen muestras como sangre, saliva, lechos ungueales, restos óseos y casos de cadáveres en descomposición no identificados hallados en zonas alejadas. Por otro lado, las indubitadas son muestras de referencia de procedencia conocida, obtenidas de cadáveres identificados o personas vivas, cada indicio biológico se registra adecuadamente para garantizar su autenticidad, seguridad y protección como evidencia física en los procesos forenses (Sarrión, 2015).

1.1.3 Frecuencias Alélicas

Los indicios biológicos se almacenan para analizar sus características genéticas, una de ellas es la frecuencia genética, la cual puede ser utilizada como marcador genético cuando se vuelven típicas dentro de una población (Sarrión, 2015). La frecuencia alélica es la proporción relativa de los alelos en una población y está determinada por la estructura genética presente de los cromosomas con la capacidad de variar con la evolución (Ossa et al., 2010). Las frecuencias alélicas varían debido a la evolución en un acervo genético, con el transcurso del tiempo y las condiciones naturales originadas por

variaciones genéticas entre los miembros de una población a través de mutaciones, que pueden ser beneficiosas u originar malformaciones en los organismos; la herencia de la variación por los hijos de los individuos portadores de dicha evolución; y la selección natural por lo que el organismo mejor adaptado desplaza a los menos adaptados mediante la acumulación lenta de cambios genéticos favorables en la adecuación poblacional a lo largo de las generaciones (Arrunategui et al., 2013).

Las frecuencias génicas y fenotípicas se presentan cuando hay dominancia completa lo que se entiende cuando el individuo heterocigoto presenta el mismo fenotipo que el alelo homocigoto dominante salvo que existan otras condiciones como la “ley del equilibrio o de Hardy-Weinberg” (Mayo, 2008). Utilizando marcadores genéticos es posible rastrear la herencia presente en los alelos a través del tiempo, puesto a que analizan los segmentos de ADN con una ubicación física conocida en un cromosoma, seguidamente se analizan los locus génicos y se determina si han sufrido mutaciones o polimorfismos por factores biológicos y los locus se distribuyen natural y fenotípicamente en las poblaciones a través de los entrecruzamientos (Delgado & Neyra, 2019).

1.1.4 Hardy-Weinberg

Los datos genéticos utilizados en el campo forense deben cumplir o ajustarse al equilibrio de Hardy-Weinberg para garantizar la validez estadística en la identificación de individuos y la evaluación de pruebas de ADN, además, en genética de poblaciones es un modelo matemático que simula el proceso de herencia para identificar los cambios de frecuencias alélicas y genotípicas de un locus gen dado, evaluando las variables de endogamia, migración, selección y mutación (Mayo, 2008). La fórmula del equilibrio es utilizada para estimar frecuencias alélicas sólo cuando la frecuencia de una de las clases genotípicas es conocida, una población en equilibrio es considerada una población ideal y sin evolución cuando las frecuencias alélicas permanecen sin cambios (Núñez, 2018).

El equilibrio Hardy - Weinberg es alterado por dos mecanismos que implican el proceso sistemático y el selectivo, el sistemático se caracteriza por variaciones genéticas alteradas por fuerzas disruptivas, orientadoras y estabilizadoras originadas por la selección que incrementa los individuos y la distribución de grupos en ambos extremos de la curva poblacional, un extremo u otro, y el promedio (Waples & Allendorf, 2015). Luego la mutaciones y migraciones que inducen a variabilidad genética a través de fenómenos y cambios geográficos de los individuos que como resultado alteran sus frecuencias génicas autóctonas (Rohlf & Weir, 2008). Por otro lado, el proceso selectivo se enfoca en la consanguinidad y deriva génica analizando la pérdida de genes que se dan mediante el entrecruzamiento al azar, tomando en cuenta el flujo e intercambio de genes por cruces de consanguinidad, tamaño de la población y la frecuencia del entrecruzamiento (Sánchez, 2012).

1.1.5 La genética en la población ecuatoriana

Una población está conformada por individuos de la misma especie, delimitados por un área geográfica en la que comparten un acervo genético común. En organismos de reproducción sexual, esto implica la posibilidad de apareamiento entre ellos, mientras que en organismos de reproducción asexual, se refiere a la transmisión y variabilidad genética dentro de la población a lo largo de generaciones (Hechavarría et al., 2018). El tamaño de la población afecta los mecanismos de evolución ocasionando pérdida de alelos al azar (Morlans, 2004). La variabilidad genética no depende únicamente del crecimiento poblacional, sino también de otros factores como la migración, las mutaciones y la selección natural, que es una de las principales fuerzas que impulsan cambios en las frecuencias alélicas a lo largo de las generaciones (Robles, 2019).

La población del Ecuador se encuentra variada demográficamente y las causas son por connotaciones históricas, asentamientos culturales y geográficos, últimos estudios genéticos realizados sustentan que los ecuatorianos mestizos, afroamericanos y kichwas

están conformados por mezclas de etnias constituidas por ADN nativo amerindio, europeo y africano en diferentes proporciones (Paz-y-Miño et al., 2018).

En el último censo poblacional realizado el año 2023, Ecuador cuenta con alrededor de 17 millones de personas cuyo perfil demográfico representa mayores concentraciones en el sector urbano con el 63.1 %. Las provincias de Guayas, Pichincha y Manabí juntan el 53.5 % de la población. Respecto a la cultura, la mayoría de las personas se identifican como mestizas (77.4 %), seguidamente indígenas y montubios (7.7 %) y afroecuatorianos (4.9 %) (Instituto Nacional de Estadística y Censos, 2023).

Según registros del Servicio Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses, en Ecuador se utilizan de 16 a 24 marcadores y la cantidad depende de la casa comercial y el caso genéticos, tales como, identificación de personas por desaparición, femicidio, suicidio entre otros delitos (*Servicio Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses, 2022*).

La mezcla poblacional determina un flujo genético importante que induce la aparición de nuevas características complejas tanto fenotípicas como genotípicas, son influenciadas por determinantes geográficos y ambientales que permiten la adaptación del individuo al medio donde éste se desarrolla (Herrera-Paz, 2013; Octavio-Aguilar & Ramos-Frías, 2014). Por último, el acervo genético es la suma de todos los genes con sus respectivos alelos de todos los individuos de una población y es posible calcularla si conocemos los alelos de un gen en una población para estimar su frecuencia.

Planteamiento del problema a investigar

El uso de perfiles genéticos a través de los marcadores moleculares STR es fundamental en la genética forense como fuente de evidencia en investigaciones judiciales (Butler, 2006). Sin embargo, la frecuencia alélica de estos marcadores puede variar entre las poblaciones por la diversidad genética y la demografía de cada región. A pesar de la importancia de estos datos, en el país aún existen pocos estudios que caractericen de

manera detallada la variabilidad genética poblacional de estos marcadores en la población ecuatoriana (González-Andrade et al., 2003).

La producción científica en Ecuador representa solo el 0.03% del total de datos generados a nivel mundial, lo que refleja una contribución limitada en términos de generación de nuevos conocimientos. (Leone & Paz-Y-Miño, 2016). La falta de estudios poblacionales específicos puede tener implicaciones en la precisión y fiabilidad de los análisis forenses, por lo que el uso de bases de datos de frecuencias alélicas que no representan adecuadamente la diversidad genética local puede afectar la estimación de probabilidades en perfiles de ADN, generando incertidumbre en la interpretación de evidencias en investigaciones criminales y en pruebas de filiación (Cortellini et al., 2020; Heathfield et al., 2024). Por ello, es crucial analizar la distribución de frecuencias alélicas de los STR más utilizados en genética forense en Ecuador, considerando la diversidad de grupos poblacionales presentes en el país.

Justificación de la investigación

En los últimos años, ha aumentado el interés en los estudios genéticos de las poblaciones latinoamericanas, tanto para investigar el origen del poblamiento en el continente sudamericano como para crear bases de datos poblacionales útiles en cálculos estadísticos relacionados con casos forenses de paternidad. En Ecuador, los principales grupos étnicos que residen son: mestizos, nativos amerindios y afrodescendientes, por lo que, es considerado un país con una notable diversidad etnográfica y con un continuo intercambio genético de manera parcial y progresiva (González-Andrade et al., 2003).

En contraste, en las últimas décadas se ha producido un fenómeno inverso: más de un millón de ecuatorianos han emigrado, principalmente a España y Estados Unidos, generando un nuevo flujo genético significativo hacia estos países (Baeta et al., 2008). Ante lo expuesto, se considera importante crear una base de datos de perfiles genéticos

para el cálculo de frecuencias alélicas con la finalidad de presentar y sustentar nuevos análisis estadísticos de ADN a partir de casos genéticos forenses, y de esta manera, sea útil para laboratorios de genética forense en el país e indirectamente a los individuos de la población ecuatoriana para tratar enfermedades genéticas.

La presente investigación busca implementar una base de datos de perfiles genéticos la cual mejorará y demostrará el cálculo de la frecuencia alélica respectiva de la población, a través de análisis estadísticos que metodológicamente son parametrizados por la selección de variables como región y etnias más representativas a nivel nacional. La base de datos se destinó para el Servicio Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses, institución que realiza la pertinente valoración genética de parentesco a través del análisis de ADN en el marco de la investigación criminal junto con la fiscalía general del Estado.

