

Trazando los haplogrupos alóctonos de Perú a través de los marcadores de ADN uniparentales

Tracing the allochthonous haplogroups of Peru throughout uniparental DNA markers

Traçando os haplogrupos alóctones do Peru através dos marcadores de DNA uniparentais

REVISTA ARGENTINA DE
ANTROPOLOGÍA BIOLÓGICA

Volumen 27, Número 1, Artículo 093
Enero-Junio 2025

Editado y aceptado por el editor asociado Pierre Luisi, Instituto de Antropología de Córdoba (CONICET/UNC), Facultad de Filosofía y Humanidades, UNC, Argentina. Institut Pasteur, Université de Paris Cité, CNRS UMR 2000, Microbial Paleogenomics Unit, F-75015 Paris, France.

* Correspondencia a: José R. Sandoval, Centro de Investigación de Genética y Biología Molecular, Instituto de Investigación, Facultad de Medicina Humana, Universidad de San Martín de Porres, Lima 12, Perú. E-mail: jsandovals@usmp.pe

RECIBIDO: 13 de Mayo de 2024

ACEPTADO: 22 de Octubre de 2024

PUBLICADO: 7 de Febrero de 2025

<https://doi.org/10.24215/18536387e093>

Financiamiento: Este proyecto recibió fondos de la USMP (E10012017010).

e-ISSN 1853-6387

<https://revistas.unlp.edu.ar/raab>

Entidad Editora
Asociación de Antropología Biológica
Argentina

 José R. Sandoval^{1*} |  Pierina Danós¹ |  Fabrício R. Santos² |  Ricardo Fujita¹

1) Centro de Investigación de Genética y Biología Molecular, Instituto de Investigación, Facultad de Medicina Humana, Universidad de San Martín de Porres, Perú. **2)** Laboratório de Biodiversidade e Evolução Molecular, Instituto de Ciências Biológicas, Universidade Federal de Minas Gerais, Brasil.

Resumen

Es conocido que las actuales poblaciones peruanas son el resultado de la contribución de los bagajes genéticos, fundamentalmente de América, Eurasia y África. Asimismo, que el mestizaje inicialmente se dio generalmente entre el varón europeo y la mujer autóctona peruana. Sin embargo, hay pocos estudios relacionados al estudio genético de los haplogrupos alóctonos. Así, usando la combinación de SNPs y STRs del cromosoma Y (herencia patrilineal), el presente estudio traza la inmigración masculina alóctona del periodo poscolombino, y desvela que ese componente constituye cerca del 23% de la población peruana. De esta proporción, se observa que la mayor contribución realizada es por parte del haplogrupo R1b (frecuente en la península ibérica y a lo largo de Europa occidental), seguida de E1b1b (frecuente en norte de África y el Mediterráneo). Igualmente, hay una contribución de otros haplogrupos, aunque en pequeñas proporciones. Nuestros resultados corroboran que la contribución paterna alóctona en el acervo genético peruano es principalmente de las poblaciones europeas y africanas. Por su parte, a través de la secuenciación de la región control del ADN mitocondrial, los datos muestran que en las poblaciones peruanas hay una baja frecuencia de distintos haplogrupos maternos alóctonos (~ 3%)

en comparación a la mayor parte del legado prehispánico. Rev Arg Antrop Biol 27(1), 093, 2025. <https://doi.org/10.24215/18536387e093>

Palabras Clave: cromosoma Y; SNPs; STRs; ADNmt; haplogrupo

Abstract

It is well known that current Peruvian populations were formed by genetic contributions mainly coming from America, Eurasia, and Africa. It is also recognized that the initial population admixture primarily occurred between European men and Peruvian autochthonous women. However, there are few studies related to the genetic analysis of the allochthonous haplogroups. Thus, using the combination of the SNPs and STRs of the Y chromosome (patrilineal inheritance), the present study traces the allochthonous male immigration in the post-Columbian period, and reveals that this component constitutes about 23% of the Peruvian population. Of this proportion, the highest contribution was made by R1b haplogroup (frequent in the Iberian Peninsula and throughout Western Europe), followed by E1b1b (frequent in North Africa and the Mediterranean). Moreover, there is a contribution from other haplogroups, although in low proportions. Our results confirm that the allochthonous paternal contribution in the Peruvian gene pool is predominantly from European and African populations. Besides, through DNA sequencing of mitochondrial control region, the data show that the overall allochthonous maternal contribution is too low (~ 3%), compared to the highest autochthonous mtDNA haplogroups found in Peruvian populations. Rev Arg Antrop Biol 27(1), 093, 2025. <https://doi.org/10.24215/18536387e093>

Keywords: Y chromosome; SNPs; STRs; mtDNA; haplogroup

Resumo

Sabe-se que a população peruana atual resulta da contribuição genética de várias populações continentais, principalmente da América, da Eurásia e da África. Sabe-se também que, inicialmente, a miscigenação ocorreu geralmente entre homens europeus e mulheres indígenas peruanas. No entanto, existem poucos estudos relacionados à origem genética dos haplogrupos alóctones paternos e maternos. Assim, utilizando uma combinação dos SNPs e STRs do cromossomo Y (herança patrilinear), o presente estudo traça a imigração masculina alóctone no período pós-colombiano, e revela que esse componente constitui cerca de 23% da população peruana atual. Dessa proporção, a maior contribuição é do haplogrupo R1b (frequente na Península Ibérica e em toda a Europa Ocidental), seguido do E1b1b (frequente na região do Mediterrâneo na África e Europa). Do mesmo modo, há também uma contribuição de outros haplogrupos eurasiáticos e africanos, embora em proporções menores. Nossos resultados corroboram que a contribuição alóctone paterna no pool genético peruano é predominantemente europeia e africana. Por sua vez, através do sequenciamento da região controle do DNA mitocondrial, os dados mostram que nas populações peruanas existe uma baixa frequência de diferentes haplogrupos alóctones maternos (~ 3%) em comparação com a maioria do legado pré-hispânico. Rev Arg Antrop Biol 27(1), 093, 2025. <https://doi.org/10.24215/18536387e093>

Palavras-Chave: cromossomo Y; SNPs; STRs; ADNmt; haplogrupo

La incursión europea al continente americano está bien documentada y sus registros, tanto históricos como migratorios, son una fuente de datos que nos permite contrastarlos con la genética a través del ADN (Chacón-Duque *et al.*, 2018). Además, es conocido que, en las Américas, el mestizaje, durante el inicio de la colonización, se dio entre la contribución del varón europeo y la mujer autóctona, como ha sido evidenciado a través de estudios genéticos (Wang *et al.*, 2008). Según los registros coloniales, los primeros colonizadores españoles vinieron en gran parte de la península ibérica, particularmente de Andalucía, Extremadura, Castilla Nueva (actualmente Castilla-La Mancha), Castilla Vieja (actualmente Castilla y León), España (Boyd-Bowman, 1976). Luego, siguieron de Portugal, Reino Unido, Francia, Alemania, Austria, etc. Igualmente, los europeos trajeron consigo un contingente de esclavos cuyas raíces han sido relacionadas mayoritariamente a la parte occidental de África (Mathias *et al.*, 2016). Al respecto, según los reportes históricos, entre los años 1515 y 1865 cerca de 10,5 millones de africanos fueron desembarcados en las Américas, siendo, aproximadamente, 5,6 millones de éstos distribuidos en Sudamérica (especialmente en Brasil, Colombia, Venezuela, Guyanas, Argentina y Uruguay). Asimismo, los datos genómicos apuntan como principales regiones africanas de partida a Nigeria, Gambia, Guinea, Guinea Bissau, Senegal, Sierra Leona, Ghana, Liberia, Angola, Congo, entre otras (Micheletti *et al.*, 2020).

Con relación a la diáspora africana en el Perú, durante el periodo colonial los grupos esclavizados no solo cumplían actividades en las labores agrícolas, en la minería o servicio doméstico, sino también en el comercio o la industria. Según las crónicas, gran parte de los africanos se distribuía en los trabajos de campo o valles de las ciudades costeras de Tumbes, Piura, Lambayeque, La Libertad, Lima, Ica, entre otras. En cuanto a los grupos tribales, los esclavos de tipo "bozal" (esclavos llegados a América directamente de África) provenían de diferentes castas, como, por ejemplo, congo, caravali, mina, etc. (Haro Hidalgo, 2019). Luego de la independencia del país, el contingente de esclavos se calculó que conformaba cerca de 3,8% de la población total de Perú (Hunefeldt, 2004).

Asimismo, otras inmigraciones comenzaron desde el este asiático con el desembarco en Lima de chinos en 1849 (La Torre Silva, 1992), así como de los japoneses en 1899. Simultáneamente, se sucedía una oleada migratoria de distintos lugares de Europa por la década de 1850 (Bonfiglio, 1986), y posteriormente, a causa de la primera y segunda guerra mundial, ésta se fue incrementando.

Las poblaciones peruanas están compuestas por bagajes genéticos principalmente de América, Eurasia y África, en distintas proporciones de ancestralidad. Según el estudio de Sandoval *et al.* (2013b), cerca de 83% correspondería al acervo hereditario del periodo prehispánico, 15% de Eurasia y 2% de África. Coincidentemente, Norris *et al.* (2018) y Asgari *et al.* (2022) obtuvieron resultados similares (80% de América, 18% de Europa y 2% de África; 81% de América, 15% de Europa y 3% de África, respectivamente). Del mismo modo, otros estudios también observaron el mismo panorama sobre la contribución de las poblaciones continentales en el retrato genómico actual de Perú (Borda *et al.*, 2020; Caro-Consuegra *et al.*, 2022). Adicionalmente, se estima que hay cerca de 1,4% del legado asiático reciente en el Perú (Chacón-Duque *et al.*, 2018). Sin embargo, cabe resaltar que todas las poblaciones autóctonas a nivel global se entrelazan entre sí por coalescencia a un grupo remoto denominado ancestro común de la humanidad que floreció en África. Además, es importante aclarar que los atributos de ancestría, tales como, indígenas de América, Eurasia y África, son solo referencias geográficas poblacionales y convencionalmente usadas para trazar las rutas migratorias de los individuos (Race, ethnicity, and Genetics Working Group, 2005).

