

Nombre del proyecto

Paneles de Marcadores Informativos de Ancestría para las poblaciones argentinas.

Nombre del Director

Pierre Luisi

Cantidad de Ayudantxs solicitadxs

1

Jurados posibles:

- 3 profesorxs titularxs: Angelina García, Darío Ramirez, Aldana Tavarone
- 3 profesorxs suplentxs: Rodrigo Nores, Pía Tavella, Yaín Garita-onandía
- 1 graduadx titular: Jose García Tácite
- 1 graduadx suplente: Agustín Villarreal
- 1 estudiante titular: Angela Dapuez
- 1 estudiante suplente: Alexis Sahid Fernández

Descripción breve del proyecto

El programa PoblAr (programa nacional de referencia y biobanco genómico de las poblaciones argentinas) tiene como objetivo compilar la diversidad genómica de las poblaciones argentinas, tomando muestras de distintas regiones del país que serán estudiadas por distintos grupos de investigación de diferentes disciplinas.

Uno de los enfoques, es el estudio de la ancestría genética de estos individuos desde los datos de genomas completos. La estimación de la ancestría de un individuo tiene diversas aplicaciones. De hecho, las proporciones de ancestría pueden ser tomadas como determinantes genéticos asociados a características fisiológicas y riesgo de enfermedades, pero también para controlar si una población está subdividida en grupos con algún grado de diferenciación genética (dato útil para evitar falsas asociaciones en estudios de asociación genética). Otras aplicaciones incluyen el uso forense y la investigación histórica y antropológica, ya que los datos genéticos echan luz sobre la historia migratoria de nuestra especie.

Vemos entonces la necesidad de proveer a la comunidad científica herramientas para estimar la ancestría genética de individuos de interés a bajo costo. Para evitar recurrir a datos masivos de todo el genoma, y *por ende* costosos, se suelen genotipificar unas decenas de marcadores que conforman un panel de AIMs. Se denomina AIM (*marcador informativo de ancestría*) a ese tipo de polimorfismo, que exhibe grandes diferencias de frecuencias alélicas entre poblaciones y que, por ende, puede ser utilizado para inferir el origen genético/geográfico de un individuo. Sin embargo, no existen AIMs diseñados

específicamente para poblaciones de Argentina, y la portabilidad (del inglés *portability* o *transferability*) de los paneles existentes no fue debidamente estudiada.

En este marco, se propone un proyecto en el cual se evaluará la validez de diferentes paneles de AIMs existentes para estimar la ancestría genética de 100 individuos en Argentina de diferentes provincias del país, y para los cuales los genomas completos ya fueron generados en el marco del Programa PoblAr. Se espera que la/el estudiante obtenga estimaciones de ancestría genética para los mismos individuos usando únicamente paneles de AIMs que habrá seleccionado de la literatura. Una vez obtenidas estas estimaciones, se compararán a las estimaciones de ancestría genética ya calculadas en base a los datos de genoma completo, y así identificar que paneles tienen mejor portabilidad a las poblaciones argentinas.

Un segundo objetivo será el diseño de nuevos paneles de AIMs óptimos que permiten capturar diferentes niveles de estructura poblacional: (i) inter-continental minimizando la heterogeneidad en poblaciones de cada continente por separado; (ii) sub-continental usando marcadores en regiones definidas como de ancestría del continente de interés (ancestría local ya estimada) y maximizando la heterogeneidad en poblaciones del mismo.