



Universidad de Chile  
Facultad de Ciencias Sociales  
Departamento de Antropología

Contribución de la mujer indígena al poblamiento de la ciudad de San  
Carlos, Región de Ñuble. Análisis a partir de marcadores de ADN  
mitocondrial

Memoria para optar al título de Antropóloga Física

Daniela Castillo Torres  
Profesor guía: Mauricio Moraga

Santiago, Chile

AÑO 2021

## Índice

<b>Índice de Tablas</b> .....	4
<b>Índice de Figuras</b> .....	4
<b>1. Agradecimientos</b> .....	5
<b>2. Resumen</b> .....	6
<b>3. Introducción</b> .....	7
<b>4. Antecedentes</b> .....	8
<b>4.1. Poblamiento americano</b> .....	8
Primeros pobladores.....	8
Poblamiento de Sudamérica.....	9
Poblamiento del Cono Sur.....	9
<b>4.2. Estudios de la composición genética de la población chilena</b> .....	10
<b>4.3. Poblamiento de la región del Bío Bío y Ñuble</b> .....	13
<b>4.4. San Carlos: Fundación y Demografía</b> .....	14
Fundación de San Carlos y años posteriores.....	15
Demografía.....	16
<b>5. Marco Teórico</b> .....	18
<b>5.1. Genética de poblaciones</b> .....	18
<b>5.2. Marcadores moleculares</b> .....	18
<b>5.3. Negación de lo indígena y conformación de una identidad nacional</b> .....	19
<b>6. Problematicación y pregunta de investigación</b> .....	22
<b>7. Hipótesis</b> .....	22
<b>8. Objetivos</b> .....	22
<b>8.1. Objetivo general</b> .....	22
<b>8.2. Objetivos específicos</b> .....	22
<b>9. Material y métodos</b> .....	23
<b>9.1. Muestra</b> .....	23
<b>9.2. Metodología</b> .....	24
9.2.1. Extracción y amplificación de ADN.....	24
9.2.2. Análisis de datos.....	26
<b>10. Resultados</b> .....	29
<b>10.1. Resultados encuesta</b> .....	29
Lugar de residencia.....	29

Lugar de Nacimiento.....	30
Apellidos.....	32
Nivel educacional y tipo de establecimiento educacional .....	32
Tenencia de bienes.....	33
Identidad y pertenencia .....	34
<b>10.2. Resultados Trabajo de Laboratorio.....</b>	<b>35</b>
Extracción ADN.....	35
Amplificación ADN de D-loop mediante PCR .....	35
PCR-RFLP de B2 .....	36
<b>10.3. Resultados análisis de secuencias y análisis estadísticos .....</b>	<b>36</b>
Frecuencia de Haplogrupos.....	36
Índices de diversidad molecular y Test de neutralidad.....	38
Fst y Neighbor-Joining.....	39
Red de haplotipos.....	41
Análisis de Componentes Principales (PCA .....	47
<b>11. Discusión.....</b>	<b>48</b>
<b>11.1. Caracterización de la población.....</b>	<b>48</b>
<b>11.2. Caracterización genética de la población de San Carlos .....</b>	<b>49</b>
<b>11.3. Relación entre identidad y resultados genéticos .....</b>	<b>51</b>
<b>12. Conclusión .....</b>	<b>53</b>
<b>13. Referencias .....</b>	<b>54</b>
<b>14. Anexos .....</b>	<b>60</b>
<b>Anexo 1. Consentimiento Informado .....</b>	<b>60</b>
<b>Anexo 2. Encuesta .....</b>	<b>63</b>
<b>Anexo 3. Tabla con datos de las secuencias de D-loop .....</b>	<b>66</b>
<b>Anexo 4. Árbol filogenético .....</b>	<b>77</b>
<b>Anexo 5. Análisis de componentes principales .....</b>	<b>82</b>

## Índice de Tablas

<b>Tabla 1.</b> Mix PCR para una muestra.....	25
<b>Tabla 2.</b> Condiciones de PCR para un volumen de 25 ul.....	25
<b>Tabla 3.</b> Primers utilizados para amplificación del D-loop del ADN mitocondrial con sus respectivas temperaturas de alineamiento (T°a).....	25
<b>Tabla 4.</b> Partidores utilizados para secuenciar el D-loop del ADN mitocondrial.....	26
<b>Tabla 5.</b> Lugar de residencia de padres, madres y abuelos/as.....	30
<b>Tabla 6 .</b> Lugar de nacimiento de padres, madres y abuelos/as.....	31
<b>Tabla 7.</b> Origen apellido paterno encuestados.....	32
<b>Tabla 8.</b> Rango etario y nivel educacional.....	32
<b>Tabla 9.</b> Tipo de establecimiento educacional.....	33
<b>Tabla 10.</b> Frecuencia haplotípica de San Carlos.....	37
<b>Tabla 11.</b> Índices de diversidad molecular.....	39
<b>Tabla 12.</b> Test de Neutralidad.....	39
<b>Tabla 13.</b> Índices de Fst para población nativa y San Carlos.....	40
<b>Tabla 14.</b> Índices de Fst entre población mixta de Chile y San Carlos.....	41

## Índice de Figuras

<b>Figura 1.</b> Mapa de la Región de Ñuble.....	15
<b>Figura 2.</b> Plano de la Villa de San Carlos.....	16
<b>Figura 3.</b> Crecimiento poblacional de San Carlos.....	17
<b>Figura 4.</b> Población rural y urbana de San Carlos.....	17
<b>Figura 5.</b> Mapa del muestreo de San Carlos.....	23
<b>Figura 6.</b> Lugar de residencia de los encuestados, madre y abuela materna.....	29
<b>Figura 7.</b> Lugar de nacimiento del encuestado, madre y abuela materna.....	31
<b>Figura 8.</b> Tenencia de bienes.....	33
<b>Figura 9.</b> Pertenencia e Identidad en San Carlos.....	34
<b>Figura 10.</b> Gel extracción de ADN.....	35
<b>Figura 11.</b> Gel de PCR del D-loop.....	35
<b>Figura 12.</b> Frecuencias de macrohaplogrupos y haplogrupos.....	38
<b>Figura 13.</b> Dendograma Neighbor-Joining entre San Carlos y población nativa.....	40
<b>Figura 14.</b> Dendograma Neighbor-Joining entre San Carlos y población mixta.....	41
<b>Figura 15.</b> Red haplotípica del macrohaplogrupo A.....	43
<b>Figura 16.</b> Red haplotípica del macrohaplogrupo B.....	44
<b>Figura 17.</b> Red haplotípica del macrohaplogrupo C.....	45
<b>Figura 18.</b> Red haplotípica del macrohaplogrupo D.....	46
<b>Figura 19.</b> Análisis de Componentes Principales con población mixta (Gómez-Carballa), nativa y de San Carlos.....	47

## **1. Agradecimientos**

Mis agradecimientos a los 144 voluntarios de San Carlos por su participación y buena disposición a colaborar en este estudio, y a las personas que aportaron sus conocimientos sobre la historia de la ciudad y por su motivación a ayudarme en la recolección de muestras.

Este trabajo fue realizado gracias al financiamiento del FONDECYT 1181889 a cargo del Doctor Mauricio Moraga, profesor guía de esta tesis, a quien le agradezco por aceptarme en su proyecto. Además, agradezco su buena disposición a ayudarme y apoyarme desde el inicio de este proceso, por sus comentarios y los conocimientos entregados.

También agradezco a mi familia, especialmente a mis padres y a mi hermana, quienes me han apoyado desde el inicio de mi carrera y que también me ofrecieron ayuda a la hora de realizar el muestreo en la ciudad de San Carlos.

Le doy las gracias a las personas del laboratorio de genética humana y evolución, especialmente a Michael y a Carla por su buena disposición a resolver mis dudas durante el trabajo de laboratorio y en el análisis de las muestras.

También le agradezco a mis profesores y compañeras de mención por el apoyo y compañerismo durante la carrera y las personas que se han sumado en el camino, especialmente a Pablo, por el cariño, la confianza y el apoyo que me han brindado el cual ha sido muy importante a lo largo de este proceso.

## 2. Resumen

La ciudad de San Carlos se fundó a inicios del siglo XIX, periodo en que la población nativa era muy reducida, el proceso de mestizaje ya estaba avanzado y se estaba comenzando a formar una identidad propia en la zona. Como resultado de la escasa información histórica previa a la fundación de San Carlos, no se tiene muy claro como fue el proceso de poblamiento de estos territorios, es decir, si hubo una fuerte contribución de la mujer indígena o no. Debido a esto, se analiza mediante marcadores de la región control del ADN mitocondrial los linajes por línea materna para así evaluar el grado de contribución de la mujer indígena en la formación de la población de la ciudad. Para ello se usaron 143 muestras de saliva de voluntarios que viven en San Carlos, además se analizaron los datos tomados en la encuesta. Los resultados muestran que el 94% presenta algún linaje amerindio, de estos D es el más frecuente con 36% y A el menos frecuente con un 4%. A partir de esto se observa que la mujer nativa contribuyo en mayor medida al poblamiento de San Carlos que la mujer europea.

Palabras claves: ADN mitocondrial, Chile, San Carlos, Genética, Mestizaje.

### 3. Introducción

Desde el siglo XX se ha estudiado la composición genética de la población chilena con el objetivo de vislumbrar el origen, la movilidad y los procesos de microevolución humana. A partir de estos primeros estudios, realizados con marcadores de grupos sanguíneos y del sistema del antígeno leucocitario humano, se observa que la población chilena presenta tanto un componente genético europeo como amerindio (Chakraborty et al., 1976; Llop, 1996).

Producto de los avances tecnológicos, se ha podido estudiar con más detalle la composición genética mediante el uso de marcadores moleculares, ejemplo de ello son los marcadores autosómicos. Estos, dan cuenta que la población actual presenta un componente genético europeo, amerindio y en menor medida africano (Eyheramendy et al., 2015). Además, se han empleado marcadores uniparentales, ADN mitocondrial y Cromosoma Y, que evidencian un proceso de mestizaje asimétrico, en donde en su mayoría el padre era español y la madre de origen amerindio, dejando fuera al hombre indígena (Verdugo et al., 2020). Los estudios que se han realizado con marcadores de ADN mitocondrial abarcan algunas ciudades del Sur de Chile, la Región Metropolitana y algunas ciudades del Norte del país, entre otras (Berrios del Solar, 2017), por lo que la zona central del país (Región del Libertador Bernardo O'Higgins, del Maule y de Ñuble) ha sido poco explorada.

Debido a la falta de estudios en la zona centro del país, es que se estudiara mediante marcadores de ADN mitocondrial los linajes de la población de San Carlos y así contribuir a la caracterización genética de Chile y de la población de la zona central. Además, debido a que los antecedentes históricos previos al año de su fundación en 1801 (Arzola, 1989) son escasos, no se sabe con seguridad de la existencia y ubicación de asentamientos de grupos nativo-americanos en la zona. Como resultado, no se tiene claro cómo eran los habitantes entre fines del siglo XVIII e inicios del XIX y si los grupos amerindios contribuyeron a la formación de las poblaciones de la zona.

A partir de lo anterior se analizarán marcadores de ADN mitocondrial con el fin de comprender como se conforma la población actual de San Carlos y analizar los linajes presentes. También el estudiar los linajes por línea materna tiene como objetivo visualizar el grado de contribución genética de la mujer indígena en la conformación de los habitantes de la ciudad, contribución que a veces es negada producto de la imagen negativa que se formó durante el mestizaje y al proceso de blanqueamiento que vivió este grupo.

## 4. Antecedentes

### 4.1. Poblamiento americano

#### Primeros pobladores

El poblamiento del continente americano es ampliamente discutido por diversas disciplinas, dentro de las cuales se encuentran la arqueología, la antropología, la genética y la lingüística. Estas aportan evidencia que permite reconstruir la historia del poblamiento de América, ejemplo de ello son las posibles rutas migratorias, los tiempos en que ocurrieron, y las posibles relaciones e interacciones entre los primeros grupos humanos.

Desde la arqueología, los investigadores postulan que los primeros pobladores se movilizaron desde Asia a través del Estrecho de Bering durante el Último Máximo Glacial, pero debido a que Norteamérica estaba cubierta por los hielos Cordilleranos y Laurentides no pudieron ingresar al continente, quedando aisladas hasta que estos comenzaron a derretirse alrededor de los 17.000 años atrás. A partir de los deshielos se abre una posible ruta por la costa del Pacífico alrededor de los 15.000 años atrás, y una ruta alternativa a través de un corredor libre de hielo por el lado este de las Montañas Rocosas entre los 11.500 a los 11.000 años atrás (Llamas et al., 2016; Skoglund & Reich, 2016).

Otra disciplina que aporta información sobre el poblamiento americano es la genética, mediante el uso de marcadores moleculares como el ADN genómico. A partir de este marcador, se postula que los Nativos Americanos divergieron de las poblaciones siberianas y del Este Asiático aproximadamente 25.000 ± 1.100 años atrás. Una vez que estos grupos provenientes de Asia se asentaron entre Beringia y Alaska, se dividieron en Antiguos Beringios y Nativos Americanos alrededor de los 22.000 años atrás, siendo los segundos los que se asentaron en Norteamérica. Posteriormente, entre los 17.500 y los 14.600 años atrás los nativos americanos se dividieron en Nativos Americanos del Norte y Nativos Americanos del Sur, proceso que pudo tener lugar al sur de Beringia, zona correspondiente a los territorios de la actual Alaska y a Yukon Occidental (Moreno-Mayar et al., 2018; Raghavan et al., 2015).

Otro marcador molecular que se usa para estudiar el poblamiento americano es el ADN mitocondrial, que permite rastrear los linajes por línea materna. Los primeros estudios con este marcador dan cuenta de la presencia de cuatro macrohaplogrupos presentes en todo el continente americano (A, B, C y D) y que están estrechamente relacionados con linajes del este de Asia y Siberia. Además, a partir del ADN mitocondrial se observa que la variabilidad genética en América es menor a la de otros continentes (Brandini et al. 2017; Shurr & Sherry, 2004). También se postula que los ancestros de gran parte de los nativos americanos derivan de una población que experimento un efecto fundador, debido a que los haplogrupos encontrados en poblaciones americanas descienden de 5 linajes maternos fundadores (A2, B2, C1, D1, D4h3a) con un ancestro común aproximadamente entre los 18.000-15.000 años atrás (Skoglund & Reich, 2016).

Estudios genéticos más detallados en América, también con ADN mitocondrial, evidencian que algunos haplogrupos se distribuyen en gran parte del continente americano, como es el caso de los haplogrupos A2, B2, C1b, C1c, C1d, C1d1, D1 y D4h3a, conocidos como

“pan-american” (Brandini et al., 2017; De Saint Pierre, Gandini et al., 2012). Estos estudios, también dan cuenta que algunos haplogrupos tienen distribuciones restringidas a ciertas zonas geográficas, ejemplo de ello son X2g y D4e1 que solo se encuentran en las regiones árticas y subárticas de América del norte. Los haplogrupos mencionados junto a X2a, C4c, A2a, A2b, D2a y D3 se consideran que tienen un origen beringio/asiático, lo que apoya la hipótesis de un poblamiento desde Asia pasando por el estrecho de Bering. Respecto a los subhaplogrupos B2b, B2a, D1g, D1j, C1b13 y B2i2, también tienen restricciones geográficas, ya que se encuentran en el norte o en el sur de América, diferente es el caso de B2b, que se puede encontrar en ambos extremos del continente (Brandini et al. 2017).

### Poblamiento de Sudamérica

En relación con la parte sur del continente americano, los estudios con ADN mitocondrial dan cuenta que poblaciones desde el norte del continente se movilizaron hacia el sur en aproximadamente 1.500 años, entre los  $16.000 \pm 900$  y los  $14.600 \pm 1.100$  años atrás. Esto es apoyado por la presencia de subhaplogrupos presentes a lo largo del continente americano, por ejemplo, B2b es uno de los haplogrupos más comunes en Sudamérica con una datación alrededor de los 21.000 años atrás y que se encuentra tanto en el norte como en el sur del continente. Lo mismo sucede con A2, B2, C1b, C1c, C1d, C1d1, D1 que se encuentran tanto en Norteamérica como Sudamérica (Brandini et al. 2017). Otro haplogrupo que permite postular que grupos humanos migraron desde el norte hacia el sur del continente es el D4h3a, que se restringe a poblaciones costeras tanto de Norteamérica como de Sudamérica. La presencia de este subhaplogrupo en las costas del Pacífico apoya la idea de una ruta migratoria por la costa del Pacífico, aunque aún es discutido debido a que tiene una fecha de aparición alrededor de los 12.600 años atrás (Skoglund & Reich, 2016).

La evidencia de ADN genómico indica que luego de la llegada de los primeros pobladores a Sudamérica, los grupos humanos divergieron por medio de múltiples rutas geográficas y, que seguida a esta primera oleada migratoria hubo una segunda ola independiente, pudiendo aportar variabilidad genética. También se observa que los grupos sudamericanos de la costa difieren genéticamente de los del interior, lo que también se ve en poblaciones actuales (Moreno-Mayar et al., 2018). La divergencia genética entre grupos es respaldada por la presencia de subhaplogrupos específicos en la parte sur del continente, es decir que se restringen a zonas geográficas específicas. Lo anterior da cuenta de un flujo génico limitado entre las poblaciones que se asentaron en estos territorios (Llamas et al., 2016). Ejemplo de ello es el subhaplogrupo B2ai que es mayormente exclusivo en los Andes de Perú y Bolivia y para el que se postula una fecha de origen de aproximadamente 8.400 años atrás (Gómez-Carballea et al., 2018).

### Poblamiento del Cono Sur.

Respecto al Cono Sur, correspondiente al territorio más austral de América, los estudios con ADN mitocondrial indican que en el Noreste de la Patagonia el haplogrupo D es el más representado con un 40,99%, seguido del haplogrupo B (28,83%), el C (22,97%) y en menor

medida el A con solo un 7,21%. De los cuatro, D es el que presenta mayor diversidad haplotípica, siendo D1g y D4h3a los más representados. En el haplogrupo B el más representado es B2i, para el C se encontraron C1b y C1b13 y por último para A, fueron A2+16129 y A2+16356. Al igual que para el noroeste patagónico, en el sur de la Patagonia el haplogrupo D es el mayoritario con un 50%, siendo el más representado el D4h3a, le sigue el haplogrupo C (43,1%), el B con un 6,03% y el A con solo un 0,87% (Postillone & Pérez, 2017).

A partir de estudios más detallados, se observa que algunos subhaplogrupos son específicos para el cono sur. Entre ellos D1g, D1j, B2i2 y C1b13. El D1g se encuentra en parte de la zona sur de Chile y Argentina; D1j está presente en el zona norte-central de Argentina y ausente en Chile; el B2i2 (B2I) se encuentra exclusivamente en Patagonia tanto en el lado argentino como chileno, pero está ausente en Tierra del Fuego; y el C1b13 se encuentra entre los 38° y 42°, con una baja representación en Yamana y Kawésqar (Bodner et al., 2012; De Saint Pierre, Bravi et al., 2012; De Saint Pierre, Gandini et al., 2012).

Mediante evidencia arqueológica y genética se han dado posibles fechas del poblamiento para el cono sur. Respecto a los datos arqueológicos, los sitios de Monte Verde y Arroyo Seco 2, dan cuenta de que el poblamiento de Patagonia pudo ser alrededor de los 14.000 años atrás. Pero los datos moleculares dan cuenta de que esta pudo ser más temprana alrededor de los 22.000 años atrás por los análisis del subhaplogrupo D1g. El subhaplogrupo D1j tiene como posible fecha de origen alrededor de los 16.700 años atrás, lo que pone en cuestionamiento las hipótesis de poblamiento provenientes de la arqueología. Aun así, se postula que Patagonia fue poblada alrededor de los 14.000 años atrás y se terminó de poblar con Tierra del Fuego alrededor de los 9.000 años atrás (De Saint Pierre, 2017)

#### **4.2. Estudios de la composición genética de la población chilena**

Desde el siglo XX, varios grupos de investigación estudian la variabilidad y composición genética de la población chilena con el fin de vislumbrar su origen, los procesos de microevolución humana y patrones de morbilidad. Estos estudios incluyen el análisis de la variación genética de grupos indígenas chilenos en asociación con la geografía, el lenguaje y la cultura. Ejemplo de ello es el estudio de Chakraborty y colaboradores (1976), que emplea marcadores de grupos sanguíneos (ABO, MNSs, Rh, Diego, Duffy, Kell y haptoglobinas) con el objetivo de estudiar la distancia genética entre los grupos Aymara, Atacameño, Diaguita, Pehuenche, Mapuche, Alacalufe y Yagan. Los resultados indican que la distancia entre los aymaras y los grupos más distantes geográficamente aumenta, además la menor distancia genética se da entre mapuches y pehuenches, y la mayor distancia se da entre alacalufes y yaganes (Chakraborty et al., 1976; Rothhammer et al., 1989).

Otra investigación es la de Llop (1996) que utiliza marcadores del Sistema del Antígeno Leucocitario Humano (HLA) de las etnias Aymara, Atacameña, Pehuenche, Huilliche y

Yaghan. Los resultados muestran que los yaganes presentan el mayor nivel de mezcla con una proporción de genes foráneos de  $0,26 \pm 0,08$  mientras que pehuenches y aymaras presentan  $0,05 \pm 0,02$  y  $0,08 \pm 0,01$  respectivamente. Estos estudios, dan cuenta que en el país hay cierto grado de estructuración genética y también que hay una contribución foránea en los grupos nativos, aunque la frecuencia de marcadores no amerindios varía de un grupo a otro.

Además de los marcadores de grupos sanguíneos y de HLA, se han usado marcadores de ADN nuclear en población mixta de diferentes ciudades del país. Este marcador evidencia la presencia de un componente americano, europeo y en menor medida un componente africano (Fuentes et al., 2014). El estudio de Eyheramendy y colaboradores (2015), da cuenta que las regiones del centro del país tienen una mayor proporción de componente europeo entre el 55,62% y 57,11%, el componente nativo americano es más alto en los extremos del país, ya que la zona norte tiene un promedio de 49,96% y la zona sur esta entre el 46,94% y 49,48%, por último el componente africano disminuye de norte sur, ya que en la zona norte presenta un promedio de 3,89% y en la zona sur (Aysén y Magallanes) presenta un 1,32%. A nivel país el promedio para el componente europeo es de 52,25%, el nativo es de 44,74% y el africano de un 3,01%. Este estudio da cuenta de la contribución de los europeos y del cruzamiento con población nativa, además de la baja presencia de africanos en el país.

Las investigaciones con marcadores del Cromosoma Y en el continente americano dan cuenta de una alta frecuencia del haplogrupo Q-M3, también descrito como Q1a2a1a1, por ello este linaje se considera característico de las poblaciones nativo-americanas. En el caso de Chile, la población amerindia también presenta altas frecuencias de este linaje, alcanzando en Huilliche un 72% y en Aymara un 94% (Berrios del Solar, 2017). En población mixta de diferentes regiones del país estos porcentajes cambian, ya que el promedio a nivel país de linajes nativo-americanos es de un 8,3%, con un rango que va de un 5% en Concepción y un 13% en Iquique, seguido por Temuco con un 10% (Toscanini et al., 2016). Lo mismo se observa en el artículo de Cifuentes y colaboradores (2004), en el que poblaciones de Santiago de diferentes comunas y niveles socioeconómicos, muestran una baja frecuencia de haplotipos nativo-americanos y una alta frecuencia de haplotipos no amerindios.

