

## Genética de Poblaciones II: Origen y evolución de la población chilena. Composición genética de la población chilena actual.



**Dr. Mauricio Moraga**  
*PGH, ICBM, 2011*

**La diversidad fenotípica de la especie humana es evidente cuando miramos individuos de regiones geográficas muy distantes...**



**La diversidad fenotípica se sustenta en la variabilidad genotípica, y ésta en la presencia de alternativas para los diferentes *loci*.**



Nuestro interés está en las “fuerzas” que mantienen la variabilidad genética en las poblaciones mendelianas.

## POBLACIÓN

REPASO

En sentido restringido es un conjunto de individuos conespecíficos que comparten un espacio y tiempo determinado y que interactúan reproductivamente entre sí.



## EQUILIBRIO GENÉTICO

Una población está en equilibrio genético si su estructura genética no varía en el transcurso de las generaciones. Si la estructura genética varía, la población evoluciona.

## El equilibrio genético de Hardy-Weinberg

**REPASO**

Si no hay MUTACIÓN  
Si no hay SELECCIÓN  
Si la población es INFINITA (NO DERIVA)  
Si hay PANMIXIA  
Si no hay MIGRACIONES  
Si la herencia es MENDELIANA

**Considera como se relacionan las frecuencias alélicas y genotípicas en una población mendeliana bajo una serie de supuestos ideales.**

- Los genes deben segregar cumpliendo las leyes de Mendel.
- Los cruzamientos entre los individuos deben ocurrir al azar (panmixia).
- El tamaño de la población debe ser infinitamente grande o al menos muy grande.
- Los portadores de los diversos genotipos deben tener en promedio igual número de descendientes.
- No debe existir mutaciones nuevas en los alelos que se analizan.
- No debe haber aporte ni pérdida de genes debido a migraciones.

## El equilibrio genético de Hardy-Weinberg

**REPASO**

Si no hay MUTACIÓN  
Si no hay SELECCIÓN  
Si la población es INFINITA (NO DERIVA)  
Si hay PANMIXIA  
Si no hay MIGRACIONES  
Si la herencia es MENDELIANA

- La frecuencia de un alelo (frecuencia génica) y las frecuencias genotípicas en una población tienden a permanecer constantes generación tras generación.

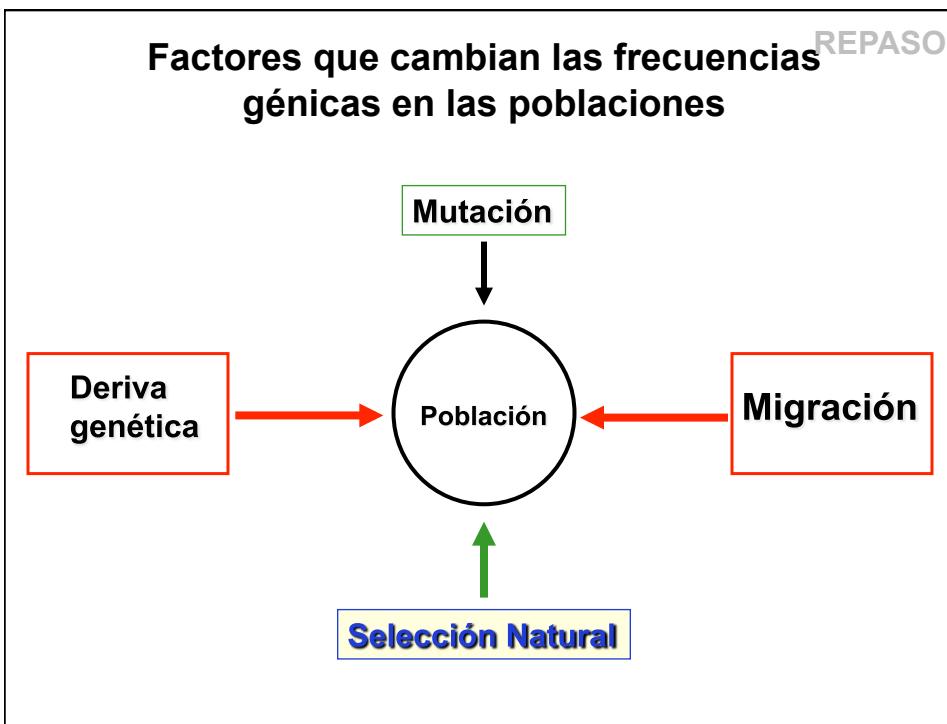
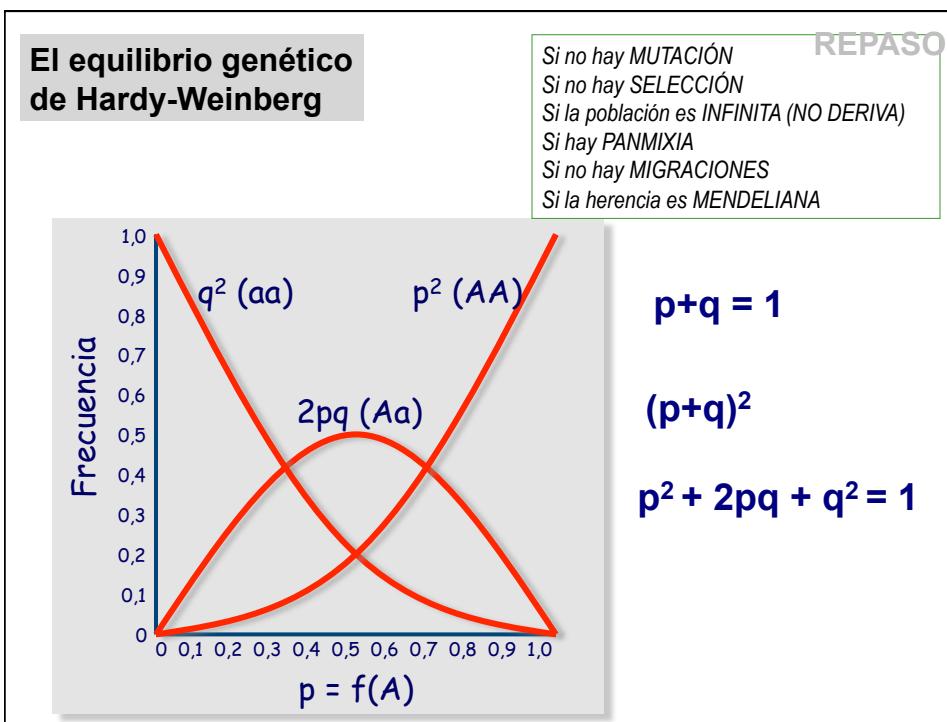
$$[p(A)+q(a)]^2 = (p^2(AA) + 2pq(Aa) + q^2(aa)) = 1$$

donde:

p(A) es la frecuencia del alelo A

q(a) es la frecuencia del alelo a

siendo **p+q = 1**

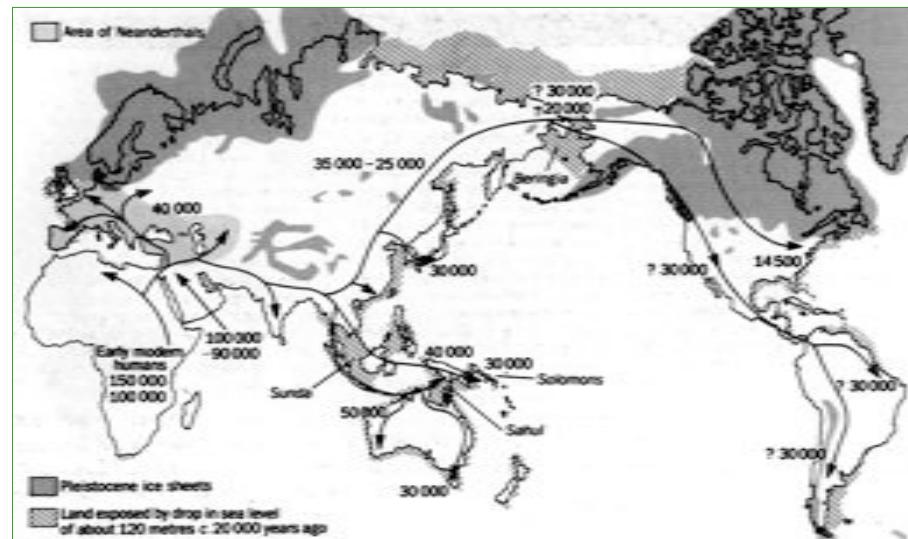


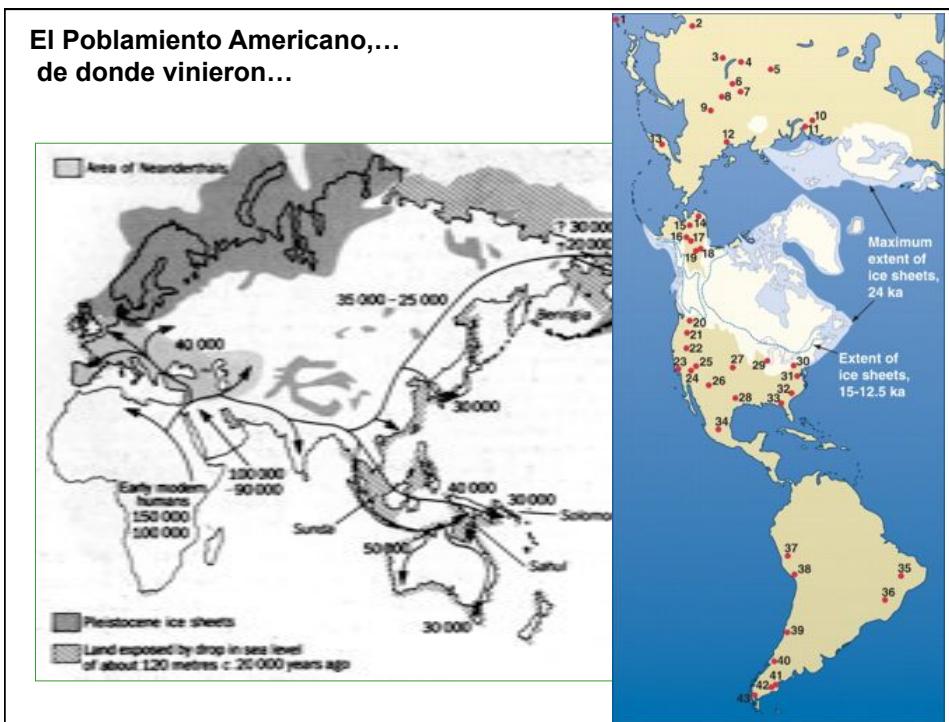
*... veamos la evidencia...  
la formación de la población chilena*

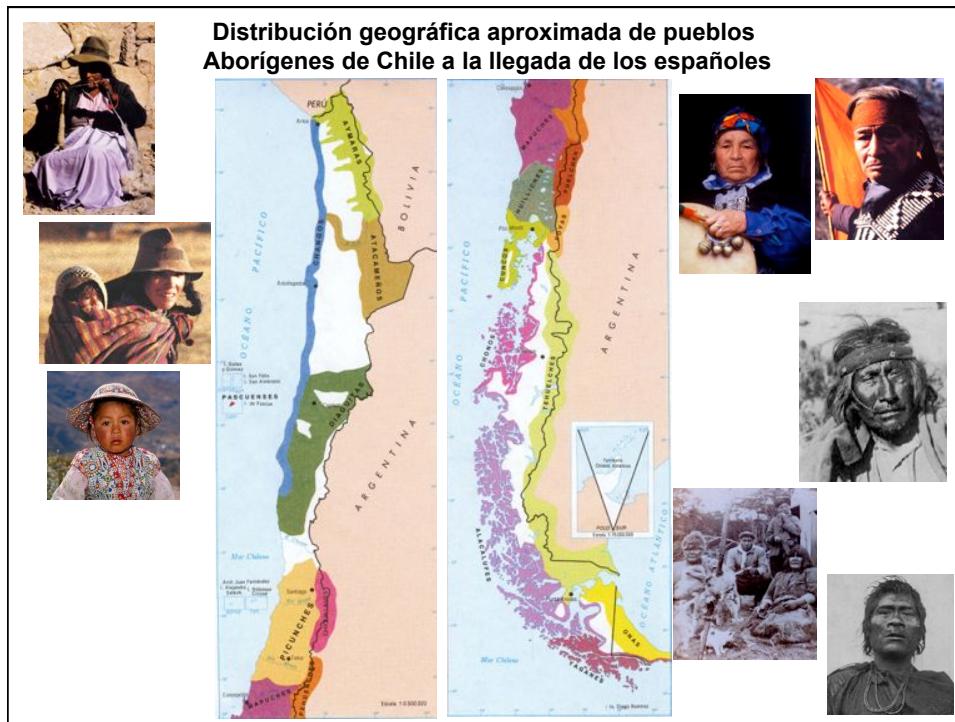


*... la combinación de dos identidades  
genéticas distintas...*

**El Poblamiento Americano,...  
de donde vinieron...**







## Migración

*Si no hay MUTACIÓN  
 Si no hay SELECCIÓN  
 Si la población es INFINITA (NO DERIVA)  
 Si hay PANMIXIA  
**Si no hay MIGRACIONES**  
*Si la herencia es MENDELIANA**

**El flujo génico o migración es el proceso de transferencia de genes de una población a otra, o entre dos o más poblaciones, e implica la dispersión de nuevas variantes genéticas entre poblaciones diferentes.**

Las migraciones son movimientos que realizan los individuos de una población fuera del área geográfica que ocupan habitualmente.

***Emigración: salida de individuos de una población.***

***Inmigración: llegada de individuos provenientes de otra población.***

## Migración

Se puede estimar comparando las frecuencias genéticas de las poblaciones ancestrales, con la que resulta de la mezcla entre ellas.

El efecto sobre las frecuencias alélicas dependerá de:

- Tasa de migración (número de migrantes por generación).
- Frecuencias alélicas de las dos poblaciones.
- Tamaño de la población receptora.

*La migración afecta la frecuencia de los alelos en todo el genoma a la vez.*

**INMIGRACIÓN ESPAÑOLA A CHILE ENTRE 1535 Y 1854**

Año		Número de Individuos
1540	Conquistadores	150
1583	Conquistadores	1.100
1583	Mujeres	50
1600	Población española total	4.000
1601-1630	Colonos	3.000
1630-1700	Soldados y colonos	10.000
1700-1778	Población española total	14.000
1778-1810	Población española total	15.000
1812-1813	Población española total	10.000
1854	Población española total	915

Adaptación de: ROTHHAMMER y CRUZ-COKE, 1983.

**... no sólo españoles llegaron a Chile durante la formación de nuestra población ...**



A partir del siglo XVI comenzaron a llegar esclavos africanos, llegando a igualar el número de españoles para finales del siglo.