Actualmente, el Perú cuenta con una población total aproximada de 31.237.385. Las personas consultadas por el Instituto Nacional de Estadística e Informática (INEI) en el último censo nacional se autoidentificaron como mestizos (60,2%), quechua-hablante (22,3%), "blanco" (5,9%), afroperuano (3,6%), y aimara-hablante (2,4%). Sin embargo, hay un grupo menor (1,2%) que incluye a otros, como "nikkei", etc. (INEI, 2018). Al respecto, se ha visto que los estudios genéticos recapitulan en gran medida esas diferencias culturales o regionales (Barbieri *et al.*, 2019). En contraste a este escenario, a través de los lentes del ADN se observa una predominancia del legado reciente europeo en otras poblaciones sudamericanas (Cárdenas *et al.*, 2015; Mut *et al.*, 2023; Sala *et al.*, 2022; Toscanini *et al.*, 2016, 2018), demostrando la heterogeneidad del impacto de la migración en diferentes regiones de las Américas y su importancia de realizar estudios localizados.

Por otra parte, a través de los marcadores uniparentales (región no recombinante del cromosoma Y, cromosoma mitocondrial o ADNmt), en las poblaciones peruanas se ha observado una predominancia tanto de los haplogrupos mitocondriales como de los del cromosoma Y autóctonos (Messina *et al.*, 2018; Sandoval, 2013). Con relación al componente alóctono en el país, a nivel de haplogrupos, hay poca información reportada (Barbieri *et al.*, 2014; Sala *et al.*, 2022), y está faltando aún una exploración más amplia del mismo.

Dado que los marcadores ADN uniparentales delimitan muy bien las ramas genealógicas humanas, el propósito del presente estudio es, por un lado, dilucidar, mediante SNPs (*Single Nucleotide Polymorphisms*) y STRs (*Short Tandem Repeats*), la distribución de frecuencias de los haplogrupos alóctonos en las poblaciones peruanas; y por otro, desvelar las proporciones de su contribución en el acervo genético del país.

MATERIALES Y MÉTODOS

Participantes y lugares de muestreo

Los datos del presente estudio fueron generados en el marco del proyecto "Ancestralidad por el Estudio de DNA: Una Perspectiva Genética en la Historia de las Poblaciones Peruanas" (con código E10012017010) de la Universidad de San Martín de Porres (USMP), incluyéndose además muestras del repositorio DNA del proyecto Genográfico – Perú (2007–2015). El proyecto, en general, busca trazar el mapa sobre las migraciones y la ancestría de las actuales poblaciones peruanas. En el presente estudio, se busca contribuir a este proyecto mediante el estudio de los haplogrupos paternos y maternos alóctonos. Los objetivos fueron explicados a los participantes durante los trabajos de campo o expediciones antropológicas. Por otra parte, los consentimientos informados fueron aprobados previamente por el Comité de Ética de la USMP (Consentimiento informado versión 1.2, según el Oficio N° 818, 18 de abril de 2011, así como el Oficio N° 570-2015-CIEI-USMP-CCM, 12 de mayo de 2015). Luego de la firma del consentimiento informado por parte de los participantes (solo mayores de 18 años), se recolectaron células epiteliales del interior de la mejilla a través de hisopos bucales. Posteriormente, en el laboratorio (LBEM, ICB, UFMG, Brasil; CIGBM, FMH, USMP, Perú) se realizó la extracción del ADN y los análisis de genotipaje, siguiendo los procedimientos técnicos que están indicados en las secciones Análisis moleculares y Análisis estadísticos.

Se analizaron los perfiles genéticos de 372 individuos masculinos, portadores de haplogrupos alóctonos o presuntamente alóctonos (incluyéndose también datos de Barbieri *et al.* [2014], Guevara *et al.* [2016] y Sandoval *et al.* [2018]). Su distribución geográfica se detalla en la [Tabla 1](#). También, los datos generados sobre los haplotipos Y-STRs

(n = 271) y haplogrupos o suhaplogrupos, incluyendo las coordenadas geográficas, están indicados en la **Tabla Suplementaria S1**. Del mismo modo, la aproximación geográfica de las poblaciones estudiadas se muestra en la **Figura 1A**.

TABLA 1. Distribución de frecuencias de subhaplogrupos del cromosoma Y en las poblaciones peruanas por departamento. Se incluyeron datos de Sandoval *et al.* (2013a, 2016, 2018, 2020, 2023a, 2023b), Barbieri *et al.* (2014), Guevara *et al.* (2016) y de Di Corcia *et al.* (2017).

Departamento	n	Q	R1b	R1a	G2a	I1	I2a	I2b	J1	J2a	J2b	E1b1b	E1b1a	T	L
Piura	81	58	13	0	0	1	0	0	3	0	0	2	2	2	0
Lambayeque	129	103	12	1	1	5	0	1	0	1	0	4	1	0	0
Cajamarca	142	71	49	0	5	1	1	0	6	2	0	7	0	0	0
La Libertad	22	16	2	0	0	0	0	0	0	3	1	0	0	0	0
Ancash	68	40	16	0	2	0	1	0	3	0	1	5	0	0	0
Lima	43	20	12	0	2	3	0	0	4	0	1	0	0	1	0
Pasco/Junín	195	141	28	1	0	3	1	1	0	7	1	9	1	1	1
Ayacucho	12	5	4	0	1	0	0	0	0	1	0	0	1	0	0
Huancavelica	46	38	4	0	0	0	0	0	0	1	0	0	3	0	0
Apurímac	42	22	10	0	1	1	0	0	0	3	0	2	2	1	0
Cusco	81	76	3	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1	0
Arequipa	49	35	10	0	0	0	0	1	1	1	0	1	0	0	0
Puno	230	217	5	0	1	1	0	0	0	0	2	3	0	1	0
Amazonas	139	88	32	0	8	0	3	0	4	0	0	4	0	0	0
Loreto	166	152	8	0	1	0	0	0	1	3	0	1	0	0	0
San Martín	69	64	1	0	1	2	0	0	0	1	0	0	0	0	0
Ucayali	27	26	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Madre de Dios	44	41	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Total	1585	1213 (0,765)	213 (0,134)	2 (0,001)	23 (0,015)	17 (0,011)	6 (0,004)	3 (0,002)	22 (0,014)	23 (0,015)	6 (0,004)	39 (0,025)	10 (0,006)	7 (0,004)	1 (0,001)

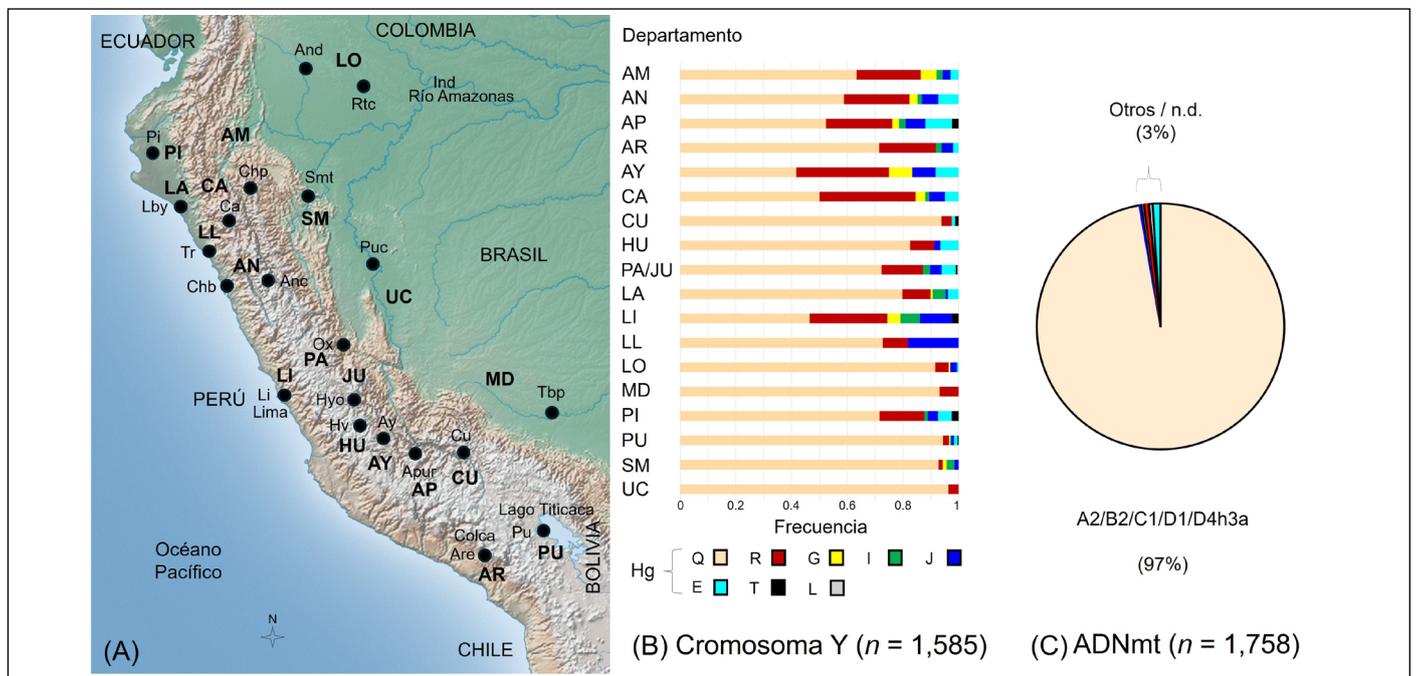


FIGURA 1. A) Mapa sobre la localización geográfica aproximada de las poblaciones estudiadas. **Chp** = Chachapoyas - Amazonas (AM); **Chb** = Chimbote, Anc (algunas localidades) - Ancash (AN); **Apur** = algunas localidades de Apurímac (AP); **Are** = algunas localidades de Arequipa, Colca (algunas localidades) - Arequipa (AR); **Ay** = Ayacucho (AY); **Ca** = algunas localidades de Cajamarca (CA); **Cu** = Huancalle - Cusco (CU); **Hv** = Huancavelica (HU); **Ox** = Oxapampa - Pasco, Pto. Ocopa - Junín (PA/JU); **Hyo** = Huancayo - Junín (JU); **Lby** = algunas localidades de Lambayeque (LA); **Li** = algunas localidades de Lima (LI); **Tr** = Trujillo, Huanchaco - La Libertad (LL); **And** = Andoas, Rtc (Ríos Tigre y Corrientes), Ind (Indiana) - Loreto (LO); **Tbp** = algunas localidades de Madre de Dios (MD); **Pi** = algunas localidades de Piura (PI); **Pu** = algunas localidades de Puno (PU); **Smt** = algunas localidades de San Martín (SM); **Puc** = Pucallpa - Ucayali (UC). **B)** Distribución de frecuencias de los haplogrupos del cromosoma Y. **C)** Distribución de frecuencias del ADNmt; **n.d.** = no determinado.

