

Reflexión Crítica sobre el Estudio de la Composición Genética de la Población Ecuatoriana

Critical Reflection on the Study of the Genetic Composition of the Ecuadorian Population

Sr. Editor:

La carta al editor sobre la composición genética de la población ecuatoriana ofrece importantes aportes al conocimiento de la diversidad genética del país¹. El estudio utiliza 46 marcadores AIM-InDels, proporcionando una estimación valiosa del mestizaje en tres regiones clave: Amazonía, Costa y Sierra. Este enfoque permite visualizar cómo la ascendencia nativa americana, europea y africana varía según las diferentes zonas, lo que refleja parte de la compleja historia de Ecuador. Sin embargo, me gustaría señalar algunas limitaciones y áreas donde una mayor investigación podría enriquecer estos hallazgos.

En primer lugar, es importante destacar que el tamaño de la muestra utilizado en el estudio es limitado y los datos provienen de un único centro de recolección. Esto plantea desafíos significativos para generalizar los resultados a toda la población ecuatoriana. La diversidad genética dentro de Ecuador es vasta, y este estudio, al no incluir todas las regiones del país, puede no representar adecuadamente dicha variabilidad. Además, es crucial considerar que Ecuador presenta una gran diversidad ecológica y cultural que afecta las dinámicas de mezcla genética entre las poblaciones²⁻⁴.

El estudio se basa en la autoidentificación étnica, un método que, aunque relevante para captar la dimensión cultural, puede ser problemático desde el punto de vista genético. La autoidentificación como mestizos puede no coincidir con la ascendencia genética real de las personas⁵. La autoidentificación se basa en factores culturales, sociales o de apariencia física, que no siempre reflejan la genética ancestral. Por ejemplo, los mestizos pueden tener diferentes proporciones de ascendencia africana, indígena o europea, lo que hace que las estimaciones basadas únicamente en la autoidentificación sean imprecisas. La literatura científica reciente ha mostrado que el uso de la autoidentificación puede introducir sesgos que afectan la interpretación de los resultados en estudios de ancestría⁵.

Además, el contexto histórico de migración interna en Ecuador ha dado lugar a una población que, aunque en su mayoría se autoidentifica como mestiza, es genéticamente diversa. Los movimientos migratorios, tanto dentro del país como desde otras regiones de América Latina y el mundo, han propiciado la mezcla continua de poblaciones indígenas, afrodescendientes y europeas, impidiendo la creación de una homogenei-



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: 10-05-2024

Aceptado: 10-07-2024

Publicado: 30-11-2024

DOI: 10.47464/MetroCiencia/vol32/4/2024/82-84

*Correspondencia autor: vromero@usfq.edu.ec

dad genética por región. Según el censo de 2022, el 77,5% de la población ecuatoriana se identifica como mestiza, pero dentro de esta categoría existe una gran diversidad genética que debe ser reconocida⁶. La población indígena ecuatoriana, que representa el 7,7% según el mismo censo, no es homogénea, ya que incluye una amplia gama de nacionalidades, como los Tsáchila, Chachi, Kichwas, Shuar, Waorani, Achuar, Cofán, Secoya y Siona, entre otros⁷.

Cada uno de estos grupos tiene características genéticas, históricas y culturales únicas, lo que resalta la importancia de evitar generalizaciones al hablar de "poblaciones indígenas" como un bloque monolítico. Estas diferencias intraétnicas deben ser cuidadosamente consideradas al diseñar estudios genéticos, ya que abordar a las poblaciones indígenas bajo una única categoría no es útil para el desarrollo de estrategias de salud pública o investigación. La diversidad genética dentro de las poblaciones indígenas también refleja las diversas rutas de migración prehistóricas que llevaron a sus ancestros a América, en múltiples olas migratorias desde Asia. Se estima que los primeros humanos llegaron a América del Norte hace entre 16.000 y 14.500 años, probablemente utilizando rutas costeras, mientras que un corredor terrestre se abrió posteriormente entre las capas de hielo, permitiendo nuevas migraciones⁸.

Otro punto importante que debe considerarse es la complejidad de la población afrodescendiente en Ecuador. El artículo menciona el legado genético africano en la población afroecuatoriana, pero es esencial tener en cuenta que esta no proviene de una sola región de África. La historia del comercio transatlántico de esclavos trajo personas de diversas regiones de África Occidental y Central, lo que generó una rica diversidad genética en las poblaciones afrodescendientes de América Latina, incluyendo Ecuador. De acuerdo con estudios sobre la composición genética afrodescendiente en América Latina, las principales contri-

buciones genéticas africanas provienen de regiones como Nigeria, Senegambia, África Occidental Costera y la región Congoleña⁹.

En Ecuador, esta complejidad genética se ve reflejada tanto en la Costa, donde se concentran la mayoría de las poblaciones afrodescendientes en provincias como Esmeraldas y Guayas, como en la Sierra, en regiones como Pichincha e Imbabura⁵. Además, la mayor contribución genética africana proviene de mujeres, lo que sugiere que el mestizaje forzado y las altas tasas de mortalidad de los hombres esclavizados durante la colonización afectaron la estructura genética actual. Esto indica que los estudios basados únicamente en el cromosoma Y podrían no representar la totalidad de la herencia africana en Ecuador, ya que las líneas de ascendencia femenina a través del ADN mitocondrial aportan una visión más completa de esta población⁹.