El impacto social del presente estudio beneficiará a la comunidad científica y la población ecuatoriana. Las frecuencias alélicas esclarecerán el comportamiento de la distribución alélica a nivel de regiones. La presencia de las frecuencias alélicas en el Ecuador representará una de las bibliografías sólidas en cuanto a análisis genético, y útil para la investigación científica nacional e internacionalmente para posteriores estudios, debido al estrecho vínculo de la genética entre poblaciones.

Pregunta de investigación

¿Cómo se presenta la frecuencia alélica de la población ecuatoriana frente a los marcadores genéticos autosómicos de individualización humana utilizados por el Servicio Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses durante el periodo del 2014 y 2024?

¿De qué manera las condiciones geográficas han influido en las frecuencias alélicas de la población ecuatoriana?

¿Cuál es la probabilidad de que se repitan alelos autosómicos escogidos al azar dentro de los individuos de la población ecuatoriana?

Hipótesis

Al seleccionar varios perfiles genéticos de las regiones se espera que las repeticiones de los alelos para cada marcador sean distintas al ser comparados por regiones geográficas debido a las situaciones ambientales y cruces étnicos.

Si las fuerzas biológicas han influido en la población ecuatoriana, habrá mayor incremento de mutaciones, polimorfismos y la probabilidad de que las frecuencias alélicas sean repetitivas.

Conociendo que el poder de discriminación determina la probabilidad de repetición de individuos no relacionados y seleccionados al azar, se espera que la mayoría de la población ecuatoriana presente índices altos de discriminación entre individuos.

Objetivos de la investigación

Objetivo General

Determinar la frecuencia alélica presente en los alelos de la población ecuatoriana diseñados para marcadores STR autosómicos por medio de la recopilación de perfiles genéticos de paternidad pertenecientes a las tres regiones para obtener los análisis de razón de verosimilitud y cálculos estadísticos en la práctica genética forense.

Objetivos Específicos

- Tratar estadísticamente los perfiles genéticos autosómicos utilizando los cálculos estadísticos forenses: Poder de discriminación, contenido de información polimórfica, poder de exclusión, heterocigosidad observada, heterocigosidad esperada.
- Comparar las frecuencias alélicas de la población ecuatoriana con las reportadas en otras poblaciones internacionales para identificar similitudes y patrones comunes.
- Desarrollar una base de datos de perfiles genéticos de marcadores STR autosómicos para el Servicio Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses.
- Determinar la distribución de frecuencias alélicas de los marcadores STR entre los grupos étnicos de la población ecuatoriana.

CAPÍTULO II: MARCO METODOLÓGICO

2.1 Obtención y recopilación de las muestras

Las muestras biológicas se recolectaron y procesaron por parte del Servicio Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses (SNMLCF) ubicados en la ciudad de Quito y Guayaquil. Los análisis fueron registrados dentro de los archivos de los laboratorios de genética forense, que forman parte de las pericias realizadas por los peritos de genética forense del Ecuador. Han realizado pruebas de paternidad desde el año 2014 hasta el 2024. Este tipo de análisis se basa en la extracción de los perfiles genéticos del presunto padre, madre e hijo a través del análisis de marcadores genéticos STR para identificación humana, los procesos son: recolección de muestras, extracción de ADN, PCR, amplificación y análisis de electroferogramas.

La toma de muestra de la sangre recolectada fue colocada sobre uno de los círculos de la tarjeta FTA. Para la extracción de ADN, se realizó un punch (perforación) sobre la muestra y se colocó en el tubo cónico de 0.2 ml, se agregó 200 µL de reactivo FTA y se agitó por 10 minutos, seguidamente se retiró el sobrenadante y se agregaron 200 µL de agua libre de nucleasas estéril para luego dejar en agitación durante 5 minutos. Finalmente se retiró el sobrenadante y se dejó secar a temperatura ambiente. En la PCR, se agitaron los reactivos en vórtex durante tres segundos y se dispensaron las cantidades calculadas en un tubo cónico de 1.5 ml para volver a agitar en vórtex por tres segundos. La mezcla ya homogénea se dispensó en volumen equitativo para la muestra en cada tubo cónico que contiene el punch de FTA y se dispensó agua hasta completar el volumen de la reacción, por último, se centrifugó.

Las muestras se trasladaron al termociclador utilizando tres kits de amplificación según correspondiera. La amplificación de "FUSION 6C" se llevó a cabo durante 25 ciclos, una incubación inicial de 96 °C en 1 minuto, desnaturalización a 90 °C en 5 segundos,

elongación a 60 °C por 1 minuto, elongación final a 60 °C por 10 minutos y finalmente 4 °C. El "GLOBAL FILER" necesitó de 29 ciclos, una incubación inicial de 95 °C en 1 minuto, desnaturalización a 94 °C en 4 segundos, elongación a 61.5 °C por 1 minuto, elongación final a 60 °C por 22 minutos y finalmente 4 °C.

Se preparó el mix de carga compuesto por una solución de formamida y un estándar de tamaño (standard), utilizando 9 µL de formamida y 1 µL de estándar por pocillo, para un volumen total de 10 µL por reacción. Esta mezcla se agitó con vórtex durante 3 segundos y se dispensó cuidadosamente en cada pocillo de la placa microAmp óptica (placa de montaje). Posteriormente, se añadieron 1 µL del producto amplificado, 0.5 µL de ladders (marcadores de peso molecular) y 0.5 µL de controles positivo y negativo. La preparación se desnaturalizó en el termociclador a 95 °C durante 5 minutos; una vez finalizado este paso, la placa se trasladó inmediatamente a una bandeja con hielo y se mantuvo allí por 2 a 3 minutos para enfriamiento rápido. El análisis de fragmentos se realizó en la aplicación Data Collection versión 2.0, seguido de la electroforesis en un secuenciador genético ABI 3500 (equipo comúnmente utilizado), utilizando columnas de capilares de 36 cm llenadas con polímero POP-4, bajo condiciones de 3 kV de voltaje, 60 °C de temperatura y un tiempo de corrida de 25 minutos. Los electroferogramas generados se analizaron en el programa GeneMapper ID para realizar el cotejo de los perfiles genéticos y elaborar el informe pericial (*Data Collection Software*, n.d.; *GeneMapper ID-X Forensic Data Analysis Software - EC*, n.d.; *Procedimientos, Análisis, Técnicas de La Investigación Técnico-Científica Especializada En Medicina Legal y Ciencias Forenses*, 2018).

2.2. Tratamiento de los datos

2.2.1 Recopilación de los datos

Se recopilaron los perfiles genéticos de la población ecuatoriana a través de un convenio interinstitucional entre la Universidad Regional Amazónica Ikiam y el SNMLCF. A partir de esta recolección se creó una base de datos de perfiles genéticos de las 24 provincias del Ecuador, misma que contiene alelos, marcadores genéticos, residencia y número de la muestra. Los criterios utilizados para crear la base de datos fueron excluir los perfiles genéticos de los hijos y analizar la ficha de datos personales de los padres para identificar si han recibido transfusión de sangre, trasplante de órganos y médula ósea durante los últimos 5 años con el fin de evitar alelos duplicados y múltiples. La cantidad de perfiles genéticos recopilados fueron 2290 individuos no parentales.

2.2.2 Determinación de los marcadores genéticos

Para el análisis comparativo de los marcadores STR, se trabajó con tres kits comerciales: *Global SV Kit*, *Kit Fusion 6C System* y *GlobalFiler™ PCR Amplification Kit*. Se realizó una compilación exhaustiva de los marcadores presentes en cada perfil genético y se identificó un total de 25 loci STR diferentes. Mediante un análisis sistemático se determinó los marcadores compartidos entre los tres sistemas multiplex Tabla 1.

Tabla 1-2. Análisis comparativo de la distribución de marcadores genéticos STR (Short Tandem Repeat) autosómicos, entre los kits comerciales *Global SV Kit*, *Kit Fusion 6C System* y *GlobalFiler™ PCR Amplification Kit*, identificando los loci compartidos entre los sistemas multiplex

Marcador	Global SV	Kit Fusion 6C	Kit GlobalFiler
CSF1PO	x	X	
D10S1248	x	X	
D12S391	x	X	
D13S317	x	X	x
D16S539	x	X	x
D18S51	x	X	x
D19S433	x	X	x
D1S1656	x	X	
D21S11	x	X	x
D22S1045	x	X	
D2S1338	x	X	x
D2S441	x	X	
D3S1358	x		x
D5S1179	x	X	x
D5S818	x	X	x
D7S820	x	X	x
D8S1179		X	x
DYS391	x		
FGA	x	X	x
PENTA D	x		
PENTA E	x		
SE33	x		x
TH01	x	X	
TPOX	x	X	x
vWA	x	X	x

Elaborado por: Vera, 2025

2.2.3 Análisis estadístico

El análisis exploratorio, cálculo y tratamiento estadístico de los datos se realizaron utilizando el lenguaje Python v3.13.1 y R v4.4.2. Posteriormente, para garantizar la calidad de los resultados se identificaron y descartaron los datos atípicos utilizando un método ampliamente reconocido en estudios genéticos aplicando un enfoque basado en la media y la desviación estándar. Este procedimiento es particularmente útil para excluir valores que se alejan significativamente de la distribución principal de las frecuencias alélicas, asegurando una representación precisa de las tendencias generales

en la población. Adicionalmente, se aplicó la prueba de Kruskal-Wallis —una prueba no paramétrica— para evaluar diferencias significativas en las distribuciones alélicas entre las regiones geográficas (Amazónica, Costa, Sierra).