La distribución de frecuencias de los haplogrupos masculinos fue comparada con la información de otros países, considerándose como referencia los siguientes trabajos: Toscanini *et al.* (2018), Ecuador (n = 219); Cárdenas *et al.* (2015), Bolivia (n = 152); Parolin *et al.* (2012), Argentina (n = 79); Toscanini *et al.* (2016), Chile (n = 897); Santana *et al.* (2014), México (n = 179); y Hernández *et al.* (2019), España (Andalucía, n = 414).

Por el lado materno, debido a la baja frecuencia de haplotipos alóctonos hallados (30 determinados) y varios sin asignación (19 no determinados) de un conjunto de 1.758 individuos, no se realizó una comparación con los de otras poblaciones sudamericanas.

Análisis moleculares

Inicialmente, parte de las muestras (n = 130) se genotificaron para 5 SNPs, correspondientes a los macrohaplogrupos masculinos Q-M3, Q-M346*, R-M207, F-M89, E-M96, usando el sistema TaqMan y PCR-RT (Reacción en Cadena de la Polimerasa en Tiempo Real) en el equipo 7900HT (ABI) (Sandoval, 2013). Las muestras no genotificadas en ese sistema, fueron analizadas usando la técnica reportada por Athey (2006) (n = 141). Por otro lado, para la amplificación DNA de los marcadores STRs se usó el Y-filer™ PCR Amplification Kit (ABI). Las especificaciones de la metodología empleada para cada muestra se indican en la [Tabla Suplementaria S1](#).

Para las reacciones de PCR, se siguió un protocolo estándar (Sandoval, 2013) y los productos amplificados fueron inyectados a un sistema de electroforesis capilar (equipos ABI 3130XL y ABI 3500 Genetic Analyzer). Seguidamente, se determinaron las variantes STRs (o alelos) por medio de los programas GeneMapper ID Versión 3.2 y GeneMapper ID-X Versión 1.5 (Applied Biosystems, Foster City, CA, USA) tal como fue reportado en Sandoval *et al.* (2013a). Finalmente, para el presente estudio, se seleccionaron los haplotipos Y-STR alóctonos para los análisis comparativos.

En el caso de ADNmt, los datos fueron generados en el transcurso del proyecto Genográfico – Perú y los procedimientos técnicos de secuenciación de la región control (16.024 – 576; 1.122 pb), alineamientos y análisis, fueron reportados previamente (Sandoval *et al.*, 2013a).

Análisis estadísticos

Para determinar la asignación de los haplogrupos o subhaplogrupos a cada individuo se utilizó el programa de predicción bayesiana implementado por Athey (2006). Las variantes del marcador DYS389b fueron determinadas sustrayendo los alelos de DYS389II-DYS389I. Por otro lado, para dilucidar las relaciones genéticas entre los individuos, se utilizó el programa Network Versión 10.2.0.0 (<http://www.fluxus-engineering.com>), bajo el modelo de mutación de un solo paso (SMM) y con algoritmos *median-joining* (MJ) y máxima parsimonia (MP) (Bandelt *et al.*, 1999; Polzin y Daneshmand, 2003), excluyendo al marcador DYS385 en los análisis. A la vez, se siguió un criterio de ponderación para los Y-STRs (Sandoval *et al.*, 2013a). Por medio del análisis molecular de la varianza (AMOVA) se evaluó la diversidad genética a nivel poblacional. Las relaciones interpopulacionales se visualizaron a través de PCoA (Análisis de Coordenadas Principales), el que se halla montado en GenAlEx Versión 6.5 (Peakall y Smouse, 2006, 2012); así como, considerando la distancia genética de Reynolds, incluido en el programa Arlequin Versión 3.5.1.2. (Excoffier y Lischer, 2010). Finalmente, para inferir las correlaciones entre los perfiles genéticos en el espacio bidimensional PCA (Análisis de Componentes Principales) se usó el

programa FactoMineR Versión 2.4 (Lê *et al.*, 2008) en la plataforma R Versión 4.3.0 (R Core Team, 2023).

Con relación a los haplotipos del ADNmt, los haplogrupos fueron asignados usando los programas de predicción Haplogrep 3 Versión 3.2.1 (Schönherr *et al.*, 2023) y MitoTool (Fan y Yao, 2011).

RESULTADOS

Luego del genotipaje mediante Y-SNPs y Y-STRs, se determinó la distribución de frecuencias de los haplogrupos o subhaplogrupos en las poblaciones estudiadas (Tabla 1) por departamento (AM = Amazonas, AN = Ancash, AP = Apurímac, AR = Arequipa, AY = Ayacucho, CA = Cajamarca, CU = Cusco, HU = Huancavelica, PA = Pasco, JU = Junín, LA = Lambayeque, LI = Lima, LL = La Libertad, LO = Loreto, MD = Madre de Dios, PI = Piura, PU = Puno, SM = San Martín, UC = Ucayali). Se incluyeron datos de Sandoval *et al.* (2013a, 2016, 2018, 2020, 2023a y 2023b), Barbieri *et al.* (2014), Guevara *et al.* (2016) y de Di Corcia *et al.* (2017). Así, el escenario muestra que en la mayoría de los lugares muestreados hay una homogeneidad de prevalencia del haplogrupo Q (típico de poblaciones nativas, aunque en algunos casos también podrían ser de procedencia euroasiática). A escala nacional, se observa también que entre los haplogrupos más frecuentes, además de Q (76%), están R1b (13%) y E1b1 (2,5%). La comparación de datos con los de algunos países latinoamericanos (Argentina, Chile, Bolivia, Ecuador y México), considerando simplemente a nivel de macrohaplogrupos Q, R, G, I, J, E, T y L (Tabla 2), muestra que solamente en Perú es predominante la frecuencia del haplogrupo Q. Estos datos sugieren que la mayor contribución en estos países es por parte de los haplogrupos autóctonos R, E y J. Con relación a las poblaciones peruanas, el gráfico de la distribución de los macrohaplogrupos (Q incluye: Q-M3, Q-CTS1780, Q-M346, entre otros haplogrupos; R, G, I, J, E, T y L), por departamentos, se muestra en la Figura 1B. Con el fin de realizar un análisis detallado de los haplogrupos autóctonos encontrados en el Perú, foco de este estudio, se descartaron los haplogrupos Q. En este proceso, cabe la posibilidad que se hayan descartado algunas muestras con haplogrupo Q de procedencia euroasiática. La Tabla 3 muestra la distribución de subhaplogrupos autóctonos del cromosoma Y por departamento. Así mismo, la relación de haplotipos Y-STRs de 271 individuos y sus respectivos lugares de nacimiento y coordenadas geográficas se muestra en la Tabla Suplementaria S1. Cabe mencionar que se detectaron también tres muestras (una en Lambayeque, una en La Libertad, una en Amazonas) que corresponden al haplogrupo O (frecuente en el este asiático), pero no se incluyeron en el presente estudio debido a su baja representación en el muestreo general.

TABLA 2. Distribución de frecuencias de macrohaplogrupos del cromosoma Y según el país.

País	n	Q	R	G	I	J	E	T	L
Ecuador	362	0,373	0,343	0,028	0,05	0,05	0,124	0,008	0,003
Bolivia	226	0,2	0,58	0,027	0,03	0,03	0,06	0	0
Argentina	85	0,059	0,435	0,118	0,094	0,106	0,153	0,024	0
Chile	978	0,083	0,541	0,044	0,043	0,085	0,103	0,022	0,007
Perú	1585	0,765	0,136	0,015	0,016	0,032	0,031	0,004	0,001
México	230	0,209	0,422	0,035	0,043	0,113	0,109	0,03	0,026

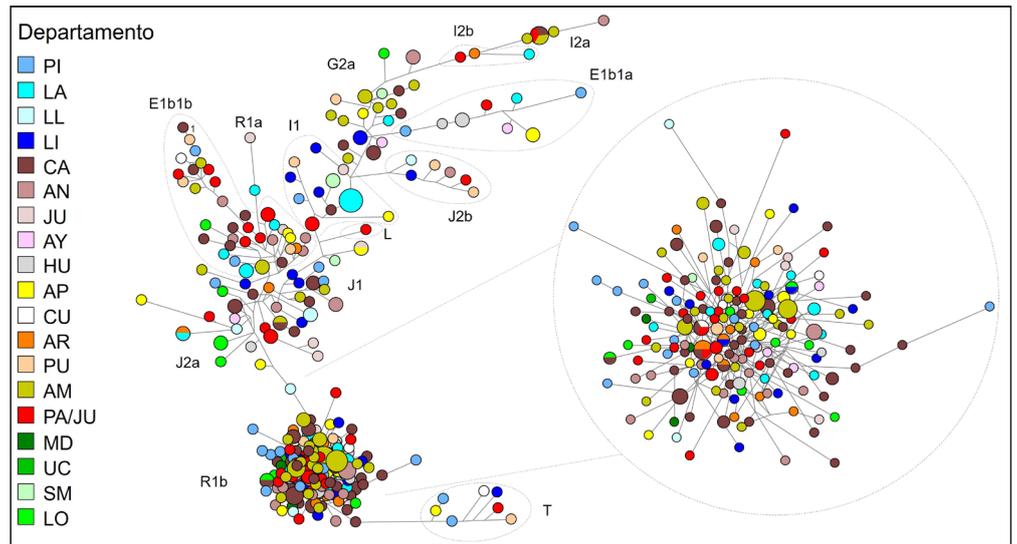


FIGURA 2. Red de haplotipos Y-STR (n = 372) alóctonos en las poblaciones peruanas. Los haplotipos están representados por círculos, proporcionalmente al número de individuos, y la longitud de las ramas acorde a sus diferencias. Cada clado se indica, en lo posible, con líneas punteadas. La configuración del clado R1b ha sido aumentada de tamaño y se indica también con líneas punteadas. **AM** = Amazonas, **AN** = Ancash, **AP** = Apurímac, **AR** = Arequipa, **AY** = Ayacucho, **CA** = Cajamarca, **CU** = Cusco, **HU** = Huancavelica, **PA** = Pasco, **JU** = Junín, **LA** = Lambayeque, **LI** = Lima, **LL** = La Libertad, **LO** = Loreto, **MD** = Madre de Dios, **PI** = Piura, **PU** = Puno, **SM** = San Martín, **UC** = Ucayali.