Años	Vecinos españoles europeos y criollos	Mestizos blancos	Negros y mestizos de color	Indios de paz en encomiendas y otros	Rebelados	Total
1540	154	10			1.000.000	1.000.000
1570	7.000	10.000	7.000	450.000	150.000	624.000
1590	9.000	17.000	16.000	420.000	120.000	582.000
1600	10.000	20.000	19.000	230.000	270.000	549.000
1620	15.000	40.000	22.000	230.000	250.000	557.000

En 1836 sólo quedaban 336 descendientes de esclavos africanos viviendo en nuestro territorio.

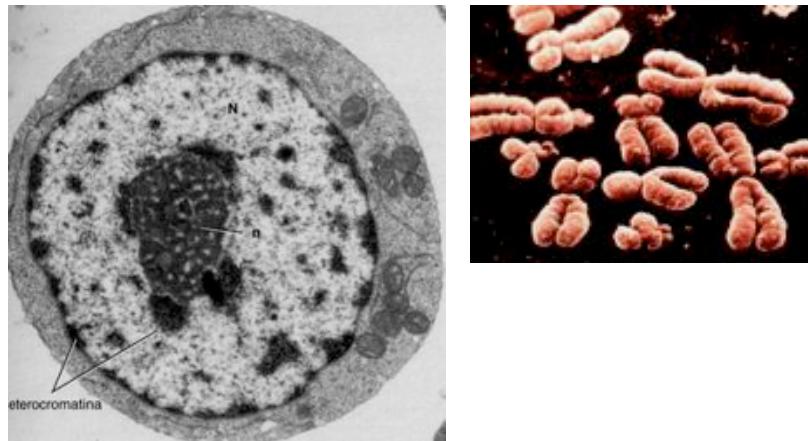


**... no sólo españoles llegaron  
a Chile durante la formación  
de nuestra población ...**

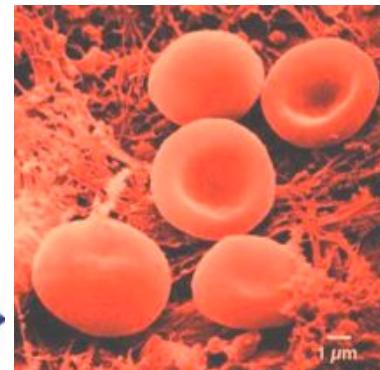
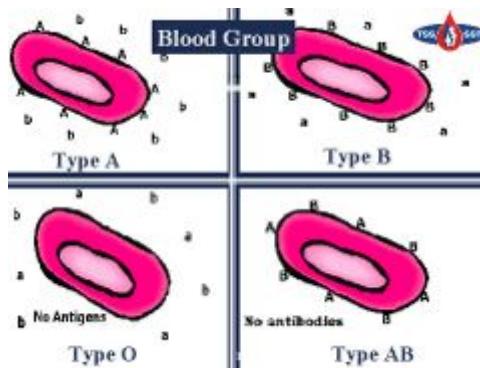
Año	Esclavos	Contratantes	Fuente Protocolo pág.
1621	157 negros con 14 crías	Francisco Ruiz de Mora. Traídos del Brasil con destino a Chile.	
1665	1 negra con una cría de pecho	Francisco Pereyra Sirne. Lo vende al Rector de la Compañía de Jesus Fray José de Zúñiga en 800 pesos.	.IX. 3
1692	Manuel	Juan de Urdinola. Lo permuta al Cap. Simón de Lima y Melo por el mulato Pascual.	.VII. 30
1706	Maria	Catalina Chirinos de Posadas la doña a Josefa de Toro.	.XXIII.151
1708	Francisca	Diego Molina B. La da en pago a Miguel de Adaro.	.XVIII.1
			.XXX. 79



¿qué nos pueden decir los genes nucleares?



Grupo sanguíneo ABO como indicador de mezcla indígena...



**Grupo sanguíneo ABO como indicador de mezcla indígena...  
frecuencia de alelos A, B y O en población aborigen chilena**

	Número	Grupo ABO		
		A	B	O
Aymaras	503	0.010	0.002	0.987
Atacameños	110	0.014	0.009	0.977
Diaguitas	38	0.142	0.000	0.858
Pehuenches	182	0.017	0.005	0.978
Mapuches	141	0.036	0.004	0.960
Alacalufes	44	0.035	0.000	0.965
Yaganas	28	0.035	0.071	0.890

Fuente: LLOP y ROTHHAMMER, 1974.

**Grupo sanguíneo ABO y Rh como indicador de mezcla  
indígena... frecuencia de alelos A, B, O y D en población urbana  
chilena**

**C. Poblaciones urbanas**

Ciudad	N	Sistema ABO:			Sistema Rh:	
		Alelos ABO*A	Alelos ABO*B	Alelos ABO*O	Alelos D	d
Anica*	4,487	0,144	0,051	0,805	0,648	0,352
Coquimbo*	3,437	0,150	0,051	0,799	0,770	0,230
Quillota*	807	0,152	0,068	0,780	0,759	0,241
Valparaíso*	3,767	0,169	0,062	0,769	0,725	0,275
Santiago*	65,309	0,172	0,058	0,770	0,770	0,230
Temuco†	13,643	0,150	0,050	0,800	0,758	0,242
Vallivía*	652	0,142	0,045	0,811	0,797	0,203
Castro*	4,530	0,106	0,080	0,814	0,753	0,247
Aysén†	3,309	0,126	0,050	0,824	0,820	0,180
Quellón*	1,293	0,102	0,058	0,840	0,853	0,147
Punta Arenas†	2,730	0,132	0,068	0,800	0,796	0,204

