

Origen genético de los ecuatorianos: europeos, amerindios y afros

Genetic origin of Ecuadorians: Europeans, Amerindians and Afros

Sr. Editor:

Conocer el origen genético de los ecuatorianos es de gran importancia para comprender la diversidad étnica y cultural de este país. A través del análisis de marcadores genéticos, desde los básicos como el cariotipo y sus polimorfismos, hasta estudios de STRs (Short Tandem Repeats), ADN mitocondrial, ADN del cromosoma Y, así como de estudios de secuencias de inserción-delección (INDELS), se puede determinar la proporción de cruce genético de los diferentes grupos étnicos que han contribuido a la formación de la población actual del Ecuador¹⁻⁴.

Existen tres principales grupos étnicos en Ecuador: europeos (blancos), indígenas (amerindios) y afroecuatorianos. Interesa entonces conocer las proporciones de mestizaje en la población y la influencia de las diferentes poblaciones ancestrales en cada grupo étnico. Este análisis permitirá obtener un panorama más completo de la diversidad genética de los ecuatorianos y su relación con su historia, cultura y bases biológico-genéticas de la biopatología¹⁻⁴.

El origen de una población se estudia a través de datos históricos, geográficos, antropológicos, lingüísticos, biológicos, grupos

sanguíneos, bioquímicos, cromosómicos, genéticos e incluso genómicos. Se parte de que el poblamiento del planeta se inició en África central hace unos 200 a 150 mil años, desde donde migraron los primeros humanos hacia lo que es ahora Europa y Asia, así como a Oceanía hace unos 30 mil años, hasta llegar al estrecho de Bering hace unos 35 a 40 mil años y cruzar a América, donde existen evidencias de su poblamiento hace 12 a 20 mil años en el norte y una expansión progresiva hacia el sur con restos de hace 9 a 11 mil años. También se tiene evidencia de flujo poblacional por el océano Pacífico hacia América del Sur hace unos 1.500 años¹⁻⁴.

Es muy difícil en la actualidad, y con el alto nivel de cruzamiento genético, hablar de poblaciones puras. Los datos genéticos apuntan a favor de una sola especie muy mezclada: la humana; con acumulación de características y rasgos genéticos más o menos abundantes en unas poblaciones más o menos que en otras. Aunque el término de raza está muy desprestigiado políticamente, en genética preferimos hablar de grupos poblacionales con características propias o muy concentradas, por lo que



Usted es libre de:
Compartir — copiar y redistribuir el material en cualquier medio o formato.

Adaptar — remezclar, transformar y construir a partir del material para cualquier propósito, incluso comercialmente.

Recibido: 10-01-2024

Aceptado: 10-02-2024

Publicado: 15-06-2024

DOI: 10.47464/MetroCiencia/vol32/2/2024/78-82

*Correspondencia autor: genetica_medica@cesarpazymino.com

más acertado sería hablar de etnias. Todas las etnias pertenecen a una misma raza: la humana.