TABLA 3. Distribución de frecuencias de subhaplogrupos alóctonos del cromosoma Y en las poblaciones.

Departamento	n	R1b	R1a	G2a	I1	I2a	I2b	J1	J2a	J2b	E1b1b	E1b1a	T	L
Piura	23	13 (0,57)	0	0	1 (0,04)	0	0	3 (0,13)	0	0	2 (0,09)	2 (0,09)	2 (0,09)	0
Lambayeque	26	12 (0,46)	1 (0,04)	1 (0,04)	5 (0,19)	0	1 (0,04)	0	1 (0,04)	0	4 (0,15)	1 (0,04)	0	0
Cajamarca	71	49 (0,69)	0	5 (0,07)	1 (0,01)	1 (0,01)	0	6 (0,08)	2 (0,03)	0	7 (0,10)	0	0	0
La Libertad	6	2 (0,33)	0	0	0	0	0	0	3 (0,50)	1 (0,17)	0	0	0	0
Ancash	28	16 (0,57)	0	2 (0,07)	0	1 (0,04)	0	3 (0,11)	0	1 (0,04)	5 (0,18)	0	0	0
Lima	23	12 (0,52)	0	2 (0,09)	3 (0,13)	0	0	4 (0,17)	0	1 (0,04)	0	0	1 (0,04)	0
Pasco/Junín	54	28 (0,52)	1 (0,02)	0	3 (0,06)	1 (0,02)	1 (0,02)	0	7 (0,13)	1 (0,02)	9 (0,17)	1 (0,02)	1 (0,02)	1 (0,02)
Ayacucho	7	4 (0,57)	0	1 (0,14)	0	0	0	0	1 (0,14)	0	0	1 (0,14)	0	0
Huancavelica	8	4 (0,50)	0	0	0	0	0	0	1 (0,13)	0	0	3 (0,38)	0	0
Apurímac	20	10 (0,50)	0	1 (0,05)	1 (0,05)	0	0	0	3 (0,15)	0	2 (0,10)	2 (0,10)	1 (0,05)	0
Cusco	5	3 (0,60)	0	0	0	0	0	0	0	0	1 (0,20)	0	1 (0,20)	0
Arequipa	14	10 (0,71)	0	0	0	0	1 (0,07)	1 (0,07)	1 (0,07)	0	1 (0,07)	0	0	0
Puno	13	5 (0,38)	0	1 (0,08)	1 (0,08)	0	0	0	0	2 (0,15)	3 (0,23)	0	1 (0,08)	0
Amazonas	51	32 (0,63)	0	8 (0,16)	0	3 (0,06)	0	4 (0,08)	0	0	4 (0,08)	0	0	0
Loreto	14	8 (0,57)	0	1 (0,07)	0	0	0	1 (0,07)	3 (0,21)	0	1 (0,07)	0	0	0
San Martín	5	1 (0,20)	0	1 (0,20)	2 (0,40)	0	0	0	1 (0,20)	0	0	0	0	0
Ucayali	1	1 (1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Madre de Dios	3	3 (1)	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0
Total	372	213 (0,573)	2 (0,005)	23 (0,062)	17 (0,046)	6 (0,016)	3 (0,008)	22 (0,06)	23 (0,062)	6 (0,016)	39 (0,105)	10 (0,027)	7 (0,019)	1 (0,003)

Entre tanto, las redes MJ-MP (Fig. 2) de las relaciones filogenéticas entre los haplotipos (o individuos) mostraron una correspondencia entre cada rama filogenética y su haplogrupo (combinación de Y-STRs e Y-SNPs). El grupo de haplotipos J1 fue cercano a los de J2a, así como los de G2a a los de I1. Los del grupo R1b estuvieron separados de R1a; al igual que los de E1b1b y E1b1a, de J2a y J2b y de T y L. No obstante, apartando R1 en los análisis de redes MJ-MP, la configuración filogenética mostró una conexión cercana entre J2a, J2b y J1, así como entre I2a, I2b e I1. En el análisis por departamento, se observaron haplotipos compartidos. Por un lado, dentro de algunos clados, en el mismo departamento (por ejemplo, LA, AM y PA/JU); y, por otro, entre individuos de distintos departamentos (por ejemplo, CA, AM, PA/JU, en I2a; CA, AM, en J1; LA y AR, en J2a). En R1b, se revelaron haplotipos compartidos entre CA, PA/JU y AR; CA, PA/JU y CU; LI y AR; CA y AR; LO y LI; LO y CA.

El mapa del espacio PCA (Fig. 3), basado en los perfiles Y-STRs, muestra una correlación de los individuos acorde a su distribución por clados (los cuadrados indican la posición espacial del baricentro). Así, R1b es un gran conglomerado compacto que está distanciado de los demás clados, aunque ligeramente de R1a. Mientras tanto, los otros haplogrupos también están correlacionados entre sí, y forman otro agrupamiento, pero amplio. En este escenario espacial, por un lado, hay cercanía genética entre J1, J2a, E1b1b y T; y por otro, afinidad entre G2a, I2a, I2b, J2b e I1, los cuales están conectados a E1b1a. El haplogrupo L (un solo individuo) es más cercano a R1a que a los demás subhaplogrupos/individuos. El análisis por regiones geográficas (Costa_N = Costa norte [PI, LA, LL, Chimbote-AN]; Costa_C = Costa central [Carquín-LI]; Andes_N = Andes norte [CA, Kañaris e Inkawasi-LA, AN]; Andes_C = Andes central [Huancayo-JU, Parán-LI, Huarochirí-LI]; Andes_S = Andes sur [AY, AP, HU, AR, CU, PU]; Yunga_N = Yunga norte [Chachapoyas-AM]; Yunga_C = Yunga central [Oxapampa-PA, Puerto Ocopa-JU, Reserva Comunal Yanasha-PA y JU]; Selva [LO, SM, UC, MD], en Fig. 4) muestra una variabilidad genética similar entre las poblaciones del sur andino (Andes_S) y las que se hallan en las yungas de Pasco y Junín (Yunga_C). Asimismo, el perfil poblacional de estas dos regiones es más cercano al de la costa central (Costa_C) que al resto.

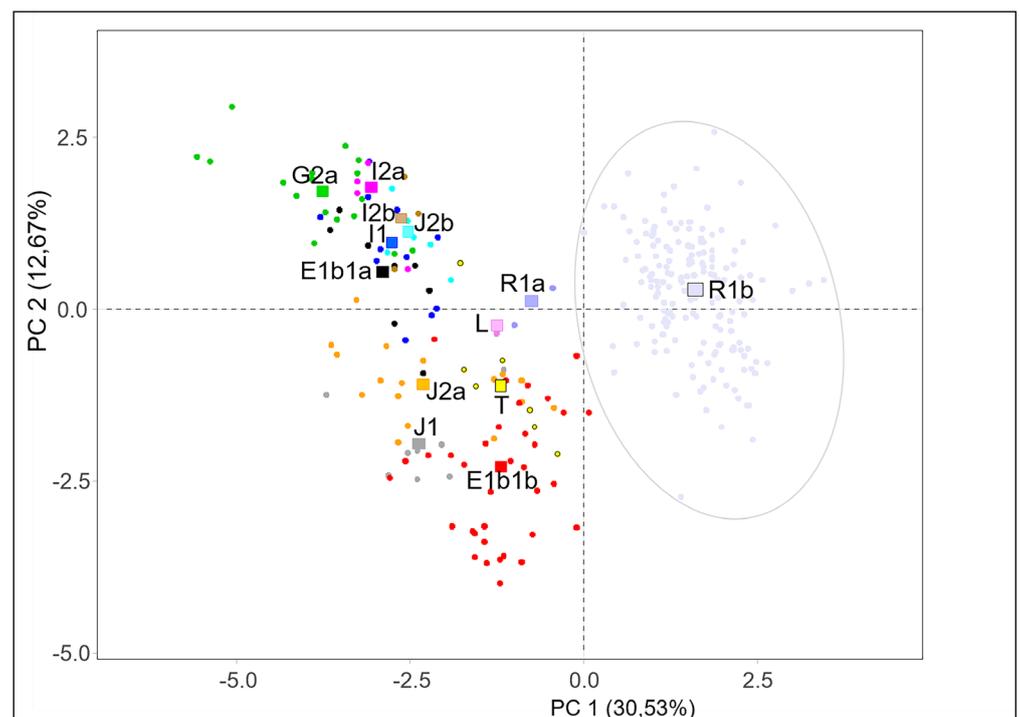


FIGURA 3. Plano espacial PCA, según los perfiles Y-STRs autóctonos en las poblaciones peruanas.