A partir de los estudios con ADN mitocondrial en Chile, se observa la presencia de los macrohaplogrupos A, B, C y D con un gradiente de norte a sur, debido a que las frecuencias de A y B disminuyen al avanzar hacia el sur y las de C y D aumentan (De Saint Pierre, Bravi et al., 2012). Lo anterior se evidencia en las poblaciones Pehuenche de Trapa Trapa (Provincia del Bío Bío), Mapuche de Isla Huapi (Provincia de Valdivia) y Yagan de Puerto Williams, ya que muestran alguno de los haplogrupos A, B, C y D, siendo el último el más frecuente en los tres grupos. En Pehuenche el haplogrupo A presenta una frecuencia de 2,8%, y en Yagan este haplogrupo junto con el B están ausentes. De los cuatro haplogrupos el que presenta mayor diversidad a nivel de secuencia es D con 30 sitios polimórficos, a diferencia de A con 13, B con 14 y C con 16 (Moraga et al., 2000).

En otro estudio se seleccionaron muestras de individuos de origen Aymara y Atacameño, además de individuos de diferentes partes de Santiago y del sur de Chile. Los resultados indican que el haplogrupo B es más frecuente con un 64% en los grupos Aymara y Atacameño encontrándose ausente en Yagán, dando cuenta de la disminución de B en el sur del país. Con los haplogrupos C y D se observa lo contrario, ya que aumenta de norte a sur, presentando sus frecuencias máximas en Yagán con un 48% para C y un 52% para D. Para Santiago los resultados muestran que el 84% de la población presenta haplogrupos mitocondriales amerindios, números mayores a los obtenidos con ADN nuclear (40%) y marcadores del Cromosoma Y (22%), esto da cuenta que las mujeres que dieron origen a la población actual de Santiago fueron principalmente nativo americanas (Rocco et al., 2002).

En el estudio de Saint Pierre y colaboradores (2012) se observa que el haplogrupo B2 se encuentra principalmente en Aymara y Atacameño, pero dentro de este linaje se encuentra el haplogrupo B2I (B2i2), que es exclusivo de Patagonia y que está ausente en el norte de Chile. Respecto a D1g, el subhaplogrupo D1g2 se presenta en individuos Yámanas, al igual que el haplogrupo C1b13, pero con menor representación, lo mismo con individuos Kawésqar.

Además, el uso de marcadores de ADNmt en población mixta de diferentes ciudades de Chile (Iquique, Santiago, Concepción, Temuco y Punta Arenas), evidencia la predominancia de ancestría mitocondrial nativa americana con un 88,1%. Iquique es la que presenta una mayor proporción de componente nativo americano con un 94,5% mientras que Santiago es la zona que presenta una menor proporción (82,3%). Las otras tres ciudades presentan resultados intermedios con un 88% de componente nativo americano. También se observa que Santiago es la zona con mayor componente europeo (15,8%), mientras que Iquique presenta solo un 4,5% (Gómez-Carballa et al., 2016).

Los marcadores uniparentales (ADN mitocondrial y Cromosoma Y) dan cuenta del cruzamiento asimétrico vivido en Chile durante los periodos de conquista y colonización, y que es mencionado por autores como Montecino (1993). Este patrón asimétrico se identifica por una mayor representación de linajes europeos por línea paterna y una mayor representación de linajes amerindios por la línea materna (Gómez-Carballa et al., 2016; Vieira-Machado et al., 2016).

En la Región de Ñuble, gracias al Proyecto Chile Genómico se han podido recolectar 442 muestras de población mixta de Chillán, y a partir del análisis de marcadores de ADN nuclear se evidencia que esta ciudad presenta un 42% de componente amerindio, un 54% de europeo y un 4% de africano, en relación con el amerindio, el 25% corresponde a Mapuche y el 17% a Aymara (Verdugo et al., 2020). En Concepción, que es la ciudad más cercana con resultados publicados de ADN mitocondrial en población mixta, los estudios muestran que tiene un componente materno nativo americano del 88%, mientras que el europeo llega al 11% y el africano es menor al 1% (Gómez-Carballa et al., 2016). Por otro lado, los estudios con Cromosoma Y muestran que hay un mayor porcentaje de componente europeo en Concepción presentando un 39% del haplogrupo R y en menor medida de E, F e I, correspondientes a haplogrupos no amerindios (Berrios del Solar, 2017).

Los resultados descritos dan cuenta del proceso de mestizaje asimétrico entre mujer indígena y hombre español ocurridos en la Región de Ñuble y del Bío Bio.

A partir de estas investigaciones, resulta pertinente estudiar la contribución de la mujer indígena en la formación de la población de San Carlos en la Región de Ñuble, ya que la zona centro ha sido poco explorada y su historia es imprecisa. Por ello, los resultados de esta investigación aportarían datos genéticos sobre el proceso de mestizaje en la Región de Ñuble, además de saber que grupos indígenas tuvieron un mayor impacto en la formación de la población actual de la zona.

### **4.3. Poblamiento de la región del Bío Bio y Ñuble**

Antes de la llegada de los primeros españoles a Chile, el territorio de Ñuble y del Bío Bio era habitado por grupos indígenas pertenecientes a la etnia Mapuche, tales como los pehuenches, chiquillanes, picunches, entre otros, quienes fueron desplazados o masacrados con el fin de controlar estos territorios (Bengoa, 2007; Reyes Coca, 1990). La primera expedición militar hacia el sur fue liderada por Gómez de Alvarado, uno de los capitanes de Diego de Almagro, quien en el año 1536 se enfrenta con los indígenas en la confluencia de los ríos Itata y Ñuble (Cartes Montory, 2014; Reyes Coca, 1990). Posteriormente Francisco de Villagra y Francisco de Aguirre se instalan en el valle del Itata, a la espera de Pedro de Valdivia quien es rechazado por los indígenas que habitaban aquel territorio, resultando asesinado (Cartes Montory, 2014). Pero antes de su asesinato, Pedro de Valdivia en 1550 ordena fundar la ciudad de Concepción con cuarenta vecinos como mecanismo para controlar la zona, cumpliendo un rol como frontera de guerra (Cartes Montory, 2014; Goicovich, 2007).

Desde fines del siglo XVI hasta el siglo XVIII, se continúan fundando ciudades con el objetivo de mejorar la comunicación entre los asentamientos ubicados al sur del río Ñuble y al norte de este, como es el caso de Santiago y Concepción. Además, estas servían como puntos de defensa contra los mapuches y pehuenches, complementando las acciones de la guerra (Pérez, 2018; Villalobos & Rodríguez, 1997). Otro de los objetivos de la formación de ciudades, era permitir la expansión del dominio español con el fin de acceder a recursos y mano de obra, principalmente indígena, que fue entregada al momento de repartir territorios entre españoles en el sistema de encomiendas (Goicovich, 2007).

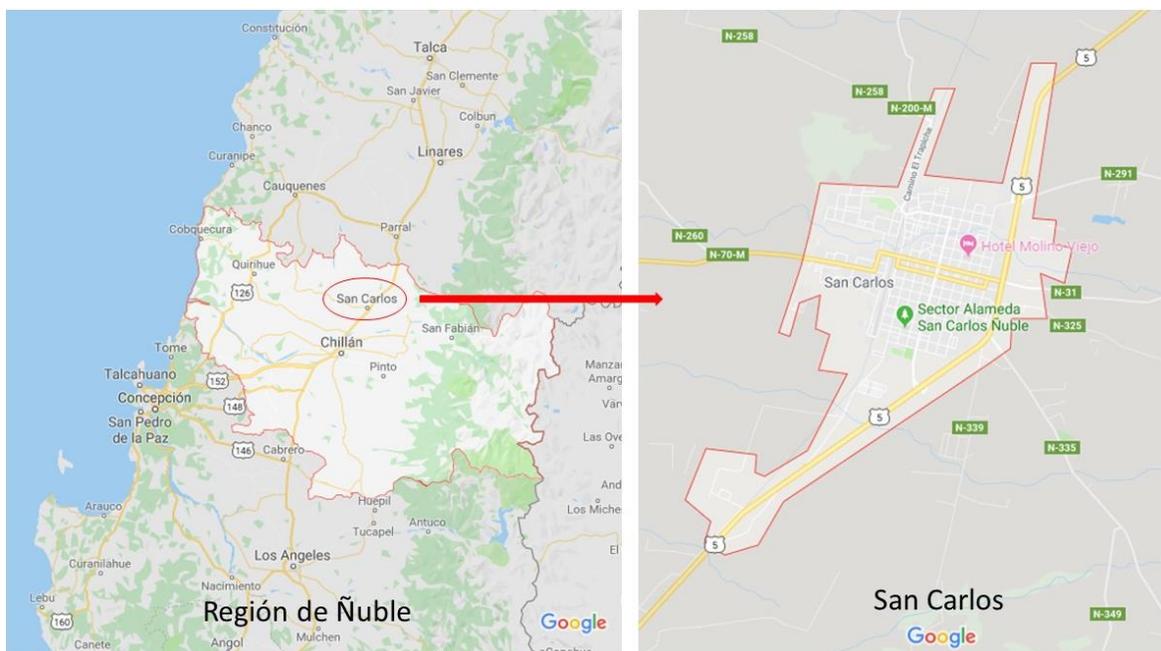
Respecto al poblamiento de Ñuble, Reyes Coca (1990) discute que algunas ciudades de la zona fueron fundadas debido a la presencia de Pueblo de Indios, territorios en los que se concentraban grupos indígenas. Otras se fundaron debido al sistema de encomienda que permitieron aglutinar a la población. Además, la construcción de fuertes también contribuyó a la posterior formación de ciudades, ejemplo de este último factor es la fundación de Chillán en 1580, territorio en el que se ubicaba el fuerte de San Ildefonso. En sus inicios esta ciudad no era de gran interés, presentando una gran pobreza local producto de los constantes ataques por parte de los indígenas (Reyes Coca, 1990; Villalobos & Rodríguez, 1997). Estos ataques implicaron el desalojo y abando de Chillán y territorios aledaños por

determinados periodos de tiempo hasta su refundación. En el caso de Chillán, ésta fue refundada luego del levantamiento indígena de 1655 (Muñoz Olave, 1921). Este ir y venir de los diferentes grupos humanos y los conflictos con los indígenas de la región, como son los chiquillanes que habitaban la zona cordillerana de lo que hoy es Ñuble, ayudo a la configuración de la población durante el periodo de la conquista y el periodo colonial en Chile.

#### **4.4. San Carlos: Fundación y Demografía**

San Carlos, es ciudad y capital comunal de la Provincia de Punilla, actual Región del Ñuble, emplazada en la depresión intermedia a ~26 km al norte de Chillán (Figura 1). Esta comuna y ciudad se caracteriza por ser fundamentalmente agraria y es conocida por sus cultivos de arroz, trigo y remolacha (Centro Cultural San Carlos de Itihue, 2015). San Carlos no cuenta con mucha información histórica, por lo que los antecedentes, artículos o libros sobre la ciudad o que hacen mención sobre ella son escasos. A pesar de esta limitante, investigadores y organizaciones locales han podido reconstruir parte de la historia local y de los primeros años de San Carlos como ciudad.

La literatura indica que antes del Período de Conquista y de la fundación de San Carlos, la mayor parte de los territorios de Punilla, pertenecían a Reinohuelen, lugar habitado por etnias indígenas mapuches, como los chiquillanes y los itihues, de las cuales se posee muy poca información. Los primeros, habitaban principalmente la zona cordillerana y se desplazaban en busca de alimento interactuando con otras etnias mapuches como la Pehuenche y la Picunche. Además, los chiquillanes eran conocidos por ser enojadizos, montaraces y dignos de temer, ya que constantemente atacaban ciudades y asentamientos españoles, como lo es el caso de Chillán. Los segundos, habitaban principalmente los territorios que hoy se conocen como San Carlos y se caracterizaban por ser gente tranquila (Arzola, 1989; Mora, 2020; Reyes Coca, 1990).



**Figura 1.** Mapa de la Región de Ñuble. A la izquierda, mapa de la región de Ñuble indicando en un círculo rojo la ubicación de la ciudad de San Carlos. A la derecha, mapa de la ciudad de San Carlos. Imágenes extraídas de Google Maps.

### Fundación de San Carlos y años posteriores

A diferencia de otras ciudades no está claro si San Carlos se fundó a partir de la presencia de un Pueblo de Indios (Reyes Coca, 1990) o por otros factores. De lo que si hay constancia es que en 1788 el párroco Juan Bernardo Ruiz insto a las personas que habitaban estos territorios (españoles, mestizos y párrocos) a solicitar la fundación de una ciudad, por la necesidad de convivir en comunidad y recibir los beneficios de vivir en un pueblo. A partir de esta solicitud, Joaquín del Pino Rozas y Negrete el 3 de Julio de 1800 ordena la fundación de San Carlos de Itihue, llamada así en honor al rey de España Carlos V y a los grupos indígenas que habitaban estos territorios, los itihues. Al año siguiente se realiza el primer trazado de la ciudad con 120 sitios distribuidos en 36 manzanas (Figura 2). Estos sitios se distribuyeron entre la Iglesia Parroquial, la cárcel, escuela, cabildo, mercado, militares (coroneles, capitanes, tenientes, etc.), autoridades, personas de prestigio y entre quienes los solicitaran. En 1865 se convierte oficialmente en ciudad con una población de más de 5.000 habitantes y en 1891 es nombrada capital de la comuna de San Carlos (Arzola, 1989; Mora, 2020).



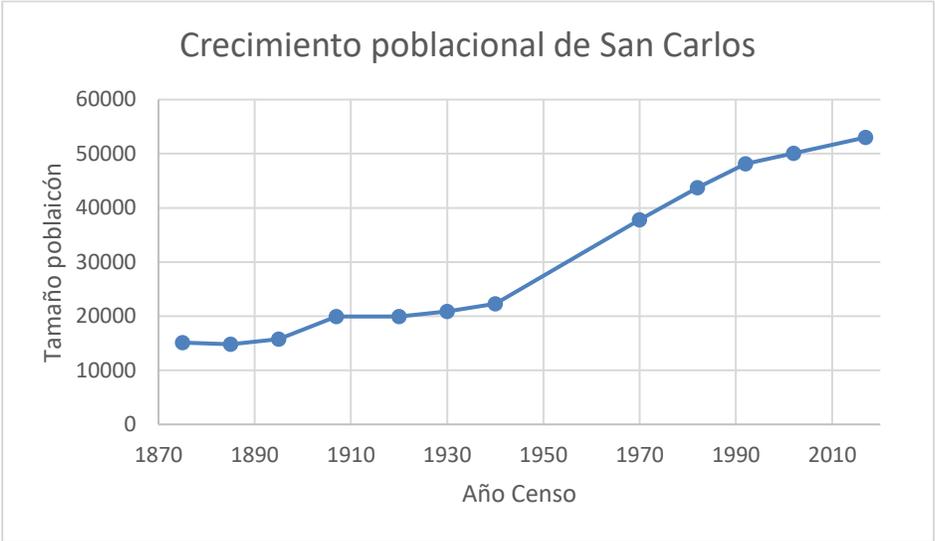
**Figura 2.** Plano de la Villa de San Carlos. Trazado realizado por Juan Ojeda en 1805. Extraído desde Memoria Chilena (<http://www.memoriachilena.gob.cl/602/w3-article-86752.html>)

### Demografía

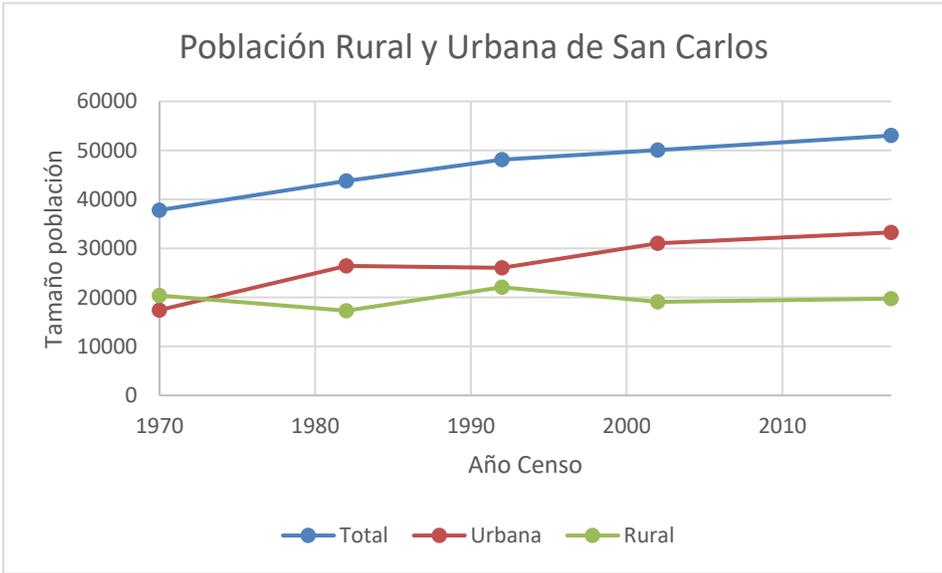
En sus inicios San Carlos estaba habitada por 180 personas, en el año 1854 llegó a las 4136 (Arzola, 1989) y en 1875 a los 15.142 habitantes. A inicios del siglo XX, específicamente para el año 1907 su población era de 19.943 habitantes y ya en el año 1930 superaba los 20.000, con una población total de 20.903 habitantes (McCaa, 1976). Entrando al siglo XXI, en el censo del año 2002, su población total era de 50.088 y según el último censo realizado el 2017, San Carlos tiene una población total de 53.024 habitantes (INE, 2017). Estos datos muestran que San Carlos ha crecido de forma constante y sostenida desde su fundación (Figura 3).

Además del crecimiento demográfico, los datos censales dan cuenta que la población urbana ha ido variando a través de los años, igual que la población rural, ya que en algunos

puntos aumenta y en otros disminuye (Figura 4). En el censo de 1970 la población urbana era de 17.433 y la rural de 20.386, y según el censo del año 2017 la población urbana es de 33.261 y la rural llega a los 19.763 (INE, 2017), estos tamaños en la población dan cuenta de lo ya mencionado.



**Figura 3.** Crecimiento poblacional de San Carlos. Tamaño de la población de la ciudad desde 1875 al 2017



**Figura 4.** Población rural y urbana de San Carlos. Datos demográficos extraídos del INE de los censos de 1970, 1982, 1992, 2002 y 2017

## **5. Marco Teórico**

### **5.1. Genética de poblaciones**

Dentro de la biología evolutiva se encuentra la genética de poblaciones, ciencia que gira en torno a la construcción y prueba de expectativas de variación genética en poblaciones de organismos individuales (Hamilton, 2009). En consecuencia, se ocupa de estudiar el origen, la cantidad y distribución de la variación genética presente en las poblaciones y el destino de esta variación a través del espacio y el tiempo (Templeton, 2006). Con el fin de poder estudiar estos cambios, la genética de poblaciones ocupa las leyes de Mendel y otros principios que pueden afectar a poblaciones enteras de organismos (Hartl & Clark, 1997).

Al momento de estudiar la variación humana los investigadores trabajan con poblaciones predeterminadas y definidas operacionalmente (Rosenberg et al., 2002; Waples & Gaggiotti, 2006). Una de las definiciones más recurrentes para delimitar a la población de estudio proviene del paradigma ecológico. Esta la define como un grupo de organismos de la misma especie que pueden reproducirse entre sí y que ocupan un espacio particular en un tiempo particular, siendo su último constituyente el individuo (Krebs, 2014; Waples & Gaggiotti, 2006). Además, una población se puede evaluar y delimitar a partir de su distribución geográfica, en base a criterios fenotípicos, de comportamiento o por la ecología de los individuos muestreados. Y si son poblaciones humanas, también se pueden definir por características lingüísticas y culturales (Porrás-Hurtado et al., 2013). En este sentido las personas que habitan la ciudad de San Carlos serán consideradas una población ya que coexisten en un mismo tiempo y espacio.

Una población se caracteriza por su densidad poblacional, su distribución etaria, composición genética y por su distribución espacial (Krebs, 2014). Uno de los parámetros que afecta a la densidad poblacional es la migración, que consiste en el movimiento de individuos de un territorio o localidad a otro (Vázquez Conde, 2014). Debido a este movimiento se genera un “proceso de miscegenación que ocurre donde hay contacto entre distintos grupos raciales y étnicos” (Ibarra, 1998), pudiendo resultar en una población mestiza híbrida debido al flujo génico entre dos o más poblaciones diferentes genética y fenotípicamente (Ding et al., 2011). Esta situación se observa con la llegada de los europeos en el siglo XVI y posterior interacción con poblaciones amerindias, que dio como resultado una población mestiza. De acuerdo con lo anterior la migración de españoles y de otros grupos humanos a Chile, seguida de una posterior interacción con grupos autóctonos dan como resultado una población mestiza que muchas veces tiende a ser invisibilizada y negada por procesos sociales y políticos (Bengoa, 2007).

### **5.2. Marcadores moleculares**

Los marcadores moleculares son secuencias de ADN con una ubicación conocida en un cromosoma, que pueden o no estar asociadas a un gen o rasgo particular; se pueden describir como una variación que puede surgir por mutación o alteración de los loci genómicos (Al-Samarai & Al-Kazaz, 2015). Estos son de gran utilidad en diferentes campos

de la biología, por ejemplo, en genética de poblaciones, permitiendo el estudio de la historia evolutiva y del poblamiento humano mediante el empleo de ADN nuclear, ADN mitocondrial y Cromosoma Y (Alcántara, 2007; Rischkowsky & Pilling, 2007).

El ADN nuclear, como su nombre lo indica, se encuentra en el núcleo de cada célula y se organiza en 23 pares de cromosomas, uno heredado del padre y otro de la madre (Alcántara, 2007). Este está formado por 3 mil millones de nucleótidos, de los cuales menos del 1% es diferente entre los distintos seres humanos (Berríos del Solar, 2017). Dentro de los marcadores uniparentales encontramos el ADN mitocondrial y el Cromosoma Y. El Cromosoma Y se caracteriza por transmitirse estrictamente por línea paterna y abarcar grandes regiones de secuencias no recombinantes que ofrecen la posibilidad de estudiar la migración masculina (Lell et al., 1997). Al igual que con otros marcadores, la presencia de polimorfismos producto de cambios en las bases nucleotídicas, como deleciones, sustituciones, inserciones, entre otras, se puede estudiar la evolución e historia migratoria de las poblaciones humanas por línea paterna (Jobling & Tyler-Smith, 1995).

El ADN mitocondrial (ADNmt) se encuentra en las mitocondrias, organelos intracelulares generadores de energía que desempeñan un papel fundamental en numerosas funciones celulares, por ejemplo, en la producción de ATP, la homeostasis celular y la apoptosis (Luo et al., 2018). Este ADN se caracteriza por ser circular, de doble hebra y ser pequeño, ya que tiene alrededor de 16.000 pares de bases nucleotídicas (Giles et al., 1980). Además, presenta una elevada tasa de mutación que es 5 a 10 veces más rápida que el ADN nuclear (Brown, George & Wilson, 1979). En relación con su estructura presenta una zona codificante que codifica para 13 proteínas, 2 ARN ribosomales y 20 ARN de transferencia. También, presenta una zona de control llamada D-loop de algo más de 1000 pares de bases con tres regiones hipervariables que no codifican para proteínas (Berríos del Solar, 2017).