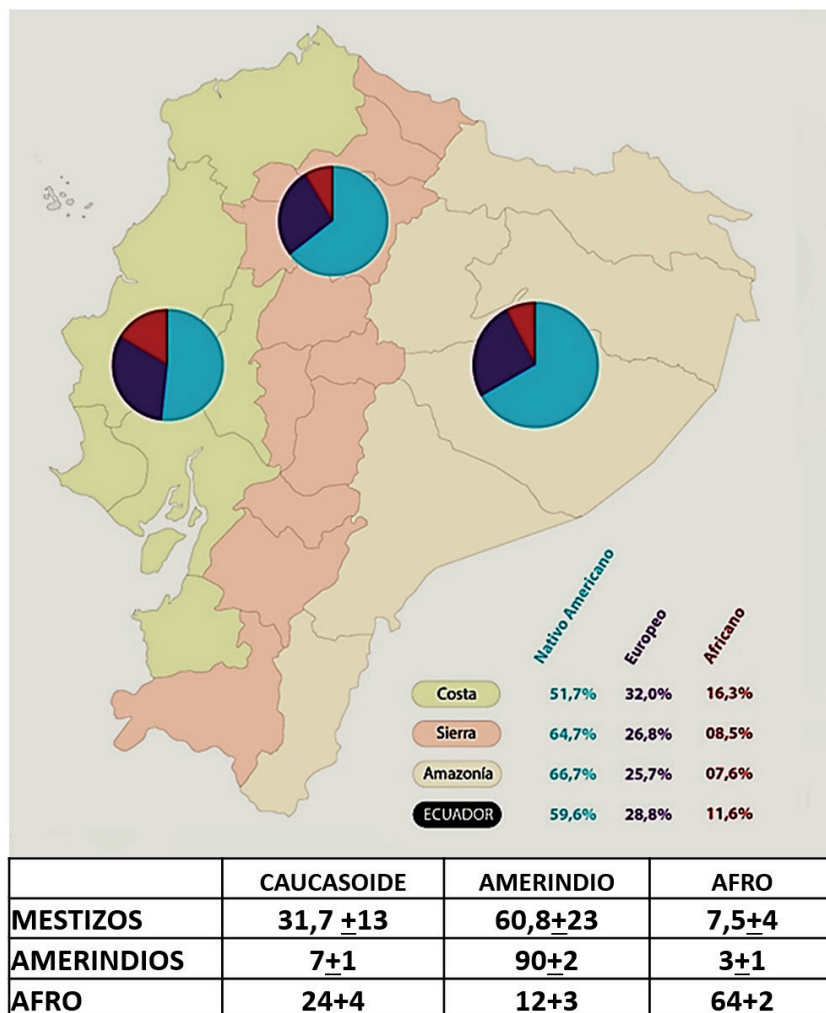
Mestizaje en Ecuador

El mestizaje en Ecuador es un fenómeno histórico y cultural que ha dado lugar a una población mayoritariamente mestiza en el país. Según la encuesta de auto identificación étnica de los ecuatorianos, nos identificamos como mestizos en el 72%,

afrodescendientes 7,2%, indígenas 7,1%, montubios (amerindios) 7,4%, blancos 6,1% y otras etnias 0,43%¹.

Estos porcentajes reflejan la mezcla de las diferentes etnias presentes en el país y evidencian el legado genético de los diferentes grupos que han contribuido a la conformación de la población ecuatoriana. El mestizaje en Ecuador ha tenido un impacto significativo en la cultura, la identidad y la historia del país.

Figura 1. Composición genética a través de marcadores de ADN no esenciales (STRs, ADN crom Y, ADN mitocondrial, IDELS), de la población ecuatoriana, por regiones y por grupos étnicos comunes (trihbridismo) (Paz-y-Miño, C. 2024)



Origen genético de la población caucasoide ecuatoriana

El origen genético de los blancos, mejor denominados como caucasoides, en Ecuador es esencialmente europeo. A lo largo de

la historia, la población blanca del país ha recibido una importante amalgama de linajes europeos, principalmente provenientes de España, Italia y Alemania. Los estudios genéticos han demostrado que el compo-

nente europeo en los blancos ecuatorianos representa alrededor del 30 al 60% de su ascendencia genética total, lo que refleja la marcada influencia de los colonizadores europeos en la conformación del perfil genético de esta población¹⁻⁴.

Los estudios de ADN pueden identificar hasta 20 generaciones anteriores, esto es unos 600 años de historia genética de nuestra población de origen europeo.

Origen genético de los amerindios ecuatorianos

Esta contribución ancestral indígena, se remonta a la época precolombina, cuando diferentes culturas indígenas habitaban el territorio ecuatoriano, y ha perdurado a lo largo del tiempo a pesar de la influencia de otros grupos étnicos¹⁻⁴.

Se ha demostrado que los indígenas ecuatorianos poseen una diversidad genética única y preservada a lo largo del tiempo, lo que refleja su historia y su resistencia a través de los años. La contribución ancestral indígena en la población ecuatoriana es fundamental para comprender las características genéticas y culturales de este grupo. Los pueblos indígenas del Ecuador tienen 90% rasgos genéticos amerindios, 7% europeo y 3% afro. La contribución ancestral indígena en la población ecuatoriana ha dejado un legado genético significativo en la diversidad genética del país⁵⁻⁷.

Origen genético de los afroecuatorianos

Los afroecuatorianos tienen un legado genético proveniente principalmente de las poblaciones africanas (negroide) que fueron llevadas al Ecuador durante la época de la esclavitud. Los estudios demuestran que existe una diversidad genética importante en esta población, con una mezcla de ancestros africanos y europeos en diferentes proporciones. Estas mezclas genéticas son el resultado del mestizaje que ocurrió a lo largo de la historia y han contribuido a definir la identidad afroecuatoriana. Mien-

tras que la población afrodescendiente tiene 75% de afro, 20% amerindio y 5% europeo¹⁻⁴.