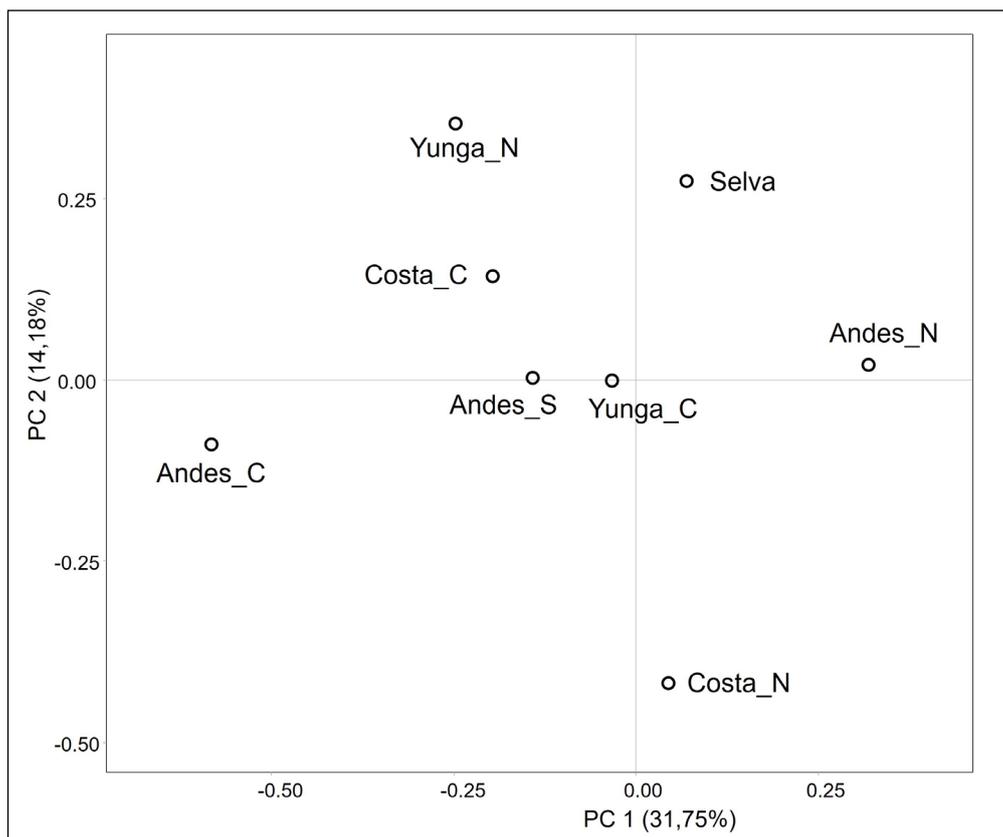


FIGURA 4. Plano espacial PCA, agrupado convencionalmente por regiones geográficas. **Costa_N** = Costa norte (Piura, Lambayeque, La Libertad, Chimbote-Ancash); **Costa_C** = Costa central (Carquín-Lima); **Andes_N** = Andes norte (Cajamarca, Kañaris e Inkawasi-Lambayeque, Ancash); **Andes_C** = Andes central (Huancayo-Junín, Parán-Lima, Huarochirí-Lima); **Andes_S** = Andes sur (Ayacucho, Apurímac, Huancavelica, Arequipa, Cusco, Puno); **Yunga_N** = Yunga norte (Chachapoyas-Amazonas); **Yunga_C** = Yunga central (Oxapampa-Pasco, Puerto Ocopa-Junín, Reserva Comunal Yanasha-Pasco y Junín); **Selva** (Loreto, San Martín, Ucayali, Madre de Dios).

Por otra parte, al analizar la distribución de frecuencias de los subhaplogrupos alóctonos, es decir, de la composición del 23%, por departamentos (Tabla 3), se observa una prevalencia de R1b en todas las poblaciones analizadas, siendo alta en Arequipa (71%) y Cajamarca (69%). Con excepción de San Martín, Ucayali y Madre de Dios (donde el porcentaje es menor), R1b fluctúa desde 33% (en La Libertad) hasta 63% (en Amazonas). En contraste, las frecuencias de todos los otros subhaplogrupos son bajas, aunque considerando a nivel de país, el segundo subhaplogrupo más frecuente, luego de R1b (57,3%), es E1b1b (10,5%). Siguiendo en ese marco, también el subhaplogrupo R1b es prevalente en todas las otras poblaciones comparadas (62% en la referencia - Andalucía, España), alcanzando un 82,9% en Bolivia (Tabla 4). La frecuencia de este subhaplogrupo en el componente alóctono de Perú es muy similar al de Chile (57,2%) y Ecuador (56,2%).

Igualmente, se observa una contribución significativa de E1b1b, así como de los subhaplogrupos J1a y J2a en la mayoría de los componentes alóctonos de los países sudamericanos y de México. Asimismo, también hay una contribución sustancial, aunque menor, de E1b1a, tanto en el componente alóctono de Ecuador (6,4%) como de Perú (2,7%). En el caso de G2a, aunque también en menor proporción, sobresale en la población de Buenos Aires, Argentina (12,7%). De igual modo, hay una contribución menor del subhaplogrupo I1 que también resalta en la parte no autóctona peruana (4,6%). Finalmente, se revelan bajas proporciones de J2b, T y L en la composición alóctona de las poblaciones de Sudamérica.

Por su parte, el análisis de AMOVA de 19 poblaciones peruanas, comparadas como un solo grupo, mostró muy poca diferenciación entre sí ($R_{st} = ,018$), pero marcado por un valor-p significativo ($p = ,0233 < ,05$) (Tabla Suplementaria S2). La visualización espacial PCoA de sus relaciones genéticas se muestra en la Información Suplementaria, Figura S1. Además, este escenario está relacionado a la elevada diversidad haplotípica (h) observada en la mayoría de las poblaciones analizadas, a excepción de una ligera disminución en San Martín/SM ($h = ,90$), La Libertad/LL ($h = ,93$) y Huancavelica/HU ($h = ,93$). Incluso, al agruparse en cuatro regiones geográficas (Andes, Yunga, Costa y Selva), el análisis mostró una ausencia de diferenciación genética entre ellas ($R_{st} = ,0001$; $p = ,42$).

Por el lado materno, los subhaplogrupos L1, L2 y L3 fueron revelados en Lima, Lambayeque y Arequipa ($n = 13$), además de L0 en Loreto. El subhaplogrupo D4h2 ($n = 5$) se observó en Cusco, Ancash, Cajamarca (2) y Loreto, y M33c en Apurímac y La Libertad ($n = 3$). Asimismo, se hallaron HV0, J2b1a y G1a1 ($n = 3$) en Cajamarca, U4b1 en Arequipa, M7a1b1 en Lima y M17a en Cusco. La lista de los haplotipos mitocondriales alóctonos asignados a sus haplogrupos correspondientes se muestra en la Tabla Suplementaria S3. Sin embargo, no fue posible asignar con certeza el correspondiente haplogrupo a un conjunto de muestras ($n = 19$). Los haplogrupos alóctonos, en conjunto contribuyen con, aproximadamente, 3% en las poblaciones peruanas, siendo mayoritariamente el acervo prehispánico (97%, que consiste en el grupo conformado por A2, B2, C1, D1 y D4h3a) (Fig. 1C).

TABLA 4. Distribución de frecuencias de subhaplogrupos alóctonos del cromosoma Y según el país. Como población europea de referencia, se incluyeron datos de Andalucía, España (según Tabla 1 de Hernández *et al.* [2019]).

País	n	R1b	R1a	G2a	I1	I2a	I2b	J1	J2a	J2b	E1b1b	E1b1a	T	L
Ecuador	219	0,562	0,005	0,046	0,018	0,023	0,041	0,041	0,037	0,005	0,142	0,064	0,014	0,005
Bolivia	152	0,829	0,020	0,046	0,033	0,007	0	0,013	0	0	0,053	0	0	0
Argentina	79	0,392	0,076	0,127	0,038	0,025	0,038	0,025	0,076	0,013	0,152	0,013	0,025	0
Chile	897	0,572	0,018	0,048	0,022	0,036	0,016	0,045	0,071	0,025	0,111	0,002	0,025	0,008
Perú	372	0,573	0,005	0,062	0,046	0,016	0,008	0,060	0,062	0,016	0,105	0,027	0,019	0,003
México	179	0,525	0,017	0,045	0,006	0,045	0,006	0,073	0,067	0,006	0,101	0,039	0,039	0,034
España (Andalucía)	414	0,618	0,017	0,053	0,034	0,043	0	0,027	0,041	0,006	0,089	0	0,036	0,007

DISCUSIÓN

La incursión española a las Américas dio pase a una oleada de inmigraciones euroasiáticas trayendo consigo a la vez individuos de África. Esta parte de la historia ha sido registrada por los cronistas y en el caso de Perú, se puede considerar como el periodo colonial (1532–1821) o republicano (luego de la independencia). Además, es conocido que los primeros colonizadores europeos han sido en su mayoría varones y procedían de la península ibérica (Boyd-Bowman, 1976). Por otro lado, durante la colonia, los esclavos africanos tuvieron un rol importante en las diversas labores productivas y en particular en las plantaciones y cultivos agrícolas a lo largo de la costa peruana. Asimismo, hay registros históricos sobre las sucesivas oleadas migratorias desde las poblaciones euroasiáticas a Perú, lo que explica hoy en día la gran diversidad cultural o mestizaje, en sus diversos grados, de las poblaciones peruanas (Bonfiglio, 1986; Hunefeldt, 2004; La Torre Silva, 1992).

Por otra parte, los recientes estudios genéticos indican que existe una predominancia del legado prehispánico en Perú, a pesar del colapso poblacional nativo padecido a lo largo del periodo colonial (Asgari *et al.*, 2022; Sandoval *et al.*, 2013b). Sin embargo, hay aún una falta de información sobre los perfiles genéticos alóctonos que permita trazar las

regiones geográficas continentales de procedencia y reconstruir en parte la ruta migratoria registrada en el ADN. Así, nos enfocamos en los marcadores ADN uniparentales, los cuales son ampliamente usados en las reconstrucciones genealógicas, casos forenses o estudios de parentesco. Con respecto a la asignación de haplogrupos, los programas de predicción mediante tipificación de Y-STRs tienen sus limitaciones, y en algunos casos pueden presentar predicciones no certeras, en contraste a la determinación de SNPs a través de los métodos experimentales (Muzzio *et al.*, 2011; Schönherr *et al.*, 2023). Esto implica que los haplogrupos inferidos solo mediante tipificación de Y-STRs están sujetos a errores de predicción. Por otro lado, la asignación de los haplogrupos paternos Q como autóctonos es una simplificación que puede haber llevado a sobreestimar la contribución autóctona al acervo genético de las poblaciones peruanas.

En el presente estudio, debido a la escasez de datos correspondiente al haplogrupo O (haplogrupo frecuente en el este asiático), éstos no se incluyeron en los análisis comparativos. En lo concerniente a las relaciones filogenéticas (a nivel individual), curiosamente, nuestro resultado de la configuración de grupos de haplotipos en la red MJ-MP fue consistente con los obtenidos por Khubrani *et al.* (2018) en las poblaciones del Medio Oriente y Asia Menor. Particularmente, de la afinidad genética observada entre los de J1, E1b1b y J2a, y éste último con L. Análogamente, también fue similar a lo reportado por Mut *et al.* (2023), a excepción de las configuraciones haplotípicas de R1a y T. En general, esa red de haplotipos se podría traducir a una escala macrorregional de la siguiente manera: R1b (característico de Europa), forma un agrupamiento compacto; mientras que los demás conforman otra distribución, pero dispersa (relacionado al sur del Mediterráneo, Medio Oriente, Asia Menor y norte de África), muy semejante a lo mostrado por Balanovsky *et al.* (2011). Por otro lado, a nivel poblacional, la prevalencia del subhaplogrupo R1b en el Perú, incluido otros países colonizados por España (inmigrantes principalmente de la península ibérica), corrobora la historia registrada después de 1492 en Latinoamérica (Boyd-Bowman, 1976; Chacón-Duque *et al.*, 2018). Asimismo, una proporción considerable de inmigrantes europeos en Perú han sido trazados genéticamente a la región Austro-Germánica e Italia (Barbieri *et al.*, 2014). En consonancia con esta observación, la elevada frecuencia de R1b en el componente alóctono de Cajamarca y Arequipa (Tabla 3) coincide plenamente con los previos resultados genéticos sobre el grado de mestizaje de los peruanos (Sandoval *et al.*, 2013b). Por otra parte, también hay una contribución, aunque menor, de I1, siendo en el componente alóctono peruano más alto (4,6%) que en otros países comparados. Actualmente, este subhaplogrupo es frecuente por el norte y este europeo, incluido los Balcanes (Rootsi *et al.*, 2004). Sin embargo, en el pasado, los visigodos germánicos (del norte europeo) también se habían extendido hasta la península ibérica hasta antes de la incursión árabe (Adams *et al.*, 2008). Probablemente, el perfil genético I1 sea de los inmigrantes europeos de esa región.

