

<b>PROGRAMA</b>		
<b>1. Nombre de la actividad curricular</b> <b>GENETICA DE POBLACIONES</b>		
<b>2. Nombre de la actividad curricular en inglés</b> <i>POPULATION GENETICS</i>		
<b>3. Unidad Académica / organismo de la unidad académica que lo desarrolla</b> <b>Departamento de Antropología</b>		
<b>3. Ámbito</b> <b>TEÓRICO-METODOLÓGICO</b>		
<b>4. Horas de trabajo</b>	presencial	no presencial
<b>5. Tipo de créditos</b> <b>SCT</b>	<b>3 horas</b> <b>semanales</b>	<b>4,5 horas</b> <b>semanales</b>
<b>5. Número de créditos SCT – Chile</b> <b>5 créditos</b>		
<b>6. Requisitos</b>	<b>No tiene</b>	
<b>7. Propósito general del curso</b>	La asignatura tiene como propósito general entregar conocimientos sobre las principales fuerzas evolutivas, modelos y teorías que rigen la dinámica de la Genética de Poblaciones, con especial énfasis en la especie humana.	
<b>8. Competencias a las que contribuye el curso</b>	<p>A1. Problematizar los diversos desarrollos históricos de la disciplina y de los marcos teóricos metodológicos desde los que se ejerce el quehacer profesional.</p> <p>A2. Integrar los marcos teóricos-metodológicos en el ejercicio de la profesión y el desarrollo disciplinario.</p> <p>A3. Desarrollar de forma flexible y eficiente habilidades sociales que permitan la vinculación profesional con instituciones y grupos diversos. B1. Valorar críticamente la diversidad cultural y comprender los procesos culturales como fenómenos dinámicos para integrarlos en el quehacer profesional.</p>	

	<p>C1. Problematizar la construcción de las identidades y de los procesos de patrimonialización como fenómenos políticos.</p> <p>C2. Aportar desde una perspectiva crítica a la solución de las necesidades y los problemas sociales a partir del ejercicio de su profesión.</p>
<p><b>9. Subcompetencias</b></p>	<p>A1.2. Problematizar las formas en que la antropología ha abordado los fenómenos relativos a la cultura y su diversidad, integrando variables sociales, materiales y biológicas.</p> <p>A1.3. Reconocer el papel del antropólogo en la generación de conocimiento, tomando en cuenta las consideraciones epistemológicas de su trabajo profesional, de la antropología y de las ciencias en general.</p> <p>AF1.1. Física: Conocer e integrar el marco de teorías que sustentan la Antropología Física, explicando la relación entre la biología y lo sociocultural. A</p> <p>2.1. Aplicar el desarrollo teórico actualizado de la disciplina en la actividad profesional y de investigación.</p> <p>A2.2. Producir, sistematizar, analizar e interpretar datos cuantitativos y cualitativos integrándolos a la investigación antropológica.</p> <p>AF2.1. Física: Comprender y aplicar teorías y conceptos de la antropología física en la investigación sobre bioarqueología, antropología de la salud y antropología forense.</p>

	<p>AF2.2. Física: Conocer y aplicar teorías y conceptos de la antropología física para el ejercicio de la profesión en las áreas de bioarqueología, antropología de la salud y antropología forense incidiendo en ámbitos públicos y privados.</p> <p>A3.1. Desarrollar habilidades comunicativas y de trabajo en equipo que le permitan trabajar con comunidades e instituciones en diversos contextos socioculturales.</p> <p>AF3.1. Física: Articular grupos de trabajo de las áreas de las Ciencias Naturales, Ciencias de la Salud, Ciencias Sociales y Jurídicas en contextos bioantropológicos.</p> <p>BF1.1. Física: Contribuir a la valorización de la variabilidad humana en función de la relación entre factores biológicos y socioculturales que la conforman.</p> <p>CF1.1. Física: Aportar a la valoración, protección, difusión y debate ético-profesional asociado al patrimonio bioantropológico.</p> <p>C2.1. Identificar y diagnosticar problemas sociales del país, integrando factores socioculturales, bioantropológicos y/o materiales en la búsqueda de posibles soluciones.</p> <p>CF2.1. Física: Contribuir desde una perspectiva bioantropológica a la comprensión y resolución de problemas que afectan a las comunidades y poblaciones.</p> <p>CF2.2. Física: Abordar desde el quehacer profesional del bioantropólogo/a temáticas de interés comunitario asociados a derechos</p>
--	--

humanos, migraciones, bioética y construcción de identidades.