Tabla 2-2. Parámetros estadísticos y ecuaciones utilizadas para el análisis de diversidad genética en marcadores STR autosómicos de la población ecuatoriana

Parámetro	Ecuación	Referencia
Frecuencia alélica (fa)	$f(\text{Alelos}) = \frac{\# \text{ alelos observados}}{\# \text{ total de alelos}}$	(J. M. Butler, 2005)
Poder de Discriminación por locus (PD)	$PD = 1 - \sum_{l=1}^n p_l^2$ Donde p_i es la frecuencia alélica del alelo i en ese locus.	(Nei, 1978)
Contenido de información polimórfica (PID)	$PD = 1 - \sum_{l=1}^n p_l^2 - \sum_{i=1}^n \sum_{j=i+1}^n 2 p_i^2 p_j^2$ Donde p_i es la frecuencia del i y p_j es la frecuencia del alelo j .	(Botstein et al., 1980)
Heterocigosidad Observada (HO)	$HO = \frac{\# \text{ individuos heterocigotos}}{\# \text{ total de individuos}}$	(Nei, 1978)
Heterocigosidad Esperada (HE)	$he = 1 - \sum_{l=1}^n p_l^2$	(Nei, 1978)
Homocigosidad Observada (ho)	$ho = \frac{\# \text{ individuos homocigotos}}{\# \text{ total de individuos}}$	(Hartl et al., 1997)
Homocigosidad Esperada (he)	$he = \sum_{l=1}^n p_l^2$	(Hartl et al., 1997)
Poder de exclusión (PE)	$PE = HE \cdot (1 - 2Hh)$	(Nei, 1978)

Elaborado por: Vera, 2025

Adicionalmente, para evaluar las diferencias genéticas entre grupos étnicos (afroecuatorianos, indígenas, mestizos, quichuas y shuar), de los perfiles genéticos según la auto adscripción étnica registrada en las fichas demográficas del SNMLCF. Se analizaron las frecuencias alélicas de los 15 marcadores STR mediante estadística descriptiva. Utilizando Python y R, se generaron gráficos de caja (Figura 3) que compararon distribuciones alélicas, rangos intercuartílicos y valores atípicos, permitiendo visualizar la diversidad genética intra e interétnica.

CAPÍTULO III: PRESENTACIÓN DE RESULTADOS

3.1 Frecuencias alélicas

Se muestran las distribuciones de las frecuencias alélicas Tabla 3, para los 15 marcadores STR autosómicos analizados en la población ecuatoriana. Se puede evidenciar un espectro alélico que oscila entre el alelo 5 y el alelo 37, lo que demuestra una considerable diversidad genética en la población estudiada. Aparecen patrones de frecuencia notables en los distintos marcadores: el locus TH01 muestra un fuerte predominio del alelo 7, con una frecuencia de 0,38, seguido por el alelo 6 con una frecuencia de 0,3347. Mientras que el D21S11 presenta la gama más amplia de alelos (de 24 a 37), siendo el alelo 30 el que muestra la frecuencia más alta, con 0,2834. El marcador D18S51 muestra una distribución bastante uniforme entre múltiples alelos, con frecuencias concentradas entre los alelos 11 y 14.

Por otra parte, se distinguen que los alelos raros (frecuencia $< 0,001$) aparecen en ambos extremos del espectro en varios marcadores, particularmente en los alelos de mayor número (>30). El locus D3S1358 muestra un patrón distintivo con tres alelos dominantes (15, 16 y 17) que representan la mayor parte de la variación, siendo el alelo 15 el que muestra la frecuencia más alta con 0,4900.

Tabla 1-3 Frecuencias alélicas de los 15 marcadores STR autosómicos analizados.

Alelos	D8S1179	D21S11	D7S820	CSFIPO	D3S1358	TH01	D13S317	D16S539	D2S1338	D19S433	VWA	TPOX	D18S51	D5S818	FGA
5						0,0007							0,0004		
6						0,3347				0,0004	0,0026	0,0042			0,0086
7			0,0051			0,3812	0,0053	0,0013		0,0002	0,0026	0,0033	0,0009	0,1128	0,0104
8	0,0151		0,0556	0,0080		0,0470	0,0441	0,0086			0,0013	0,5072		0,0077	0,0007
9	0,0042		0,0533	0,0186		0,2258	0,2549	0,1942			0,0009	0,0382	0,0007	0,0919	0,0069
10	0,0822	0,0035	0,2309	0,2625		0,0056	0,1013	0,2427		0,0158		0,0338	0,0069	0,0444	
11	0,0590	0,0007	0,3627	0,2833		0,0009	0,1567	0,2120		0,0133	0,0007	0,2715	0,0118	0,4637	0,0002
12	0,1717	0,0040	0,2394	0,3512		0,0040	0,2068	0,2403		0,0616	0,0002	0,1349	0,0765	0,1885	0,0002
13	0,3111	0,0081	0,0433	0,0694	0,0022		0,1298	0,0842	0,0018	0,3251	0,0031	0,0050	0,0865	0,0653	0,0015
14	0,2232	0,0037	0,0071	0,0071	0,0470		0,0946	0,0139	0,0011	0,2806	0,0226	0,0013	0,2736	0,0062	0,0011
15	0,1057	0,0024	0,0007		0,4900		0,0039	0,0029	0,0020	0,2408	0,0723	0,0007	0,1631	0,0097	0,0018
16	0,0221	0,0018	0,0002		0,2695		0,0002		0,0202	0,0569	0,4110		0,0994	0,0097	0,0018
17	0,0031	0,0020	0,0004		0,1401		0,0005		0,1770	0,0033	0,3082		0,1400		0,0113
18	0,0009	0,0004	0,0009		0,0512		0,0005		0,0651	0,0007	0,1275		0,0564		0,0055
19	0,0009	0,0007	0,0002				0,0014		0,2812	0,0004	0,0379		0,0326		0,0615
20	0,0007	0,0011							0,1466	0,0004	0,0088		0,0151		0,0476
21	0,0002								0,0275		0,0002		0,0089		0,0818
22									0,0593	0,0002			0,0115		0,0982
23									0,1402				0,0027		0,1239
24		0,0004							0,0473				0,0011		0,1843
25									0,0240				0,0004		0,1776
26									0,0058				0,0007		0,1248
27		0,0090							0,0009		0,0002				0,0385

28		0,0694											0,0009		0,0093
29		0,1755											0,0040		0,0024
30		0,2834											0,0055		
31		0,1953											0,0004		0,0002
32		0,1561													
33		0,0722													
34		0,0070													
35		0,0029													
36		0,0002													
37		0,0002													
N	14	23	13	7	6	8	13	9	15	14	16	10	24	10	24

Elaborado por: Vera, 2025

3.2 Parámetros genéticos forenses

El cálculo de los diferentes parámetros genéticos forenses Tabla 4, reveló que los marcadores FGA, D19S433, D18S51 y D21S11 destacaron por presentar los valores más altos de Poder de Discriminación ($PD > 0.85$) y Contenido de Información Polimórfica ($PID > 0.81$), mientras que TPOX mostró los valores más bajos ($PD = 0.6483$, $PID = 0.4010$). La diversidad genética se evidenció a través de la heterocigosidad observada, siendo más alta en FGA ($HO = 0.88$) y más baja en TPOX ($HO = 0.6461$). Notablemente, D21S11, D18S51 y FGA presentaron la mayor cantidad de alelos diferentes ($NA = 20$), con FGA destacando además por el mayor Poder de Exclusión ($PE = 0.6691$), seguido de D18S51 ($PE = 0.6030$) y D21S11 ($PE = 0.5899$). Las variaciones entre HO y HE en marcadores como D16S539 ($HO = 0.7929$ vs. $HE = 0.4112$) y D2S1338 ($HO = 0.8354$ vs. $HE = 0.4426$) reflejan diferencias en la distribución alélica.