Al igual que el Cromosoma Y, el ADNmt es un marcador uniparental que se hereda solo por una línea, en este caso materna (Hutchison III et al., 1974), por lo tanto, las mutaciones generadas y conservadas se heredan desde la madre a su descendencia permitiendo trazar los linajes y sus posibles orígenes. Debido a las características del ADNmt, como su alta tasa de mutación y a la ausencia de recombinación, es útil para los estudios de poblamiento y de linajes por línea materna (Alcántara, 2007; Rischkowsky & Pilling, 2007). Por lo anterior, es que para esta investigación el ADN mitocondrial es de utilidad, ya que permite trazar los linajes maternos de los habitantes de la ciudad de San Carlos y evaluar la contribución de la mujer indígena en el poblamiento de la zona. Cabe mencionar que en este trabajo se consideran como macrohaplogrupos a A, B, C y D y como haplogrupos los derivados de cada uno, por ejemplo, A2, B2i2, C1b y D1g.

### **5.3. Negación de lo indígena y conformación de una identidad nacional**

Producto de la conquista y del cruzamiento entre europeos, indígenas y africanos se comenzaron a generar una serie de clasificaciones con el fin de poder ordenar a la población que se estaba gestando en el continente americano, además de diferenciar a los

indígenas de los descendientes de europeos nacidos en América. Este sistema de clasificación incluía las categorías de español, castizo, mestizo, indio, mulato, entre otros, y se sustentaban no solo por el color de piel, sino también por elementos del ámbito cultural (Araya Espinoza, 2014; Bracho, 2009). Esta clasificación denominada “Sistema de Castas” implicó una segregación y discriminación hacia las castas que eran consideradas inferiores, incivilizadas e ignorantes y, por lo tanto, debían ser educadas y cristianizadas negando su raíz indígena. En este sentido las ideas de la ilustración cobran relevancia, ya que el hombre blanco era considerado el ideal a alcanzar y un hombre libre, a diferencia de lo indígena que debía ser superado, eliminado y borrado (Lepe-Carrión, 2011).

Respecto al término mestizo, este se aplica a personas nacidas de padre y madre de diferentes razas, como lo es el cruzamiento entre hombre blanco europeo y mujer indígena, la cual le heredó a los mestizos su naturaleza indígena, que contribuyó a la conformación del temperamento, manera de actuar y atributos de estos (Bracho, 2009). Este cruzamiento muchas veces fue producto de una violación, debido a que según Montecino (1993) las mujeres eran regaladas, robadas en las guerras y consideradas un bien. Debido a este cruce la misma autora menciona que el mestizo es un ser indeterminado, problemático y bisagra de dos mundos (europeo-amerindio), sin pertenecer a ninguno de ellos.

La mezcla entre europeo e indígena implicó la hibridación de elementos culturales y simbólicos, pero producto de una unión libre, fuera de las sanciones indígenas y españolas, los mestizos al ser considerados impuros e ilegítimos renegaban de sus tradiciones indígenas y como consecuencia muchas veces del origen y tradiciones de su madre (Montecino, 1993). En este contexto surge la problemática de la negación y el proceso de blanqueamiento, en el que los mestizos optaron por dejar de ser no blancos (indígenas) mediante el blanqueamiento, muchas veces concedido por pagos monetarios. Como resultado le permitió a este nuevo ser social y cultural poder pertenecer a lo oficial, positivo y legítimo (Bracho, 2009). A partir de lo descrito y como mencionan algunos autores (Bracho, 2009; Montecino, 1993; Waldman, 2004), parte de la identidad latinoamericana del siglo XVIII y XIX se conformó a partir de la negación de ciertos elementos culturales y simbólicos que eran considerados impuros, inferiores, bárbaros e ilegítimos.

Como consecuencia de estos procesos, en América latina se comenzó a gestar una identidad propia, en que la negación y ocultamiento del mestizaje y origen indígena cobran relevancia. Según Larraín (2001) la construcción de una identidad se ve influenciada por las expectativas sociales, por ello lo considera como un proceso social de construcción, donde elementos culturales y materiales cobran relevancia en la conformación de la personalidad humana. En este proceso la existencia de un otro también contribuye a la formación de una identidad, debido a la internalización de expectativas o actitudes de los otros hacia uno mismo. Además, Waldman (2004) menciona que la identidad colectiva es una construcción históricamente configurada, y también el resultado de un entretijado de experiencias, símbolos y mitos capaces de crear una narrativa que proporcione una historia y un horizonte compartido.

A partir de esto se puede postular que la identidad americana, se construyó con el fin de ser aceptado por otro, en este caso el europeo-occidental, considerado como el ideal a

alcanzar. Por lo tanto, las ideas del otro y los elementos culturales, como los símbolos y mitos del hombre blanco ilustrado, cobran relevancia en la conformación de una identidad propia, tanto a nivel individual como grupal.

Para el caso de Chile, con el proceso de independencia se comenzó a gestar una identidad nacional, en que los discursos de homogeneidad racial y cultural de la población cobraron relevancia, junto al predominio de lo blanco sobre lo no blanco (Waldman, 2004). A partir de esto se formó un imaginario social, definido por algunos autores como una comunidad imaginada, en la que la identidad nacional se orienta y organiza en función de un proyecto de autonomía y por intereses políticos. En este sentido en el Chile republicano surgió un imaginario dominante en el que el otro indígena se invisibilizó en virtud de la necesidad de construir una ciudadanía criolla (Aravena Reyes & Silva Rivas, 2009). Y es aquí donde se observa el proceso de blanqueamiento y negación de lo indígena, tanto de la población mestiza que se consideraban blancos y europeos como de los mismos indígenas (Bengoa, 2007).

A partir de lo descrito anteriormente se puede dar cuenta que los mestizos, muchas veces hijos ilegítimos, le dieron mayor importancia al origen del padre proveniente de Europa, que al de la madre de origen indígena, debido a las connotaciones negativas que se les asignaron a los indígenas, tales como ser flojo, rebelde, pobre, roto, etc. Por ello es necesario dar cuenta que la población chilena en su mayoría es producto de un cruzamiento asimétrico entre hombre blanco europeo y mujer indígena, para así visibilizar procesos históricos que se tienden a olvidar, pero que son importantes a la hora de entender cómo se formó la población chilena actual.

## **6. Problematización y pregunta de investigación**

El territorio de San Carlos ya era habitado antes de su fundación en 1800, tanto por españoles como por mestizos que nacieron por la relación entre un hombre español y una mujer indígena. Pero a diferencia de otras ciudades de la región, no está claro si existió un pueblo de indios en la zona que contribuyera a la fundación y poblamiento de la ciudad. Debido a esto, el estudio de ADN mitocondrial podría aportar información valiosa sobre la conformación de su población y cuál fue el aporte tanto de la mujer indígena como española en este proceso.

A partir de lo anterior y considerando los datos que aporta el ADN mitocondrial, cabe preguntarse: **¿Cuál fue el grado de contribución de la mujer indígena en la conformación de la población de la ciudad de San Carlos?**

## **7. Hipótesis**

Debido a que la ciudad de San Carlos se fundó tardíamente en comparación a otras ciudades del país, el proceso de mestizaje y blanqueamiento ya habían avanzado. Además, por el apareamiento asimétrico y a la aceptación del matrimonio entre mujer indígena y hombre español, se postula como hipótesis que:

**La mujer indígena que habitaba la zona donde actualmente se emplaza la ciudad de San Carlos contribuyó en un mayor grado que la mujer española a la conformación de su población actual.**

## **8. Objetivos**

### **8.1. Objetivo general**

Evaluar la contribución de la mujer indígena al poblamiento de la ciudad de San Carlos a partir de los linajes mitocondriales encontrados en ésta.

### **8.2. Objetivos específicos**

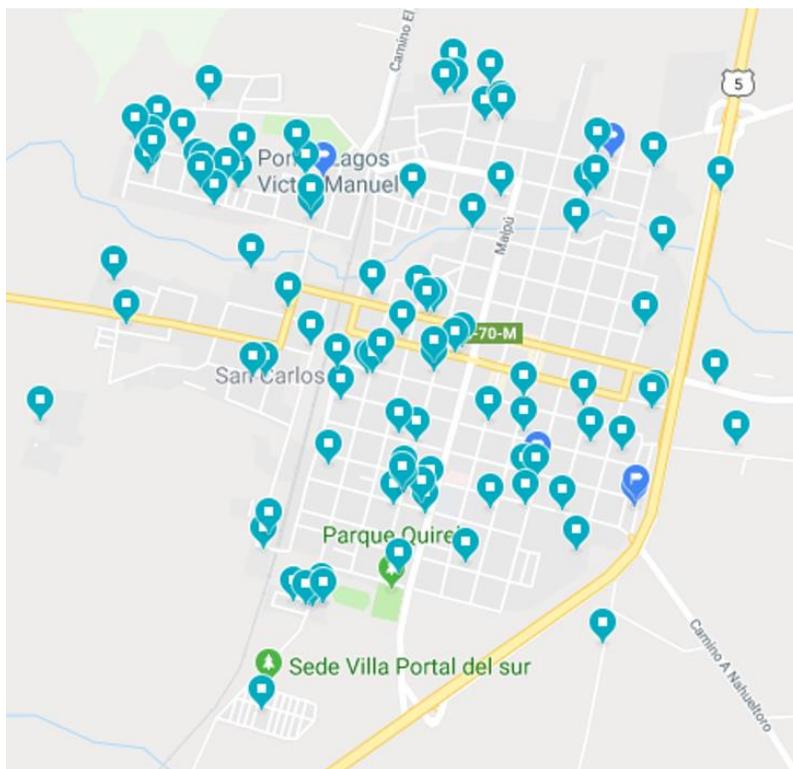
1. Caracterizar socioeconómicamente a la ciudad de San Carlos.
2. Describir genéticamente a la población de San Carlos mediante marcadores de la región control (D-loop) del ADN mitocondrial.
3. Comparar los linajes mitocondriales de San Carlos con los de otras zonas de Chile, tanto de poblaciones mestizas como de poblaciones amerindias.
4. Analizar la influencia de la mujer indígena en la conformación de la población actual de San Carlos a partir de los linajes encontrados.

## 9. Material y métodos

### 9.1. Muestra

Se analizaron 143 muestras de saliva de un total de 144 recolectadas en la zona urbana de la ciudad de San Carlos (Figura 5). La elección del tipo de muestra (saliva) se debe a que es fácil de obtener, es un método no invasivo y es fácil de transportar y conservar cuando se le incorpora un buffer de estabilización (Quinque et al., 2006). Los participantes corresponden a individuos femeninos (93) y masculinos (51) mayores de 18 años, con residencia en San Carlos. Además, sus madres y/o abuelas maternas también residieron o residen en San Carlos. El que sus madres y/o abuelas maternas sean oriundas de San Carlos es relevante debido a que el ADN mitocondrial se hereda por línea materna (Luo et al, 2018), lo que permite rastrear los haplogrupos presentes matrilinealmente una o dos generaciones atrás, siendo útil para estudiar que grupos contribuyeron en el poblamiento de la ciudad.

En relación con el muestreo, este no tuvo una estrategia definida ya que se usaron varias formas, por ejemplo, se publicó información en una página web de la zona para que la gente interesada se contactara, además se tomaron muestras en las casas de los participantes, en colegios y en instituciones públicas como la municipalidad y en un consultorio.



**Figura 5.** Mapa del muestreo de San Carlos. En esta los puntos representan la ubicación aproximada de los participantes. Imagen extraída de Google Maps

Cada participante tuvo que leer y firmar un consentimiento informado que indicaba los objetivos de la investigación, los posibles riesgos y garantizaba que la información sería tratada con total confidencialidad (Anexo 1). El consentimiento usado se enmarca en el Fondecyt 1181889, a cargo del profesor Mauricio Moraga aprobado por el comité de ética de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile. Finalizada esta parte, cada voluntario depositó 2ml de saliva en un tubo de 15ml, a la que se le agregó la misma cantidad de buffer para estabilizar y preservar la muestra. Finalmente completaron una encuesta (Anexo 2) con datos personales, los apellidos de padres y abuelos, los lugares de nacimiento y residencia de padres y abuelos, además de información socioeconómica y nivel educacional.

## **9.2. Metodología**

### 9.2.1. Extracción y amplificación de ADN

Las muestras obtenidas se trasladaron al laboratorio de Genética de Poblaciones y Evolución Humana del Programa de Genética Humana de la Universidad de Chile para realizar la extracción de ADN según el protocolo descrito por Quinque y colaboradores (2006), el que se describe a continuación:

1. Tome el tubo con los 4 ml de mezcla (saliva + buffer de lisis), agregue 60 µl de Proteinasa K (20 mg/ml). Mezcle suavemente.
2. Incube a 53° C con agitación suave toda la noche.
3. Agregue 800 µl de NaCl 5M. Mezcle en vortex por 5 segundos.
4. Incube en hielo por 10 minutos.
5. Centrifugue a 3.500 rpm en centrífuga clínica por 15 minutos.
6. Transfiera el sobrenadante a un tubo nuevo.
7. Agregue 3,2 ml de Isopropanol y mezcle por inversión repetidas veces.
8. Deje incubar a temperatura ambiente por 15 minutos y luego centrifugue a 3.500 rpm por 20 minutos para peletear el DNA. Elimine el isopropanol. Seque al aire por 15 minutos.
9. Lave el precipitado agregando 1 ml de etanol 75%. Traslade a un tubo de 1,5 ml. Precipite el DNA por centrifugación a 13.000 rpm por 5 minutos. Elimine el etanol. Seque al aire por 15 minutos.
10. Resuspenda el DNA en 50 a 100 µl de agua bidestilada estéril o TE.

Terminada la extracción se realizaron geles de agarosa al 1% en buffer TAE para determinar la integridad del ADN genómico. En cada pocillo se cargaron 5 ul de mix (agua

destilada y buffer de carga) con 2 ul de ADN, y se usó un estándar de 1kb para estimar el tamaño de los ADNs genómicos de las muestras.

Seguidamente se realizaron las amplificaciones mediante PCR de la región control (D-loop) del ADN mitocondrial con el fin de caracterizar los haplogrupos presentes en las 144 muestras. Para esto se preparó un mix (Tabla 1), al que se le agregaron 2 ul de ADN, excepto a uno, que se utilizó como control negativo. Luego estos tubos se ubicaron en la placa del termociclador, y se seleccionó el programa correspondiente para amplificar el D-loop (Tabla 2). En la Tabla 3 se muestran los partidores utilizados junto a sus secuencias y temperaturas de alineamiento. Las seis muestras que no amplificaron se purificaron con el Kit FavorPrep Genomic DNA Clean-Up, al realizar un PCR con estas seis muestras purificadas solo una no amplificó, por lo que se decidió no usarla, finalmente el n quedó en 143.

**Tabla 1.** Mix PCR para una muestra

Reactivo	Mix	x1
Buffer		5 ul
dNTPs		2 ul
MgCl <sub>2</sub>		1,5 ul
Partidor forward	F15792	1,25 ul
Partidor reverse	M14(R)	1,25 ul
Taq		0,2 ul
H <sub>2</sub> Odd		11,8 ul
Total		23 ul

**Tabla 2.** Condiciones de PCR para un volumen de 25 ul

PCR	Ciclos	Temperatura	Tiempo
Inicio	1	95°C	5:00
Desnaturalización	35	95°C	0:45
Alineación		Tabla 3	0:45
Elongación		72°C	0:45
Elongación final	1	72°C	5:00

Para D-loop el tiempo de alineación es mayor.

**Tabla 3.** Primers utilizados para amplificación del D-loop del ADN mitocondrial con sus respectivas temperaturas de alineamiento (T°a).

Región	Marcador	Partidor	Posición partidor	T°a	Referencia partidor
Región control (D-loop)	Secuencias	F15792(F)	15978-15997 CACCATAGCACCCAAAGCT	60°C	Moraga et al., 2000
		M14(R)	727-708 AGGGTGAACCTCACTGGAACG	60°C	

Terminados los PCRs, se realizaron geles de agarosa al 1,5% en buffer TAE para observar si la zona a estudiar amplificó correctamente. Para ello se cargó en cada pocillo 5 ul del mix resultante del PCR y se usó como estándar el ladder de 1kb plus de Thermo-Scientific. Los PCRs fueron enviados a Macrogen para ser secuenciados con una serie de partidores descritos en la Tabla 4.

**Tabla 4.** Partidores utilizados para secuenciar el D-loop del ADN mitocondrial

<b>Partidor</b>	<b>Secuencia</b>	<b>Referencia</b>
M1	cac cat tag cac cca aag ct	Laboratorio Uchile
M3 rev	gtg gtt aat agg gtg ata gac c	Laboratorio Uchile
698R (H677)	gca tgt gta atc tta cta aga g	Handt et al. 1996
F314	ccg ctt ctg gcc aca gca ct	Brandstätter et al. 2004
F16475	tag cta aag tga act gta tcc	Bailliet et al. 1994
R484	tga gat tag tag tat ggg ag	NA
MM8	tgg tca agg gac ccc tat ct	Laboratorio Uchile
MM4	tgt gtg ata gtt gag ggt tg	Laboratorio Uchile

Con las muestras que presentaron el haplogrupo B4b se realizó un PCR-RFLP para verificar si eran B4b o B2. Para ello se hizo un PCR usando los reactivos de la Tabla 1 cambiando los partidores por los 11177F (ACCACACTTATCCCCACCTTG) y 11177R (AGGAAGTATGTGCCTGCGTT) y las condiciones del PCR. Luego se procedió a realizar el corte con la enzima de restricción BsrI que permite distinguir el polimorfismo característico de B2 en la posición 11177. Con tal fin se hizo un mix con el producto PCR, buffer 10x, enzima de restricción y agua destilada. Este mix se incubó a 65°C durante 3 horas. Finalizado esto, se realizó un gel de agarosa al 2% para comprobar si se efectuó el corte con la enzima.

#### 9.2.2. Análisis de datos.

##### Análisis de encuesta.

Se realizó una base de datos en el software Excel versión 1908 a partir de las 144 encuestas. Se realizaron tablas con los datos de las variables 'Lugar de residencia' y 'Lugar de nacimiento' de padre, madre, abuelo paterno, abuela paterna, abuelo materno, abuela materna, además de gráficos de tortas de estas variables con los datos de los encuestados, madres y abuelas maternas. También se realizó una tabla con el origen de los apellidos paternos de los encuestados.

Se analizaron los datos del nivel educacional de los encuestados mediante una tabla que se cruzó con los datos de la edad de los participantes. Asimismo, para la variable 'tenencia de bienes' los encuestados se clasificaron según el total de bienes que poseían y se calcularon los porcentajes. Finalmente se analizaron las preguntas sobre pertenencia e identidad, en las que se contabilizaron la cantidad de personas que respondieron Si o No.

El análisis de todas estas variables se realizó con el fin de observar cómo se comporta la población de San Carlos y para poder caracterizarla. Además, el análisis de las variables socioeconómicas (nivel educacional y tenencia de bienes) se realizó con el objetivo de cruzar y relacionar los resultados de estas, con los datos genéticos de las frecuencias haplotípicas.

#### Análisis de secuencias y alineamiento

Las secuencias obtenidas desde MacroGen se analizaron en el software Geneious (<https://www.geneious.com/>), en este se observaron el conjunto de secuencias de todas las muestras. Primero se editaron, eliminando los fragmentos de baja calidad y luego se alinearon a partir de la secuencia de referencia obtenida en el mismo software, generando lo que se denomina 'Conting'. El resultado de este alineamiento también se editó para mejorar la calidad de la secuencia final. Una vez que las secuencias estuvieron completas y alineadas con la de referencia se exportaron en formato 'Fasta'. En relación con las muestras que no se pudieron secuenciar completamente, en total 5, se excluyeron de algunos análisis (índices de diversidad molecular, test de neutralidad y network), pero se usaron para los que usaron las frecuencias de haplogrupos, ya que, las mutaciones que presentaron fueron suficientes para definir a que haplogrupo pertenecían.

Los Fastas se subieron a la página mtDNAprofiler (<http://mtprofiler.yonsei.ac.kr/>) con el objetivo de exportar un archivo '.txt' con los sitios polimórficos de las muestras que tenían su secuencia completa. Seguidamente el archivo '.txt' se cargó en la página de Haplogrep 2.0 (<https://haplogrep.i-med.ac.at/app/index.html>) para obtener los polimorfismos y los haplogrupos asignados a cada muestra.

Finalizado lo anterior, se alinearon todas las muestras en el programa Mega v7 (Kumar, Stecher & Tamura, 2016) a partir de la secuencia de referencia de Cambridge (Andrews et al., 1999) y se eliminaron los sitios 309.1C, 315.1C, 16192.1C y 161923.1C, ya que al ser sitios con alta variabilidad no se consideraron en los análisis posteriores.

#### Análisis estadísticos de la información de ADN mitocondrial.

Con los haplogrupos ya asignados a cada secuencia, se calcularon las frecuencias absolutas mediante conteo directo y se realizaron tablas y gráficos con los resultados obtenidos. Se calcularon los índices de diversidad molecular en el software Arlequin 3.5.2.2 (Excoffier & Lischer, 2010), correspondientes a n: número de copias de genes; h: número de haplotipos; s: número de sitios polimórficos; Hd: diversidad genética o haplotípica; K: número medio de diferencias por pares; Pi ( $\pi$ ): diversidad nucleotídica. También se realizaron las pruebas de neutralidad Tajima's D y Fu's FS en el mismo software, para observar posibles eventos de crecimiento poblacional en la ciudad.

Para poder analizar la estructura poblacional y las diferencias genéticas entre San Carlos y otras poblaciones se calculó la matriz de distancia genética entre pares (Fst) en Arlequin 3.5.2.2. Uno de los Fst se calculó con datos de población nativa y el otro con datos de población mixta publicados por Gómez-Carballa y colaboradores (2016), en ambos casos

los haplogrupos no amerindios se dejaron fuera y los individuos clasificados como B4b se cambiaron a B2, ya que es sabido que B4b no se observa en poblaciones nativo-americanas y su clasificación es un problema operacional a la hora de realizar ciertos análisis. Ambos Fst se calcularon con las frecuencias de los haplogrupos A2, A2+(64), B2, B2i2, B2i2a, B2i2b, C1, C1b, C1b13, C1d, D1, D1g, D1g1, D1g2, D1j y D4h3a. A partir de los índices de Fst, se construyeron dendogramas Neighbor-Joining en el software Mega v7 (Kumar et al., 2016) para visualizar la estructura y distancia poblacional, y debido a que los valores negativos no permiten generar el dendograma en Mega se cambiaron por 0,000.

A partir de las secuencias de la región control del ADN mitocondrial se realizaron redes haplotípicas para los cuatro macrohaplogrupos (A, B, C y D), usando los haplogrupos de San Carlos y de poblaciones nativas. Esto con el fin de observar los linajes compartidos entre las diferentes poblaciones y si hay alguna relación geográfica. Los cálculos se realizaron en el software Network 10.1 (<https://www.fluxus-engineering.com/sharenet.htm>), en este se utilizó el algoritmo Median-Joining y como post-procesamiento la opción de Máxima Parsimonia (MP). En cada network se eliminaron los sitios 152, 309.1C, 309.2CC, 315.1C, 523d, 524d, 16182, 16183, 16193.1C y 16519, a los sitios 146, 195, 16189, 16311 se les bajo el peso molecular a 1, esto debido a que son sitios hotspot y pueden perjudicar los resultados (Soares et al., 2009). Para el macrohaplogrupo B el sitio 16193.1C se mantuvo.