### **10. Resultados de Aprendizaje**

Al finalizar el curso los/as estudiantes estarán en condiciones de:

1. Comprender y aplicar los conceptos más relevantes de la genética de poblaciones, para analizar características morfológicas y polimorfismos genéticos dentro y entre poblaciones.
2. Identificar las principales fuerzas evolutivas, modelos y teorías que permita la comprensión de las causas y consecuencias de la variación poblacional humana.
3. Distinguir métodos y técnicas que permitan el trabajo y análisis de problemas relacionados con la Genética de Poblaciones Humanas.

### **11. Saberes / contenidos**

Unidad 1. Estructura Genética de las Poblaciones.

Introducción a la Genética de Poblaciones. Conceptos e Historia. Población mendeliana. Frecuencias génicas, genotípicas y fenotípicas. La ley de HardyWeinberg.

Unidad 2. Procesos del cambio evolutivo. Mutaciones. Fuerzas que alteran las frecuencias génicas: direccionales y aleatorias. Mutación uni y bidireccional. Efectos sobre la frecuencia génica.

Unidad 3. Procesos del cambio evolutivo. Selección Natural. Selección. En contra del recesivo. A favor del heterocigoto. Polimorfismo. Equilibrio estable e inestable. Selección y mutación actuando conjuntamente.

Unidad 4. Procesos del cambio evolutivo. Migración. Subdivisión. Migración. Diversidad génica en poblaciones subdivididas. Porcentaje de mezcla.

Unidad 5. Procesos del cambio evolutivo: Deriva Genética y Flujo Génico. Fluctuación génica debido al azar. Efecto fundador y cuello de botella. Su importancia. Tamaño efectivo de una población. Aislamiento y endogamia. Coeficiente de consanguinidad y su estimación. Coeficiente de consanguinidad promedio de una población. Su efecto sobre las frecuencias genotípicas.

Unidad 6. Ligamiento y recombinación. Dos genes independientes. Equilibrio con dos loci. Frecuencias genotípicas y gaméticas. Presencia de ligamiento. Desequilibrio alélico. Estimación de la fracción de recombinación. Método de la máxima verosimilitud.

Unidad 7. Principios de Genética Cuantitativa. Variación fenotípica cuantitativa. Herencia poligénica. Interacción entre genes y ambiente: varianza fenotípica. Heredabilidad.

Unidad 8. Técnicas en Genética de poblaciones. Citogenética, FISH, PCR, secuenciación, GWAS, hibridación genómica comparativa, Microarray.

**1º SESION (19 agosto)** Introducción a la Genética de Poblaciones.

**2º SESION (26 agosto)** Procesos del cambio evolutivo: Selección Natural

**3º SESION (2 septiembre)** Procesos del cambio evolutivo: Migración.

**4º SESION (9 septiembre)** Procesos del cambio evolutivo: Deriva Genética y Flujo Génico.

**5º SESION (23 septiembre)** Practico

**6º SESION (30 septiembre)** PRUEBA

**7º SESION (7 octubre)** Ligamiento y recombinación.

**8º SESION (14 octubre)** Principios de Genética Cuantitativa.

**9º SESION (21 octubre)** Patrones de herencia

**10º SESION (28 octubre)** Técnicas en Genéticas de poblaciones, Seminario.

**11º SESION (4 noviembre)** PRUEBA

**12º SESION (11 noviembre)** Genética de poblaciones humanas y chilenas. Seminario.

**13º SESION (18 noviembre)** PRACTICO

**14º SESION (25 noviembre)** SEMINARIO

**15º SESION (2 diciembre)** Examen teórico

**12. Metodología**

Sesiones lectivas: clases expositivas con apoyo visual donde se abordarán los contenidos teóricos de las unidades.

Sesiones prácticas: trabajos prácticos en laboratorios.

Sesiones de seminario: análisis y discusión sobre lecturas asignadas.

### **13. Evaluación**

1. Dos pruebas teóricas durante el semestre (60%).
2. Seminarios (20%): Discusiones sobre lecturas asignadas a los/las estudiantes y seminarios sobre temas específicos.
3. Actividades Prácticas (20%): Las actividades prácticas serán calificadas por controles de laboratorio, desarrollo de guías e informe.
4. Examen de primera instancia: La nota de eximición de este examen es de 5.5. Quienes tengan una nota inferior, tendrán que rendir un examen teórico, que evaluará los conocimientos adquiridos por el estudiante. En caso no eximirse, el examen del curso ponderará un 30% y el resto de las notas del curso un 70%.
5. Examen de repetición: Solo para aquellas personas que habiendo rendido el examen tengan nota inferior a 4.0. En este examen se evaluarán los contenidos impartidos en clases y las lecturas entregadas durante el curso mediante un examen oral. El examen tendrá una ponderación del 30%.
6. Controles y certámenes atrasados: aquellos estudiantes que deban controles de lectura o certámenes podrán rendirlo a fin del semestre respetando la ponderación del 60% únicamente si presentan justificación. Estudiantes que no tengan justificación, se les recargará una ponderación del 70%.