Tabla 2-3. Parámetros estadísticos de diversidad genética y forenses calculados para los 15 marcadores STR autosómicos analizados en la población ecuatoriana

Locus	NA	PD	PID	HO	HE	ho	he	PE
FGA	20	0,8801	0,8514	0,8759	0,5349	0,4651	0,2519	0,6691
D19S433	16	0,8556	0,8139	0,8533	0,5862	0,4138	0,1489	0,6086
D18S51	20	0,8533	0,8103	0,8511	0,5591	0,4409	0,2021	0,6030
D21S11	20	0,8479	0,8016	0,8438	0,5064	0,4936	0,1562	0,5899
D2S1338	16	0,8386	0,7864	0,8354	0,4426	0,5574	0,3539	0,5678
D13S317	11	0,8303	0,7727	0,8297	0,4692	0,5308	0,1467	0,5485
D8S1179	13	0,8031	0,7255	0,7979	0,5591	0,4409	0,2021	0,4868
D16S539	10	0,7955	0,7119	0,7929	0,4112	0,5888	0,2906	0,4701
D7S820	10	0,7537	0,6324	0,7481	0,5349	0,4651	0,2519	0,3825
D5S818	10	0,7239	0,5715	0,7183	0,5064	0,4936	0,1562	0,3242
VWA	13	0,7142	0,5509	0,7094	0,5259	0,4741	0,2817	0,3060
TPOX	11	0,6483	0,4010	0,6461	0,4664	0,5336	0,1241	0,1923

Elaborado por: Vera, 2025

Nota: NA = Número de alelos diferentes. PD = Poder de Discriminación; PID = Contenido de Información Polimórfica; HO = Heterocigosidad Observada; HE = Heterocigosidad Esperada; ho = Homocigosidad Observada; he = Homocigosidad Esperada; PE = Poder de Exclusión.

3.3 Análisis intra-poblacional

La distribución de las frecuencias alélicas en las tres regiones principales del Ecuador demostró patrones y variaciones distintivas en los 15 marcadores STR autosómicos. Se evidencia que el marcador D21S11 posee el rango de variación extenso, abarcando aproximadamente de 24 a 38 repeticiones, lo que lo distingue significativamente de otros marcadores en el estudio. Por el contrario, el marcador TPOX muestra un rango conservador, típicamente entre 6 y 14 repeticiones, lo que sugiere una región evolutivamente estable.

Por ende, las poblaciones amazónicas se evidenciaron particularmente en los marcadores D18S51 y VWA, un número considerable de valores atípicos sugiere la presencia de variantes alélicas únicas, posiblemente como resultado del aislamiento histórico de estas poblaciones. El marcador D21S11 en esta región muestra un amplio rango (24 a 37 alelos) con una distribución concentrada alrededor de la mediana, comparado con las otras regiones. En cambio, en los marcadores CSF1PO y D16S539, los valores promedio para la Amazonía son similares o ligeramente superiores a los observados en la Costa y la Sierra, lo cual contradice la expectativa inicial de encontrar medianas más bajas en la región amazónica.

En la región costa, los patrones de distribución generalmente muestran características simétricas en la mayoría de los marcadores, lo que indica una estructura genética heterogénea. Esto es particularmente evidente en marcadores como D19S433 y D8S1179, donde los diagramas de caja muestran distribuciones equilibradas alrededor de la mediana. El marcador FGA en esta región presenta un amplio rango de aproximadamente 15 a 30 alelos, con patrones de distribución notablemente uniformes. Incluso el marcador TPOX, es conservador variando entre 6 a 14 alelos, muestra patrones claros y simétricos que lo diferencian sutilmente de otras regiones.

La región Sierra presenta patrones distintivos en sus distribuciones alélicas, con varios marcadores, incluidos CSF1PO y D16S539, aunque estos no muestran diferencias claras respecto a las demás regiones. Por otra parte, el marcador D2S1338 en esta población presenta una distribución compacta con medianas similares a las observadas en las regiones amazónica y costera, sin diferencias notables. Asimismo, el marcador TH01 presenta un rango particularmente estrecho de 5 a 11 alelos. Finalmente, en las tres regiones estudiadas destaca el marcador D21S11, cuyo amplio rango alélico sugiere una alta diversidad genética.

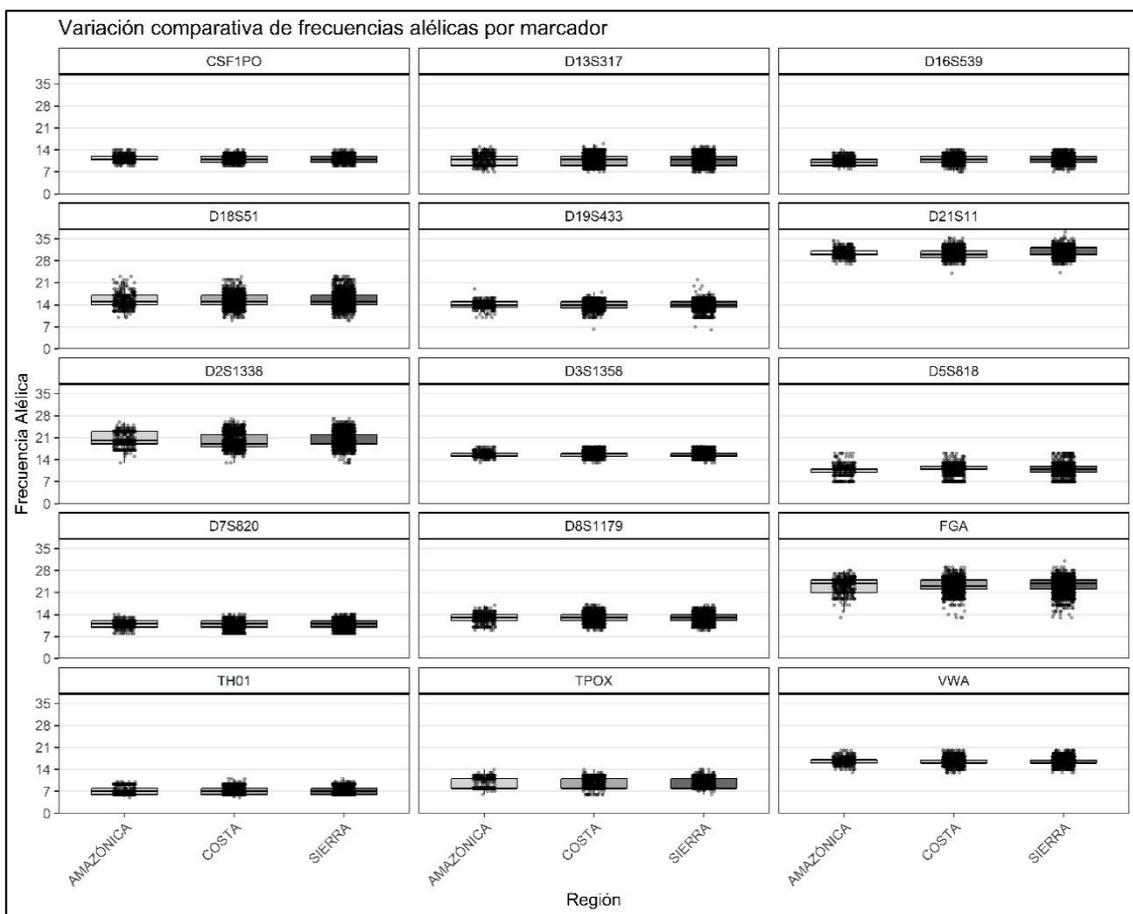


Figura 1-3. Análisis comparativo de la distribución de frecuencias alélicas en los 15 marcadores STR autosómicos analizados (CSF1PO, D13S317, D16S539, D18S51, D19S433, D21S11, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, FGA, TH01, TPOX y VWA) en poblaciones de las regiones Amazónica, Costa y Sierra del Ecuador mediante gráficos de caja (Box-Plot).

Elaborado por: Vera, 2025

La distribución de frecuencias alélicas de los 15 marcadores STR autosómicos analizados en la Figura 2, revela patrones distintivos entre las regiones Amazónica, Costa y Sierra de la población ecuatoriana. En el marcador CSF1PO, se puede observar un pico notable en el alelo 12 en todas las regiones, con frecuencias que alcanzan aproximadamente 0,35, aunque la región Sierra muestra frecuencias ligeramente altas en este alelo. El marcador D13S317 muestra una distribución notablemente variada, con la frecuencia más alta alrededor del alelo 9 en la región amazónica, mostrando diferenciación regional.

El marcador D21S11 muestra la gama amplia de alelos, que abarca aproximadamente desde el alelo 27 hasta el 35, con frecuencias máximas alrededor de los alelos 29-31. En contraste, marcadores como TPOX muestran una distribución notablemente concentrada, con un pico pronunciado en el alelo 8 (frecuencia $\sim 0,5$) en todas las regiones, lo que indica que se trata de un marcador conservado.

Algunos marcadores muestran patrones regionales distintivos. Por ejemplo, el D2S1338 muestra múltiples picos y una mayor variación entre regiones. El marcador D3S1358 muestra un pico fuerte en el alelo 15 en todas las regiones, con frecuencias de alrededor de 0,4-0,5. A su vez, los marcadores VWA y FGA muestran distribuciones más complejas con picos múltiples. VWA tiene su frecuencia más alta alrededor del alelo 16, mientras que FGA muestra una distribución más amplia con varios picos entre los alelos 20-25. El marcador TH01 muestra una distribución bimodal con picos en los alelos 6 y 7, con ligeras variaciones en la frecuencia entre regiones.

Mientras que los marcadores D5S818, D7S820 y D8S1179 muestran distribuciones relativamente normales con tendencias centrales claras, aunque con variaciones regionales sutiles que podrían reflejar movimientos poblacionales históricos y deriva genética. El marcador D19S433 muestra una distribución compacta con la mayoría de los alelos concentrados entre 13 y 15, lo que sugiere que esta podría ser una región estable del genoma.