También se realizó un Análisis de Componentes Principales (PCA en inglés) en el software R versión 4.0.3 (<https://www.r-project.org/>) usando solo los haplogrupos amerindios de poblaciones nativas y mixtas, para evaluar y observar visualmente cómo se comportan los distintos grupos. Para este análisis se usaron las frecuencias de los haplogrupos usados en el cálculo de Fst.

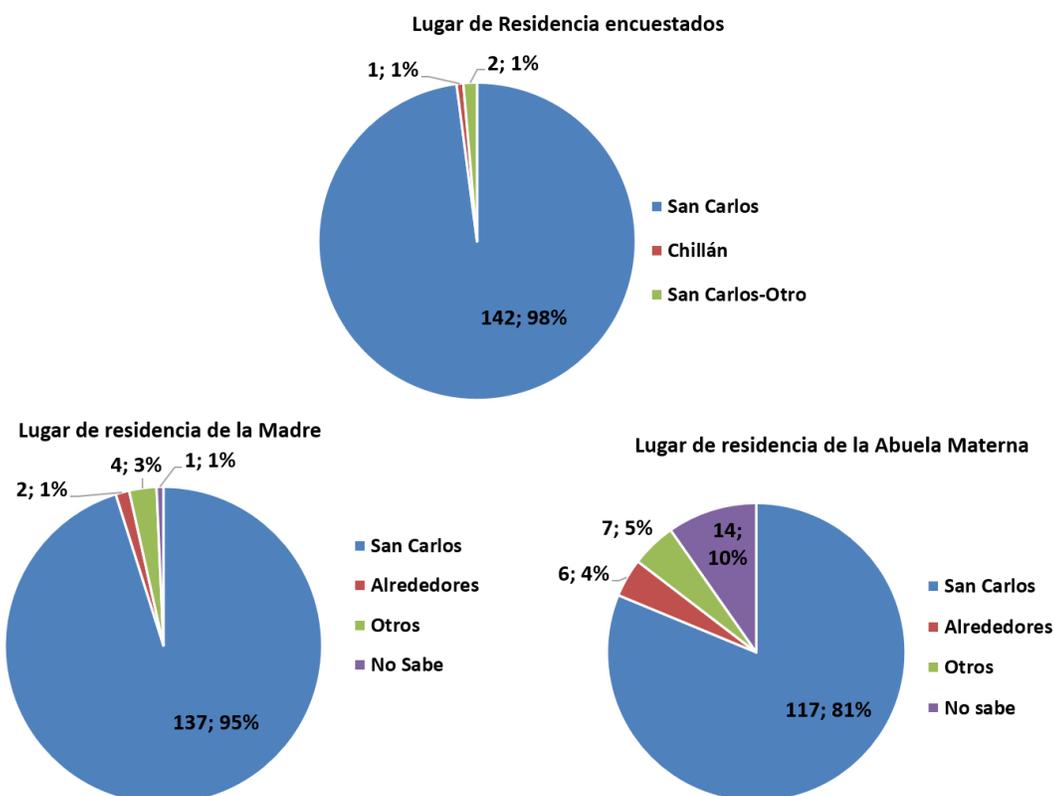
En relación con los datos de poblaciones nativas, estos corresponden a grupos nativos del **Norte de Chile**: Aymara (Arica, región de Arica) y Atacameño (San Pedro de Atacama); grupos del **Sur de Chile**: Pehuenche (Trapa Trapa), Mapuche (Temuco), Huilliche (Costa de San Juan de la costa), Kawésqar (Punta Arenas) y Yámana (Puerto Williams e Isla Navarino); grupos de la **Patagonia Argentina**: Mapuche (Cerro Policía y Aguada Guzmán) y Tehuelche (Loma Redonda y El Chaliá). Estos datos fueron publicados en el artículo de De Saint Pierre y colaboradores (2012). Además de estos grupos se usaron datos de grupos nativos del Valle de Azapa y del Valle de Camarones, ambos ubicados en la región de Arica y Parinacota.

## 10. Resultados

### 10.1. Resultados encuesta

#### Lugar de residencia

En relación con el lugar de residencia de los encuestados, de las 144 personas solo una no tiene residencia en San Carlos, pero su madre y abuela sí, dos tienen residencia tanto en San Carlos como en otros sectores de la región de Ñuble (Ninquihue y Llahuimavida) y 142 residen en San Carlos. Respecto a las madres 137 tienen o tuvieron residencia en San Carlos tanto en la zona urbana como en la zona rural de la misma, dos tienen residencia dentro de la región (Chillán y Pingueral) y 4 en otras ciudades del País (Santiago, Talca y Valdivia). Respecto a las abuelas por línea materna 117 tienen o tuvieron residencia en San Carlos y 27 en otras ciudades como Chillán, Ñiquén, San Fabián, Santiago, entre otras (Figura 6). En la Tabla 5 se muestran los datos correspondientes al lugar de residencia de padres y abuelos/as tanto paternos/as como maternos/nas.



**Figura 6.** Lugar de residencia de los encuestados, madre y abuela materna. En el grafico Lugar de residencia de la madre y de la abuela materna la categoría alrededores corresponde a ciudades y pueblos dentro de la Región de Ñuble como Chillán. La categoría Otros corresponde a ciudades como Santiago, Talca, Valdivia

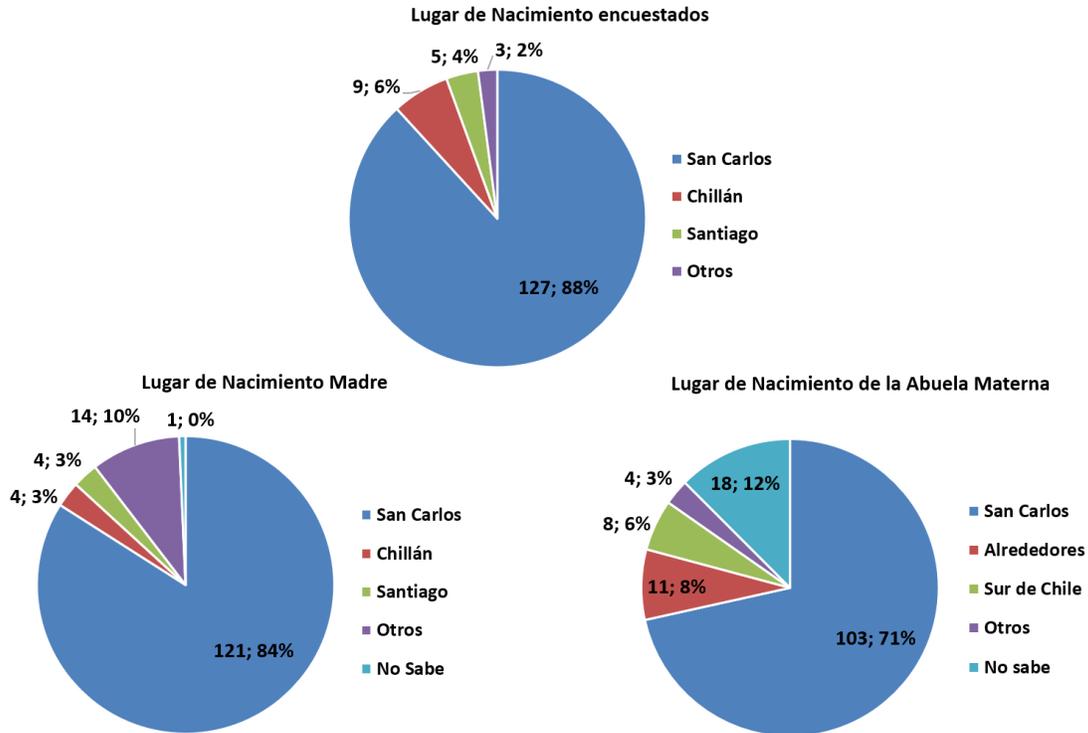
**Tabla 5.** Lugar de residencia de padres, madres y abuelos/as

Lugar de Residencia	Padre	Madre	Abuelo Paterno	Abuela Paterna	Abuelo Materno	Abuela Materna
San Carlos	126	137	93	96	111	117
Alrededores	7	2	9	9	10	6
Zona norte y centro	7	3	11	7	3	4
Zona Sur	2	1	3	3	3	3
Argentina	0	0	0	1	1	0
No sabe	2	1	28	28	16	14
<b>Total</b>	<b>144</b>	<b>144</b>	<b>144</b>	<b>144</b>	<b>144</b>	<b>144</b>

Se muestra la frecuencia de personas que residen o residieron en San Carlos, en los alrededores (ciudades y pueblos dentro de la Región de Ñuble), en ciudades de la zona norte, centro y sur de Chile.

#### Lugar de Nacimiento

Respecto al lugar de nacimiento de los encuestados, 127 nacieron en San Carlos, 9 en Chillán, 5 en Santiago y 3 en otras ciudades del País, entre ellas Valdivia. Según la información dada por los participantes con relación al lugar de nacimiento de sus madres, 123 nacieron en San Carlos tanto en la zona urbana como rural, 4 en Chillán, 4 en Santiago, 14 en otras ciudades del país y solo una persona no tenía conocimiento del lugar de nacimiento. Finalmente, a partir de los datos entregados sobre sus abuelas maternas 103 nacieron en San Carlos (urbano o rural), 11 dentro de la Región (Chillán, San Fabián, etc.), 8 en el sur de Chile (Osorno, Quellón, Temuco, entre otras) 4 en otras ciudades del país y 18 no sabían el lugar de nacimiento (Figura 7). En la tabla 6 se resumen los datos del lugar de nacimiento de padres/madres y abuelos/as paternos/as y maternos/as, con el fin de dar cuenta los resultados de estas variables (Tabla 6).



**Figura 7.** Lugar de nacimiento del encuestado, madre y abuela materna. Se muestra la frecuencia de cada categoría. En el grafico lugar de nacimiento de la Abuela Materna la categoría Alrededores corresponde a zonas dentro de la región de Ñuble como Chillán, San Fabian, entre otros. La Categoría 'Otros' hace referencia a las ciudades de Santiago, Linares, San Javier y San Vicente.

**Tabla 6 .** Lugar de nacimiento de padres, madres y abuelos/as.

Lugar de Nacimiento	Padre	Madre	Abuelo Paterno	Abuela Paterna	Abuelo Materno	Abuela Materno
San Carlos	108	121	78	86	98	103
Alrededores	11	10	10	11	11	11
Zona norte y centro	16	8	16	10	6	4
Zona sur	4	4	1	3	5	8
Otro	0	0	4	1	1	0
No sabe	5	1	35	33	23	18
<b>Total</b>	<b>144</b>	<b>144</b>	<b>144</b>	<b>144</b>	<b>144</b>	<b>144</b>

Se muestra la cantidad de personas que nacieron en San Carlos, dentro de la región de Ñuble y Bio-Bio (categoría alrededores), en la zona norte, centro y sur del país. La categoría Otro corresponde a personas nacidas en otros países como Alemania, Italia, España y Suiza.

### Apellidos

El análisis de los apellidos de los encuestados muestra que ninguno presenta apellidos de origen indígena. En relación con el apellido paterno de los participantes (Tabla 7), 138 presentan apellidos de origen español, 5 corresponden a apellidos de otros países de Europa (Francia, Alemania, entre otros) y 1 tiene apellido de origen indeterminado. Al momento de revisar los apellidos de madres, padres y abuelos, solo una persona tiene ascendencia con apellido mapuche (Carriman) el que está presente en la madre y en la abuela materna. Respecto a los apellidos maternos de los encuestados no se observa ninguno de origen indígena, y todos corresponden a apellidos de origen español.

**Tabla 7.** Origen apellido paterno encuestados

<b>Origen Apellido Paterno</b>	<b>Total</b>
Español	138
Otros países europeos	5
Indeterminado	1

### Nivel educacional y tipo de establecimiento educacional

Al hacer un análisis del nivel educacional de los encuestados, se observa que todos tienen cierto grado de instrucción/estudios. De los 144 participantes 57 terminaron la enseñanza media, 37 tienen enseñanza universitaria incompleta o técnica completa y 46 tienen educación universitaria completa. En la Tabla 8 se muestra la frecuencia de personas por nivel educacional en relación con el rango etario, a partir de esta se observa que el rango entre 30-39 años es la que presenta mayor cantidad de personas (40) con estudios universitarios completos en comparación con los demás rangos de edad. Además, se puede observar que los rangos de 18-29 y 40-49 años presentan mayor número de personas con enseñanza media completa.

**Tabla 8.** Rango etario y nivel educacional

<b>Rango etario</b>	<b>B. incom</b>	<b>B. com.</b>	<b>M. incom</b>	<b>M. com</b>	<b>T. incom</b>	<b>T. com o U. incom</b>	<b>U. com</b>	<b>Total</b>
<b>18-29</b>	0	0	1	17	0	3	8	29
<b>30-39</b>	0	0	1	7	0	11	21	40
<b>40-49</b>	1	0	1	16	0	7	8	33
<b>50-59</b>	1	1	1	13	0	6	7	29
<b>60-69</b>	1	1	0	3	0	4	2	11
<b>70-79</b>	0	0	1	1	0	0	0	2
<b>Total</b>	3	2	5	57	0	31	46	144

Cruce entre rango etario (de 10 años cada uno, excepto por el de 18-29 años) y nivel educacional. B: Básica, M: Media, T: Técnica, U: Universitaria, incom: incompleta, com: completa.

Respecto al tipo de establecimiento educacional, se puede observar que de los 144 encuestados 83 estudiaron en establecimientos municipales y solo 3 personas en colegios particulares (Tabla 9)

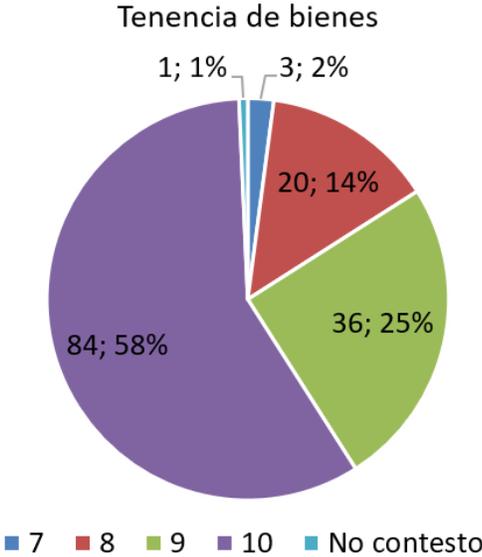
**Tabla 9.** Tipo de establecimiento educacional

Tipo de establecimiento	Total
Publico/Municipal	83
Particular subvencionado	58
Privado	3
Total	144

Tipo de establecimiento educacional y frecuencia de personas que estudio en cada categoría

Tenencia de bienes

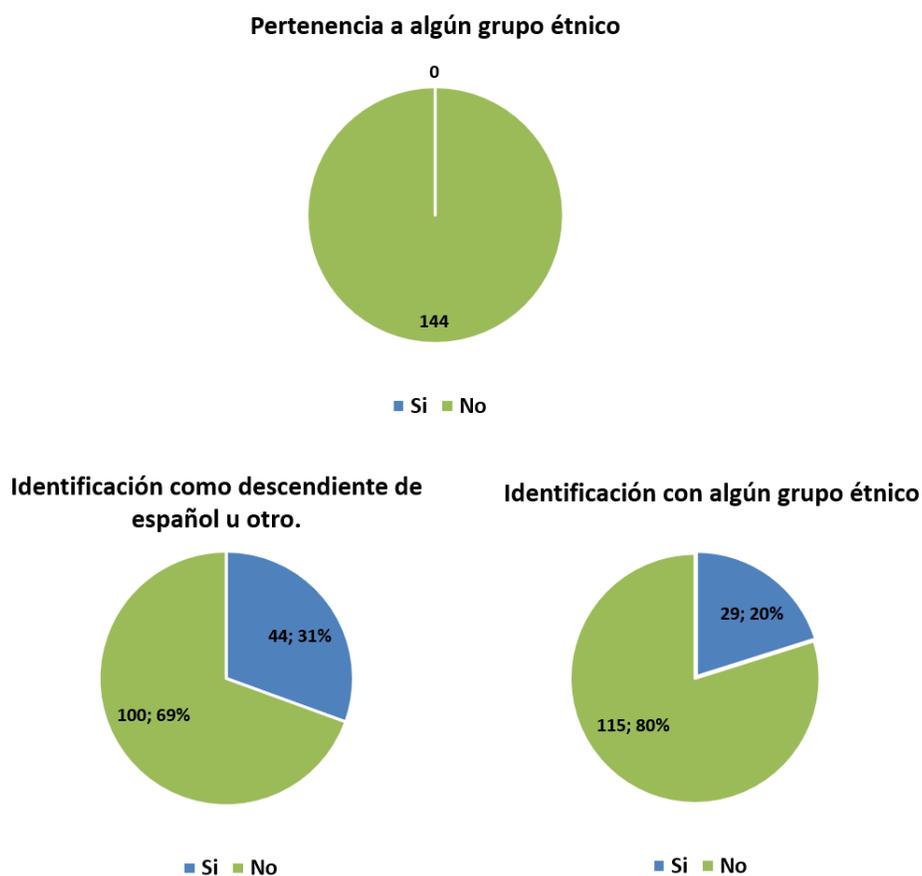
A todos los encuestados se les preguntó si poseían una serie de bienes (ducha, TV color, refrigerador, lavadora, calefón, microondas, automóvil, TV cable/Satelital, PC, Internet). En la Figura 8 se observa que todos los participantes presentaron un rango entre 7 y 10 bienes, solo una persona no respondió por motivos personales. Del total de los encuestados un 58% presenta 10 bienes (84 personas) y solo un 2% tiene 7 bienes (3 personas).



**Figura 8.** Tenencia de bienes. Los números 7, 8, 9 y 10 corresponden a la cantidad de bienes declarados por los participantes.

### Identidad y pertenencia

A partir del análisis de las preguntas sobre identidad (Figura 9) se obtuvo que ninguno de los encuestados pertenece oficialmente a un grupo étnico, y que de los 144 participantes solo 29 se identifican con alguna etnia indígena, en este caso todos se identificaron con la etnia mapuche. Al preguntarle a los participantes si se sentían identificados como descendientes de españoles o de otra nacionalidad, 44 de los participantes respondieron que si, en su mayoría esta identidad se relacionó con el origen de sus apellidos o por el hecho de que sus padres o abuelos eran originarios o descendientes de migrantes alemanes, suizos, franceses, entre otros. Las personas que no se identificaron como descendientes de españoles mencionaron que eran mestizos y que se sentían chilenos.

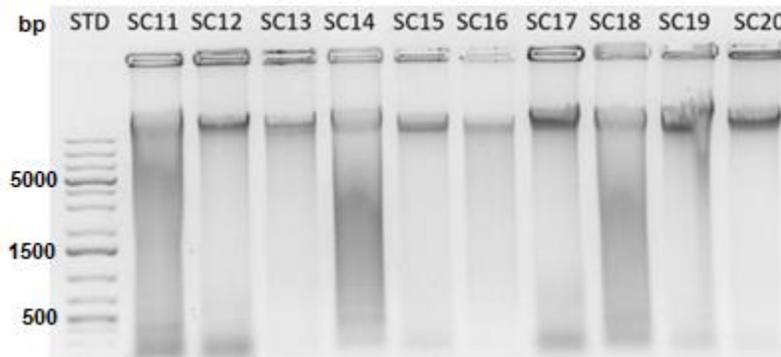


**Figura 9.** Pertenencia e Identidad en San Carlos. Frecuencia de personas que respondieron Si/No a las preguntas sobre pertenencia e identidad.

## 10.2. Resultados Trabajo de Laboratorio

### Extracción ADN

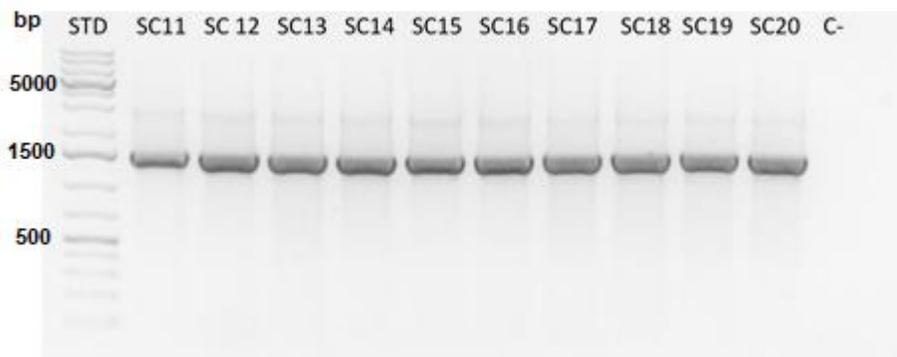
Con el procedimiento explicado en Materiales y Métodos se pudo extraer ADN de las 144 muestras, pero a partir de los geles de agarosa realizados se observó que la cantidad e integridad del ADN de las muestras era variable, esto debido a que algunas muestras presentaron bandas muy delgadas o una cola, indicando la existencia de degradación del ADN y posible contaminación por ADN bacteriano o microorganismos de la cavidad oral (Figura 10).



**Figura 10.** Gel extracción de ADN. Fragmento de un gel de agarosa al 1%, en el que se observa la variación de la cantidad y calidad del ADN genómico de las muestras SC11-SC20. STD corresponde a estándar de 1kb, bp: pares de bases.

### Amplificación ADN de D-loop mediante PCR

Al realizar los PCR y posteriormente los geles de agarosa se observó que todas las muestras amplificaron excepto una, que como ya se mencionó no se utilizó en los análisis posteriores. A partir de esto se pudieron tipificar 143 muestras. En la Figura 11 se observa un gel cargado con el producto PCR de 10 muestras.



**Figura 11.** Gel de PCR del D-loop. Fragmento de gel de agarosa al 1.5% con muestras de PCR. STD corresponde al estándar usado en este caso de 1kb plus; C- corresponde a control negativo, bp: pares de bases.

### PCR-RFLP de B2

Respecto al PCR con enzimas de restricción realizado a las muestras que presentaron el haplogrupo B4b, se observó a partir del análisis de un gel de agarosa que todas eran B2. Esto, debido a que las muestras analizadas mostraron los dos fragmentos que los caracteriza como B2 por los cortes en los sitios 43 y 35, excepto la muestra usada como control negativo.

## **10.3. Resultados análisis de secuencias y análisis estadísticos**

### Frecuencia de Haplogrupos

A partir de los resultados de Haplogrep, en la Tabla 10 se observa que la población de San Carlos presenta en su mayoría linajes amerindios con un 94% (n=134) y solo el 6% (n=9) restante corresponde a linajes no amerindios. Respecto a los linajes amerindios el 4% (n=6) son del macrohaplogrupo A, 32% (n=45) son B, 22% (n=31) C, y 36% (n=52) D. De estos, el que presenta mayor diversidad es D con 12 linajes mitocondriales, le sigue B y C con 6 y por último A con solo 4 (Tabla 11). De todos los linajes que se observan los que presentan mayor frecuencia son C1b13 (n=21), B2i2b (n=20), D1g1b (n=16), y D1g (n=13).

Al agrupar algunos subhaplogrupos en haplogrupos (Figura 12), vemos que D1g es el más frecuente con un n=45, seguido por B2i2 con un n=34 y los menos frecuentes son D1 (n=1), C1c (n=1) y D1j (n=1).

En relación con los haplogrupos no amerindios que corresponden al 6%, se observa la presencia de L, H, J, K, T y W. El haplogrupo L presenta dos subhaplogrupos L1b1a+189 y L2a1+143, al igual que K (K1a y K1a4a1a+195) y T (T2b7a3 y T2b3+151), los demás solo presentan uno (Tabla 10).