### **14. Requisitos de aprobación**

*(Elementos normativos para la aprobación establecidos por el reglamento, como por ejemplo: Examen, calificación mínima, asistencia, etc. Deberá contemplarse una escala de evaluación desde el 1,0 al 7,0, con un decimal.)*

La nota de eximición del examen es de 5.5.

Nota final: >4.0

### **15. Palabras Clave**

Genética de poblaciones; evolución; mutación; selección natural; deriva genética; flujo génico; migración; adaptación; variabilidad.

**16. Bibliografía Obligatoria (no más de 5 textos) (80% disponible en biblioteca o entregada)**

Cavalli-Sforza, LL, Bodmer, W. F. (1971). The genetics of human populations. W. H.

Freeman. Gillespie, John H. (1988) Population genetics: a concise guide. John Hopkins, University Press.

Moraga, M., Rothhammer, F., Llop, E., Harb, Z., Castro, M., Manríquez, V., Aspillaga, E., Herrera, P., Santoro, C., Pandey, J., Staden, V. y Maríquez, G. (2004). Poblaciones chilenas cuatro décadas de investigaciones bioantropológicas: cuatro décadas de investigaciones bioantropológicas. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/99>

Sturtevant, AH., Morgan T.H. (2001). Una Historia de la Genética. Cold Spring Harbor. Walker B., L., Spotorno Oyarzún, y Acuña Patzke, M. (1997). Problemas de genética: ejercicios individuales con soluciones fundamentadas y datos reales sobre genética. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/2785>

Templeton, A (2006). Population genetics and microevolutionary theory. A John Wiley & Sons.

**15. Bibliografía Complementaria**

*(Textos de referencia a ser usados por los estudiantes. Se sugiere la utilización del sistema de citación APA, y además que se indiquen los códigos ISBN de los textos. CADA TEXTO DEBE IR EN UNA LÍNEA DISTINTA)*

Achilli, A., Perego, U. a, Bravi, C. M., Coble, M. D., Kong, Q.-P., Woodward, S. R., ... Bandelt, H.-J. (2008). The phylogeny of the four pan-American MtDNA haplogroups: implications for evolutionary and disease studies. PloS One, 3(3), e1764. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0001764>

Barreiro, L., & Quintana-Murc, L. 2020. Evolutionary and Population (Epi)Genetics of Immunity to Infection Hum Genet, 139(6-7): 723–732. doi:10.1007/s00439-020-02167-x.

Barreiro LB, Quintana-Murci L. From evolutionary genetics to human immunology: how selection shapes host defence genes. Nat Rev Genet. 2010 Jan;11(1):17-30. doi: 10.1038/nrg2698. Epub 2009 Dec 1. PMID: 19953080.

Berrios, Soledad (Editora). 2016. El ADN de los chilenos y sus orígenes genéticos. Editorial Universitaria, Santiago, Chile. Berrios del Solar, S. (2014). Genética humana. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/2130>

Cardona, A., Pagani, L., Antao, T., Lawson, D. J., Eichstaedt, C. a., Yngvadottir, B., ...Kivisild, T. (2014). Genome-wide analysis of cold adaptation in indigenous Siberian populations. *PLoS ONE*, 9(5).

<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0098076>

Chen X, Wang H, Zhou G, Zhang X, Dong X, Zhi L, Jin L, He F. Molecular population genetics of human CYP3A locus: signatures of positive selection and implications for evolutionary environmental medicine. *Environ Health Perspect*. 2009 Oct;117(10):1541-8. doi: 10.1289/ehp.0800528. Epub 2009 Jun 18. PMID: 20019904; PMCID: PMC2790508.

Cuadros-Espinoza S, Laval G, Quintana-Murci L, Patin E. The genomic signatures of natural selection in admixed human populations. *Am J Hum Genet*. 2022 Apr 7;109(4):710-726. doi: 10.1016/j.ajhg.2022.02.011. Epub 2022 Mar 7. PMID: 35259336; PMCID: PMC9069077.

Eyheramendy, S., Martinez, F. I., Manevy, F., Vial, C., & Repetto, G. M. (2015). Genetic structure characterization of Chileans reflects historical immigration patterns. *Nature Communications*, 6, 1–10. <https://doi.org/10.1038/ncomms7472>

Falconer, D. (2001). Introducción a la genética cuantitativa. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/1439>

Garud NR, Pollard KS. Population Genetics in the Human Microbiome. *Trends Genet*. 2020 Jan;36(1):53-67. doi: 10.1016/j.tig.2019.10.010. Epub 2019 Nov 25. PMID: 31780057.