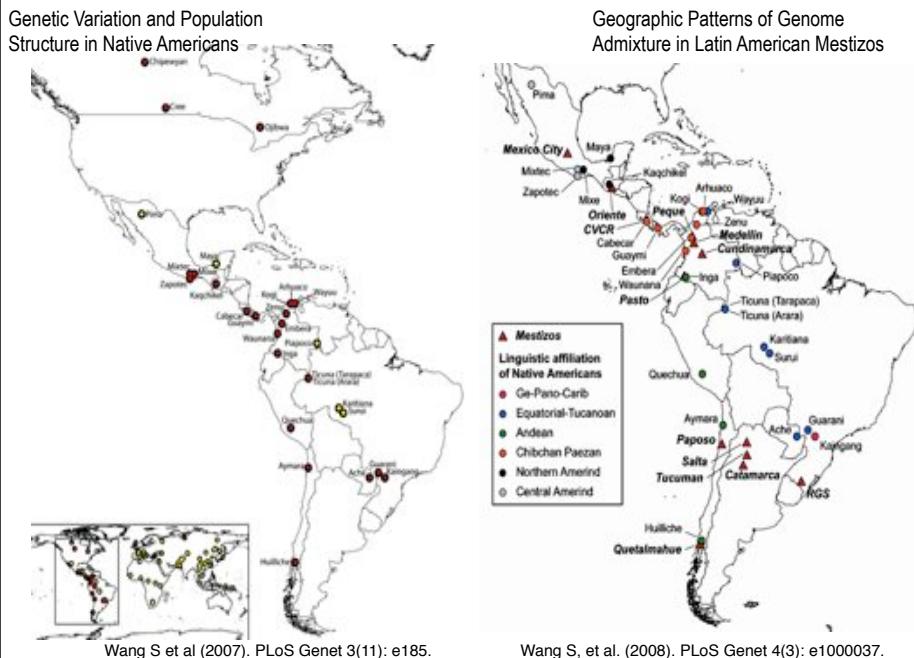
### MEZCLA INDÍGENA DE VARIAS POBLACIONES CHILENAS

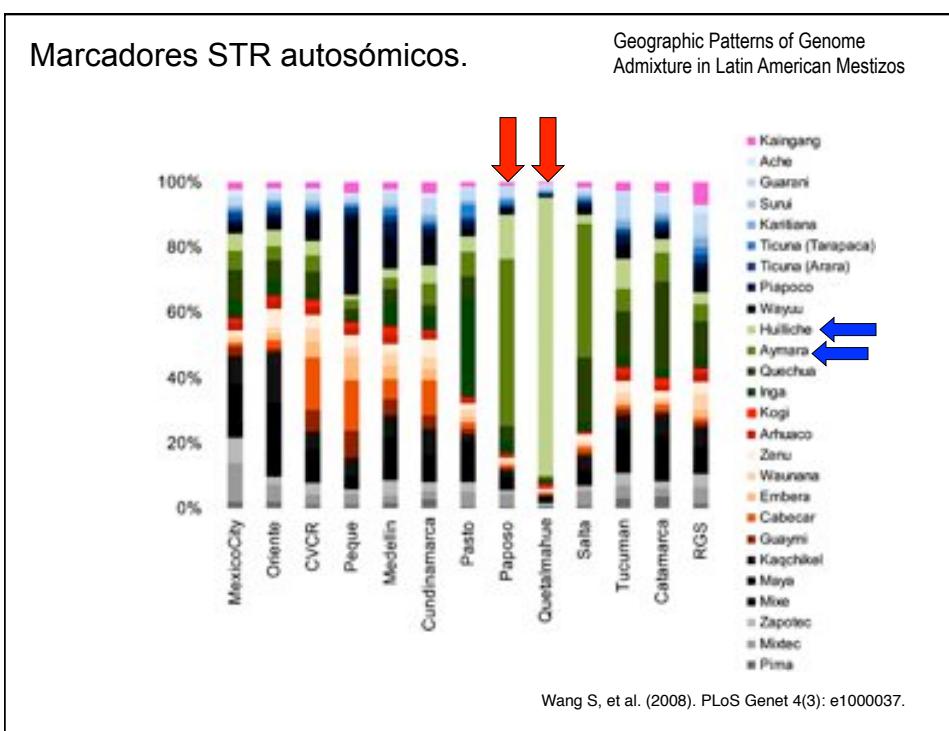
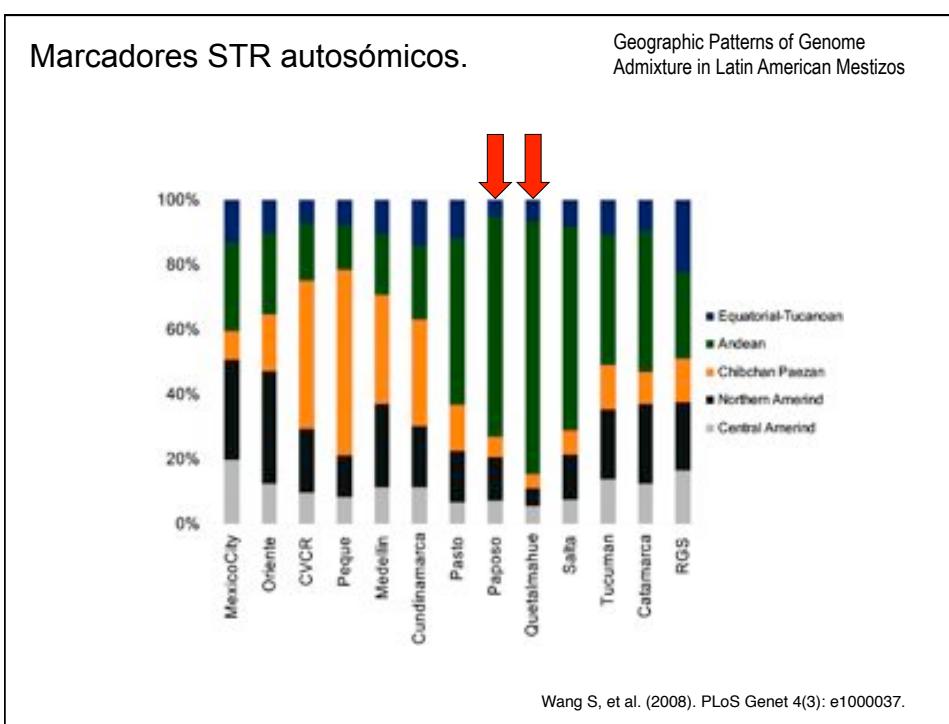
	Número	Mezcla Indígena (%)
Aymara	26	96
Atacameño	80	88
Pehuenche	148	95
Mapuche	450	73
Alacalufe	44	91
Santiago	16.459	43
Concepción	9.252	35
Puerto Montt	339	53
Punta Arenas	330	45

Fuente: ROTHHAMMER y CRUZ-COKE, 1983.

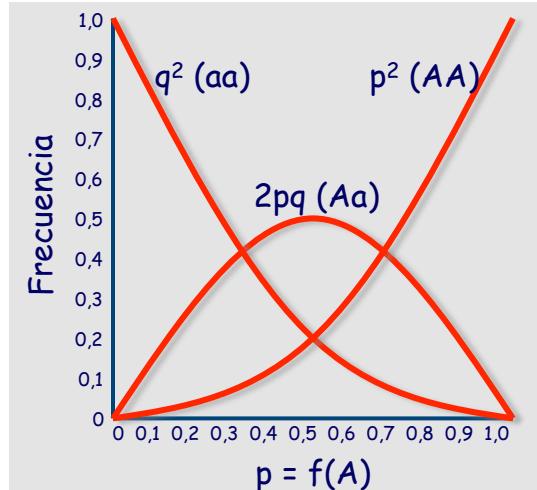
**Amerindio 43%**  
**No Amerindio 57%**

### Marcadores STR autosómicos.





### El equilibrio genético de Hardy-Weinberg



Si no hay MUTACIÓN  
 Si no hay SELECCIÓN  
 Si la población es INFINITA para que no haya DERIVA  
**Si hay PANMIXIA (apareamientos al azar)**  
 Si no hay MIGRACIONES  
 Si la herencia es MENDELIANA

### El equilibrio genético de Hardy-Weinberg

#### ALTERACIONES DE LA PANMIXIA

Si no hay MUTACIÓN  
 Si no hay SELECCIÓN  
 Si la población es INFINITA (NO DERIVA)  
**Si hay PANMIXIA**  
 Si no hay MIGRACIONES  
 Si la herencia es MENDELIANA

Una población es panmictica si todos y cada uno de los individuos de un sexo tienen la misma probabilidad de aparearse con cualquier individuo del otro sexo y viceversa.

APAREAMIENTO PREFERENCIAL POR PARENTESCO:

**ENDOGAMIA** si se prefiere a los parientes.

**EXOGAMIA** si se prefiere a los no parientes.

APAREAMIENTO PREFERENCIAL POR FENOTIPO:

**ISOFENIA** si se prefiere a los de fenotipo similar.

**ANISOFENIA** si se prefiere a los de fenotipo diferente.

## El equilibrio genético de Hardy-Weinberg

### ALTERACIONES DE LA PANMIXIA

*Si no hay MUTACIÓN  
Si no hay SELECCIÓN  
Si la población es INFINITA (NO DERIVA)  
**Si hay PANMIXIA**  
Si no hay MIGRACIONES  
Si la herencia es MENDELIANA*

### CONSECUENCIA DE LA FALTA DE PANMIXIA

*ENDOGAMIA e ISOFENIA*, aumentan los homocigotos, disminuye la heterocigocidad.