Al buscar el origen de estos en la página empop (<https://empop.online/>) y en artículos científicos se observa que el haplogrupo L se encuentra principalmente en África y en el sur de la península Ibérica (Barral-Arca et al., 2016; Salas et al., 2002).

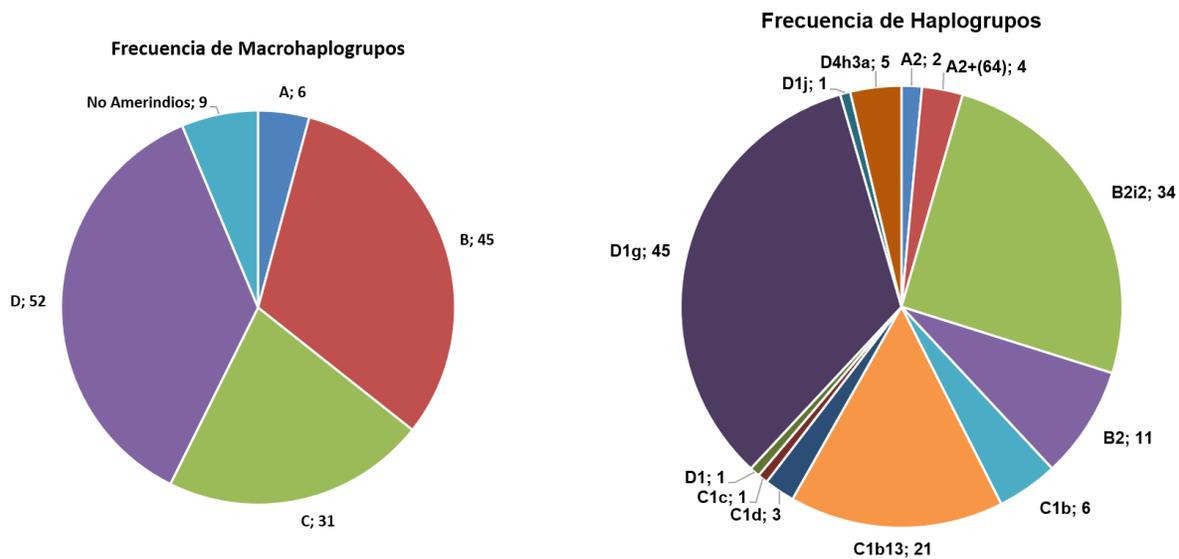
Los haplogrupos H, J y T se localizan en la Península Ibérica. El haplogrupo H se encuentra ampliamente en Europa oriental, y en España se observa con gran frecuencia en Galicia. El haplogrupo J presenta una alta prevalencia en el País Vasco y en la esquina noroeste de la península Ibérica, y también se encuentra en el cercano Oriente, T presenta una alta frecuencia en el área Mediterránea, en Europa central y Asia occidental (Barral-Arca et al., 2016; De Fanti et al., 2015; Pala et al., 2012).

Según lo observado en la página empop, K se encuentra principalmente en Europa central, en relación con K1a este se expandió por el cercano Oriente ('Near East') y Europa aproximadamente hace 20.000 años (Costa et al., 2013). Finalmente, W está en Asia occidental y Asia del sur (Medio Oriente), en Europa no es muy frecuente, presentando las frecuencias más altas en los finlandeses del centro-norte con un 9% (Metspalu et al., 2004).

**Tabla 10.** Frecuencia haplotípica de San Carlos

Macrohaplogrupo	Fr absoluta	Porcentaje	Haplotipos	Fr absoluta	Fr relativa
A	6	4%	A2	1	0,007
			A2+(64)	3	0,022
			A2+(64)+16189	1	0,007
			A2r1	1	0,007
B	45	32%	B2i2a	2	0,014
			B2i2a1	9	0,065
			B2i2b	20	0,109
			B2i2b1	3	0,022
			B2	9	0,065
			B2o	2	0,014
C	31	22%	C1b	5	0,036
			C1b13	21	0,152
			C1b4	1	0,007
			C1d	1	0,007
			C1d+194	2	0,014
			C1c+165	1	0,007
D	52	36%	D1	1	0,007
			D1g	13	0,094
			D1g1	2	0,014
			D1g1b	16	0,116
			D1g2	5	0,036
			D1g2a	3	0,022
			D1g4	3	0,022
			D1g5	1	0,007
			D1j	1	0,007
			D4h3a5	4	0,029
			D4h3a1a1	1	0,007
			D1g+16189	2	0,014
No Amerindios	9	6%	L1b1a+189	1	0,007
			L2a1+143	1	0,007
			H1e1a1	1	0,007
			J1c2e2	1	0,007
			K1a	1	0,007
			K1a4a1a+195	1	0,007
			T2b7a3	1	0,007
			T2b3+151	1	0,007
			W1+119	1	0,007
Total	143	100%		143	1

Frecuencia absoluta de los macrohaplogrupos y los porcentajes de cada uno, además se muestran las frecuencias absolutas y relativas de todos los linajes presentes en la población de San Carlos. Las frecuencias se calcularon con un n= 143. Fr: Frecuencia.



**Figura 12.** Frecuencias de macrohaplogrupos y haplogrupos. A la izquierda las frecuencias absolutas de los cuatro macrohaplogrupos principales. A la derecha las frecuencias absolutas de los haplogrupos, en este caso los haplogrupos se agruparon para poder comparar sus frecuencias con los de otros artículos. Las frecuencias se calcularon con el total de la muestra.

### Índices de diversidad molecular y Test de neutralidad

Al calcular los índices de diversidad molecular, se observa que la muestra presenta una diversidad genética ( $H_d$ ) de  $0,988 \pm 0,003$  y una diversidad nucleotídica ( $\pi$ ) de  $0,0113 \pm 0,006$ . Además, se observa que el número promedio de diferencias por pares ( $K$ ) es de  $12,733 \pm 5,744$  (Tabla 11).

En relación con los test de Neutralidad, la prueba D de Tajima da cuenta que no hay neutralidad y que hay un exceso de haplotipos raros, ya que el valor es menor a 0 y el p-valor es menor a 0,05 ( $D_T = -1,413$ ; p-valor = 0,04), esto estaría dando cuenta que hay crecimiento. Además, los resultados de la prueba Fu's FS también indican que hay un exceso de haplotipos raros, ya que el valor es menor a cero y también es significativo ( $F_s = -24,019$ ; p-valor = 0,002), lo que estaría indicando una posible expansión poblacional (Tabla 12). Los valores de D de Tajima se pueden deber por una baja estructuración genética o por un crecimiento demográfico muy rápido en el pasado reciente (Hamilton, 2009).

Tanto en los índices de diversidad molecular como en los test de Neutralidad, las 5 secuencias que no estaban completas se dejaron fuera, como resultado se usó un n de 138.

**Tabla 11.** Índices de diversidad molecular

n	h	s	Hd	K	Pi ( $\pi$ )
138	86	133	0,988 $\pm$ 0,003	12,733 $\pm$ 5,774	0,0113 $\pm$ 0,006

Resultados obtenidos de Arlequin 3.5. Simbología: *n*: número de copias de genes; *h*: número de haplotipos; *s*: número de sitios polimórficos; *Hd*: diversidad genética o haplotípica; *K*: número promedio de diferencias por pares; *Pi* ( $\pi$ ): diversidad nucleotídica.

**Tabla 12.** Test de Neutralidad

Test	Valor	p-valor
Tajima's D ( $D_T$ )	-1,413	0,04
Fu's FS ( $F_s$ )	-24,019	0,002

Resultados de los test de neutralidad Tajima's D y Fu's FS considerando un p-valor de 0,05.

### Fst y Neighbor-Joining

La matriz de distancia genética entre pares (Tabla 13) de población nativa y San Carlos muestra que todos los valores van desde 0,348 a -0,0125. Al ver con más detalle se observa que Azapa, Camarones, Arica y Atacama genéticamente son más cercanas entre sí y más distantes a las del sur, y los grupos del sur son más cercanos entre sí. En relación con San Carlos, los valores de Fst dan cuenta que genéticamente es más cercano a las poblaciones del sur de Chile que del norte, por ejemplo, entre San Carlos y Mapuche la distancia es de -0,001 y con Huilliche es de 0,003.

En la Figura 13 se muestra gráficamente las distancias genéticas y estructura poblacional entre las poblaciones ya mencionadas, en esta San Carlos se ubica entre las poblaciones nativas del norte de Chile y del sur (Chile y Patagonia Argentina) lo que muestra correlación con los índices de Fst.

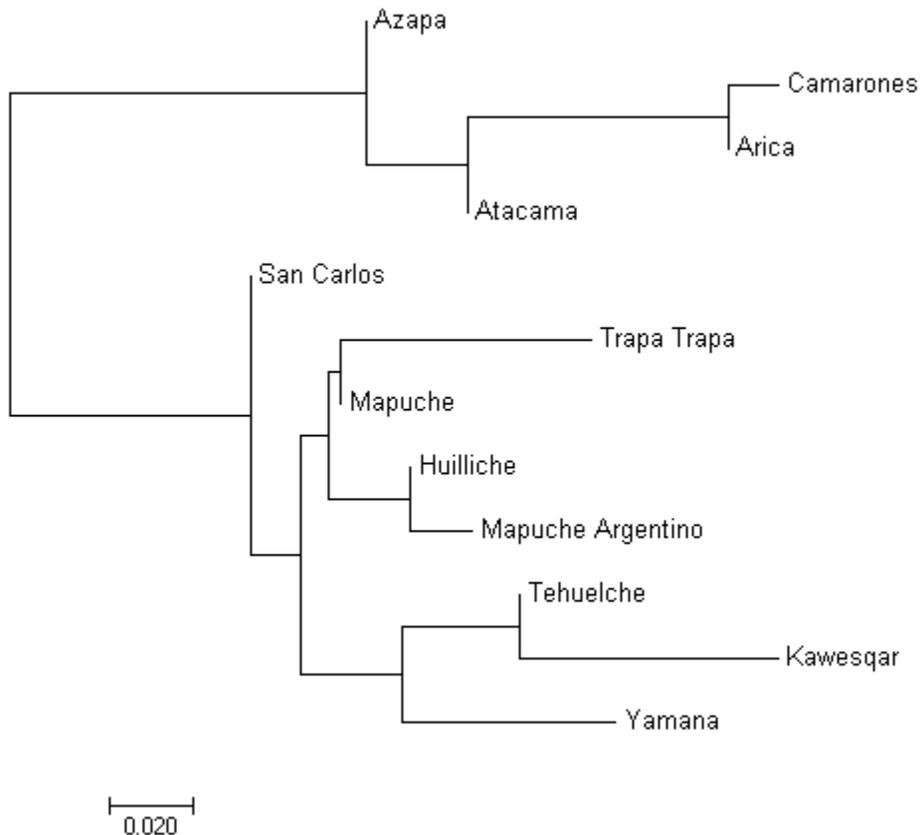
En la Tabla 14 se muestra la matriz de distancia genética entre pares de población mixta y San Carlos, en esta todos los valores de Fst son menores a 0,25, por lo que no hay una estructuración genética marcada y estaría indicando que las poblaciones genéticamente son muy cercanas. Respecto a la ciudad de San Carlos, esta sería más cercana a Temuco, ya que el Fst es de 0,004, también se observa que la distancia entre San Carlos-Santiago y San Carlos- Concepción es la misma con un valor de 0,06.

La Figura 14 muestra gráficamente la distancia genética entre pares de población mixta y San Carlos, en este caso se ve que hay una relación geográfica norte-sur, ya que San Carlos se ubica entre Santiago y Concepción. Además, se observa que las ciudades del centro-sur de Chile San Carlos, Concepción y Temuco están agrupadas en una rama distinta a las de Santiago e Iquique, y también a la de Punta Arenas.

**Tabla 13.** Índices de Fst para población nativa y San Carlos

	AZP	CAM	AR	AT	SC	T	H	MA	MARG	TEH	YA	K
AZP		0.018	0.541	0.324	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
CAM	0.041		0.694	0.018	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
AR	0.021	-0.01258		0.054	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
AT	-0.00019	0.070	0.048		0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000	0.000
SC	0.099	0.212	0.193	0.148		0.000	0.270	0.432	0.000	0.018	0.000	0.000
T	0.201	0.339	0.323	0.261	0.063		0.000	0.054	0.000	0.000	0.000	0.000
H	0.139	0.289	0.261	0.192	0.003	0.060		0.270	0.297	0.009	0.000	0.000
MA	0.104	0.246	0.229	0.165	-0.00141	0.044	0.007		0.198	0.099	0.054	0.000
MARG	0.157	0.301	0.274	0.207	0.019	0.108	0.006	0.013		0.009	0.000	0.000
TEH	0.124	0.268	0.239	0.187	0.026	0.072	0.041	0.024	0.083		0.009	0.045
YA	0.187	0.336	0.309	0.254	0.095	0.136	0.094	0.057	0.126	0.085		0.009
K	0.203	0.348	0.312	0.261	0.121	0.216	0.147	0.108	0.169	0.036	0.109	

Matriz de distancia genética entre pares de población nativa del norte de Chile y de Patagonia. En azul se muestran los p-valores, considerando un  $p = 0.05$ , y en negro los valores de Fst. AZP: Azapa, CAM: Camarones, AR: Arica, AT: Atacama, SC: San Carlos, T: Trapa Trapa, H: Huilliche, MAP: Mapuche, MARG: Mapuche argentino, LM: Loma Redonda, TEH: Tehuelche, YA: Yámana, K: Kawésqar

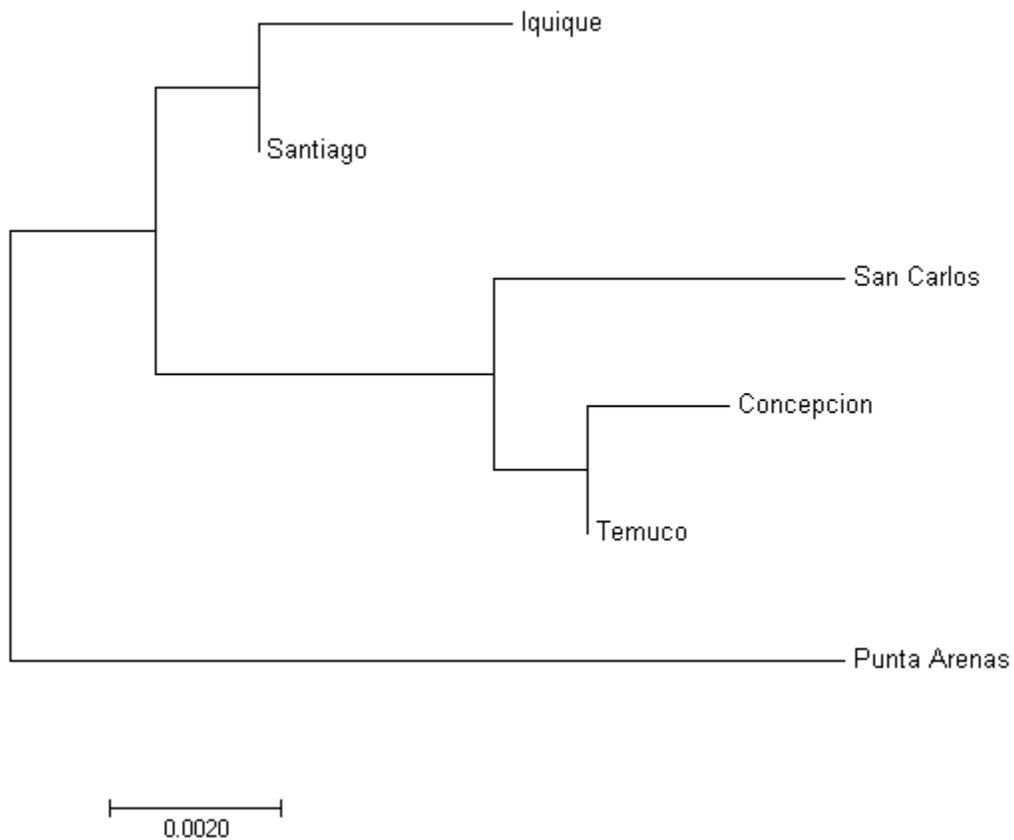


**Figura 13.** Dendrograma Neighbor-Joining entre San Carlos y población nativa. Dendrograma construido a partir de las distancias genéticas de Fst con datos de San Carlos y población nativa.

**Tabla 14.** Índices de Fst entre población mixta de Chile y San Carlos

	Iquique	Santiago	San Carlos	Concepción	Temuco	Punta Arenas
Iquique		0.793	0.000	0.000	0.009	0.000
Santiago	-0.00210		0.036	0.090	0.136	0.000
San Carlos	0.011	0.006		0.027	0.099	0.000
Concepción	0.012	0.003	0.006		0.937	0.000
Temuco	0.009	0.002	0.004	-0.00357		0.000
Punta Arenas	0.014	0.011	0.019	0.019	0.013	

Matriz de distancia genética entre pares. En azul los p-valores, considerando  $p = 0,05$  y en negro los valores de Fst. Los datos de población mixta fueron extraídos de Gómez-Carballa et al., 2016.



**Figura 14.** Dendrograma Neighbor-Joining entre San Carlos y población mixta. Dendrograma construido a partir de las distancias genéticas de Fst con datos de San Carlos y población mixta de Chile.

### Red de haplotipos

En la Figura 15 se muestra la red haplotípica del macrohaplogrupo A construida con 36 individuos, de los cuales 29 son A2+(64) y 7 están dentro de A2. Respecto a las poblaciones, 15 son individuos amerindios del norte de Chile (Arica, Atacama y Azapa), 15 son del sur (Huilliche, Mapuche Argentino, Trapa Trapa y Kawésqar) y 6 individuos son de San Carlos.

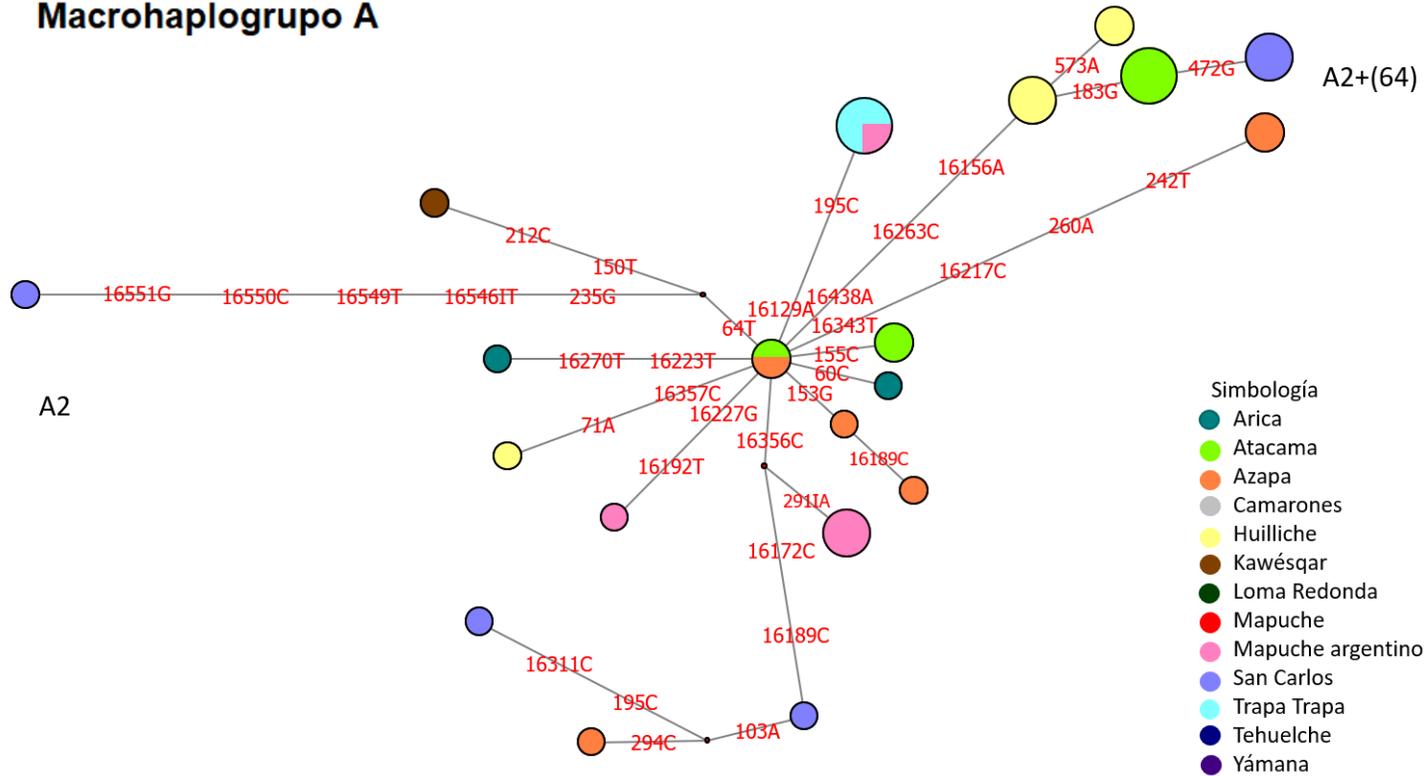
El network del macrohaplogrupo B (Figura 16) (n=194) muestra que el haplogrupo B2i2 se encuentra principalmente en poblaciones nativas del sur y B2 en poblaciones nativas del norte de Chile. Respecto a la frecuencia de estos linajes, B2 está presente en 105 individuos y Bi2i en 89 individuos. En el network también se evidencia que San Carlos presenta una mayor frecuencia de B2i2 (n=34) que B2 (n=11).

En el macrohaplogrupo C (Figura 17), que se realizó con 133 individuos, se observa que C1b13 es el que presenta una mayor frecuencia, seguido por C1b, además el network da cuenta que hay una mayor representación de grupos sureños y una baja frecuencia de grupos nortinos. En relación con San Carlos se evidencia que comparte linajes con individuos de Trapa Trapa (Pehuenche), Mapuche (chileno y argentino) y Huilliche principalmente en C1b13, mientras que en C1b San Carlos comparte linajes principalmente con Yámana y Kawésqar.

Respecto a la red del macrohaplogrupo D (Figura 18) realizada con 196 individuos, se evidencia que la mayoría presenta el haplogrupo D1g (n=138) y que solo 7 individuos son D1j. Además, se observa que hay una mayor frecuencia de individuos del sur de Chile y de la Patagonia, y una baja frecuencia de individuos del norte de Chile. Respecto a San Carlos se observa que comparte linajes con los grupos Yámana, Mapuche (chileno y argentino), Huilliche y Loma Redonda (Tehuelche) principalmente.

A partir de estas cuatro redes, se observa que la mayoría de los linajes presentes en San Carlos son de grupos nativos del sur de Chile y del lado argentino de la Patagonia. Esto implica que San Carlos estaría genética y geográficamente más cercano a los grupos del sur que del norte. Además en las networks se observan varios linajes únicos para San Carlos, pero debido a que la búsqueda de nuevos linajes no era el foco de esta investigación no se profundizó en eso.