En tanto, la contribución de E1b1b en la mayoría de los países comparados estaría reflejando un escenario de mosaico poblacional, y tal vez, sea un legado del norte de África (donde se asume que se expandió el haplogrupo E-M96) o de la región que abarca desde la península ibérica al Medio Oriente (Adams *et al.*, 2008). Además, el panorama genético muestra que la distribución de E1b1b se sobrepone en gran parte con los territorios que fueron sometidos por el imperio romano, árabe y parcialmente turco-otomano; en concordancia con el mestizaje sucedido a lo largo de la historia entre las poblaciones del norte de África y las del Mediterráneo, así como con las del Medio Oriente (Adams *et al.*, 2008; Benjamin y Wiesner-Hanks, 2015). Es decir, históricamente este subhaplogrupo ya estaba

presente en la península ibérica (actualmente ~ 9% en Andalucía) y, probablemente, haya sido heredado del norte de África vía imperio árabe, luego pasado a las Américas (Adams *et al.*, 2008). Por su parte, la contribución del subhaplogrupo E1b1a en los componentes alóctonos de Ecuador (6,4%) y Perú (2,7%) estaría indicando el legado de los esclavos traídos de la región occidental del sub-Sahara y central africana acorde a estudios previos (Chacón-Duque *et al.*, 2018; Mathias *et al.*, 2016; Toscanini *et al.*, 2018; Zambrano *et al.*, 2019). Al respecto, en Bolivia, se ha reportado cerca de 6% de bagaje africano relacionado al marcador E-M96 (Cárdenas *et al.*, 2015); inclusive, en dos comunidades de las yungas, la proporción afroboliviana en el perfil autosómico alcanza hasta un 80% (Pardo-Seco *et al.*, 2016). En esa misma línea, también se ha visto que la proporción del componente africano es elevada en Brasil, Honduras y en el Caribe, en contraste a otros países o regiones donde es relativamente baja (Chacón-Duque *et al.*, 2018; Mathias *et al.*, 2016).

Asimismo, en Buenos Aires (Argentina), la prevalencia de G2a con respecto al de otros países, probablemente esté relacionado a la reciente inmigración de individuos del Mediterráneo, en particular de Italia y España (Parolin *et al.*, 2012). Por su lado, la observación de la frecuencia de J1a y J2a (< 7,6%) en la fracción alóctona de la mayoría de los países comparados (no detectado J2a en Bolivia) estaría sugiriendo el legado de las poblaciones del Medio Oriente y de la península arábiga, donde esos subhaplogrupos son predominantes (Razali *et al.*, 2021), y esto guarda congruencia a lo reportado previamente por Chacón-Duque *et al.* (2018).

En lo concerniente a los haplogrupos T y L, los que se extienden en Medio Oriente y Asia Menor (Elkamel *et al.*, 2021; Mendez *et al.*, 2011), su contribución es ínfima en Latinoamérica (Mut *et al.*, 2023).

Igualmente, hay que destacar que incluyendo los haplogrupos Q-M3, Q-CTS1780, Q-M346, característicos de poblaciones autóctonas de las Américas (Espitia Fajardo *et al.*, 2023; Jota *et al.*, 2016; Paz Sepúlveda *et al.*, 2022; Sandoval *et al.*, 2013a, 2016), entre otros, la distribución de frecuencias de los macrohaplogrupos, de una muestra de 1.585 peruanos (Fig. 1B), mostró consistencia con la predominancia de los haplogrupos Q (n = 1.213 [77%]) y R (n = 213 [13%]), respectivamente. Esto recapitula el retrato genético que brindan los datos ADN autosómicos (Asgari *et al.*, 2022; Norris *et al.*, 2018). Por su parte, la proporción desvelada del componente alóctono, como un solo grupo (23%), fue similar a lo obtenido (20%) a través de los marcadores ADN autosómicos de ancestralidad (Sandoval *et al.*, 2013b). En otro estudio (Sandoval, 2013), la configuración de la distribución de Q, R, F (clado que incluye subhaplogrupos G, I y J) y E en las poblaciones peruanas (Tabla Suplementaria S4) mostró una predominancia del subhaplogrupo Q-M3 (60,1%), seguida de R-M207 (18,8%) y F-M89 (12,5%). En tanto, se observó un pequeño porcentaje de E-M96 (4,3%), lo cual correspondería a la contribución de las poblaciones del continente africano (Sandoval, 2013). A diferencia de este panorama en el Perú; por ejemplo, en la mayoría de las poblaciones argentinas se ha observado la prevalencia de los haplogrupos alóctonos, destacando en predominancia el haplogrupo R (Sala *et al.*, 2022). Igualmente, en Montevideo (Uruguay) cerca del 99% de la población correspondería al grupo masculino alóctono, en cuyo componente, R1b (47%) estaría predominando, seguido por E1b1b (15%) y J2 (8%) (Mut *et al.*, 2023). De forma similar, en el muestreo de la población peruana (n = 1.585), se ha observado también esta misma tendencia de mayor frecuencia de esos tres haplogrupos (R1b = 13%, E1b1b = 2,5%, J2 = 1,8%). Sin embargo, Sala *et al.* (2022) reportaron una tendencia de R1b > E > K > J2 y G2 en la población de Trujillo. Al respecto, y comparando con nuestro estudio, en Huanchaco (cerca de Trujillo), de una muestra de 22 individuos, se observó 18% de J2 y 9% de R1b (Tabla 1); es decir, la tendencia de J2 > R1b. Esto nos sugiere que la distribución de los

haplogrupos varía dependiendo de la historia demográfica de cada población, además de la cantidad de muestras estudiadas.

Por último, el hallazgo de pocos haplogrupos mitocondriales alóctonos (~ 3%, ver Fig. 1C) señala que la mayoría de los haplogrupos mitocondriales, tales como A2, B2, C1, D1 y D4h3a (97%; de un total de 1.758 individuos), es del legado prehispánico. En contraste, el porcentaje revelado del 3% se compone principalmente de los haplogrupos D4h2 (n = 1), G1a1 (n = 3), J2b1a (n = 1), HV0 (n = 1), M17a (n = 1), M7a1b1 (n = 1), M33c (n = 3), U4b1 (n = 1), L1 (n = 3), L0 (n = 1) y L3 (n = 8), entre otros haplogrupos no determinados (n.d.). Aquí, cabe mencionar que los haplogrupos alóctonos L1, L2 y L3 son frecuentes en las poblaciones sub-saharianas de África, y la observación de varios haplotipos de esos clados en la costa peruana (en Lima y Lambayeque) es congruente con las crónicas. Por su parte, el subhaplogrupo D4h2 está asociado al este asiático, y los haplogrupos HV0, J2b1a, G1a1 y M a las poblaciones euroasiáticas (<http://www.mitomap.org/MITOMAP>). Un estudio previo de diferentes regiones de Perú reportó una contribución de aproximadamente 6% de haplogrupos mitocondriales de África, y 3% de Europa (Messina *et al.*, 2018).

En resumen, la mayor contribución en el mestizaje peruano, luego del bagaje nativo, es de las poblaciones europeas (especialmente de la península ibérica), seguida de las africanas (particularmente del norte y sub-Sahara de África). El escenario mostrado es consistente con los previos estudios genéticos y a pesar de la poca cantidad de muestras usadas para inferir el aporte alóctono en la formación de las actuales poblaciones peruanas, los datos de los marcadores ADN uniparentales coinciden con los registros históricos.

AGRADECIMIENTOS

Nuestro agradecimiento a todos los participantes que hicieron posible este estudio, así como a los que colaboraron durante las expediciones.

CONTRIBUCIONES DE LOS AUTORES

José R. Sandoval: Conceptualización; análisis formal; metodología; escritura – borrador original; redacción – revisión y edición. Pierina Danós: Conceptualización; análisis formal; metodología. Fabrício R. Santos: redacción – revisión y edición. Ricardo Fujita: redacción – revisión y edición.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores declaran no tener ningún conflicto de interés.

LITERATURA CITADA

- Adams, S. M., Bosch, E., Balaesque, P. L., Ballereau, S. J., Lee, A. C., Arroyo, E., López-Parra, A. M., Aler, M., Gisbert-Grifo, M. S., Brion, M., Carracedo, A., Lavinha, J., Martínez-Jarreta, B., Quintana-Murci, L., Picornell, A., Ramon, M., Skorecki, K., Behar, D. M., Calafell, F. y Jobling, M. A. (2008). The genetic legacy of religious diversity and intolerance: Paternal lineages of Christians, Jews, and Muslims in the Iberian Peninsula. *American Journal of Human Genetics*, 83, 725-736. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2008.11.007>
- Asgari, S., Luo, Y., Huang, C.-C., Zhang, Z., Calderon, R., Jimenez, J., Yataco, R., Contreras, C., Galea, J. T., Lecca, L., Jones, D., Branch Moody, D., Murray, M. B. y Raychaudhuri, S. (2022). Higher native Peruvian genetic ancestry proportion is associated with tuberculosis progression risk. *Cell Genomics*, 2(7), 100151. <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2022.100151>
- Athey, T. W. (2006). Haplogroup prediction from Y-STR values using a Bayesian-allele frequency approach. *Journal of Genetics Genealogy*, 2, 34-39.
- Balanovsky, O., Dibirova, K., Dybo, A., Mudrak, O., Frolova, S., Pocheshkhova, E., Haber, M., Platt, D., Schurr, T., Haak, W., Kuznetsova, M., Radzhabov, M., Balaganskaya, O., Romanov, A., Tatiana Zakha-