Finalmente, es necesario reconocer que la ascendencia genética es un factor crucial para el tamizaje genético, especialmente en relación con la prevalencia de enfermedades hereditarias⁹. En Ecuador, la distribución espacial de los trastornos congénitos diagnosticados a través del programa de tamizaje neonatal muestra variaciones significativas entre provincias, con una mayor incidencia de enfermedades como el hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia e hiperplasia suprarrenal congénita en las provincias orientales y del sur del país. Estas diferencias podrían estar relacionadas con los factores genéticos y culturales de las diversas poblaciones que habitan estas regiones^{4,11}.

Por lo tanto, es esencial ajustar los programas de salud pública para que reflejen la diversidad genética del país y utilicen herramientas modernas, como la secuenciación de nueva generación, que permiten identificar mutaciones específicas en cada población, superando las limitaciones de los métodos tradicionales. La inclusión de la etnia en los programas de tamizaje sigue

siendo esencial para detectar mutaciones genéticas específicas en poblaciones con mayores riesgos, lo que permitirá a los profesionales de la salud ofrecer una atención más personalizada y eficiente en un contexto de alta diversidad genética.

En conclusión, aunque el artículo proporciona una valiosa contribución al entendimiento de la diversidad genética ecuatoriana, es necesario adoptar un enfoque más detallado y específico que considere las migraciones históricas, la complejidad de la autoidentificación y las particularidades de cada grupo étnico. Esto permitirá avanzar en investigaciones más precisas y mejorar las estrategias de salud pública en Ecuador, especialmente en el ámbito de la medicina de precisión.

Bibliografía

1. **Paz-y-Miño C.** Origen genético de los ecuatorianos: europeos, amerindios y afros. *MetroCiencia* [Internet]. 16 de junio de 2024 [citado 28 de diciembre de 2024];32(2):78-82. Disponible en: <https://www.revistametrociencia.com.ec/index.php/revista/article/view/683>
2. **Nagar SD, Conley AB, Chande AT, Rishishwar L, Sharma S, Mariño-Ramírez L, et al.** Genetic ancestry and ethnic identity in Ecuador. *HGG Adv.* 2021 Oct 14;2(4):100050.
3. **Saenz Hinojosa S, Adrian Jinam T, Hosomichi K, Romero VI.** HLA allelic diversity in the Waorani population of Ecuador: Its significance to their ancestry and migration. *Hum Immunol.* 2024 May;85(3):110771.
4. **Pozo-Palacios J, García-Díaz G, Cruz F, Porras F, Heras J, Cano-Pérez E.** Spatial Distribution of Congenital Disorders Diagnosed by the Newborn Screening Program in Ecuador. *J Inborn Errors Metab Screen.* 2021;9.
5. **Mersha TB, Abebe T.** Self-reported race/ethnicity in the age of genomic research: its potential impact on understanding health disparities. *Hum Genomics.* 2015 Jan 7;9(1):1.
6. **Pillalaza Piguave C.** Análisis preliminar CENSO 2022 con enfoque en Pueblos y Nacionalidades [Internet]. 2022. Available from: www.secretariapueblosynacionalidades.gob.ec/wp-content/uploads/2023/12/Presentacion-CENSO-2022-Pueblos-y-Nacionalidades.pdf
7. **Agualongo Tenelema, José Julio; Buendía Herdoiza, María Lorena; Guacho Orozc, Ana María; Lema Gualli, Raúl Ángel; Maldonado Ruiz, Luis Eduardo; Minchala Largo, Liliana del Rocío; Nastacuaz Pascal, Olindo; Ramón, José Dionicio; Reinoso Anangonó, Orfa Irene; Tamba Guatemala, Silvio Marcelino; Tipán Santillán, Ángel Eduardo.** AGENDA PARA LA IGUALDAD DE DERECHOS DE LAS NACIONALIDADES Y PUEBLOS INDÍGENAS, PUEBLO AFROECUATORIANO Y PUEBLO MONTUBIO 2019 - 2021 [Internet]. Available from: efaidnbnmnnibpcajpcglclefindmkaj/https://siteal.iiep.unesco.org/sites/default/files/sit_accion_files/ecuador_agenda-nacional-para-la-igualdad-de-pueblos-y-nacionalidades-2019-2021-1.pdf
8. **Steffen ML.** New age constraints for human entry into the Americas on the north Pacific coast. *Sci Rep.* 2024 Feb 21;14(1):4291.
9. **Micheletti SJ, Bryc K, Esselmann SGA, Freyman WA, Moreno ME, Poznik GD, et al.** Genetic Consequences of the Transatlantic Slave Trade in the Americas. *Am J Hum Genet.* 2020 Aug 6;107(2):265–77.
10. **Chande AT, Nagar SD, Rishishwar L, Mariño-Ramírez L, Medina-Rivas MA, Valderrama-Aguirre AE, et al.** The Impact of Ethnicity and Genetic Ancestry on Disease Prevalence and Risk in Colombia. *Front Genet.* 2021;12:690366.
11. **Current Updates on Expanded Carrier Screening: New Insights in the Omics Era - PubMed** [Internet]. [cited 2024 Sep 25]. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35334631/>

Vanessa Romero

Universidad San Francisco de Quito
Quito, Ecuador

 <https://orcid.org/0000-0003-3048-9081>

Cómo citar: Romero V. Reflexión Crítica sobre el Estudio de la Composición Genética de la Población Ecuatoriana. *MetroCiencia* [Internet]. 15 de noviembre de 2024;32(4):82-84. Disponible en: <https://doi.org/10.47464/MetroCiencia/vol32/4/2024/82-84>