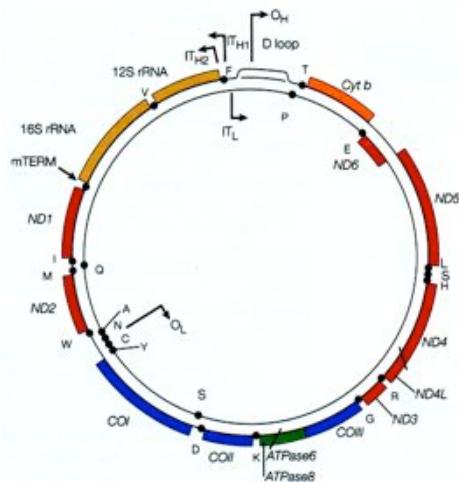
*EXOGAMIA y ANISOFENIA* disminuyen los homocigotos, aumenta la heterocigosidad.

*El apareamiento no azaroso afecta la frecuencia de los alelos en todo el genoma a la vez.*

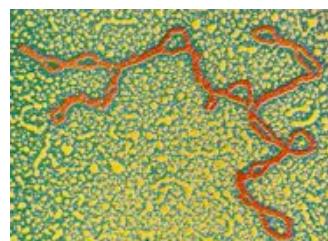
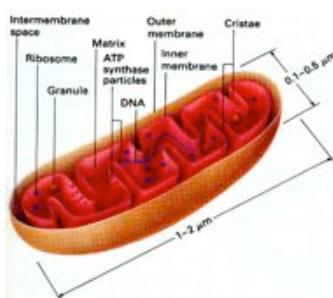
**¿Somos “panmícticos” los chilenos a la hora de elegir pareja?**

Ciudad	Muestra	Estrato	Frec. génica	Mezcla aborigen	Estudio
		ABO*O		m	
Valparaíso u	Población urbana	I	0,7136	0,1941	Pinto-Cistemas y cols., (1971)
Valparaíso u	Población urbana	II	0,7287	0,2393	"
Valparaíso u	Población urbana	III	0,7653	0,3488	"
Valparaíso u	Población urbana	IV	0,8109	0,4854	"
Santiago i	Hosp. San José (madres)	IV	0,7800	0,3946	Valenzuela y cols., (1977)
Santiago i	Hosp. San José (rec. nacidos)	IV	0,7842	0,3928	"
Santiago i	Hosp. San José (hospitalizados)	IV	0,7806	0,4057	"
Santiago i	Clinica Alemana (madres)	I	0,7175	0,1982	"
Santiago i	Clin. Alemana (rec. nacidos)	I	0,7132	0,2058	"
Santiago i	Clin. Alemana (hospitalizados)	I	0,7151	0,1932	"
Santiago i	Clin. Alemana (hospitalizados)	I	0,7055	0,1700	Pinto y cols., (1980)
Santiago i	Clin. Alemana (rec. nacidos)	I	0,7067	0,1735	"
Santiago -	Donantes Banco de Sangre	I	0,6269	-0,065	Valenzuela y cols., (1987)
Santiago -	Donantes Banco de Sangre	II	0,7108	0,1860	"
Santiago -	Donantes Banco de Sangre	III	0,7289	0,2400	"
Santiago -	Donantes Banco de Sangre	IV	0,7730	0,3720	"
Santiago -	Donantes Banco de Sangre	V	0,7800	0,3930	"
Santiago i	Hosp. J.J. Aguirre (rec. nacidos)	IV	0,7670	0,3540	"
Santiago i	Niños residentes Stgo. Norte	III	0,7322	0,2500	Arcos M. (1997)
Valdivia v	Colegio	I	0,6113	0,1190	Cohn P. (1983)
Valdivia v	Colegio	II	0,8015	0,4572	"
Valdivia v	Colegio	III	0,7879	0,4165	"
Valdivia v	Colegio	IV	0,8291	0,5398	"

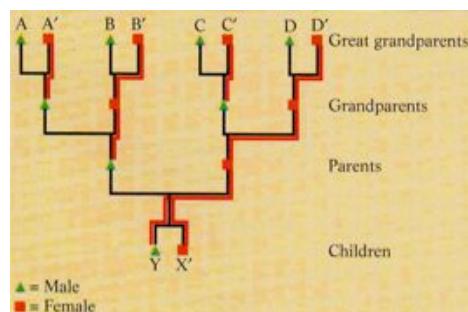
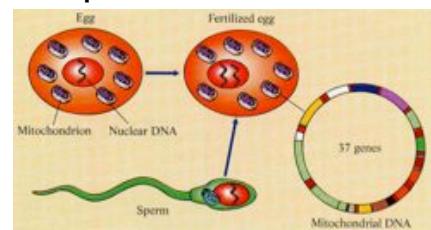
**Que dicen nuestros genes mitocondriales respecto a nuestros ancestros maternos...**

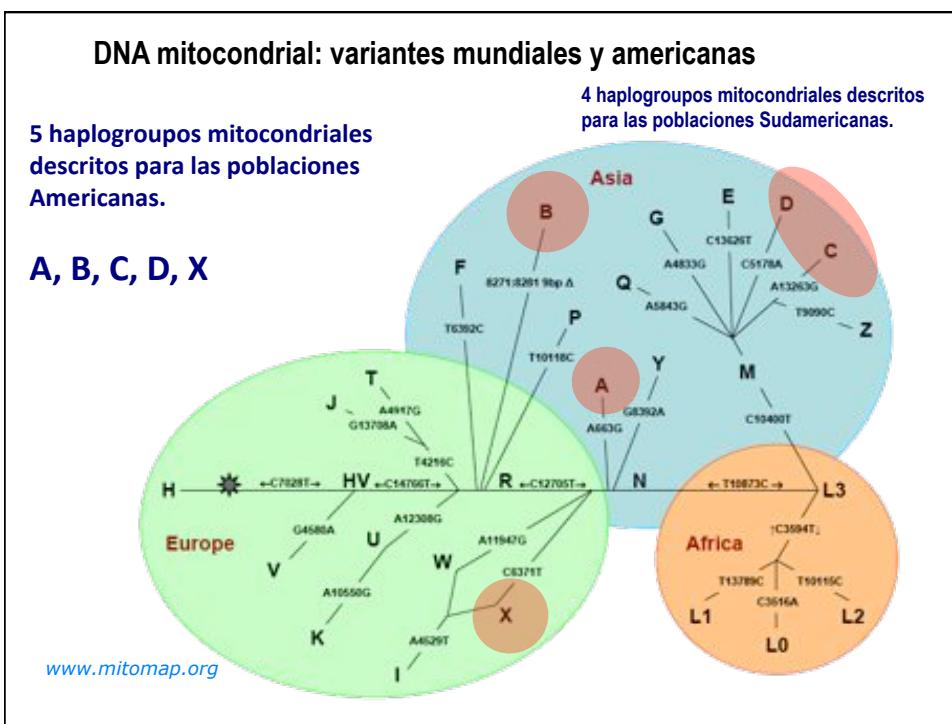
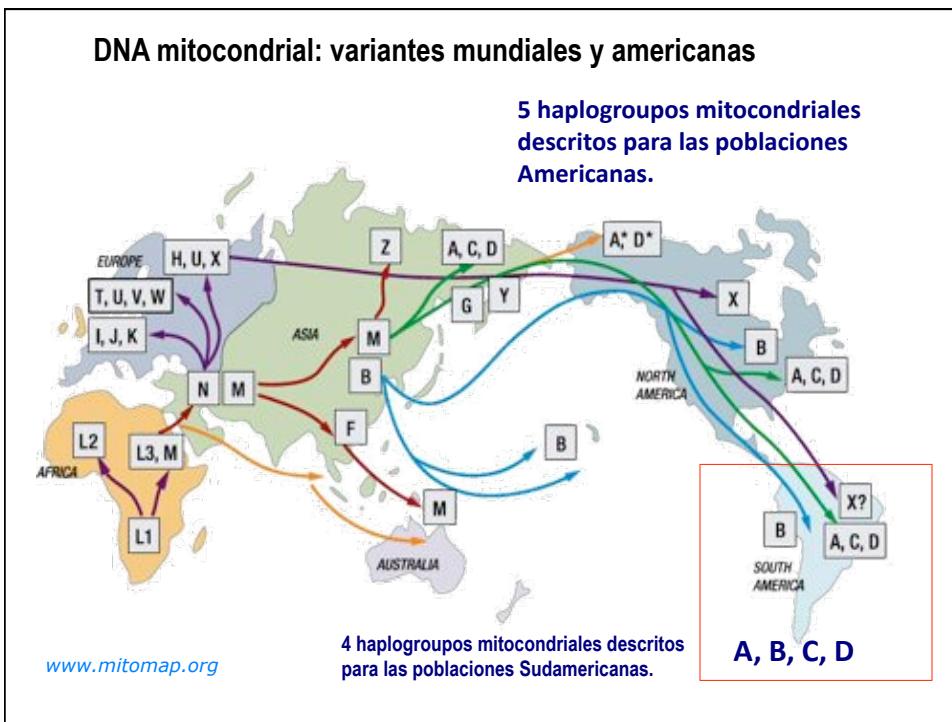