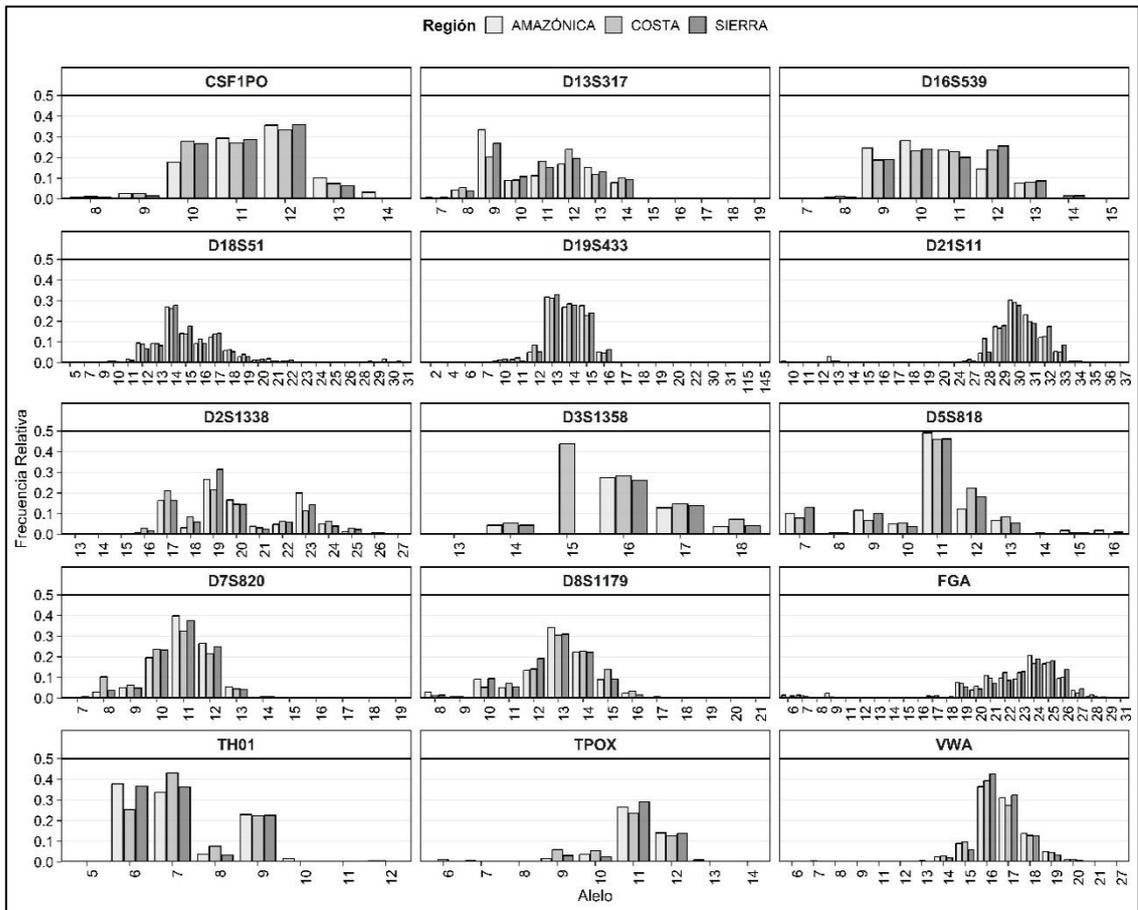


Figura 2-3. Distribución de frecuencias alélicas de los 15 marcadores STR autosómicos analizados (CSF1PO, D13S317, D16S539, D18S51, D19S433, D21S11, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, FGA, TH01, TPOX y VWA) en las poblaciones de las regiones Amazónica, Costa y Sierra del Ecuador.

Elaborado por: Vera, 2025

El análisis de Kruskal-Wallis revela distintos patrones de variación genética en las regiones geográficas de Ecuador. Los marcadores CSF1PO, TH01, D19S433, FGA, D21S11 y D16S539 mostraron una diferenciación regional estadísticamente significativa. La región Sierra mostró frecuencias alélicas elevadas, particularmente evidentes en D21S11, con un valor de 30,4103, FGA, con 23,3832, y D25S1338, con 19,9048. En particular, D21S11 demostró la variación pronunciada con un de 6,75E-08, seguido de TH01 (= 1,71E-06) y CSF1PO (=3,95E-04). La región amazónica mostró valores intermedios para la mayoría de los marcadores, mientras que la región Costa presentó frecuencias bajas. Sin embargo, varios marcadores, incluidos VWA, D2S1338, D18S51 y TPOX, mantuvieron la uniformidad genética entre regiones, con valores muy por encima

del umbral de 0,05 (0,656463, 0,23853, 0,952654 y 0,572408 respectivamente). A su vez, el marcador TH01 exhibió los valores más consistentes en todas las regiones, con un rango estrecho de 7,1718 a 7,1378, lo que sugiere una fuerte conservación de este marcador en particular, independientemente de la ubicación geográfica, ver Tabla 5.

Tabla 3-3. Análisis de varianza (Kruskal-Wallis) para los 15 marcadores STR autosómicos analizados entre las regiones Amazónica, Costa y Sierra de la población ecuatoriana.

LOCUS	REGIONES			<i>p-value</i>
	AMAZÓNIA	COSTA	SIERRA	
D8S1179	12,9387	13,1696	12,8228	1,39E-08
D21S11	30,2178	30,1212	30,4103	6,73E-08
D7S820	10,9632	10,6281	10,8906	1,35E-06
CSF1PO	11,4387	11,1541	11,1905	0,000395
D3S1358	15,5890	15,7347	15,6332	0,010994
TH01	7,1718	7,3063	7,1378	1,71E-06
D13S317	10,8712	11,1805	10,9826	0,001762
D16S539	10,4540	10,8277	10,8301	2,79E-05
D2S1338	19,9939	19,8168	19,9048	0,23853
D19S433	13,9969	13,7648	13,9185	0,00298
VWA	16,5736	16,5041	16,5490	0,656463
TPOX	9,4877	9,3911	9,5133	0,488283
D18S51	15,0092	15,0893	15,2500	0,052654
D5S818	10,4755	10,8377	10,5183	5,72E-08
FGA	23,0706	23,1449	23,3832	0,002608

Elaborado por: Vera, 2025

Nota: Los valores representan la mediana del número de repeticiones alélicas para cada marcador STR por región. El valor p (*p-value*) indica la significancia estadística de las diferencias entre regiones, donde los valores $p < 0.05$ sugieren diferencias significativas en la distribución alélica entre las tres regiones geográficas analizadas.

Tabla 4-3. Alelos intermedios y número de repeticiones encontrados en marcadores STR autosómicos

Marcador	Repetición	Alelos Intermedios
D21S11	17	32.2, 31.2, 33.2, 30.2, 34.2, 35.2, 32.3, 30.3, 33.1, 29.2, 34.1, 32.22, 28.3, 13.2, 34.4, 37.2, 24.2
D7S820	2	10.1, 12.3
D3S1358	1	17.3
TH01	6	9.3, 12.2, 6.9, 9.33, 8.2, 5.3
D16S539	1	11.3
D2S1338	3	17.3, 18.3, 23.2
D19S433	13	13.2, 15.2, 14.2, 12.2, 16.2, 13.3, 17.2, 11.2, 14.1, 10.2, 6.2, 18.2, 13.1
VWA	5	9.3, 8.3, 18.2, 17.3, 18.3
TPOX	2	7.3, 10.3
D18S51	2	13.2, 19.2
FGA	9	9.3, 22.2, 21.2, 18.2, 13.2, 19.2, 28.2, 24.3, 23.2

Elaborado por: Vera, 2025

Nota: se presentan los resultados del análisis de microvariantes alélicas (alelos intermedios) encontradas en siete marcadores STR autosómicos. La primera columna indica el nombre del marcador STR, la segunda columna muestra el número de repeticiones tetranucleotídicas completas, y la tercera columna detalla los alelos intermedios identificados para cada marcador.