## Macrohaplogrupo A



**Figura 15.** Red haplotípica del macrohaplogrupo A.

## Macrohaplogrupo B

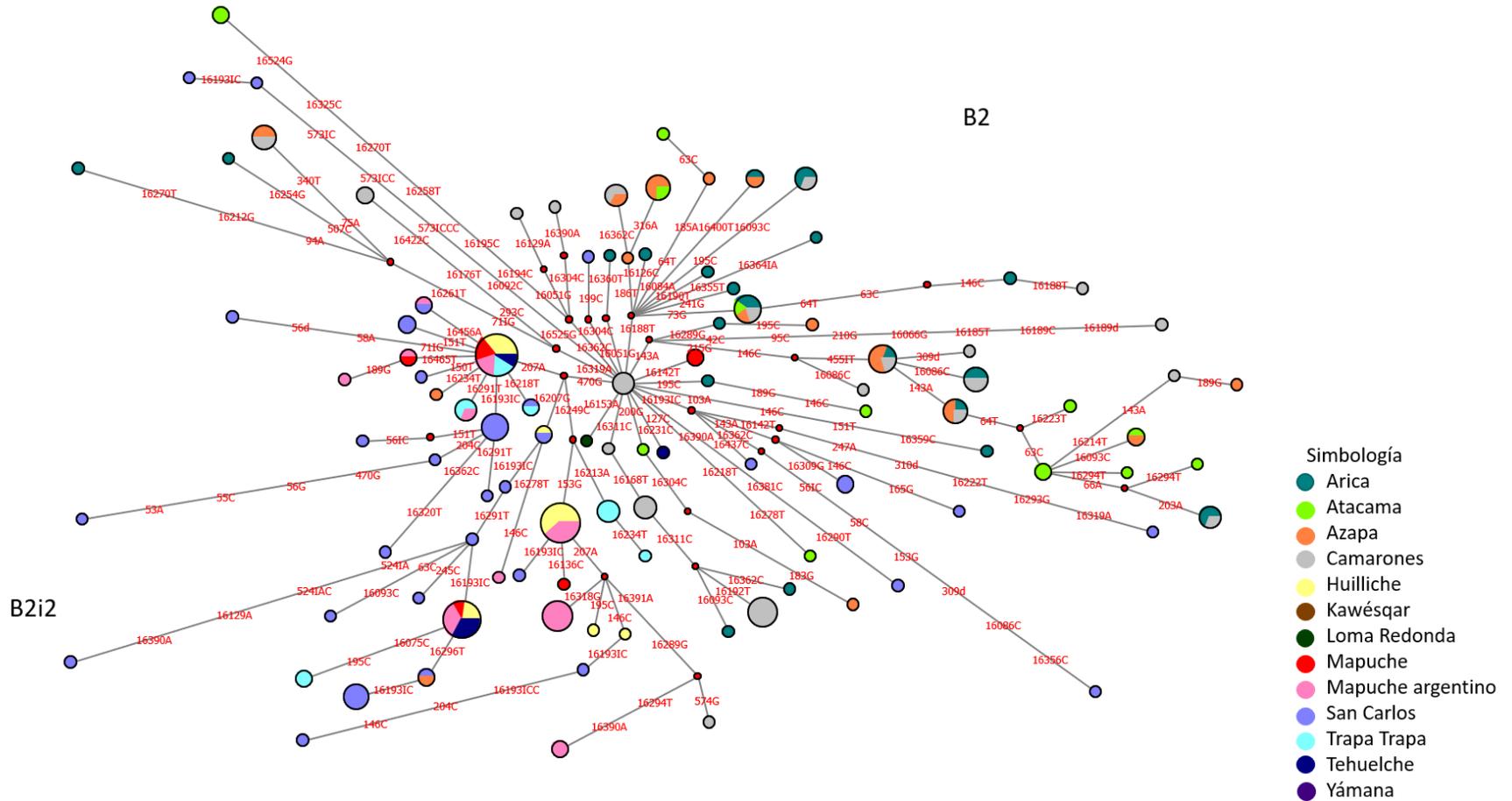
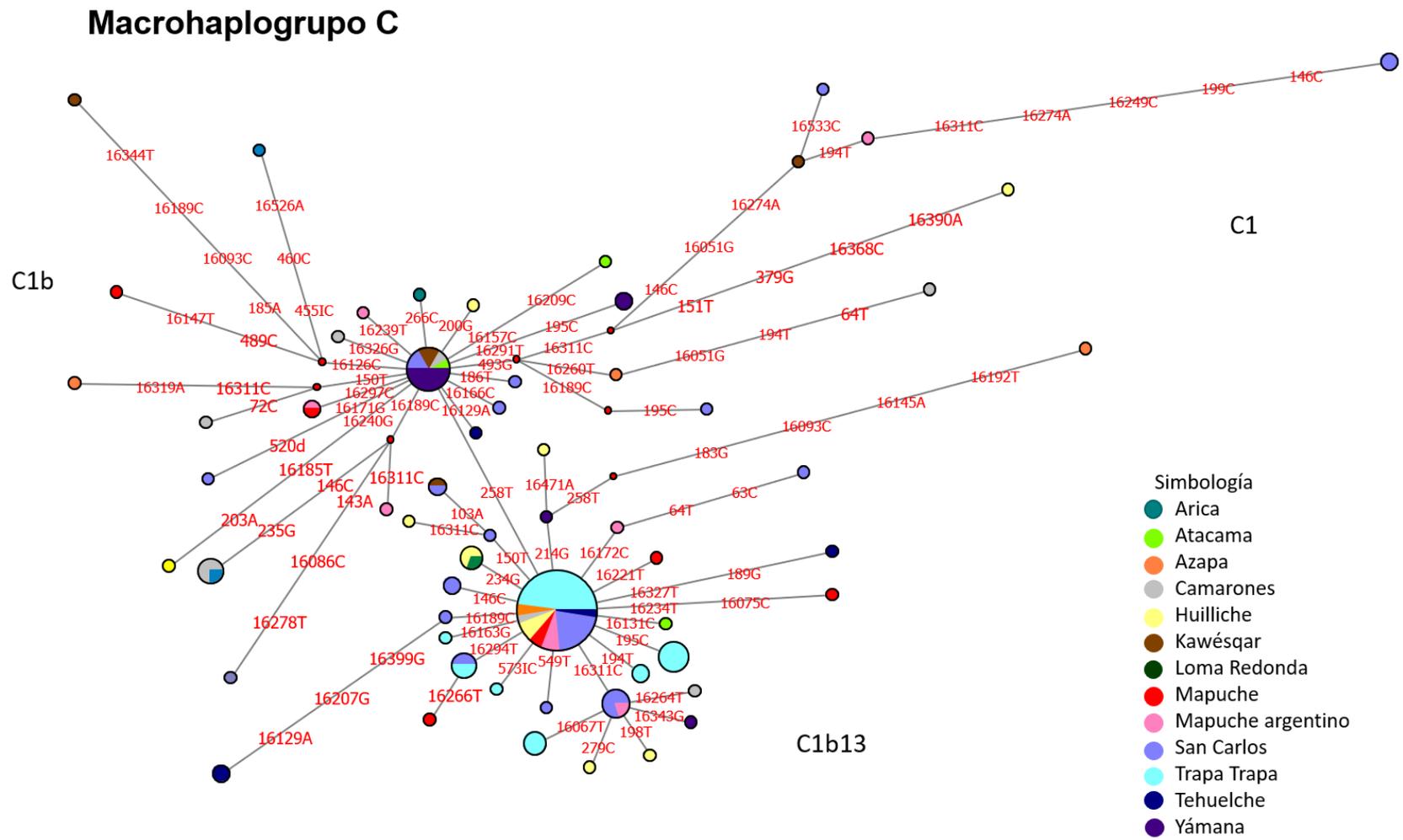


Figura 16. Red haplotípica del macrohaplogrupo B.



**Figura 17.** Red haplotípica del macrohaplogrupo C.

# Macrohaplogrupo D

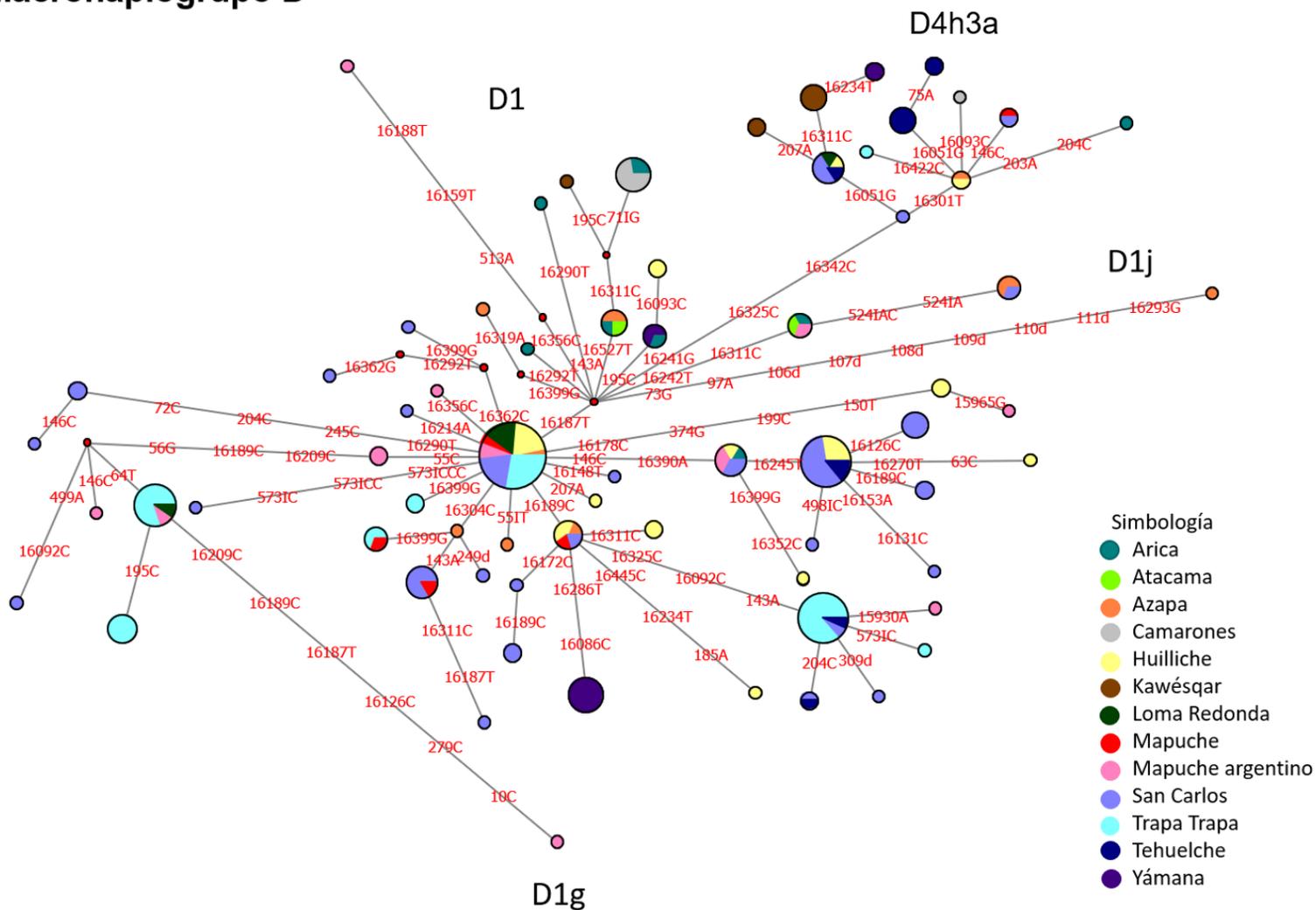
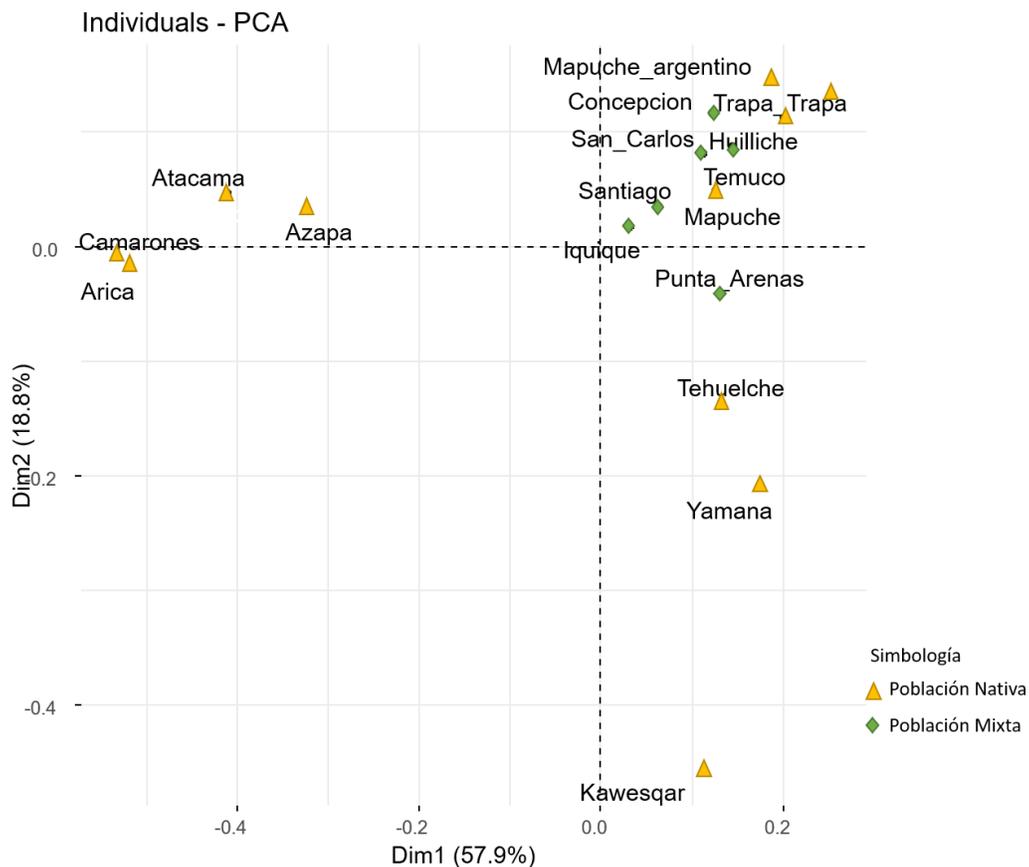


Figura 18. Red haplotípica del macrohaplogrupo D.

## Análisis de Componentes Principales (PCA)

En la Figura 19 se muestra el PCA entre San Carlos y poblaciones tanto nativas como mixtas, en esta se observa que los grupos están organizados en base a las Dimensiones 1 y 2, ambas explican el 76,7% de la variabilidad encontrada, la primera explica el 57,9% y la segunda el 18,8%. Respecto a la población mixta, se observa que las ciudades del centro sur están agrupadas en el segundo cuadrante, Punta Arenas se ubica en la parte superior del cuarto cuadrante y la ciudad de Iquique en la parte inferior del segundo cuadrante. Respecto a San Carlos esta se ubica entre Santiago y Concepción en el segundo cuadrante.

En la Figura 19, también se observa que los grupos nativos del norte se agrupan en el primer cuadrante, y de estos Arica (Aymara) y Camarones están entre el primer y tercer cuadrante. Los grupos del centro-sur se agrupan en el cuadrante dos cercanas a las ciudades de Temuco, Concepción, San Carlos y Santiago. Además, se observa que Kawésqar se encuentra en la parte inferior del cuadrante cuatro, y subiendo por este le sigue Yámana y Tehuelche.



**Figura 19.** Análisis de Componentes Principales con población mixta (Gómez-Carballa), nativa y de San Carlos. En el eje X se observa la Dimensión 1 y en el eje Y la Dimensión 2. Dim: Dimensión

## 11. Discusión

### 11.1. Caracterización de la población

Los resultados de las variables de lugar de residencia y nacimiento de los encuestados muestran que la población tiende a permanecer o residir en la ciudad que nació. Además, al analizarlo junto a los lugares de residencia y nacimiento de madre y abuela materna se puede observar que la mayoría de los habitantes de San Carlos llevan viviendo más de una generación en esta. Esto se puede deber a que San Carlos es una de las ciudades más grandes de la provincia de Punilla y por lo tanto en ella hay más acceso a recursos, salud y educación.

Respecto a la variable sobre los apellidos de encuestados, padres y abuelos se observa que gran parte de los participantes presentan apellidos de origen español y algunos presentan uno o dos apellidos de otros países de Europa. Los resultados de esta variable podrían dar cuenta de cómo fue el proceso de conquista y colonización en Chile, ya que durante la colonización mucho de los apellidos indígenas fueron modificados o se cambiaron por alguno de origen europeo a la hora de bautizarse (Inostroza Ponce, 2019). Además, producto del cruzamiento asimétrico entre hombre europeo y mujer indígena, los apellidos de origen amerindio se pierden en la siguiente generación, permaneciendo el de origen español, esto se puede observar desde principios del siglo XX en San Carlos, ya que los apellidos indígenas comenzaron a disminuir con los años (Centro Cultural San Carlos de Itihue, 2015).

En relación con las variables sobre nivel socioeconómico (nivel educacional, tipo de establecimiento, tenencia de bienes), estas dan cuenta que en San Carlos no hay límites claros entre los niveles socioeconómicos C, D y E, ya que la mayor parte de la población tiene estudios completos, ya sea media, técnica o universitaria, siendo el nivel de enseñanza media el que presenta la frecuencia más alta con 57 personas. Además, más de la mitad de los encuestados estudiaron en colegios municipales con una frecuencia de 83 y solo 3 estudiaron en colegios privados. Debido a esto el nivel educacional por sí solo no basta para definir a un grupo socioeconómico, y habría que considerar otras variables como ingreso per cápita y nivel ocupacional, que son definidas y utilizadas por Gfk para definir los nuevos grupos socioeconómicos (Gfk, 2019).

Respecto a la tenencia de bienes, todos los encuestados tienen más de la mitad de los bienes consultados, de los cuales 84 presentan 10, lo que da cuenta del mayor acceso a bienes tecnológicos como televisor, refrigerador y auto debido a la ampliación del mercado internacional, el acceso a créditos, entre otros (Güell, Morales & Núñez, 2011). Considerando lo anterior, es necesario cuestionarse que variables son las más útiles a la hora de caracterizar socioeconómicamente a una población y si las establecidas son las que mejor reflejan a los diferentes grupos.

Cabe mencionar que, debido a la homogeneidad que muestra la población de San Carlos para las variables socioeconómicas (nivel educacional y tenencia de bienes), no se realizó el cruce entre estos resultados y los resultados de las frecuencias haplotípicas.

## 11.2. Caracterización genética de la población de San Carlos

Los resultados de las frecuencias haplotípicas dan cuenta que la población de San Carlos presenta una alta frecuencia de linajes amerindios, evidenciando el proceso de cruzamiento asimétrico producto de la conquista y posterior colonización en Chile entre hombre europeo (principalmente español) y mujer indígena. Además, las frecuencias de los macrohaplogrupos (A, B, C y D) comprueban la existencia de un gradiente norte-sur (Moraga et al., 2000), ya que hay una baja frecuencia de A (4%), seguido por C, B y D, siendo este último el más frecuente con un 36%.

Al comparar la frecuencia de cada haplogrupo con los de otras ciudades del País se ve que A es similar a lo observado en Temuco (5%), B es cercano a las frecuencias de Concepción (30%) y a Iquique (31%), respecto a C la ciudad más cercana es Santiago con un 26%, y D es similar a lo observado en Punta Arenas que presenta un 35% (Gómez-Carballa et al. 2016). A partir de esto se observa que la ciudad de San Carlos genéticamente es similar a las ciudades del centro-sur de Chile, lo que también muestra relación con la ubicación geográfica de la ciudad estudiada.

Al analizar con más detalle los haplogrupos presentes en San Carlos, se evidencia que la gran mayoría son de origen sudamericano, específicamente del Cono Sur, entre estos se encuentran B2i2, C1b13 y D1g. Al contrastar las frecuencias de la ciudad de estudio con los de población nativa de Chile (De Saint Pierre, Bravi et al., 2012) se muestra que la frecuencia de B2i2 es cercana a la de Huilliche con un 25,9%, al igual que C1b13 con 15,5%, y D1g está entre Mapuche con un 26,5% y Yámana con un 33,3%. La alta frecuencia de haplogrupos amerindios específicos del cono sur dan cuenta de la contribución de la mujer indígena del sur de Chile en la formación de la población de San Carlos, ya que los linajes mencionados junto a otros se han encontrado en individuos de las etnias Mapuche y también en Yámana y Kawésqar (Berrios del Solar, 2017; De Saint Pierre 2012).

Además, esta alta frecuencia de haplogrupos del cono sur del continente americano se ve reflejado en las redes de haplotipos (Networks), en donde se observa que San Carlos comparte linajes con los grupos, Mapuche, Huilliche y Pehuenche principalmente. Esto daría cuenta de la relación genética entre estos grupos y la ciudad analizada, y del proceso histórico vivido en los periodos de conquista y colonización, además del alto grado de contribución de las mujeres amerindias del sur de Chile en la conformación de la población actual. A pesar de que en esta investigación no se analizaron los haplotipos únicos presentes en San Carlos, sería relevante e interesante poder realizarlo y discutir si estos linajes pertenecían a los grupos nativos que habitaron los territorios de lo que hoy es San Carlos.

Si se comparan los haplogrupos de San Carlos con los de población mixta de Chile (Gómez-Carballa et al., 2016) la frecuencia de A2 (A2, A2r1) es similar a la de Punta Arenas (1,0%) y la de A2+(64) estaría entre Temuco (3,1%) y Punta Arenas (0,0). En relación con el macrohaplogrupo B, al sumar los B2i2 la frecuencia relativa en San Carlos (23,4%) es similar a la de las ciudades de Concepción (22,4%) y Temuco (22,2%); la de B2 (B2, B2o) en San Carlos con una frecuencia de 7,7% estaría más cerca a la de Punta Arenas que

presenta una frecuencia de 14,7%. El haplogrupo C1b13 presenta una frecuencia de 14,7% muy cercana a la de Santiago (15,3%) y con respecto a C1b al ser menos frecuente está más alejada de las frecuencias de las demás ciudades. Al sumar todos los D1g la frecuencia en San Carlos es de 31,4% lo que es superior a lo observado en otras ciudades del país, respecto a D4h3a la ciudad más similar es Santiago con un 3,9%.

Las similitudes mencionadas en los párrafos anteriores muestran relación con los resultados obtenidos de los Fst y el PCA, ya que, al revisar la matriz de distancia genética entre pares con población mixta, se observa que San Carlos es más cercana a las ciudades del centro-sur de Chile. Esto debido a que se ubica entre Santiago y Concepción, mostrando una relación geográfica norte-sur. Respecto al cálculo de Fst y del Neighbor-Joining con población nativa, pasa algo similar que con el de población mixta, ya que en ambos casos San Carlos se ubica entre las poblaciones del norte y del sur.

Lo mismo se observa en el PCA, donde San Carlos se ubica entre Santiago y Concepción, estando más cerca de la segunda, seguida por Temuco. Además, se observa que los grupos nativos del norte son cercanos entre sí y más distantes de los grupos del sur. En este caso, la dimensión 1 es la que mejor explica la variabilidad explicada, ya que con esta se ve con mayor claridad el eje norte sur.

La ubicación de San Carlos en los Neighbor-Joining y PCA se puede deber a los grupos nativos que vivieron en estos territorios y a las migraciones pre-conquista de alguno de estos, como los picunches que habitaban la zona central y eran principalmente agrícolas, los chiquillanes que habitaban la zona central y cordillerana de Chile y que migraban en busca de recursos, al igual que los pehuenches que habitaban la zona cordillerana (Mora, 2020; Reyes Coca, 1990; Villalobos et al., 1974). También se puede explicar por las migraciones posteriores a la conquista, en la que hombres europeos pudieron haber traído mujeres del norte de Chile o de otras zonas del país. Estas interacciones pueden explicar por qué San Carlos presenta linajes del norte de Chile, aunque en menor frecuencia, y de la zona centro-sur de Chile y de algunos sectores de la Patagonia.