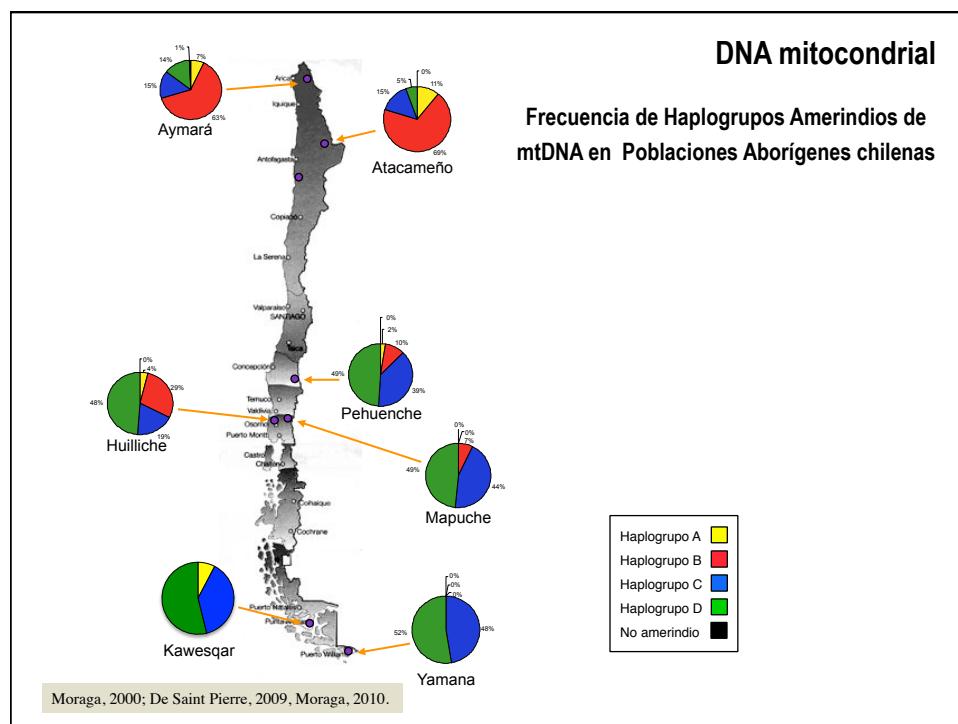
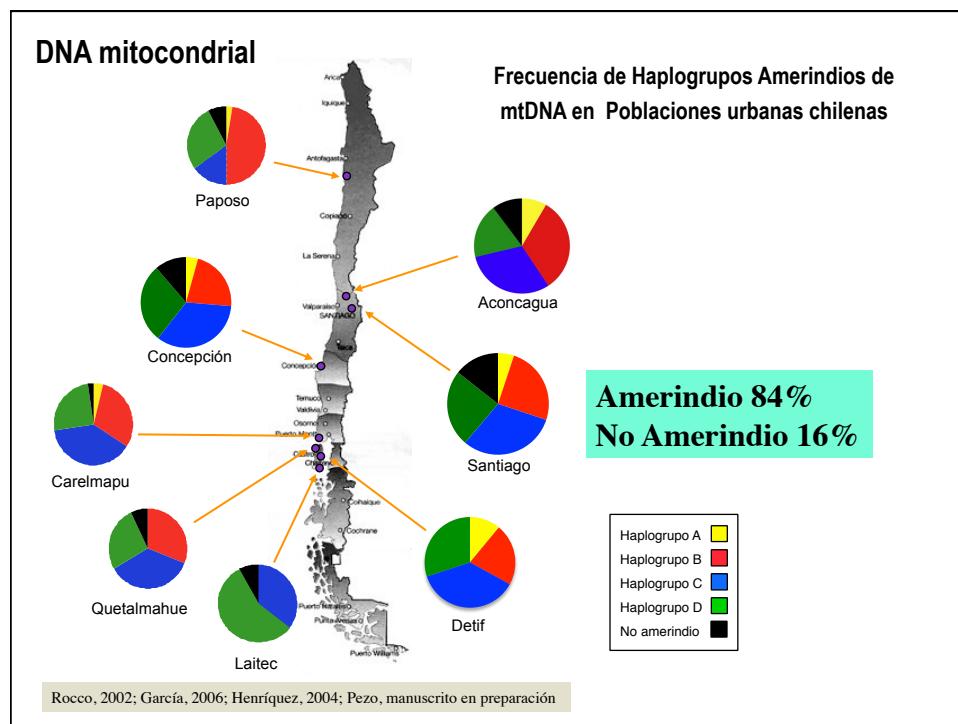
**Las mitocondrias tienen su propio DNA**



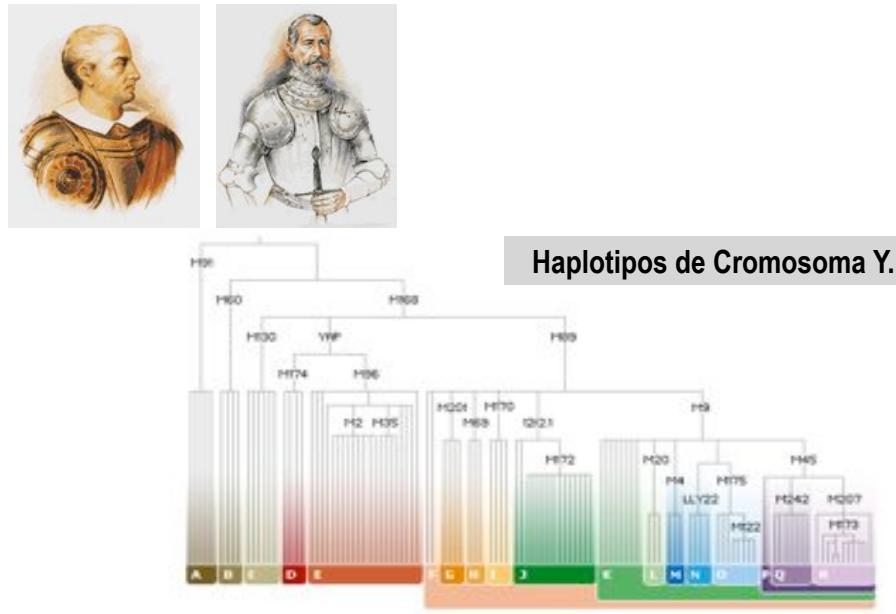
**El mtDNA se transmite  
por vía materna**