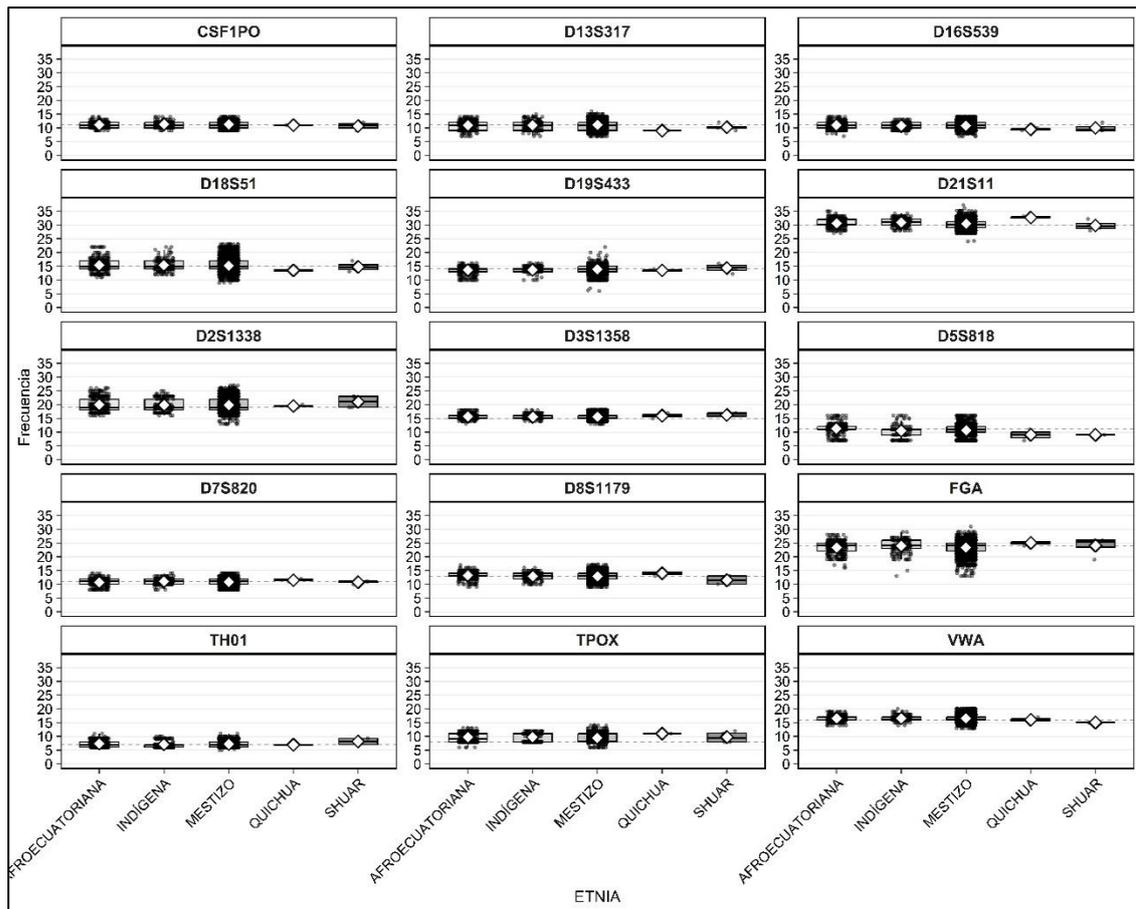


Figura 3-3. Distribución de frecuencias de los 15 marcadores STR autosómicos analizados según grupos étnicos de la población ecuatoriana: Afroecuatoriana, Indígena, Mestizo, Quichua y Shuar.

Elaborado por: Vera, 2025

Los marcadores restantes mostraron distribuciones más conservadoras, en particular TPOX (alelos 6 a 14) y CSF1PO (alelos 8 a 14), con medianas consistentemente entre los alelos 8-12 en todos los grupos étnicos. Las poblaciones quichua y shuar mostraron rangos intercuartílicos más estrechos en la mayoría de los marcadores, particularmente evidentes en D5S818 y D16S539, lo que sugiere composiciones genéticas más homogéneas. El marcador D19S433 mostró una variación significativa (del alelo 5 al 20) con valores atípicos distintivos en la población mestiza, mientras que D3S1358 mantuvo distribuciones relativamente uniformes (del alelo 13 al 18) en todos los grupos étnicos, con una ligera elevación en la población shuar (mediana en el alelo 17).

CAPÍTULO IV: INTERPRETACIÓN Y DISCUSIÓN

1.1 Análisis poblacional

En el conjunto general de datos, los locus FGA y D18S51 presentaron 24 alelos diferentes, los cuales tuvieron el mayor número de alelos en el conjunto de datos. En el estudio de (Delgado, 2014), el marcador D18S51 es el más polimórfico y el D3S1358 uno de los menos polimórficos de la población peruana. En este estudio ecuatoriano, el marcador D3S1358 presentó el menor número de alelos que fueron 6 (alelos del 13 al 18), esto también se asemeja en un estudio obtenido por (Ossa et al., 2010), en el que el locus D3S1358 evidenció 5 alelos (alelos del 13 al 17) de la población colombiana.

Los parámetros estadísticos forenses, la población ecuatoriana de muestras de paternidad muestra una fuerte utilidad forense en los marcadores D2S1338, D18S51 y FGA, similar a poblaciones colombianas y peruanas. Estos marcadores demostraron un alto contenido de información polimórfica ($PID > 0.81$) y poder de discriminación ($PD > 0.8$). Estas similitudes coinciden con los hallazgos tanto de la población de San Andrés en Colombia (Lamprea Bermúdez, 2009), como de la cohorte mestiza peruana (Delgado & Neyra, 2019b), donde estos mismos marcadores resultaron muy valiosos para las pruebas de identificación.

De manera similar, Abovich et al., (2009) encontraron en su estudio de la población argentina que los marcadores D18S51 y FGA estaban entre los marcadores más polimórficos ($PD > 0,85$), lo que concuerda con los valores reportados en el presente estudio de la población ecuatoriana. La población chilena estudiada por (Jose et al., 2011) también mostró altos valores de heterocigosidad para D2S1338 ($HO = 0,86$) y D18S51 ($HO = 0,84$), en comparación con la población ecuatoriana (D2S1338: $HO = 0,8386$; D18S51: $HO = 0,8533$), lo que sugiere un patrón constante de diversidad genética en las poblaciones sudamericanas.

1.2 Análisis intra-poblacional

El análisis de los 15 marcadores STR autosómicos en las tres principales regiones de la población ecuatoriana, reveló una importante diferenciación genética regional, que refleja procesos históricos demográficos y evolutivos. Estos hallazgos coinciden con estudios contemporáneos sobre genética de poblaciones en América del Sur, que enfatizan la interacción del aislamiento, la mezcla y la selección en la conformación de la diversidad genética y fenotípica observada en la región (Adhikari et al., 2016).

El marcador D21S11, aunque variable (del alelo 24 al 37), muestra una distribución mediana concentrada en la Amazonía, en contraste con rangos más amplios en otras regiones Figura 1. Este patrón puede reflejar efectos fundadores o cuellos de botella, ya que las poblaciones pequeñas suelen mantener una alta homogeneidad dentro del grupo a pesar de la diversidad regional (Koleff et al., 2008). Los valores medianos más bajos en CSF1PO y D16S539 respaldan aún más la reducción de la variabilidad genética, lo que concuerda con los estudios que relacionan el aislamiento con la disminución de la heterocigosidad (Catanesi, 2001).

En cuanto a la Región Costa (Figura 1), los marcadores D19S433 y D8S1179, mostraron simetría alrededor de la mediana, indicando una estructura genética heterogénea, esto concuerda con registros históricos que reflejan una historia de mezcla, combinando ancestros indígenas, europeos y africanos (Galarza et al., 2018). A su vez, la distribución uniforme del marcador FGA (del alelo 15 al 30) y el rango conservador pero simétrico de TPOX (del alelo 6 al 14) sugieren una mezcla estable de la población, lo que reduce la asimetría en las frecuencias alélicas. Estos patrones son característicos de regiones con altas tasas de migración, donde el flujo génico contrarresta la deriva (Barrandeguy, 2013; Hughes et al., 2018).

La distribución compacta observada del marcador D2S1338 y el estrecho rango de TH01 en esta región indican posibles eventos históricos de aislamiento poblacional, mientras

que la amplia variabilidad del D21S11 en todas las regiones lo convierte en un marcador informativo para estudios poblacionales (Flores-Espinoza et al., 2022).

El marcador D21S11 presenta una variabilidad importante, aunque inferior a la observada en los marcadores FGA y D19S433, según los valores de diversidad genética (PD, PID, HO) registrados en la tabla 4. En esta tabla, FGA y D19S433 muestran mayores valores en estos índices, indicando mayor variabilidad genética comparativa. Sin embargo, D21S11 también muestra una diversidad considerable con variaciones alélicas entre los alelos 24 y 38 (Saiz et al., 2012).

La fiabilidad de este marcador para distinguir poblaciones regionales destaca su importancia en el perfeccionamiento de las bases de datos genéticos de Ecuador. Es importante señalar que, aunque se identificaron valores atípicos en todos los marcadores STR analizados, estas variaciones son consistentes con los patrones de diversidad genética esperados en poblaciones naturales, como lo (Díaz Sarmiento, 2010).

El análisis de Kruskal-Wallis destaca una diferenciación genética regional significativa en Ecuador, con marcadores como D21S11 ($p = 6,73E-08$), TH01 ($p = 1,71E-06$), CSF1PO ($p = 0,000395$), FGA ($p = 0,002608$) y D16S539 ($p = 2,79E-05$) que muestran disparidades pronunciadas en frecuencias alélicas, particularmente en la región de la Sierra, donde los valores elevados D21S11 y FGA sugieren aislamiento histórico y presiones adaptativas (Santangelo et al., 2017). Por el contrario, en la amazonia presenta frecuencias intermedias, lo que probablemente refleja la diversidad ancestral preservada por el aislamiento geográfico, mientras que los valores más bajos de la costa se alinean con la homogeneización impulsada por la mezcla (Leite et al., 2009). Marcadores como VWA ($p = 0,656$), D18S51 ($p = 0,053$) y TPOX ($p = 0,488$) demuestran uniformidad genética en todas las regiones, lo que indica una selección estabilizadora o un flujo genético sostenido (Sarmiento Mora, 2020).