En ambos casos, hay que ser cuidadosos a la hora de realizar conclusiones, ya que los p-valores no siempre eran iguales o inferiores a 0.05. Además, los tamaños de las poblaciones nativas con las que se comparó en algunos casos eran muy pequeñas entre los 10 y 50 individuos, lo que refleja las consecuencias de la colonización, ya que los grupos amerindios se vieron mermados producto de los conflictos bélicos, las enfermedades o los genocidios (Villalobos et al., 1974).

En relación con los haplotipos no amerindios (6%), la frecuencia de estos es similar a la que se ve en otras ciudades del país, ya que en zonas rurales no alcanza el 7% y en ciudades esta entre el 7% y el 15% (Berrios del Solar, 2017). La baja frecuencia de los linajes no amerindios demuestra la poca contribución de la mujer europea en la conformación de la población de San Carlos, debido a que la mayoría de los europeos que llegaban eran hombres y por la falta de mujeres europeas estos se casaban con mujeres indígenas, contribuyendo al proceso de mestizaje y blanqueamiento (Bengoa, 2007).

Cabe señalar que la presencia de estos haplogrupos se puede deber a migraciones y conflictos bélicos entre Europa, África y Medio Oriente anteriores a la llegada de los europeos a América o a migraciones posteriores durante el siglo XVIII e inicios del XX. Por ejemplo, la trata transatlántica de esclavos realizada por Portugal y España pudo contribuir a aumentar las frecuencias del Haplogrupo L en Iberia (Barral-Arca et al., 2016). Además, la migración posterior a la colonización europea, como la de los árabes, principalmente palestinos, sirios y libaneses entre los años 1885 y 1940 (Agar & Rebolledo, 1997) también pudo contribuir a la presencia de linajes del Medio Oriente en San Carlos.

### **11.3. Relación entre identidad y resultados genéticos**

Respecto a la identidad y pertenencia de los participantes y su relación con los datos genéticos, se muestra que no hay una relación clara entre estas variables, ya que el 94% de los haplotipos son amerindios y los encuestados se declaran principalmente como mestizos o chilenos (69%), solo el 31% se declara como descendiente de europeos y un 29% se identifica con grupos amerindios, además ninguno pertenece oficialmente a una etnia indígena. En relación con los individuos que presentan linajes mitocondriales no amerindios (n=9), de estos 2 se identifican con etnias indígenas (mapuche) y 3 se identifican como descendientes de españoles. El resto no se identifica ni como español ni como indígena.

El hecho de que la mayoría de los participantes no se identifiquen como indígenas se puede explicar por cómo se inició el proceso de mestizaje, como dice Montecino (1993) este fue violento, muchas veces hubo violación y las mujeres nativas eran robadas, vendidas o cambiadas por otros bienes. Debido a esto los descendientes de esta relación eran seres indeterminados y al ser sus madres amerindias se los vinculaba con concepciones negativas como ser violentos, pobres e incivilizados (Bracho, 2009; Lepe-Carrión, 2011). Por lo que este conflicto que inicio con la llegada del hombre blanco se transmitió a las siguientes generaciones, quienes por querer participar en la sociedad de la época dejaban de lado su influencia indígena.

Además, el hecho de que San Carlos se fundara tardíamente en 1800 (Arzola, 1989) en comparación a otras ciudades del país implica que la población que llegaba a la ciudad o a los alrededores, ya había pasado por el proceso de mestizaje y blanqueamiento. Debido a esto no se consideraban ni españoles ni indígenas (Montecino, 1993) y como resultado tenían sus propios elementos culturales y negaban su ascendencia amerindia. Esto puede explicar porque los participantes de esta investigación se sienten principalmente como chilenos, mestizos o sancarlinos, ya que hay una tradición histórica que tuvo un gran impacto en la sociedad de la época y que se refleja hasta el día de hoy. En pocas palabras, el imaginario social, que tiene su origen en las ideas de la ilustración como menciona Lepe-Carrión (2011), puede dar cuenta de la baja relación entre los resultados genéticos y la identidad que declaran los encuestados.

También hay que sumar los procesos históricos y sociales vividos en el siglo XIX, siglo en el que comenzó a formarse un imaginario social con la intención de construir una identidad nacional, en este caso con elementos de la cultura criolla y que fueran iguales para todos para homogeneizar a la población (Aravena & Silva, 2009; Larraín, 2001). Debido a esto la influencia indígena se deja de lado, ya que era mal visto por la sociedad de la época (Aravena & Silva, 2009; Waldman, 2004) a pesar de que las mujeres amerindias tuvieron un rol importante en la formación de la población chilena. Como consecuencia, durante los siglos XIX y XX lo indígena se ocultaba resultando en una pérdida de elementos culturales y también una disminución de los apellidos indígenas, lo que se observa actualmente en los análisis de los apellidos de San Carlos, ciudad en la que desde 1900 comenzaron a disminuir (Centro Cultural San Carlos de Itihue, 2015).

A partir del resultado de los análisis genéticos se demuestra que en San Carlos la mujer indígena contribuyó en gran medida en la formación de la población de San Carlos, y que el aporte de la mujer española es casi nulo, solo con un 6%. Considerando lo descrito anteriormente y los resultados de la encuesta se puede observar que los participantes tienden a dejar de lado el origen indígena de la población chilena, dándole mayor importancia a la herencia criolla y europea, ya sea al considerarse chilenos o europeos por el origen de sus apellidos. También hay que considerar que la construcción de un imaginario social, la segregación y el racismo tiene un impacto importante a la hora de querer definirnos e identificarnos con un grupo. Por ello esta investigación y otras similares son importantes para poder cambiar la percepción que tiene la sociedad de los grupos nativo-americanos y la importancia de estos en la conformación de la población y sociedad chilena.

A pesar de que las preguntas realizadas a los participantes permiten discutir el tema identitario y su relación con lo genético, hay que ser cuidadosos a la hora de formular una explicación sobre el porqué de los resultados y como se relacionan, ya que estas eran preguntas con respuestas dicotómicas y de respuesta breve, que no alcanzaban a profundizar en la identidad de las personas. Por ello sería interesante que en otras investigaciones se explorara sobre la identidad de esta ciudad con otros enfoques metodológicos.

## 12. Conclusión

Con la metodología empleada y a partir de los resultados obtenidos y la discusión, los objetivos propuestos se cumplieron, ya que:

- a) Se caracterizó socioeconómicamente a la población de la ciudad de San Carlos.
- b) Se caracterizó genéticamente a la población de San Carlos mediante marcadores de la región control del ADN mitocondrial.
- c) Se compararon los linajes mitocondriales de San Carlos con los de población nativa y mixta de Chile.
- d) Se analizó la contribución de la mujer indígena en la formación de la población de San Carlos.

El cumplir con los objetivos permitió responder a la pregunta de investigación, y en relación a la hipótesis propuesta “La mujer indígena que habitaba la zona donde actualmente se emplaza la ciudad de San Carlos contribuyó en un mayor grado que la mujer española a la conformación de su población actual” si puede ser aceptada, ya que el 94% de los linajes son amerindios pero respecto a si eran de la zona donde se emplaza San Carlos queda en duda debido a que hay poca información sobre los grupos indígenas que allí habitaban, además la mayor parte de los haplogrupos son del sur de Chile.

A partir de lo expuesto sería interesante tener más datos históricos y poder contar con datos genéticos de las poblaciones indígenas que habitaban la zona para poder saber si eran similares a las del sur de Chile o no, lo que podría ayudar a discutir la alta presencia de linajes del sur y del cono sur de Sudamérica. Lamentablemente las poblaciones de la zona central disminuyeron rápidamente con la llegada de los españoles, por lo que no se cuenta con datos moleculares.

Respecto al último objetivo también sería relevante saber cómo actuaban y contribuían las mujeres de la zona en la sociedad, para ver si su contribución en la formación de la población de la zona va más allá de lo genético.

En resumen, la mujer indígena contribuyó en gran medida en la formación de la población de San Carlos lo que se refleja en la alta frecuencia de linajes amerindios y baja frecuencia de linajes no amerindios. Además, San Carlos es similar a lo observado en ciudades del centro-sur de Chile. Finalmente, para tener una visión más completa de la población de San Carlos se podrían usar otros marcadores moleculares para ver si es similar a lo observado en otras ciudades del país.

### 13. Referencias

- Agar, L. & Rebolledo, A. (1997). La Inmigración Árabe En Chile: Los Caminos de La Integración. En F. Zaragosa (ed). *El Mundo Árabe y América Latina*, 283–309. UNESCO.
- Al-Samarai, F. & Al-Kazaz, A. (2015). Molecular Markers: An Introduction and Applications.” *European Journal of Molecular Biotechnology*, 9(3),118–30.
- Alcántara, M. R. (2007). Breve Revisión de Marcadores Moleculares. *Ecología molecular*, pp. 541–66.
- Andrews, R. M., Kubacka, I., Chinnery, P. F., Lightowlers, R. N., Turnbull, D. M. & Howell, N. (1999). Reanalysis and Revision of the Cambridge Reference Sequence for Human Mitochondrial DNA - Nature Genetics. *Nature Genetics*, 23(2),147.
- Aravena Reyes, A. & Silva Rivas, F. (2009). Imaginarios sociales dominantes de la alteridad en la configuración de los límites etnonacionales de la Identidad Chilena. *Sociedad Hoy*, 1071090(17), 39–50.
- Araya Espinoza, A. (2014). ¿Castas o Razas?: Imaginario Sociopolítico y Cuerpos Mezclados En La América Colonial. Una Propuesta Desde Los Cuadros de Castas. En H. Cardona Rodas y Z. Pedraza Gómez (eds). *Estudios biopolíticos en América Latina*, pp. 53–78.
- Arzola, B. (1989). *San Carlos, Ñuble: Su Tierra, Sus Hombres, Su Historia*. En S. Arzola Medina y M. A. Collarte (eds). Santiago.
- Barral-Arca, R., Pischedda, S., Gómez-Carballa, A., Pastoriza, A., Mosquera-Miguel, A., López-Soto, M., Martín-Torres, F., Álvarez-Iglesias, V. & Salas, A. (2016). “Meta-Analysis of Mitochondrial DNA Variation in the Iberian Peninsula.” *PLoS ONE*, 11(7), 1–17.
- Bengoa, J. (2007). Chile Mestizo. *Mensaje*, 56, 560–62.
- Berrios del Solar, S. (2017). *El ADN de Los Chilenos y Sus Orígenes Genéticos*. En Soledad Berrios del Solar (ed). Santiago: Editorial Universitaria.
- Bodner, M., Perego, U. A., Huber, G., Fendt, L., Röck, A. W., Zimmermann, B., ... & Parson, W. (2012). Rapid coastal spread of First Americans: Novel insights from South America's Southern Cone mitochondrial genomes. *Genome Research*, 22(5), 811-820.
- Bracho, J. (2009). Narrativa e Identidad: El Mestizaje y Su Representación Historiográfica. *Revista de Estudios Latinoamericanos*, (48), 55–86.
- Brandini, S., Bergamaschi, P., Cerna, M. F., Gandini, F., Bastaroli, F., Bertolini, E., ... & Torroni, A. (2018). The Paleo-Indian entry into South America according to mitogenomes. *Molecular biology and evolution*, 35(2), 299-311.
- Brown, W. M., George, M., & Wilson, A. C. (1979). Rapid evolution of animal mitochondrial DNA. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 76(4), 1967-1971.
- Cartes Montory, A. (2014). *Biobío. Biografía Histórica Regional*. edited by M. R. Vásquez.

Santiago: Editorial Universidad de Concepción.

- Centro Cultural San Carlos de Itihue. (2015). *Artesanos de Toquihua y Alrededores*. Jinete Azul.
- Chakraborty, R., Blanco, R., Rothhammer, F., & Llop, E. (1976). Genetic variability in Chilean Indian populations and its association with geography, language, and culture. *Social Biology*, 23(1), 73-81.
- Costa, M. D., Pereira, J. B., Pala, M., Fernandes, V., Olivieri, A., Achilli, A., ... & Richards, M. B. (2013). A substantial prehistoric European ancestry amongst Ashkenazi maternal lineages. *Nature Communications*, 4(1), 1-10.
- De Fanti, S., Barbieri, C., Sarno, S., Sevini, F., Vianello, D., Tamm, E., ... & Luiselli, D. (2015). Fine Dissection of Human Mitochondrial DNA Haplogroup HV Lineages Reveals Paleolithic Signatures from European Glacial Refugia. *PLoS One*, 10(12), e0144391.
- De Saint Pierre, M., Bravi, C. M., Motti, J. M., Fuku, N., Tanaka, M., Llop, E., ... & Moraga, M. (2012). An Alternative Model for the Early Peopling of Southern South America Revealed by Analyses of Three Mitochondrial DNA Haplogroups. *PLoS One*, 7(9), e43486.
- De Saint Pierre, M., Gandini, F., Perego, U. A., Bodner, M., Gómez-Carballa, A., Corach, D., ... & Olivieri, A. (2012). Arrival of Paleo-Indians to the Southern Cone of South America: New Clues from Mitogenomes. *PLoS One*, 7(12), e51311.
- De Saint Pierre, M. (2017). Antiquity of mtDNA lineage D1g from the southern cone of South America supports pre-Clovis migration. *Quaternary International*, 444, 19-25.
- Ding, L., Wiener, H., Abebe, T., Altaye, M., Go, R. C., Kercsmar, C., ... & Baye, T. M. (2011). Comparison of measures of marker informativeness for ancestry and admixture mapping. *BMC Genomics*, 12(1), 622.
- Excoffier, L., & Lischer, H. E. (2010). Arlequin suite ver 3.5: a new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Molecular Ecology Resources*, 10(3), 564-567.
- 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), 1-10.
- Fuentes, M., Pulgar, I., Gallo, C., Bortolini, M. C., Canizales-Quinteros, S., Bedoya, G., ... & Rothhammer, F. (2014). Gene geography of Chile: regional distribution of American, European and African genetic contributions. *Revista Médica de Chile*, 142(3), 281-289.
- Gfk (2019). Estilos de vida de los grupos socioeconómicos de Chile. Recuperado de [https://www.anda.cl/wp-content/uploads/2019/05/GfK\\_GSE\\_190502\\_FINAL.pdf](https://www.anda.cl/wp-content/uploads/2019/05/GfK_GSE_190502_FINAL.pdf)
- Giles, R. E., Blanc, H., Cann, H. M., & Wallace, D. C. (1980). Maternal inheritance of human mitochondrial DNA. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 77(11), 6715-6719.
- Goicovich, F. (2007). Entre la conquista y la consolidación fronteriza: Dispositivos de poder hispánico en los bosques meridionales del Reino de Chile durante la etapa de transición (1598-1683). *Historia (Santiago)* 40(2):311-32.

- Gómez-Carballa, A., Moreno, F., Álvarez-Iglesias, V., Martín-Torres, F., García-Magariños, M., Pantoja-Astudillo, J. A., ... & Salas, A. (2016). Revealing latitudinal patterns of mitochondrial DNA diversity in Chileans. *Forensic Science International: Genetics*, 20, 81-88.
- Gómez-Carballa, A., Pardo-Seco, J., Brandini, S., Achilli, A., Perego, U. A., Coble, M. D., ... & Salas, A. (2018). The peopling of South America and the trans-Andean gene flow of the first settlers. *Genome Research*, 28(6), 767-779.
- Güell Villanueva, P., Morales Olivares, R., & Núñez, T. P. (2011). Tipología de prácticas de consumo cultural en Chile a inicios del siglo XXI: mismas desigualdades, prácticas emergentes, nuevos desafíos. *Universum (Talca)*, 26(2), 121-141.
- Hamilton, M. (2009). *Population Genetics*. Wiley-Blackwell.
- Hartl, D. L., Clark, A. G., & Clark, A. G. (1997). *Principles of population genetics*. Sunderland, Massachusetts: Sinauer Associates, Inc.
- Hutchison, C. A., Newbold, J. E., Potter, S. S., & Edgell, M. H. (1974). Maternal inheritance of mammalian mitochondrial DNA. *Nature*, 251(5475), 536-538.
- Ibarra, H. (1998). *La otra cultura: Imaginarios, Mestizaje y Modernización*. Quito: ABYA-Yala.
- INE. (2017). *Evolución demográfica censal, según periodo. Región del Biobío*.
- Inostroza Ponce, X. (2019). Bautizar, nombrar, legitimar, apadrinar. El bautizo cristiano en poblaciones indígenas. Altos de Arica, 1763-1833. *Estudios Atacameños*, (61), 199-218.
- Jobling, M. A., & Tyler-Smith, C. (1995). Fathers and sons: The Y chromosome and human evolution. *Trends in Genetics*, 11(11), 449-456.
- Krebs, C. J. (2014). "Population Parameters and Demographic Techniques." Pp. 121–49 en *Ecology: The Experimental Analysis of Distribution and Abundance*.
- Kumar, S., Stecher, G., & Tamura, K. (2016). MEGA7: Molecular Evolutionary Genetics Analysis version 7.0 for bigger datasets. *Molecular Biology and Evolution*, 33(7), 1870-1874.
- Larraín, J. (2001). *Identidad Chilena*. Santiago: LOM Ediciones.
- Lell, J. T., Brown, M. D., Schurr, T. G., Sukernik, R. I., Starikovskaya, Y. B., Torroni, A., ... & Wallace, D. C. (1997). Y chromosome polymorphisms in Native American and Siberian populations: identification of Native American Y chromosome haplotypes. *Human Genetics*, 100(5-6), 536-543.
- Lepe-Carrión, P. (2011). Crítica a la racionalidad impura. Configuración discursiva del despotismo racial en el Chile independentista. *Memoria Chilena. Portal de la Cultura de Chile*.
- Llamas, B., Fehren-Schmitz, L., Valverde, G., Soubrier, J., Mallick, S., Rohland, N., ... & Haak, W. (2016). Ancient mitochondrial DNA provides high-resolution time scale of the peopling of the Americas. *Science Advances*, 2(4), e1501385.
- Llop, E. (1996). Genetic composition of Chilean aboriginal populations: HLA and other genetic marker variation. *American Journal of Physical Anthropology*, 101(3), 325-332.

- Luo, S., Valencia, C. A., Zhang, J., Lee, N. C., Slone, J., Gui, B., ... & Huang, T. (2018). Biparental inheritance of mitochondrial DNA in humans. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 115(51), 13039-13044.
- McCaa, R. (1976). *Chile XI Censo de la Población (1940): Recopilación de cifras publicadas por la Dirección de Estadística y Censos*. Centro Latinoamericano de Demografía.
- Metspalu, M., Kivisild, T., Metspalu, E., Parik, J., Hudjashov, G., Kaldma, K., ... & Villems, R. (2004). Most of the extant mtDNA boundaries in south and southwest Asia were likely shaped during the initial settlement of Eurasia by anatomically modern humans. *BMC Genetics*, 5(1), 26.
- Montecino, S. (1993). *Sangres Cruzadas: Mujeres Chilenas y Mestizaje*. Servicio Nacional de la Mujer.
- Mora, Z. (2020). *Voces y raíces de Ñuble*. Chillán: La Discusión.
- Moraga, M. L., Rocco, P., Miquel, J. F., Nervi, F., Llop, E., Chakraborty, R., ... & Carvalho, P. (2000). Mitochondrial DNA polymorphisms in Chilean aboriginal populations: Implications for the peopling of the southern cone of the continent. *American Journal of Physical Anthropology*, 113(1), 19-29.
- Moreno-Mayar, J. V., Vinner, L., de Barros Damgaard, P., De La Fuente, C., Chan, J., Spence, J. P., ... & Willerslev, E. (2018). Early human dispersals within the Americas. *Science*, 362(6419).
- Muñoz Olave, R. (1921). *Chillán. Sus fundaciones y destrucciones, 1580-1835*. Santiago: Imprenta de San José.
- Pala, M., Olivieri, A., Achilli, A., Accetturo, M., Metspalu, E., Reidla, M., ... & Richards, M. B. (2012). Mitochondrial DNA Signals of Late Glacial Recolonization of Europe from Near Eastern Refugia. *The American Journal of Human Genetics*, 90(5), 915-924.
- Pérez, E. (2018). Territorios del discurso. Representaciones del Reino de Chile en Pedro de Valdivia y Jerónimo de Vivar (1545-1558). *CELEHIS: Revista del Centro de Letras Hispanoamericanas*, (35), 65-78.
- Porrás-Hurtado, L., Ruiz, Y., Santos, C., Phillips, C., Carracedo, Á., & Lareu, M. (2013). An overview of STRUCTURE: applications, parameter settings, and supporting software. *Frontiers in Genetics*, 4, 98.
- Postillone, M. B. y Perez, S. I. (2017) El estudio de la diversidad del ADN mitocondrial en poblaciones humanas del Noroeste de Patagonia: Estado actual y perspectivas futuras. En F. Gordon, R. Barbarena y V. Bernal (eds.). *El poblamiento humano del norte de Neuquén: estado actual del conocimiento y perspectivas*, pp 1-11. Ciudad Autónoma de Buenos Aires: Aspha.
- Quinque, D., Kittler, R., Kayser, M., Stoneking, M., & Nasidze, I. (2006). Evaluation of saliva as a source of human DNA for population and association studies. *Analytical Biochemistry*, 353(2), 272-277.
- Raghavan, M., Steinrücken, M., Harris, K., Schiffels, S., Rasmussen, S., DeGiorgio, M., ... & Willerslev, E. (2015). Genomic evidence for the Pleistocene and recent population history of Native Americans. *Science*, 349(6250).
- Reyes Coca, M. (1990). Algunos elementos catalizadores del poblamiento en el espacio

- Ñublense. *Tiempo y Espacio* (1):55-72.
- Rischkowsky, B., & Pilling, D. (2007). Molecular markers, a tool for exploring genetic diversity. *The State of the World's Animal Genetic Resources for Food and Agriculture*, pp. 359-379. FAO.
- Rocco, P., Morales, C., Moraga, M., Miquel, J. F., Nervi, F., Llop, E., ... & Rothhammer, F. (2002). Composición genética de la población chilena: Distribución de polimorfismos de DNA mitocondrial en grupos originarios y en la población mixta de Santiago. *Revista Médica de Chile*, 130(2), 125-131.
- Rosenberg, N. A., Pritchard, J. K., Weber, J. L., Cann, H. M., Kidd, K. K., Zhivotovsky, L. A., & Feldman, M. W. (2002). Genetic structure of human populations. *Science*, 298(5602), 2381-2385.
- Rothhammer, F., Cocilovo, J., Llop, E. y Quevedo, S. (1989). Origen y microevolución de la población chilena. En J. Hidalgo, V. Schiappacasse, H Niemeyer, C. Aldunate y I. Solimano (eds.). *Culturas de Chile. Prehistoria*, pp. 403-413. Santiago.
- Salas, A., Richards, M., De la Fe, T., Lareu, M. V., Sobrino, B., Sánchez-Diz, P., ... & Carracedo, Á. (2002). The making of the African mtDNA landscape. *The American Journal of Human Genetics*, 71(5), 1082-1111.
- Schurr, T. G., & Sherry, S. T. (2004). Mitochondrial DNA and Y chromosome diversity and the peopling of the Americas: evolutionary and demographic evidence. *American Journal of Human Biology*, 16(4), 420-439.
- Skoglund, P., & Reich, D. (2016). A genomic view of the peopling of the Americas. *Current Opinion in Genetics & Development*, 41, 27-35.
- Soares, P., Ermini, L., Thomson, N., Mormina, M., Rito, T., Röhl, A., ... & Richards, M. B. (2009). Correcting for purifying selection: an improved human mitochondrial molecular clock. *The American Journal of Human Genetics*, 84(6), 740-759.
- Templeton, A. R. (2006). *Population Genetics and Microevolutionary Theory*. Estados Unidos: John Wiley & Sons, Inc.
- Toscanini, U., Brisighelli, F., Moreno, F., Pantoja-Astudillo, J. A., Morales, E. A., Bustos, P., ... & 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.
- Vázquez Conde, R. (2014). Aplique los niveles básicos de la ecología en su contexto. *Ecología y medio ambiente*.
- Verdugo, R. A., Di Genova, A., Herrera, L., Moraga, M., Acuña, M., Berríos, S., ... & Cifuentes, L. (2020). Development of a small panel of SNPs to infer ancestry in Chileans that distinguishes Aymara and Mapuche components. *Biological Research*, 53, 1-11.
- Vieira-Machado, C. D., Tostes, M., Alves, G., Nazer, J., Martinez, L., Wettig, E., ... & Orioli, I. M. (2016). Uniparental ancestry markers in Chilean populations. *Genetics and Molecular Biology*, 39(4), 573-579.
- Villalobos, S., & Rodríguez, C. (1997). El espacio rural Longaví-Ñuble (1737). *Cuadernos de Historia*, (17), 105-144.