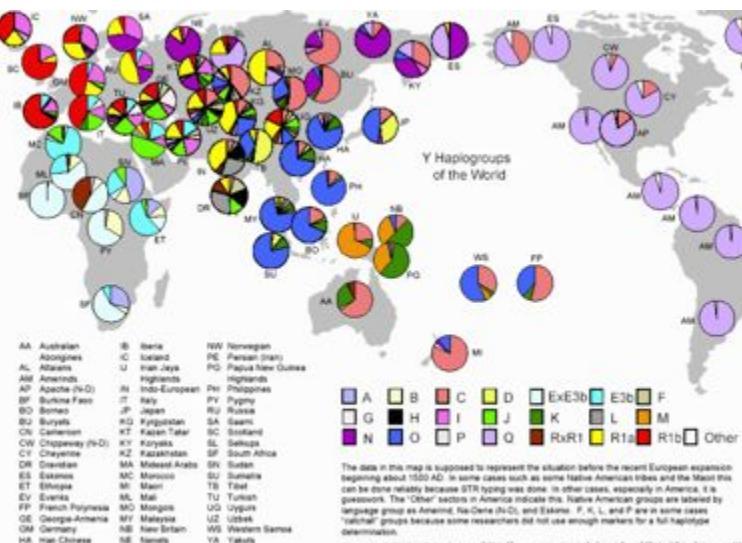


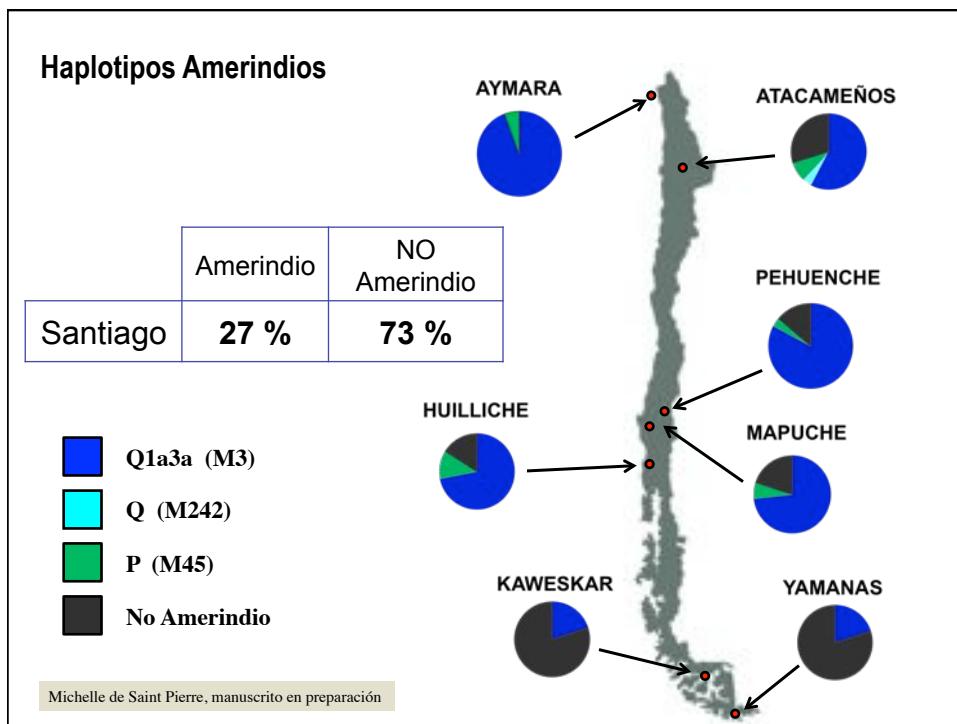
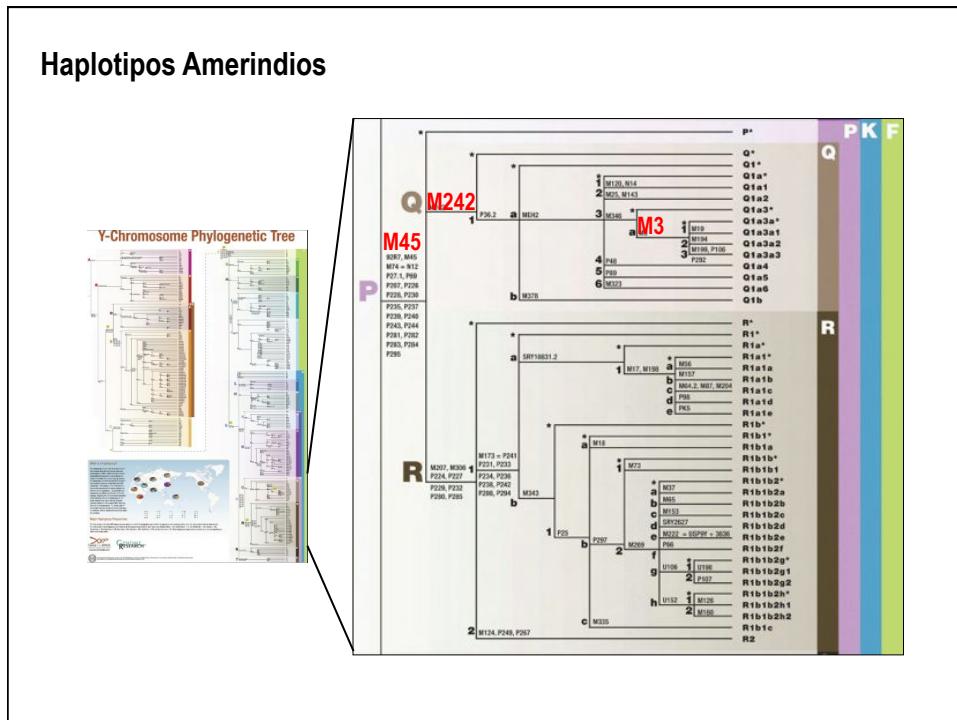


... y el cromosoma Y que cuenta respecto a nuestros ancestros paternos...



DISTRIBUCION MUNDIAL HAPLOGRUPOS CROMOSOMA Y





## HAPLOTIPOS del Cromosoma Y NO AMERINDIOS

	Español	Africano	Asiático		
Población	% N.A.	R-M207	DE-YAP	K-M9	F-M89
<b>AYMARA</b>	0	0	0	0	0
<b>ATACAMEÑO</b>	29,8	1 (4,2%)	1 (4,2%)	3 (8,3%)	1 (4,2%)
<b>PEHUENCHE</b>	14,4	2 (6,9%)	1 (3,4%)	0	1 (3,4%)
<b>MAPUCHE</b>	20	3(20%)	0	0	0
<b>HUILLICHE</b>	16	4 (16%)	0	0	0
<b>KAWESKAR</b>	80	2 (40%)	0	0	2 (40%)
<b>YAMANA</b>	80	3 (60%)	0	0	1 (20%)

Michelle de Saint Pierre, manuscrito en preparación

... en conclusión podemos decir que nuestra población es ...