Goebel, T., Waters, M. R., & O'Rourke, D. H. (2008). The late Pleistocene dispersal of modern humans in the Americas. *Science (New York, N.Y.)*, 319(5869), 1497–1502. <https://doi.org/10.1126/science.1153569>

Griffiths, A., Wessler, S., Lewontin, R. y Carroll, S. (2008). Genética. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/2145>

Homburger, J. R., Moreno-estrada, A., Gignoux, C. R., Nelson, D., Sanchez, E., Ortiz-tello, P., ... Gravel, S. (2015). Genomic Insights into the Ancestry and Demographic History of South America, 1– 26.

<https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1005602>

Khan A, Tian L, Zhang C, Yuan K, Xu S. Genetic diversity and natural selection footprints of the glycine amidinotransferase gene in various human populations. *Sci Rep*. 2016 Jan 5;6:18755. doi: 10.1038/srep18755. PMID: 26729229; PMCID: PMC4700420.

Klug, W., Cummings, M. y Spencer, C. (2006). Conceptos de genética. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/2026>

Korunes KL, Goldberg A. Human genetic admixture. *PLoS Genet.* 2021 Mar 11;17(3):e1009374. doi: 10.1371/journal.pgen.1009374. PMID: 33705374; PMCID: PMC7951803.

Montalva, N., Adhikari, K., Liebert, A., Mendoza-Revilla, J., Flores, S., Mace, R., Swallow, D. 2018. Adaptation to milking agropastoralism in Chilean goat herders and nutritional benefit of lactase persistence. *Annals of Human Genetics*, 1-12. <https://doi.org/10.1111/ahg.12277>

Okazaki, A., Yamazaki, S., Inoue, I., & Ott, Y. 2021. Population genetics: past, present, and future. *Human Genetics* 140:231–240  
<https://doi.org/10.1007/s00439-020-02208-5>

Ramos, P. 2017 Population genetics and natural selection in rheumatic disease *Rheum Dis Clin North Am.* 43(3): 313–326. doi:10.1016/j.rdc.2017.04.001.

Roca-Umbert A, Caro-Consuegra R, Londono-Correa D, Rodriguez-Lozano GF, Vicente R, Bosch E. Understanding signatures of positive natural selection in human zinc transporter genes. *Sci Rep.* 2022 Mar 12;12(1):4320. doi: 10.1038/s41598-022-08439-y. Erratum in: *Sci Rep.* 2022 Mar 30;12(1):5378. PMID: 35279701; PMCID: PMC8918337.

Roseman CC. Random genetic drift, natural selection, and noise in human cranial evolution. *Am J Phys Anthropol.* 2016 Aug;160(4):582-92. doi: 10.1002/ajpa.22918. Epub 2016 Jan 28. PMID: 26817417.

Sabeti, P., Schaffner, S., Fry, B., Lohmueller, J., Varilly, P., Shamovsky, O., Palma, A., Mikkelsen, T., Altshuler, D., & Lander, E. 2006. Positive natural selection in the human lineage. *Science* 16;312(5780):1614-20. doi:10.1126/science.1124309.

Salzano, Francisco M. 2002. The evolution and genetics of Latin American populations (En *Cambridge studies in biological and evolutionary anthropology*; 28). Cambridge, New York, Cambridge University Press.

Sans M, and Avena S (2019) *Population Genetics in Argentina, Bolivia, Chile, Paraguay, and Uruguay.*

Ségurel L, Bon C. On the Evolution of Lactase Persistence in Humans. *Annu Rev Genomics Hum Genet.* 2017 Aug 31;18:297-319. doi: 10.1146/annurev-genom-091416-035340. Epub 2017 Apr 19. PMID: 28426286.

Simons YB, Bullaughey K, Hudson RR, Sella G. A population genetic interpretation of GWAS findings for human quantitative traits. *PLoS Biol.* 2018 Mar 16;16(3):e2002985. doi: 10.1371/journal.pbio.2002985. PMID: 29547617; PMCID: PMC5871013.

Wilson Sayres MA, Lohmueller KE, Nielsen R. Natural selection reduced diversity on human y chromosomes. PLoS Genet. 2014 Jan;10(1):e1004064. doi: 10.1371/journal.pgen.1004064. Epub 2014 Jan 9. PMID: 24415951; PMCID: PMC3886894.

**16. Recursos web**

*(Recursos de referencia para el apoyo del proceso formativo del estudiante; se debe indicar la dirección completa del recurso y una descripción del mismo; CADA RECURSO DEBE IR EN UNA LÍNEA DISTINTA)*