



## PREDICCIÓN DE HAPLOGRUPOS A PARTIR DE SOFTWARE: PALABRAS DE PRECAUCIÓN

Muzzio, M.<sup>1</sup>; Ramallo, V.<sup>1</sup>; Motti, J.<sup>1</sup>; Santos, M.<sup>1</sup>; López Camelo, J.<sup>1</sup> y Bailliet, G.<sup>1</sup>

1: Laboratorio de Genética Molecular Poblacional. Instituto Multidisciplinario de Biología Celular (IMBICE). CCT, La Plata, CONICET. Argentina.

Los linajes del cromosoma Y se establecen a través de SNP y STR, que proveen los correspondientes haplogrupo y haplotipo. En la antropología molecular la determinación del haplogrupo revela las relaciones filogenéticas por descendencia, y existe interés por encontrar formas de predecir el haplogrupo a partir de un haplotipo cuando los datos de SNP no están disponibles. Los programas informáticos Haplogroup Predictor y el Haplogroup Classifier realizan esta predicción. El objetivo de este trabajo fue evaluar la fiabilidad en la predicción de haplogrupos a partir de 119 muestras de haplotipo y haplogrupo conocido, provenientes de poblaciones argentinas. Para corroborar la fiabilidad de ambos programas se computaron estimaciones cuantitativas de la calidad predictiva de mediante el coeficiente de incerteza  $U(y|x)$ , la sensibilidad ( $s$ ), la especificidad ( $e$ ) y los “likelihood ratios” positivos (LR+) y negativos (LR-). En el Haplogroup Predictor  $e=0,88$ ;  $s=0,5$ ;  $LR+=4,21$ ;  $LR-=0,6$ ; para el Haplogroup Classifier  $e=0,92$ ;  $s=0,45$ ;  $LR+=5,99$  y el  $LR-=0,59$ . Nuestros resultados para  $U(y|x)$  fueron 0,244 (o 24,4%) para el Haplogroup Predictor y 0,207 (o 20,7%) para el Haplogroup Classifier. En otras palabras, el porcentaje de información por tipificación de SNP que coincide con los resultados de estos programas es sólo entre un 20% y 25%. Los valores predictivos no resultan adecuados, los softwares mostraron altas probabilidades de asignar un haplogrupo incorrecto, lo que determinaron valores predictivos no confiables. Esta baja fiabilidad probablemente se deba tanto a que no hay suficientes perfiles de STR con haplogrupos asociados para calibrar adecuadamente los programas, pero también a que, dada la recurrencia en las mutaciones de los STR, es factible encontrar haplotipos idénticos por convergencia. Por el momento, la definición mediante SNP es la única forma adecuada de establecer el haplogrupo del cromosoma Y de un individuo dado.