NUCLEAR AUTOSÓMICO	Amerindio	NO Amerindio
Santiago	43 %	57 %

mtDNA Materno	Amerindio	NO Amerindio
Santiago	84 %	16 %

Cromosoma Y Paterno	Amerindio	NO Amerindio
Santiago	27 %	73 %

## El equilibrio genético de Hardy-Weinberg

### Deriva Genética

*Si no hay MUTACIÓN  
Si no hay SELECCIÓN  
**Si la población es INFINITA (NO DERIVA)**  
Si hay PANMIXIA  
Si no hay MIGRACIONES  
Si la herencia es MENDELIANA*

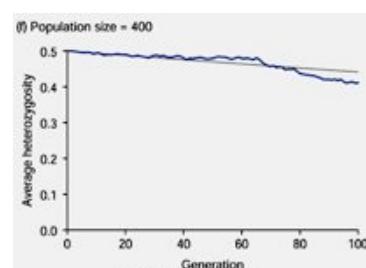
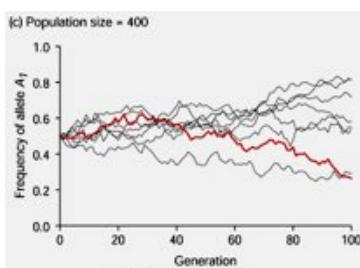
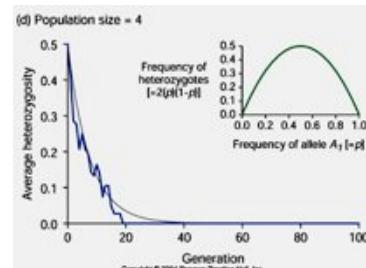
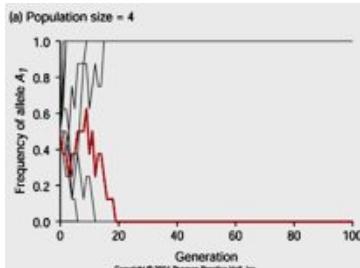
**Se denomina Deriva Genética a fluctuaciones de las frecuencias génicas a través de las generaciones, en poblaciones de tamaño finito, producidas por el simple azar.**

La deriva es independiente del genotipo y tendrá el mismo efecto para cualquier genotipo.

Se la considera como un factor que reduce la variabilidad genética. Su efecto depende del tamaño poblacional efectivo.

***¡La deriva genética afecta la frecuencia de los alelos en todo el genoma a la vez!***

### Efecto de la deriva sobre la pérdida/fijación de alelos y disminución de la variabilidad.



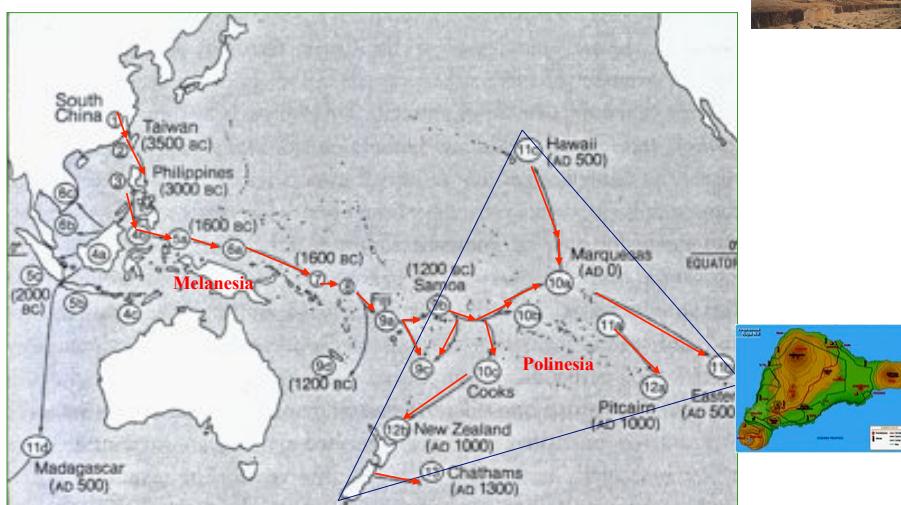
## Los efectos de la deriva sobre la variabilidad genética

### ISLA DE PASCUA

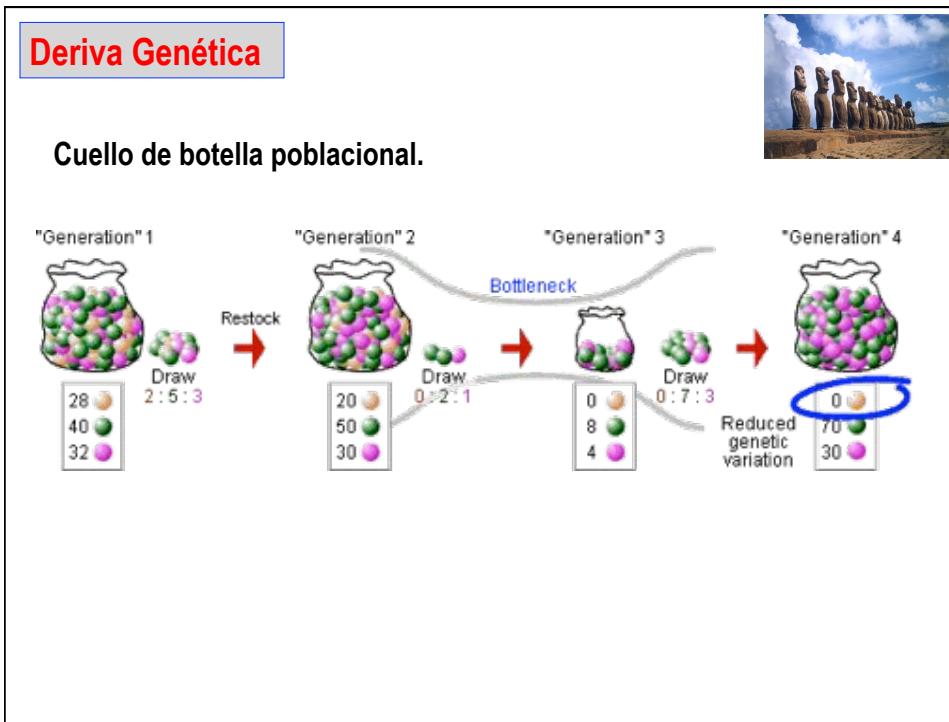


### Deriva Genética

### COLONIZACIÓN DE LA POLINESIA



### Efecto fundador



**Población de la Isla de Pascua 1868 a 1886**

Año	Total Población	Referencias (Ver Apéndice)	
1868	900	Roussel	1869: 324
1870	600	Gana	1870: 109
1871	275	Jaussenn	1871
	168	Jaussenn	n.d.
1875	200	López	1876: 80
1877	110	Pinart	1878a
1882	150	Geiseler	1883: 19
1884	160	H.M.S.	"Constance"
1886	155	Thomson	1891: 461

**Cuello de botella poblacional**

**SECUENCIAS DE D-LOOP MITOCONDRIAL DE ISLA DE PASCUA**

Anderson

PAPUA.N.G ta

INDONESIO

AMERIND-1

AMERIND-2

SAMOA

PAPUA.N.G tb

PAPUA.N.G tb

PASCUA-2 (1 ind)

SAMOA

PASCUA-1 (23 ind)

SAMOA

INDONESIO

AMERINDIO

AMERINDIO

AMERINDIO

**23 de los 24 individuos tienen el mismo haplotipo mitocondrial**