Los distintos patrones de distribución de frecuencias alélicas entre los grupos étnicos ecuatorianos reflejan su compleja historia demográfica, con rangos intercuartílicos más amplios y valores atípicos frecuentes en los grupos mestizos y afroecuatorianos que sugieren una importante mezcla histórica y flujo génico, especialmente en las zonas urbanas (Burgos et al., 2022; Zambrano et al., 2019).

El alto polimorfismo observado en los marcadores D21S11 y FGA indica su valor para los estudios de diferenciación de poblaciones. No obstante, en el caso específico del marcador D21S11, se observa que el grupo Quichua muestra una mediana superior ubicada hacia alelos más altos (alelo 32), lo que sugiere posibles efectos de deriva genética en comunidades históricamente aisladas, particularmente en comparación con el grupo Shuar (Moncada Madero et al., 2024).

Por otra parte, las distribuciones similares observadas en los marcadores CSF1PO y TH01 entre las diferentes poblaciones analizadas sugieren que podría existir una presión selectiva o patrones ancestrales comunes (Bert, 2011). Esto se ha observado en estudios donde poblaciones con proximidad geográfica o relaciones lingüísticas presentan frecuencias alélicas similares en estos loci. Estos patrones se reflejan en las medianas y los rangos intercuartílicos prácticamente idénticos en la mayoría de los grupos, indicando una menor variabilidad genética atribuible a historia evolutiva o flujo génico reciente entre dichas poblaciones (Borges De Pinho & Pereira, 2021; Salazar, 2023).

CAPÍTULO V: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

En la presente investigación, se analizaron las frecuencias alélicas de los marcadores STR autosómicos de los kits comerciales más usados en genética forense por parte del Servicio Nacional de Ciencias Forenses, siendo analizados 15 marcadores STR autosómicos (CSF1PO, D13S317, D16S539, D18S51, D19S433, D21S11, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, FGA, TH01, TPOX y VWA).

La base de datos fue establecida por perfiles genéticos completos de casos de paternidad en las tres regiones principales de Ecuador (Amazonía, Costa y Sierra), a partir del análisis y procesamiento estadístico de 2290 perfiles genéticos, e identificaron variaciones regionales significativas, en particular en D21S11 y FGA, lo que indica un posible aislamiento histórico y presiones adaptativas. Además, estos resultados presentan información valiosa para aplicaciones en genética forense, siendo los marcadores FGA, D19S433 y D18S51 destacaron por presentar los valores más altos de Poder de Discriminación ($PD > 0.85$) y Contenido de Información Polimórfica ($PID > 0.81$).

A nivel de grupos étnicos analizados (afroecuatorianas, indígenas, mestizas, quichuas y shuar), la mayoría de los marcadores presentó distribuciones vario significativamente, siendo las poblaciones mestiza y afroecuatoriana las que mayor diversidad genética presentaron, y en contrario las poblaciones indígenas, quichuas y shuar, quienes presentaron distribuciones menos variadas, indicando posibles efectos de deriva genética en comunidades históricamente aisladas.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Abovich, M., Arellano, A., Szocs, A., Alcázar, D., Cabeller, S., & Cardozo, M. B. R. (2009). Allele frequencies of 15 STRs loci in an Argentine population sample. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, 2(1), 369–370. <https://doi.org/10.1016/J.FSIGSS.2009.08.049>
- Adhikari, K., Mendoza-Revilla, J., Chacón-Duque, J. C., Fuentes-Guajardo, M., & Ruiz-Linares, A. (2016). Admixture in Latin America. *Current Opinion in Genetics & Development*, 41, 106–114. <https://doi.org/10.1016/J.GDE.2016.09.003>
- Arrunategui, A., Villegas, A., Ocampo, L., Rodríguez, L., & Badih, A. (2013). Frecuencias alélicas, genotípicas y haplotípicas del sistema HLA clase I y II en donantes de una población del suroccidente colombiano. *Acta Medica Colombiana*, 38(1), 16–21. http://www.scielo.org.co/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0120-24482013000100006&lng=en&nrm=iso&tlng=es
- Baeta, M., Nuñez, C., Sosa, C., Casalod, Y., Sánchez, D., & Gonzáles-Andrade, F. (2008). Caracterización genética de una población de Ecuador. *Archivos de La Facultad de Medicina de Zaragoza*, 48(1), 8–15. <https://www.researchgate.net/publication/342704201>
- Barrandeguy, M. E. (2013). *Estudio del rol del flujo génico y de la deriva genética en la determinación de la estructura de las poblaciones fragmentadas de Anadenanthera colubrina var. cebil (Fabaceae, Fabales)*. <https://doi.org/10.35537/10915/26325>
- Bert, F. (2011). Aspectos biodemográficos de grupos étnicos Macro-Pano de Bolivia y caracterización genética de las poblaciones Aymará, Quechua, Chimane y Mositén. *Tesis Doctorals - Departament - Biologia Animal*. <https://diposit.ub.edu/dspace/handle/2445/35938>
- Botstein, D., White, R. L., Skolnick, M., & Davis, R. W. (1980). Construction of a genetic linkage map in man using restriction fragment length polymorphisms. *American Journal of Human Genetics*, 32(3), 314. <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC1686077/>
- Butler, J. (2006a). Genetics and genomics of core short tandem repeat loci used in human identity testing. In *Journal of Forensic Sciences* (Vol. 51, Issue 2, pp. 253–265). <https://doi.org/10.1111/j.1556-4029.2006.00046.x>
- Butler, J. (2006b). Genetics and genomics of core short tandem repeat loci used in human identity testing. *Journal of Forensic Sciences*, 51(2), 253–265. <https://doi.org/10.1111/J.1556-4029.2006.00046.X>
- Butler, J. M. (2005). *Forensic DNA typing. Biology, technology and genetics of STR markers* (Vol. 660). Elsevier Academic Press.
- Cano, J., & Arce, B. (2014). GENÉTICA FORENSE: CRIMEN E IDENTIDAD CIENCIA Y JUSTICIA. *Expresión Forense*.
- Carracedo, A., Salas, A., & Lareu, M. (2010). Problemas y retos de futuro de la genética forense en el siglo XXI. *Revisión Cuad Med Forense*, 16(2), 31–35.
- Catanesi, C. (2001). Diversidad genética de marcadores microsatélites en poblaciones nativas americanas. *Revista Argentina de Antropología Biológica*, 3, no. 2. <http://sedici.unlp.edu.ar/handle/10915/5646>

- Cortellini, V., Brescia, G., Cerri, N., & Verzeletti, A. (2020). Simultaneous DNA and RNA profiling in a case of sexual assault in a 3-year-old child: Forensic genetics solves the crime. *Legal Medicine*, 47, 101727. <https://doi.org/10.1016/J.LEGALMED.2020.101727>
- Da Costa, C. (2018). *APLICAÇÃO FORENSE DOS POLIMORFISMOS DE NUCLEOTÍDEO ÚNICO PARA FENOTIPAGEM E IDENTIFICAÇÃO HUMANA: UM TRABALHO DE REVISÃO*.
- Data Collection Software. (n.d.). Retrieved March 6, 2025, from <https://www.starrett.com/resources/software>
- Delgado, E. (2014). Caracterización de 21 marcadores STR autosómicos en una población peruana inmersa en un proceso judicial aplicado a la práctica forense. *Archivos de Medicina*, 10(1), 1–24. <https://doi.org/10.3823/1209>
- Delgado, E., & Neyra, C. (2019a). Frecuencias alélicas de 21 marcadores STR autosómicos en una población mestiza peruana aplicado a la práctica forense. *Revista Española de Medicina Legal*, 45(3), 92–97. <https://doi.org/10.1016/J.REML.2018.09.002>
- Delgado, E., & Neyra, C. D. (2019b). Allele frequencies of 21 autosomal STR markers in a mixed race Peruvian population applied to forensic practice. *Spanish Journal of Legal Medicine*, 45(3), 92–97. <https://doi.org/10.1016/J.REMLE.2018.09.001>
- Díaz Sarmiento, L. F. (2010). *Análisis de 17 loci de STR de cromosoma y en las poblaciones de Bogotá y Santander con fines genético poblacionales y forenses*.
- Flores-Espinoza, R., Angulo-Pozo, A. N., Garzón-Salazar, A., Cabrera-Andrade, A., Paz-Cruz, E., Burgos, G., & Gusmão, L. (2022). Evaluating population structure of Ecuador for forensic STR markers. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, 8, 102–104. <https://doi.org/10.1016/j.fsigss.2022.09.036>
- Forenses Ecuador. (2022). *Servicio Nacional de Medicina Legal y Ciencias Forenses*.
- Galarza, J. M., Barquera, R., Álvarez, A. M. T., Hernández Zaragoza, D. I., Sevilla, G. P., Tamayo, A., Pérez, M., Dávila, D., Birnberg, L., Alonzo, V. A., Krause, J., & Grijalva, M. (2018). Genetic diversity of the HLA system in human populations from the Sierra (Andean), Oriente (Amazonian) and Costa (Coastal) regions of Ecuador. *Human Immunology*, 79(9), 639–650. <https://doi.org/10.1016/J.HUMIMM.2018.06.004>
- GeneMapper ID-X Forensic Data Analysis Software - EC. (n.d.). Retrieved March 6, 2025, from <https://www.thermofisher.com/ht/en/home/industrial/forensics/human-identification/forensic-dna-analysis/forensic-dna-data-interpretation/genemapper-id-x-software.html>
- González-Andrade, F., Sánchez-Q, D., & Martínez-Jarreta, B. (2003). Genetic profile of the Ecuadorian Mestizo population (Ecuador—South America) by using the PowerPlex® 16 System Kit. *Forensic Science International*, 135(1), 64–66. [https://doi.org/10.1016/S0379-0738\(03\)00165-8](https://doi.org/10.1016/S0379-0738(03)00165-8)
- Hartl, D. L., Clark, A. G., & Clark, A. G. (1997). *Principles of population genetics* (Vol. 116). Sinauer associates Sunderland, MA.
- Heathfield, L. J., Nel, L., & Reid, K. M. (2024). Evaluation of the Investigator® 24plex GO! kit and associated allele frequency data for four South African population groups. *Forensic Science International: Reports*, 9, 100357. <https://doi.org/10.1016/J.FSIR.2024.100357>