- rova, T., Soria Hernanz, D. F., Zalloua, P., Koshel, S., Ruhlen, M., ... y The Genographic Consortium. (2011). Parallel evolution of genes and languages in the Caucasus region. *Molecular Biology and Evolution*, 28(10), 2905-2920. <https://doi.org/10.1093/molbev/msr126>
- Bandelt, H. J., Forster, P. y Röhl, A. (1999). Median-Joining networks for inferring intraspecific phylogenies. *Molecular Biology and Evolution*, 16(1), 37-48. <https://doi.org/10.1093/oxfordjournals.molbev.a026036>
- Barbieri, C., Heggarty, P., Yang Yao D., Ferri, G., De Fanti, S., Sarno, S., Ciani, G., Boattini, A., Luiselli, D. y Pettener, D. (2014). Between Andes and Amazon: The genetic profile of the Arawak-speaking Yanasha. *American Journal of Physical Anthropology*, 155(4), 600-609. <https://doi.org/10.1002/ajpa.22616>
- Barbieri, C., Barquera, R., Arias, L., Sandoval, J. R., Acosta, O., Zurita, C., Aguilar-Campos, A., Tito-Álvarez, A. M., Serrano-Osuna, R., Gray, R. D., Mafessoni, F., Heggarty, P., Shimizu, K. K., Fujita, R., Stoneking, M., Pugach, I. y Fehren-Schmitz, L. (2019). The current genomic landscape of western South America: Andes, Amazonia and Pacific Coast. *Molecular Biology and Evolution*, 36(12), 2698-2713. <https://doi.org/10.1093/molbev/msz174>
- Benjamin, C. y Wiesner-Hanks, M. E. (2015). The Mediterranean. From part II-Transregional-regional and regional perspectives. En C. Benjamin (Ed.), *The Cambridge World History* (Vol. 12, pp. 325-349). Cambridge University Press. <https://doi.org/10.1017/CBO9781139059251.014>
- Bonfiglio, G. (1986). Introducción al estudio de la inmigración europea en el Perú. *Apuntes 18, Revista de Ciencias Sociales*, 93-127. <https://doi.org/10.21678/apuntes.18.228>
- Borda, V., Alvim, I., Mendes, M., Silva-Carvalho, C., Soares-Souza, G. B., Leal, T. P., Furlan, V., Scliar, M. O., Zamudio, R., Zolini, C., Araújo, G. S., Luizon, M. R., Padilla, C., Cáceres, O. Levano, K., Sánchez, C., Trujillo, O., Flores-Villanueva, P. O., Dean, M., ... y Guio, H. (2020). The genetic structure and adaptation of Andean highlanders and Amazonians are influenced by the interplay between geography and culture. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 117(51), 32557-32565. <https://doi.org/10.1073/pnas.2013773117>
- Boyd-Bowman, P. (1976). Patterns of Spanish emigration to the Indies until 1600. *The Hispanic American Historical Review*, 56(4), 580-604. <https://doi.org/10.1215/00182168-56.4.580>
- Cárdenas, J. M., Heinz, T., Pardo-Seco, J., Álvarez-Iglesias, V., Taboada-Echalar, P., Sánchez-Diz, P., Carracedo, A. y Salas, A. (2015). The multiethnic ancestry of Bolivians as revealed by the analysis of Y-chromosome markers. *Forensic Science International: Genetics*, 14, 210-218. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2014.10.023>
- Caro-Consuegra, R., Nieves-Colón, M. A., Rawls, E., Rubin-de-Celis, V., Lizárraga, B., Vidaurre, T., Sandoval, K., Fejerman, L., Stone, A. C., Moreno-Estrada, A. y Bosch, E. (2022). Uncovering signals of positive selection in Peruvian populations from three ecological regions. *Molecular Biology and Evolution*, 39(8), msac158. <https://doi.org/10.1093/molbev/msac158>
- Chacón-Duque, J. C., Adhikari, K., Fuentes-Guajardo, M., Mendoza-Revilla, J., Acuña-Alonzo, V., Barquera, R., Quinto-Sánchez M., Gómez-Valdés, J., Everardo Martínez, P., Villamil-Ramírez, H., Hünemeier, T., Ramallo, V., Silva de Cerqueira, C. C., Hurtado, M., Villegas, V., Granja, V., Villena, M., Vásquez, R., Llop, E., ... y Ruiz-Linares, A. (2018). Latin Americans show wide-spread Converso ancestry and imprint of local Native ancestry on physical appearance. *Nature Communications*, 9(1), 5388. <https://doi.org/10.1038/s41467-018-07748-z>
- Di Corcia, T., Sanchez Mellado, C., Davila Francia, T. J., Ferri, G., Sarno, S., Luiselli, D. y Rickards, O. (2017). East of the Andes: The genetic profile of the Peruvian Amazon populations. *American Journal of Physical Anthropology*, 163(2), 328-338. <https://doi.org/10.1002/ajpa.23209>
- Elkamel, S., Marques, S. L., Alvarez, L., Gomes, V., Boussetta, S., Mourali-Chebil, S., Khodjet-El-Khil, H., Cherni, L., Benammar-Elgaaied, A. y Prata, M. J. (2021). Insights into the Middle Eastern paternal genetic pool in Tunisia: high prevalence of T-M70 haplogroup in an Arab population. *Scientific Reports*, 11, 15728. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-95144-x>
- Espitia Fajardo, M., Rivera Franco, N., Braga, Y. y Barreto, G. (2023). New Y-SNPs in QM3 indigenous populations of Colombia. *PLoS ONE*, 18(12), e0294516. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0294516>

- Excoffier, L. y Lischer, H. E. L. (2010). Arlequin suite ver 3.5, a new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Molecular Ecology Resources*, 10, 564-567. <https://doi.org/10.1111/j.1755-0998.2010.02847.x>
- Fan, L. y Yao, Y. G. (2011). MitoTool: a web server for the analysis and retrieval of human mitochondrial DNA sequence variations. *Mitochondrion*, 11(2), 351-356. <https://doi.org/10.1016/j.mito.2010.09.013> <http://mitotool.kiz.ac.cn/>
- Guevara, E. K., Palo, J. U., Guillén, S. y Sajantila, A. (2016). MtDNA and Y-chromosomal diversity in the Chachapoya, a population from the northeast Peruvian Andes-Amazon divide. *American Journal of Human Biology*, 28(6), 857-867. <https://doi.org/10.1002/ajhb.22878>
- Haro Hidalgo, V. H. (2019). Esclavitud africana en el Perú: Precio de los esclavos 1650 – 1820. *Revista Escuela de Historia*, 18(2).
- Hernández, C. L., Dugoujon, J.-M., Sánchez-Martínez, L. J., Cuesta, P., Novelletto, A. y Calderón, R. (2019). Paternal lineages in southern Iberia provide time frames for gene flow from mainland Europe and the Mediterranean world. *Annals of Human Biology*, 46(1), 63-76. <https://doi.org/10.1080/03014460.2019.1587507>
- Hunefeldt, C. (2004). *A brief history of Peru*. Lexington Associates.
- INEI (Instituto Nacional de Estadística e Informática), Perú. (2018). Resultados definitivos. Lima, octubre de 2018. <https://www.gob.pe/inei/>
- Jota, M. S., Lacerda, D. R., Sandoval, J. R., Vieira, P. P. R., Ohasi, D., Santos-Júnior, J. E., Acosta, O., Cuellar, C., Revollo, S., Paz-y-Miño, C., Fujita, R., Vallejo, G. A., Schurr, T. G., Tarazona-Santos, E. M., Pena, S. D. J., Ayub, Q., Tyler-Smith, C., Santos, F. R. y The Genographic Consortium. (2016). New native South American Y chromosome lineages. *Journal of Human Genetics*, 61, 593-603. <https://doi.org/10.1038/jhg.2016.26>
- Khubrani, Y. M., Wetton, J. H. y Jobling, M. A. (2018). Extensive geographical and social structure in the paternal lineages of Saudi Arabia revealed by analysis of 27 Y-STRs. *Forensic Science International: Genetics*, 33, 98-105. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2017.11.015>
- La Torre Silva, R. (1992). La inmigración china en el Perú (1850 – 1890). *Boletín de la Sociedad Peruana de Medicina Interna*, 5(3), 1-5.
- Lê, S., Josse, J., y Husson, F. (2008). FactoMineR: An R Package for Multivariate Analysis. *Journal of Statistical Software*, 25(1), 1-18. <https://doi.org/10.18637/jss.v025.i01>
- Mathias, R. A., Taub, M. A., Gignoux, C. R., Fu, W., Musharoff, S., O'Connor, T. D., Vergara, C., Torgerson, D. G., Pino-Yanes, M., Shringarpure, S. S., Huang, L., Rafaels, N., Preethi Boorgula, M., Richard Johnston, H., Ortega, V. E., Levin, A. M., Song, W., Torres, R., Padhukasahasram, B., ... y Barnes, K. C. (2016). A continuum of admixture in the Western Hemisphere revealed by the African Diaspora genome. *Nature Communications*, 7, 12522. <https://doi.org/10.1038/ncomms12522>
- Mendez, F. L., Karafet, T. M., Krahn, T., Ostrer, H., Soodyall, H. y Hammer, M. F. (2011). Increased resolution of Y chromosome haplogroup T defines relationships among populations of the Near East, Europe, and Africa. *Human Biology*, 83(1), 39-53. <https://doi.org/10.3378/027.083.0103>
- Messina, F., Di Corcia, T., Ragazzo, M., Sanchez Mellado, C., Contini, I., Malaspina, P., Ciminelli, B. M., Rickards, O. y Jodice, C. (2018). Signs of continental ancestry in urban populations of Peru through autosomal STR loci and mitochondrial DNA typing. *PLoS ONE*, 13(7), e0200796. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0200796>
- Micheletti, S. J., Bryc, K., Ancona Esselmann, S. G., Freyman, W. A., Moreno, M. E., Poznik, G. D., Shastri, A. J., 23andMe Research Team, Beleza, S. y Mountain, J. L. (2020). Genetic consequences of the transatlantic slave trade in the Americas. *The American Journal of Human Genetics*, 107, 265-277. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2020.06.012>
- Mut, P., Bertoni, B., Sapiro, R., Hidalgo, P. C., Torres, A., Azambuja, C. y Sans, M. (2023). Insights into the Y chromosome human diversity in Uruguay. *American Journal of Human Biology*, 35, e23963. <https://doi.org/10.1002/ajhb.23963>