Encontramos que la población ecuatoriana mestiza, muestra más ADN mitocondrial característico amerindio (B, A, C, D según su frecuencia), reflejando el origen matrilineal producto del cruce de varones europeos con mujeres amerindias. En la región andina, portamos más genes europeos del cromosoma Y de origen patrilíneo (Q y su variante M3). La variante Q-M346 del cromosoma Y es característica de ascendientes incas. El estudio de Qapac Ñan (camino del Inca) determinó esta especial variante genética, asociada a esta ruta de comercio y comunicación¹⁻⁷.

Probablemente de origen más nuevo, en Ecuador encontramos que la variante C3 del cromosoma Y, está presente en la población andina y amazónica, exclusivamente en nuestro territorio y no en los países vecinos (Colombia o Perú). Esta variante proviene de la parte sur de Oceanía, apuntando a flujos poblacionales desde esta región⁵⁻⁷.

Riesgo de enfermedad y ancestría

Los grupos étnicos comparten ciertos patrones genéticos a lo largo de los tiempos basados en la ascendencia y el aislamiento reproductivo. Esto puede conducir a una mayor prevalencia de determinadas variantes genéticas dentro de ciertos grupos étnicos. Algunas enfermedades son más comunes en determinados grupos étnicos debido a factores genéticos, así, la anemia falciforme en afroamericanos, fibrosis quística en caucásicos y enfermedad de Tay-Sachs en descendientes judíos o lo sefardíes y otras enfermedades como la intolerancia a la lactosa. En Ecuador hemos visto que mientras más ascendencia europea tiene un grupo poblacional, es más tolerante a la lactosa la enfermedad celíaca, la hipertensión arterial, la diabetes tipo 2, la enfermedad renal poliquística autosómica dominante (ADPKD), la talasemia, el cáncer de próstata, la enfermedad de Alzheimer, el lupus eritematoso

sistémico, la enfermedad de Parkinson, la enfermedad cardiovascular, entre otras. Estos patrones se deben a mutaciones genéticas específicas, no a superioridad o inferioridad étnica⁸⁻¹⁰.

Las diferencias genéticas entre grupos étnicos son mínimas en comparación con la variación dentro de cada grupo. El origen étnico no es el único factor que determina el riesgo de enfermedad, es uno de muchos factores junto con el estilo de vida, el medio ambiente y otros aspectos determinantes de la salud. Es importante evitar prejuicios o discriminación contra personas o grupos étnicos basados en estos patrones de salud o de ancestría genética¹.

Algunas variaciones genéticas pueden afectar la forma en que las personas metabolizan y responden a ciertos medicamentos sean rápidos, moderados o lentos metabolizadores. Esto puede conducir a ajustes de dosis y a una selección de fármacos más apropiada para pacientes de diferentes orígenes étnicos, en lo que se conoce como medicina de precisión.

Es importante resaltar que el uso de información genética y étnica en medicina plantea desafíos éticos, incluido el riesgo de sesgos, discriminación y mala interpretación de los resultados. Los profesionales médicos y biomédicos deben abordar estas cuestiones con sensibilidad, ética y un enfoque centrado en el paciente y el beneficio o no de la información genética de origen o ancestría.

Hay que considerar, finalmente, que los patrones genéticos y étnicos pueden ser información útil, pero no deben utilizarse de manera simplista o determinista. Existen diferencias significativas dentro de los grupos étnicos, y los factores sociales, ambientales y de estilo de vida también desempeñan papeles importantes en la salud y la enfermedad¹.

Es importante señalar que los datos genéticos poblacionales son limitados para el Ecuador y América Latina, lo que determina que incluso las valoraciones de origen poblacional y ancestría podrían ser reevaluadas cuando se incluyan datos poblacionales más amplios, de ahí la necesidad urgente de estudiar la población del Ecuador, para entender sus orígenes y su biopatología con herramientas genéticas y genómicas¹.