- Hechavarría, M., Ramírez, M., García, H., & García, A. (2018). El envejecimiento. Repercusión social e individual. *Revista Información Científica*, 97(6), 1173–1188. http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1028-99332018000601173&lng=es&nrm=iso&tIng=es
- Hernández-Salas, C., Moreno-Longoria, J., Olarte-Saucedo, M., Meza, E., & Flores, N. (2023). Importancia de la correcta manipulación de indicios biológicos para la genética forense. *Enfermería, Innovación y Ciencia*, 5(1), 83–95. <https://revistas.uaz.edu.mx/index.php/eic/article/view/1558/1650>
- Herrera-Paz, E. (2013). La genética de poblaciones y el origen de la diversidad humana. *Revista Médica Hondureña*, 81(1), 40–45.
- Hughes, C. E., Algee-Hewitt, B. F. B., & Konigsberg, L. W. (2018). Population Identifiability from Forensic Genetic Markers: Ancestry Variation in Latin America. *Https://Doi.Org/10.13110/Humanbiology.90.3.03*, 90(3), 161–175. <https://doi.org/10.13110/HUMANBIOLOGY.90.3.03>
- Instituto Nacional de Estadística y Censos. (2023, September 13). *ECUADOR CRECIÓ EN 2.5 MILLONES DE PERSONAS ENTRE 2010 Y 2022*. <https://www.ecuadorencifras.gob.ec/institucional/ecuador-crecio-en-2-5-millones-de-personas-entre-2010-y-2022/>
- Jose, M., Sergio, R., Oriana, Y. M., & Graciela, M. (2011). Evaluation of PowerPlex ES17[®] amplification kit in an admixed Hispano-Amerindian population sample of Valparaíso, Chile. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, 3(1), e113–e114. <https://doi.org/10.1016/J.FSIGSS.2011.08.056>
- Koleff, P., Soberón, J., Arita, H. T., Dávila, P., Flores-Villela, O., Golubov, J., Halffter, G., Lira-Noriega, A., Moreno, C. E., & Moreno, E. (2008). Patrones de diversidad espacial en grupos selectos de especies. *Capital Natural de México*, 1, 323–364.
- Lamprea Bermúdez, N. (2009). *Caracterización genética de la población humana de San Andrés y Providencia a partir de los marcadores microsatélites (STR's) empleados por el Combined DNA Index System (CODIS)*.
- Leite, F. P. N., Santos, S. E. B., Rodríguez, E. M. R., Callegari-Jacques, S. M., Demarchi, D. A., Tsuneto, L. T., Petzl-Erler, M. L., Salzano, F. M., & Hutz, M. H. (2009). Linkage disequilibrium patterns and genetic structure of Amerindian and non-Amerindian Brazilian populations revealed by long-range X-STR markers. *American Journal of Physical Anthropology*, 139(3), 404–412. <https://doi.org/10.1002/AJPA.20998>
- Leone, P., & Paz-Y-Miño, C. (2016). *Genética en el Ecuador: 30 años*. Edición de la Sociedad Ecuatoriana de Genética Humana e Instituto de Investigaciones Biomédicas – Universidad de las Américas.
- Lirón, J., Fernández, E., & Giovambattista, G. (2015). BASES ESTADÍSTICAS DE LA GENÉTICA FORENSE. In *Genética forense no-humana* (pp. 115–141).
- Machado, H., & Silva, S. (2019). What influences public views on forensic DNA testing in the criminal field? A scoping review of quantitative evidence. *Human Genomics*, 13(23), 1–13. <https://doi.org/10.1186/s40246-019-0207-5>
- Mayo, O. (2008). A Century of Hardy–Weinberg Equilibrium. *Twin Research and Human Genetics*, 11(3), 249–256. <https://doi.org/10.1375/TWIN.11.3.249>
- Ministerio de Gobierno. (2019). *Entró en funcionamiento moderno Laboratorio de Genética en Guayaquil*. <https://www.ministeriodegobierno.gob.ec/entro-en-funcionamiento-moderno/>

- Morlans, M. (2004). Introducción a la ecología de poblaciones. *Editorial Científica Universitaria - Universidad Nacional de Catamarca* .
- Nei, M. (1978). ESTIMATION OF AVERAGE HETEROZYGOSITY AND GENETIC DISTANCE FROM A SMALL NUMBER OF INDIVIDUALS. *Genetics*, 89(3), 583–590. <https://doi.org/10.1093/GENETICS/89.3.583>
- Núñez, C. (2018). DOES THE HARDY-WEINBERG LAW OF EQUILIBRIUM WORK IN AUTOPOLYPOIDS AS IT DOES IN DIPLOIDS? *Journal of Basic and Applied Genetics*, 29(1), 51–64.
- Octavio-Aguilar, P., & Ramos-Frías, J. (2014). Aplicación de la genética de poblaciones en el ámbito de la medicina. *Biomédica*, 34(2), 171–179. <https://doi.org/10.7705/BIOMEDICA.V34I2.1540>
- Ossa, H., Tascón, E. P., Moreno, H. A., Horta, J., & Moreno, G. (2010). Frecuencias alélicas de 14 STR's autosómicos en una población de Antioquia, Colombia. *Revista Nova Publicación Científica En Ciencias Biomédicas*, 8(13), 27–31. <https://doi.org/10.22490/24629448.436>
- Paz-y-Miño, C., Zambrano, A., & Leone, P. (2018). El caminar de los genes y el reloj molecular: Realidad del Ecuador. *Revista Ecuatoriana de Medicina y Ciencias Biológicas*, 39(2). <https://doi.org/10.26807/remcb.v39i2.645>
- Plaza, M. (2013). *ADN en criminalística para la identificación de personas*. Universidad Técnica de Machala.
- Procedimientos, análisis, técnicas de la investigación técnico-científica especializada en medicina legal y ciencias forenses*. (2018).
- Robles, B. (2019). *Población y muestra*. 30(1), 245–246. <https://doi.org/10.22497/PuebloCont.301.30121>
- Rohlf, R. V., & Weir, B. S. (2008). Distributions of Hardy–Weinberg Equilibrium Test Statistics. *Genetics*, 180(3), 1609–1616. <https://doi.org/10.1534/GENETICS.108.088005>
- Ruiz, Y. (2012). *FDP: "Forensic DNA Phenotyping"*. Universidad Santiago de Compostela.
- Saiz, M., Álvarez-Cubero, M. J., González, L. J. M., Álvarez, J. C., & Lorente, J. A. (2012). El ADN antiguo una herramienta para descifrar la historia. *Cuadernos de Prehistoria y Arqueología de La Universidad de Granada*, 22, 11–48.
- Sánchez, M. (2012). *Inferencia estadística para el equilibrio de Hardy-Weinberg en estudios de genotipado con datos faltantes* [Universitat Politècnica de Catalunya]. <https://upcommons.upc.edu/handle/2099.1/17483>
- Santangelo, R., González-Andrade, F., Børsting, C., Torroni, A., Pereira, V., & Morling, N. (2017). Analysis of ancestry informative markers in three main ethnic groups from Ecuador supports a trihybrid origin of Ecuadorians. *Forensic Science International: Genetics*, 31, 29–33. <https://doi.org/10.1016/J.FSIGEN.2017.08.012>
- Sarmiento Mora, Y. C. (2020). *Mecanismos genéticos como fundamento del proceso evolutivo-el caso de los seres humanos*.
- Sarrión, J. (2015). LA GARANTÍA DE LOS DERECHOS FUNDAMENTALES EN LA TOMA DE MUESTRAS DE ADN PARA LA OBTENCIÓN DE UNA PRUEBA DE ADN EFICAZ. *CEFLEGAL*, 172. www.ceflegal.com
- Servicio nacional de medicina legal y ciencias forenses*. (2022, December).
- Waples, R. S., & Allendorf, F. (2015). Testing for Hardy–Weinberg Proportions: Have We Lost the Plot? *Journal of Heredity*, 106(1), 1–19. <https://doi.org/10.1093/JHERED/ESU062>