- Muzzio, M., Ramallo, V., Motti, J. M. B., Santos, M. R., López Camelo, J. S. y Bailliet, G. (2011). Software for Y-haplogroup predictions: a word of caution. *International Journal of Legal Medicine*, 125, 143-147. <https://doi.org/10.1007/s00414-009-0404-1>
- Norris, E. T., Wang, L., Conley, A. B., Rishishwar, L., Mariño-Ramírez, L., Valderrama-Aguirre, A. y King Jordan, I. (2018). Genetic ancestry, admixture and health determinants in Latin America. *BMC Genomics*, 19(Suppl 8), 861. <https://doi.org/10.1186/s12864-018-5195-7>
- Pardo-Seco, J., Heinz, T., Taboada-Echalar, P., Martínón-Torres, F. y Salas, A. (2016). Mapping the genomic mosaic of two 'Afro-Bolivians' from the isolated Yungas valleys. *BMC Genomics*, 17, 207. <https://doi.org/10.1186/s12864-016-2520-x>
- Parolin, M. L., Avena, S. A., Dejean, C. B., Jaureguiberry, S. M., Sambuco, L. A. y Carnese, F. R. (2012). Y-chromosomal STR haplotype diversity in a sample from the Metropolitan Area of Buenos Aires (Argentina). *Revista del Museo de Antropología*, 5, 53-64. <https://doi.org/10.31048/1852.4826.V5.N1.9125>
- Paz Sepúlveda, P. B., Mayordomo, A. C., Sala C., Sosa, E. J., Zaiat, J. J., Cuello, M., Schwab, M., Rodríguez Golpe, D., Aquilano, E., Santos, M. R., Dipierri, J. E., Alfaro Gómez, E. L., Bravi, C. M., Muzzio, M. y Bailliet, G. (2022). Human Y chromosome sequences from Q Haplogroup reveal a South American settlement pre-18,000 years ago and a profound genomic impact during the Younger Dryas. *PLoS ONE*, 17(8), e0271971. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0271971>
- Peakall, R. y Smouse, P. E. (2006). GENALEX 6: genetic analysis in Excel. Population genetic software for teaching and research. *Molecular Ecology Notes*, 6(1), 288-295. <https://doi.org/10.1111/j.1471-8286.2005.01155.x>
- Peakall, R. y Smouse, P. E. (2012). GenALEX 6.5: genetic analysis in Excel. Population genetic software for teaching and research-an update. *Bioinformatics*, 28(19), 2537-2539. <https://doi.org/10.1093/bioinformatics/bts460>
- Polzin, T. y Daneshmand, S. V. (2003). On Steiner trees and minimum spanning trees in hypergraphs. *Operations Research Letters*, 31, 12-20. [https://doi.org/10.1016/S0167-6377\(02\)00185-2](https://doi.org/10.1016/S0167-6377(02)00185-2)
- R Core Team. (2023). R: A Language and Environment for Statistical Computing. *R Foundation for Statistical Computing*. <https://www.R-project.org/>
- Race, ethnicity, and Genetics Working Group. (2005). The use of racial, ethnic, and ancestral categories in human genetics research. *American Journal of Human Genetics*, 77(4), 519-532. <https://doi.org/10.1086/491747>
- Razali, R. M., Rodriguez-Flores, J., Ghorbani, M., Naeem, H., Aamer, W., Aliyev, E., Jubran, A., Qatar Genome Program Research Consortium, Clark, A. G., Fakhro, K. A. y Mokrab, Y. (2021). Thousands of Qatari genomes inform human migration history and improve imputation of Arab haplotypes. *Nature Communications*, 12, 5929. <https://doi.org/10.1038/s41467-021-25287-y>
- Rootsi, S., Magri, C., Kivisild, T., Benuzzi, G., Help, H., Bermisheva, M., Kutuev, I., Barac, L., Pericic, M., Balanovsky, O., Pshenichnov, A., Dion, D., Grobei, M., Zhivotovsky, L. A., Battaglia, V., Achilli, A., Al-Zahery, N., Parik, J., King, R., ... y Semino, O. (2004). Phylogeography of Y-chromosome haplogroup I reveals distinct domains of prehistoric gene flow in Europe. *American Journal of Human Genetics*, 75, 128-137. <https://doi.org/10.1086/422196>
- Sala, C., Paz Sepúlveda, P. B., Cuello, M., Schwab, M. E., Jurado Medina, L. S., Motti, J. M. B., Santos, M. R., Aquilano, E., Alva, E. M., Mejia Porturas, M., Torres, C. L., Alfaro Gómez, E. L., Dipierri, J. E., Demarchi, D. A., Muzzio, M., Bravi, C. M. y Bailliet, G. (2022). Análisis de los linajes paternos en la ciudad de Trujillo, Perú. *Runa*, 43(2), 173-190. <https://doi.org/10.34096/runa.v43i2.10667>
- Sandoval, J. R. (2013). *História genética das populações peruanas* [Tesis de doctorado, Universidad Federal de Minas Gerais]. <https://repositorio.ufmg.br/handle/1843/BUOS-96CK9P>
- Sandoval, J. R., Lacerda, D. R., Jota, M. S. A., Salazar-Granara, A., Vieira, P. P. R., Acosta, O., Cuellar, C., Revollo, S., Fujita, R., Santos, F. R. y The Genographic Project Consortium. (2013a). The genetic history

- of indigenous populations of the Peruvian and Bolivian Altiplano: The legacy of the Uros. *PLoS One*, 8, e73006. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0073006>
- Sandoval, J. R., Salazar-Granara, A., Acosta, O., Castillo-Herrera, W., Fujita, R., Pena, S. D. J. y Santos, F. R. (2013b). Tracing the genomic ancestry of Peruvians reveals a major legacy of pre-Columbian ancestors. *Journal of Human Genetics*, 58, 627-634. <https://doi.org/10.1038/jhg.2013.73>
- Sandoval, J. R., Lacerda, D. R., Acosta, O., Jota, M. S., Robles-Ruiz, P., Salazar-Granara, A., Vieira, P. P. R., Paz-y-Miño, C. y Fujita, R. (2016). The Genetic History of Peruvian Quechua-Lamistas and Chankas: Uniparental DNA Patterns among Autochthonous Amazonian and Andean Populations. *Annals of Human Genetics*, 80(2), 88-101. <https://doi.org/10.1111/ahg.12145>
- Sandoval, J. R., Lacerda, D. R., Jota, M. S., Elward, R., Acosta, O., Pinedo, D., Danos, P., Cuellar, C., Revollo, S., Santos, F. R. y Fujita, R. (2018). Genetic ancestry of families of putative Inka descent. *Molecular Genetics and Genomics*, 293(4), 873-881. <https://doi.org/10.1007/s00438-018-1427-4>
- Sandoval, J. R., Lacerda, D. R., Jota, M. S., Robles-Ruiz, P., Danos, P., Paz-y-Miño, C., Wells, S., Santos, F. R. y Fujita, R. (2020). Tracing the genetic history of the 'Cañaris' from Ecuador and Peru using uniparental DNA markers. *BMC Genomics*, 21(Suppl 7), 413. <https://doi.org/10.1186/s12864-020-06834-1>
- Sandoval, J. R., Fujita, R., Jota, M. S., Pinotti, T. y Santos, F. R. (2023a). Inka Child Mummy Found in Cerro Aconcagua (Argentina) Traced Back to Populations of the Northern Peruvian Coast through Y-Chromosome Analysis. *DNA*, 3(4), 137-147. <https://doi.org/10.3390/dna3040012>
- Sandoval, J. R., Revollo, S., Cuellar, C., Lacerda, D. R., Jota, M. S., Fujita, R. y Santos, F. R. (2023b). Genetic portrait of the Amazonian communities of Peru and Bolivia: The legacy of the Takanan-speaking people. *Annals of Human Genetics*, 87(5), 210-221. <https://doi.org/10.1111/ahg.12510>
- Santana, C., Noris, G., Meraz-Ríos, M. A., Magaña, J. J., Calderon-Aranda, E. S., de Lourdes Muñoz, M. y Gómez, R. (2014). Genetic analysis of 17 Y-STRs in a Mestizo population from the Central Valley of Mexico. *Human Biology*, 86(4), 289-312. <https://doi.org/10.13110/humanbiology.86.4.0289>
- Schönherr, S., Weissensteiner, H., Kronenberg, F. y Forer, L. (2023). Haplogrep 3 – an interactive haplogroup classification and analysis platform. *Nucleic Acids Research*, 51(W1), W263-W268. <https://doi.org/10.1093/nar/gkad284>
- Toscanini, U., Brisighelli, F., Moreno, F., Pantoja-Astudillo, J. A., Aguirre Morales, E., Bustos, P., Pardo-Seco, J. y Salas, A. (2016). Analysis of Y-chromosome STRs in Chile confirms an extensive introgression of European male lineages in urban populations. *Forensic Science International: Genetics*, 21, 76-80. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2015.12.005>
- Toscanini, U., Gaviria, A., Pardo-Seco, J., Gómez-Carballa, A., Moscoso, F., Vela, M., Cobos, S., Lupero, A., Zambrano, A. K., Martínón-Torres, F., Carabajo-Marcillo, A., Yunga-León, R., Ugalde-Noritz, N., Ordóñez-Ugalde, A. y Salas, A. (2018). The geographic mosaic of Ecuadorian Y-chromosome ancestry. *Forensic Science International: Genetics*, 33, 59-65. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2017.11.011>
- Wang, S., Ray, N., Rojas, W., Parra, M. V., Bedoya, G., Gallo, C., Poletti, G., Mazzotti, G., Hill, K., Hurtado, A. M., Camrena, B., Nicolini, H., Klitz, W., Barrantes, R., Molina, J. A., Freimer, N. B., Bortolini, M. C., Salzano, F. M., Petzl-Erler, M. L., ... y Ruiz-Linares, A. (2008). Geographic patterns of genome admixture in Latin American mestizos. *PLoS Genetics*, 4, e1000037. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1000037>
- Zambrano, A. K., Gaviria, A., Cobos-Navarrete, S., Gruezo, C., Rodríguez-Pollit, C., Armendáriz-Castillo, I., García-Cárdenas, J. M., Guerrero, S., López-Cortés, A., Leone, P. E., Pérez-Villa, A., Guevara-Ramírez, P., Yumiceba, V., Fiallos, G., Vela, M. y Paz-y-Miño, C. (2019). The three-hybrid genetic composition of an Ecuadorian population using AIMs-InDels compared with autosomes, mitochondrial DNA and Y chromosome data. *Scientific Reports*, 9, 9247. <https://doi.org/10.1038/s41598-019-45723-w>