Bibliografía

1. **Paz-y-Miño C.** Genes y Origen de los Ecuatorianos. Editorial Universitaria UTE. 2021; ISBN: 978-9942-843-04-3. Quito.
2. **Zambrano AK, Gaviria A, Cobos-Navarrete S, Gruezo C, Rodríguez-Pollit C, Armendáriz-Castillo I, García-Cárdenas JM, Guerrero S, López-Cortés A, Leone PE, Pérez-Villa A, Guevara-Ramírez P, Yumiceba V, Fiallos G, Vela M, Paz-Y-Miño C.** The three-hybrid genetic composition of an Ecuadorian population using AIMs-InDels compared with autosomes, mitochondrial DNA and Y chromosome data. *Sci Rep.* 2019 Jun 25; 9(1):9247. doi: 10.1038/s41598-019-45723-w. PMID: 31239502; PMCID: PMC6592923.
3. **Zambrano AK, Gaviria A, Vela M, Cobos S, Leone PE, Gruezo C, Fiallo G, García-Cárdenas JM, López-Cortés A, Cabrera-Andrade A, Paz-y-Miño C.** Ancestry characterization of Ecuador's Highland mestizo population using autosomal AIM-INDELS. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series.* 2017. <http://dx.doi.org/10.1016/j.fsigs.2017.09.191>
4. **Gaviria A, Vela M, Fiallos G, Gruezo C, Cobos S, Builes JJ, Paz-y-Miño C, Zambrano AK.** Genetic data for twenty-two autosomal STRs (PowerPlex® Fusion) from Afro-Ecuadorian population. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series,* 2017; Vol 6. 303-304.2017.
5. **Pinotti T, Bergström A, Geppert M, Bawn M, Ohasi D, Shi W, Lacerda DR, Solli A, Norstedt J, Reed K, Dawtry K, González-Andrade F, Paz-Y-Miño C, Revollo S, Cuellar C, Jota MS, Santos JE Jr, Ayub Q, Kivisild T, Sandoval JR, Fujita R, Xue Y, Roewer L, Santos FR, Tyler-Smith C.** Y Chromosome Sequences Reveal a Short Beringian Standstill, Rapid Expansion, and early Population structure of Native American Founders. *Curr Biol.* 2019 Jan 7; 29(1):149-157.e3. doi: 10.1016/j.cub.2018.11.029. Epub 2018 Dec 20. PMID: 30581024.

6. **Jota MS, Lacerda DR, Sandoval JR, Vieira PP, Ohasi D, Santos-Júnior JE, Acosta O, Cuellar C, Revollo S, Paz-Y-Miño C, Fujita R, Vallejo GA, Schurr TG, Tarazona-Santos EM, Pena SDJ, Ayub Q, Tyler-Smith C, Santos FR; Genographic Consortium.** New native South American Y chromosome lineages. *J Hum Genet.* 2016 Jul; 61(7):593-603. doi: 10.1038/jhg.2016.26. Epub 2016 Mar 31. PMID: 27030145.
7. **Sandoval JR, Lacerda DR, Jota MMS, Robles-Ruiz P, Danos P, Paz-Y-Miño C, Wells S, Santos FR, Fujita R.** Tracing the genetic history of the 'Cañaris' from Ecuador and Peru using uniparental DNA markers. *BMC Genomics.* 2020 Sep 10; 21(Suppl 7):413. doi: 10.1186/s12864-020-06834-1. PMID: 32912150; PMCID: PMC7488242.
8. **Paz-y-Miño C, Salazar-Ruales C, García-Cárdenas JM, Cabrera-Andrade A, López-Cortés A, Pavón-Realpe VH, Eras E, Rodríguez P C, Domínguez Enríquez JP, Cusco Cuzco CD, Navarrete Socasi DC, Leone PE.** Study of the Huntington's disease IT-15 gene in different ethnic groups in Ecuador. *Clin Genet.* 2017 Nov; 92(5):544-547. doi: 10.1111/cge.13028. Epub 2017 Aug 17. PMID: 28369732.
9. **Paz-y-Miño C, Zambrano AK, Ruiz-Cabezas JC, Armendáriz-Castillo I, García-Cárdenas JM, Guerrero S, López-Cortés A, Pérez-Villa A, Guevara-Ramírez P, Yumiceba V, Leone PE.** Characterization of Ancestral Origin of Cystic Fibrosis of Patients with New Reported Mutations in CFTR. *Biomed Res Int.* 2020 May 29; 2020:9074760. doi: 10.1155/2020/9074760. PMID: 32596391; PMCID: PMC7288203.
10. **Paz-y-Miño C, Burgos G, López-Cortés A, Herrera C, Gaviria A, Tejera E, Cabrera-Andrade A.** A study of the molecular variants associated with lactase persistence in different Ecuadorian ethnic groups. *Am J Hum Biol.* 2016 Nov; 28(6):774-781. doi: 10.1002/ajhb.22865. Epub 2016 May 6. PMID: 27153930.

César Paz-y-Miño

Facultad de Ciencias de las Salud
"Eugenio Espejo",
Universidad UTE;
Quito, Ecuador

 <https://orcid.org/0000-0002-6693-7344>

Cómo citar: Paz-y-Miño C. Origen genético de los ecuatorianos: europeos, amerindios y afros. *MetroCiencia* [Internet]. 15 de enero de 2024; 32(2):78-82. Disponible en: <https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol32/2/2024/78-82>