- Villalobos, S., Silva, O., Silva, F. y Estellé, P. (1974). *Historia de Chile*. Santiago: Editorial Universitaria.
- Waldman, G. (2004). Chile: Indígenas y Mestizos Negados. *Política y Cultura*, (21): 97-110.
- Waples, R. S., & Gaggiotti, O. (2006). INVITED REVIEW: What is a population? An empirical evaluation of some genetic methods for identifying the number of gene pools and their degree of connectivity. *Molecular Ecology*, 15(6), 1419-1439.

## 14. Anexos

### Anexo 1. Consentimiento Informado

#### **CONSENTIMIENTO INFORMADO**

##### **TÍTULO DEL PROYECTO**

Del poblamiento inicial del continente a la diferenciación geográfica regional: un estudio diacrónico de linajes maternos en poblaciones humanas de Chile.

Nombre del Investigador principal: Dr. Mauricio Moraga Vergara  
R.U.T. 10.442.816-9  
Institución: Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.  
Teléfonos: 229786599

**Invitación a participar:** Estamos invitando a usted y a otras personas de su localidad a participar en el proyecto de investigación "Del poblamiento inicial del continente a la diferenciación geográfica regional: un estudio diacrónico de linajes maternos en poblaciones humanas de Chile". Este proyecto busca indagar en el pasado de la población chilena mediante el estudio del ADN mitocondrial de chilenos y chilenas actuales. El ADN mitocondrial en particular se hereda desde las madres a las hijas e hijos y ha sido usado extensamente en el estudio del poblamiento de América.

**Objetivos:** Esta investigación tiene por objetivo conocer las variantes de ADN mitocondrial presentes en la población chilena, específicamente aquellas de origen nativo americano, de modo de detectar variantes no detectadas previamente en poblaciones originarias.

**Procedimientos:** Si Ud. acepta participar, se le solicitará que responda una breve encuesta respecto a su origen y el de sus padres, además se le pedirá que nos de aproximadamente 2 ml de saliva, para lo cual tendrá que escupir en un tubo estéril. Todo el procedimiento incluyendo la encuesta no le tomará más de veinte minutos.

**Riesgos:** Los procedimientos relacionados a la toma de muestra de saliva no revisten ningún riesgo ni molestia para usted.

**Costos:** Este estudio no tendrá ningún costo para usted.



12 JUN 2018

**Beneficios:** Este estudio no le proporcionará a usted beneficios personales directos, pero contribuirá al conocimiento de la estructura genética de la población chilena. Este conocimiento podría tener efectos beneficiosos respecto a la implementación de políticas de salud o de análisis de genética forense.

**Alternativas:** Usted es libre de participar o no participar en esta investigación y esa decisión no tendrá ninguna consecuencia para usted.

**Compensación:** Ud. no recibirá ninguna compensación económica por su participación en el estudio.

**Confidencialidad:** Toda la información derivada de su participación en este estudio será conservada bajo absoluta reserva. Las muestras de saliva no tendrán los nombres del participante siendo reemplazados por un número que hará anónima su muestra de ADN. Cualquier publicación o comunicación científica de los resultados de la investigación será completamente anónima y presentará sólo datos agregados a nivel poblacional.

**Voluntariedad:** Su participación en esta investigación es totalmente voluntaria y usted puede retirarse en cualquier momento del estudio comunicándolo al investigador responsable, de ser así su muestra será destruida a petición suya.

**Derechos del participante:** Usted tiene derecho a conocer los resultados generales del estudio y los suyos propios, los que podrá solicitar al investigador responsable del proyecto si así lo desea. Usted recibirá una copia íntegra y escrita de este documento de consentimiento informado firmado. Si usted requiere cualquier otra información sobre su participación en este estudio puede comunicarse con: Dr. Mauricio Moraga Vergara, [mmoraga@med.uchile.cl](mailto:mmoraga@med.uchile.cl), teléfono 229786599 o 229786466.

**Otros Derechos del participante**

En caso de duda sobre sus derechos debe comunicarse con el Presidente del "Comité de Ética de Investigación en Seres Humanos", Dr. Manuel Oyarzún G., Teléfono: 229789536, Email: [comiteceish@med.uchile.cl](mailto:comiteceish@med.uchile.cl), cuya oficina se encuentra ubicada a un costado de la Biblioteca Central de la Facultad de Medicina, Universidad de Chile en Av. Independencia 1027, Comuna de Independencia.



12 JUN 2018

2

**Conclusión:**

Después de haber recibido y comprendido la información de este documento y de haber podido aclarar todas mis dudas, otorgo mi consentimiento para participar en el proyecto "Del poblamiento inicial del continente a la diferenciación geográfica regional: un estudio diacrónico de linajes maternos en poblaciones humanas de Chile."

\_\_\_\_\_  
Nombre de la o el Participante  
Rut: \_\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_  
Firma

\_\_\_\_\_  
Nombre de la o el Encuestador  
Rut: \_\_\_\_\_.

\_\_\_\_\_  
Firma

Mauricio Moraga Vergara  
\_\_\_\_\_  
Nombre del investigador

\_\_\_\_\_  
Firma

Rut: 10.442.816-9

Fecha: \_\_\_\_ / \_\_\_\_ / 20\_\_



## Anexo 2. Encuesta

### FICHA TOMA DE MUESTRA

**PROYECTO:** “Contribución de la mujer indígena al poblamiento de la ciudad de San Carlos, Región de Ñuble. Análisis a partir de marcadores de ADN mitocondrial.”

**INVESTIGADOR RESPONSABLE:** Daniela Castillo Torres

**Número de contacto:** +569 50334502, **correo:** daniela.castillo.t@ug.uchile.cl

**INSTITUCIÓN PRINCIPAL:** Facultad de Medicina y Departamento de Antropología de la Universidad de Chile

**FECHA:** \_\_/\_\_/201\_\_ **N° MUESTRA:** \_\_\_\_\_ **LUGAR DE TOMA DE MUESTRA:** \_\_\_\_\_

**DATOS DE CONTACTO:** \_\_\_\_\_

**EDAD:** \_\_\_\_\_ **AÑO DE NACIMIENTO:** \_\_\_\_\_ **LUGAR DE NACIMIENTO:** \_\_\_\_\_

**NOMBRES:** \_\_\_\_\_

**APELLIDO PATERNO:** \_\_\_\_\_ **APELLIDO MATERNO:** \_\_\_\_\_

**LUGAR DE RESIDENCIA:** \_\_\_\_\_

**ÚLTIMO AÑO DE ESCOLARIDAD:** \_\_\_\_\_ **COLEGIO DE EGRESO:** \_\_\_\_\_

**TIPO DE ESTABLECIMIENTO (E.M.):** \_\_\_ Municipal/público \_\_\_ Subvencionado \_\_\_ Privado

#### **DATOS DEL PADRE:**

**APELLIDO PATERNO:** \_\_\_\_\_ **APELLIDO MATERNO:** \_\_\_\_\_

**LUGAR NACIMIENTO:** \_\_\_\_\_ **LUGAR RESIDENCIA:** \_\_\_\_\_

#### **DATOS DEL ABUELO PATERNO:**

**APELLIDO PATERNO:** \_\_\_\_\_ **APELLIDO MATERNO:** \_\_\_\_\_

**LUGAR NACIMIENTO:** \_\_\_\_\_ **LUGAR RESIDENCIA:** \_\_\_\_\_

#### **DATOS DE LA ABUELA PATERNA:**

**APELLIDO PATERNO:** \_\_\_\_\_ **APELLIDO MATERNO:** \_\_\_\_\_

**LUGAR NACIMIENTO:** \_\_\_\_\_ **LUGAR RESIDENCIA:** \_\_\_\_\_

**DATOS DE LA MADRE:**

APELLIDO PATERNO: \_\_\_\_\_ APELLIDO MATERNO: \_\_\_\_\_

LUGAR NACIMIENTO: \_\_\_\_\_ LUGAR RESIDENCIA: \_\_\_\_\_

**DATOS DEL ABUELO MATERNO:**

APELLIDO PATERNO: \_\_\_\_\_ APELLIDO MATERNO: \_\_\_\_\_

LUGAR NACIMIENTO: \_\_\_\_\_ LUGAR RESIDENCIA: \_\_\_\_\_

**DATOS DE LA ABUELA MATERNA:**

APELLIDO PATERNO: \_\_\_\_\_ APELLIDO MATERNO: \_\_\_\_\_

LUGAR NACIMIENTO: \_\_\_\_\_ LUGAR RESIDENCIA: \_\_\_\_\_

JEFE DE HOGAR (sostenedor principal): \_\_\_\_\_ ÚLTIMO AÑO ESCOLARIDAD: \_\_\_\_\_

TIPO DE ESTABLECIMIENTO (E.M.): \_\_\_ Municipal/público \_\_\_ Subvencionado \_\_\_ Privado

**NIVEL EDUCACIONAL**

\_\_\_ 1. Sin estudios

\_\_\_ 5. Media completa

\_\_\_ 2. Básica incompleta

\_\_\_ 6. Técnico incompleto (1 a 3 años)

\_\_\_ 3. Básica completa

\_\_\_ 7. Universitaria incompleta o técnico completa

\_\_\_ 4. Media incompleta

\_\_\_ 8. Universitaria completa o más

**TENENCIA DE BIENES (TOTAL = \_\_\_\_\_)**

\_\_\_ Ducha \_\_\_ TV color \_\_\_ Refrigerador \_\_\_ Lavadora \_\_\_ Calefont

\_\_\_ Microondas \_\_\_ Automóvil \_\_\_ TV cable/ satelital \_\_\_ PC \_\_\_ Internet

**Observaciones:**

---

---

---

---

---

**IDENTIFICACIÓN ÉTNICA**

¿Pertenece a alguna etnia/pueblo indígena? \_\_\_ Si \_\_\_ No

¿Cuál? \_\_\_\_\_

¿Se siente identificado con alguna etnia indígena? \_\_\_ Si \_\_\_ No ¿Cuál? \_\_\_\_\_

¿Se identifica como descendiente de españoles? \_\_\_ Si \_\_\_ No

**Observaciones:**

---

---

---

---

**Anexo 3. Tabla con datos de las secuencias de D-loop**

<b>ID</b>	<b>Rango</b>	<b>Haplogrupo</b>	<b>Sitios polimorficos HVI</b>	<b>Sitios Polimorficos HVII</b>	<b>Lugar muestreo</b>
<b>SC002</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16187T 16223T 16325C 16362C	73G 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC003</b>	16024-16569;1-576;	D1g2	16187T 16223T 16304C 16325C 16362C	73G 143A 263G 309.1C 315.1C 489C 523d 524d	San Carlos
<b>SC004</b>	16024-16569;1-576;	D1g+16189	16187T 16189C 16223T 16325C 16362C	73G 263G 309.1CC 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC005</b>	16024-16569;1-576;	C1d	16051G 16223T 16274A 16298C 16311C 16325C 16327T 16533C	73G 146C 249d 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 523d 524d	San Carlos
<b>SC006</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16294T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G	San Carlos
<b>SC007</b>	16024-16569;1-576;	D1g2a	16092C 16187T 16189C 16223T 16362C	73G 143A 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC008</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 146C 249d 258T 263G 290d 291d 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC009</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16182C 16183C 16189C 16217C 16519C	73G 150T 152C 207A 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC010</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC011</b>	16024-16569;1-576;	B2	16183C 16189C 16217C 16290T 16381C 16390A 16519C	73G 263G 315.1C 499A	San Carlos
<b>SC012</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16183C 16189C 16217C 16456A 16519C	73G 207A 263G 309.1C 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC013</b>	16024-16569;1-576;	C1b	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 186T 249d 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC014</b>	16024-16569;1-576;	L1b1a+189	16126C 16187T 16189C 16223T 16264T 16270T 16278T 16293G 16311C 16519C	73G 152C 182T 185T 189G 195C 247A 263G 315.1C 357G 523d 524d	San Carlos
<b>SC015</b>	16024-16569;1-576;	W1+119	16223T 16292T 16320T 16519C	73G 119C 143A 189G 195C 204C 207A 263G 315.1C	San Carlos

<b>SC016</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b1	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16249C 16519C	73G 146C 153G 207A 263G 309.1C 315.1C 470G 499A 523d	San Carlos
<b>SC017</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a1	16183C 16189C 16193.1C 16207G 16217C 16291T 16296T 16519C	73G 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC019</b>	16024-16569;1-576;	D1	16223T 16304C 16311C 16325C 16362C	73G 143A 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC020</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16291T 16519C	73G 207A 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC021</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a1	16183C 16189C 16207G 16217C 16291T 16296T 16519C	73G 263G 309.1C 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC022</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16519C	73G 207A 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC023</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16172C 16187T 16223T 16325C 16362C	73G 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC024</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC025</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16189C 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC026</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC027</b>	16024-16569;1-576;	A2+(64)+16189	16111T 16172C 16183C 16189C 16193.1C 16223T 16290T 16319A 16356C 16362C 16519C	64T 73G 146C 153G 235G 263G 309.1C 315.1C 523d 524d	San Carlos
<b>SC028</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC029</b>	16024-16569;1-576;	D1g1	16187T 16223T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC030</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16182C 16183C 16189C 16217C 16218T 16519C	73G 152C 207A 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos

<b>SC031</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a1	16183C 16189C 16193.1C 16207G 16217C 16291T 16296T 16519C	73G 263G 309.1C 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC032</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16294T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G	San Carlos
<b>SC033</b>	16024-16569;1-576;	B2	16086C 16183C 16189C 16193.1C 16217C 16356C 16362C 16519C	56.1C 58C 73G 153G 263G 309d 315.1C 499A 523d 524d	San Carlos
<b>SC034</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16172C 16187T 16223T 16325C 16362C	73G 263G 309.1C 489C	San Carlos
<b>SC035</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G	San Carlos
<b>SC036</b>	16024-16569;1-576;	D1g2	16187T 16223T 16304C 16325C 16362C	73G 143A 263G 309.1C 489C 523d 524d	San Carlos
<b>SC037</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16519C	73G 207A 263G 309.1C 315.1C 470G 499A 523d 524d	San Carlos
<b>SC038</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16187T 16223T 16304C 16325C 16362C	73G 249d 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC039</b>	16024-16569;1-576;	B2	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16437C 16519C	73G 263G 309.1C 315.1C 499A	San Carlos
<b>SC040</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16126C 16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC042</b>	16024-16569;1-576;	D4h3a5	16051G 16223T 16241G 16342C 16362C	73G 152C 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC043</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a1	16093C 16183C 16189C 16193.1C 16207G 16217C 16291T 16519C	63C 73G 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC044</b>	16024-16569;1-581;	B2o	16092C 16183C 16189C 16217C 16519C 16525G	73G 263G 309.1C 315.1C 499A 573.1CCC	San Carlos
<b>SC045</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16187T 16223T 16325C 16362C	73G 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos

<b>SC046</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16189C 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC048</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16183C 16189C 16217C 16519C	56d 58A 71.1G 73G 207A 263G 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC049</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16519C	73G 204C 207A 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC050</b>	16024-16569;1-576;	D1g4	16187T 16223T 16290T 16325C 16362C	72C 73G 204C 245C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC051</b>	16024-16569;1-576;	D4h3a5	16051G 16223T 16241G 16342C 16362C	73G 152C 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC052</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16172C 16223T 16298C 16325C 16327T	63C 64T 73G 249d 258T 263G 290d 291d 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC053</b>	16024-16569;1-576;	D1g2	16187T 16223T 16304C 16325C 16362C	73G 143A 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC054</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16519C	73G 207A 263G 315.1C 470G 499A 523d 524d	San Carlos
<b>SC055</b>	16024-16569;1-576;	D1g2	16187T 16223T 16304C 16325C 16362C	73G 143A 263G 309.1C 315.1C 489C 523d 524d	San Carlos
<b>SC056</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b1	16183C 16189C 16193.1CC 16217C 16249C 16519C	73G 153G 204C 207A 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC057</b>	16024-16569;1-576;	C1c+195	16189C 16223T 16298C 16325C 16327T 16519C	73G 195C 249d 263G 290d 291d 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC058</b>	16024-16569;1-576;	D4h3a5	16051G 16223T 16241G 16342C 16362C	73G 152C 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC059</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C 523d 524d	San Carlos
<b>SC060</b>	16024-16569;1-576;	A2+(64)	16111T 16156A 16223T 16263C 16290T 16319A 16362C 16438A 16519C	64T 73G 146C 153G 183G 235G 263G 315.1C 472G	San Carlos

<b>SC061</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16126C 16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC062</b>	16024-16569;1-576;	D4h3a1a1	16223T 16241G 16301T 16342C 16362C	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC063</b>	16024-16569;1-576;	C1d+194	16051G 16223T 16249C 16298C 16325C 16327T	73G 194T 199C 249d 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 523d 524d	San Carlos
<b>SC064</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16187T 16214A 16223T 16325C 16362C 16519C	73G 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC065</b>	16024-16569;1-576;	K1a	16224C 16311C 16519C	73G 263G 291.1A 309.1C 315.1C 497T	San Carlos
<b>SC066</b>	16024-16569;1-576;	D1g2	16187T 16223T 16304C 16325C 16362C	73G 143A 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC067</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16519C	73G 207A 263G 309.1C 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC068</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC069</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1CC 315.1C 489C 493G	San Carlos
<b>SC070</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a	16182C 16183C 16189C 16207G 16217C 16519C	73G 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC071</b>	16024-16569;1-576;	H1e1a1	16519C	93G 151T 263G 315.1C	San Carlos
<b>SC072</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16148T 16187T 16223T 16325C 16362C	73G 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC073</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16182C 16183C 16189C 16217C 16519C	73G 151T 152C 207A 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC074</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos

<b>SC075</b>	16024-16569;1-576;	C1b	16171G 16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 263G 290d 291d 315.1C 489C 493G 520d	San Carlos
<b>SC076</b>	16024-16569;1-581;	D1g	16187T 16223T 16325C 16362C 16519C	73G 263G 309.1C 315.1C 489C 573.1CCC	San Carlos
<b>SC077</b>	16024-16569;1-581;	B2o	16092C 16183C 16189C 16193.1C 16217C 16519C 16525G	73G 263G 309.1C 315.1C 499A 573.1CCC	San Carlos
<b>SC078</b>	16024-16569;1-576;	D1g4	16187T 16223T 16290T 16325C 16362C	72C 73G 204C 245C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC079</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16187T 16223T 16325C 16399G	73G 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC080</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A 16519C	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC081</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16131C 16153A 16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC083</b>	16024-16569;1-576;	C1d+194	16051G 16223T 16249C 16298C 16325C 16327T	73G 194T 199C 249d 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC084</b>	16024-16569;1-576;	D1g+16189	16172C 16187T 16189C 16223T 16325C 16362C	73G 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC085</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a	16182C 16183C 16189C 16193.1C 16207G 16217C 16519C	73G 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC086</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a1	16129A 16183C 16189C 16193.1C 16207G 16217C 16291T 16390A 16519C	73G 263G 309.1C 315.1C 470G 499A 524.1AC	San Carlos
<b>SC087</b>	16024-16569;1-576;	C1b	16166C 16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC088</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16519C	73G 207A 263G 309.1C 315.1C 470G 499A	San Carlos

<b>SC089</b>	16024-16569;1-576;	C1b	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC090</b>	16024-16569;1-576;	J1c2e2	16069T 16126C 16278T 16366T 16519C	73G 185A 188G 228A 263G 295T 309.1C 315.1C 462T 489C 523d 524d	San Carlos
<b>SC091</b>	16024-16569;1-576;	B2	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16309G 16519C	73G 143A 263G 315.1C 499A	San Carlos
<b>SC092</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16311C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC093</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16187T 16223T 16325C 16362C 16519C	73G 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC094</b>	16024-16569;1-576;	T2b7a3	16126C 16183C 16189C 16193.1C 16292T 16294T 16296T 16304C 16519C	73G 263G 309.1C 315.1C	San Carlos
<b>SC095</b>	16024-16569;1-576;	D1g4	16187T 16223T 16290T 16325C 16362C	72C 73G 146C 204C 245C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC096</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16187T 16223T 16292T 16325C 16362G	73G 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC097</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a1	16183C 16189C 16193.1C 16207G 16217C 16291T 16519C	73G 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC098</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16311C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC099</b>	16024-16569;1-576;	T2b3+151	16126C 16294T 16296T 16304C 16344T 16519C	65C 73G 151T 152C 263G 309.1CC 315.1C	San Carlos
<b>SC100</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a1	16183C 16189C 16193.1C 16207G 16217C 16291T 16519C	73G 245C 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC101</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16311C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos

<b>SC102</b>	16024-16569;1-576;	L2a1+143	16223T 16278T 16294T 16309G 16390A 16519C	73G 143A 146C 152C 195C 263G 309.1C 315.1C 523d 524d	San Carlos
<b>SC103</b>	16024-16569;1-576;	C1b4	16086C 16183C 16189C 16193.1C 16223T 16278T 16298C 16325C 16327T	73G 143A 249d 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC104</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a1	16183C 16189C 16193.1C 16207G 16217C 16291T 16296T 16519C	73G 263G 309.1C 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC105</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16182C 16183C 16189C 16217C 16519C	73G 151T 152C 207A 263G 309.1CC 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC106</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16126C 16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC107</b>	16024-16569;1-576;	B2	16182C 16183C 16189C 16217C 16304C 16519C	73G 199C 263G 309.1CC 315.1C 499A	San Carlos
<b>SC108</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1CC 315.1C 489C 493G	San Carlos
<b>SC109</b>	16024-16569;1-576;	B2	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16309G 16519C	73G 143A 263G 309.1CC 315.1C 499A	San Carlos
<b>SC110</b>	16024-16569;1-576;	K1a4a1a+195	16093C 16156A 16224C 16240C 16311C 16519C	73G 195C 263G 315.1C 497T	San Carlos
<b>SC111</b>	16024-16569;1-576;	D1g1	16187T 16223T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC112</b>	16024-16569;1-576;	D1j	16223T 16242T 16311C 16325C 16362C	73G 152C 263G 309.1C 315.1C 489C 524.1AC	San Carlos
<b>SC113</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T 16519C	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos

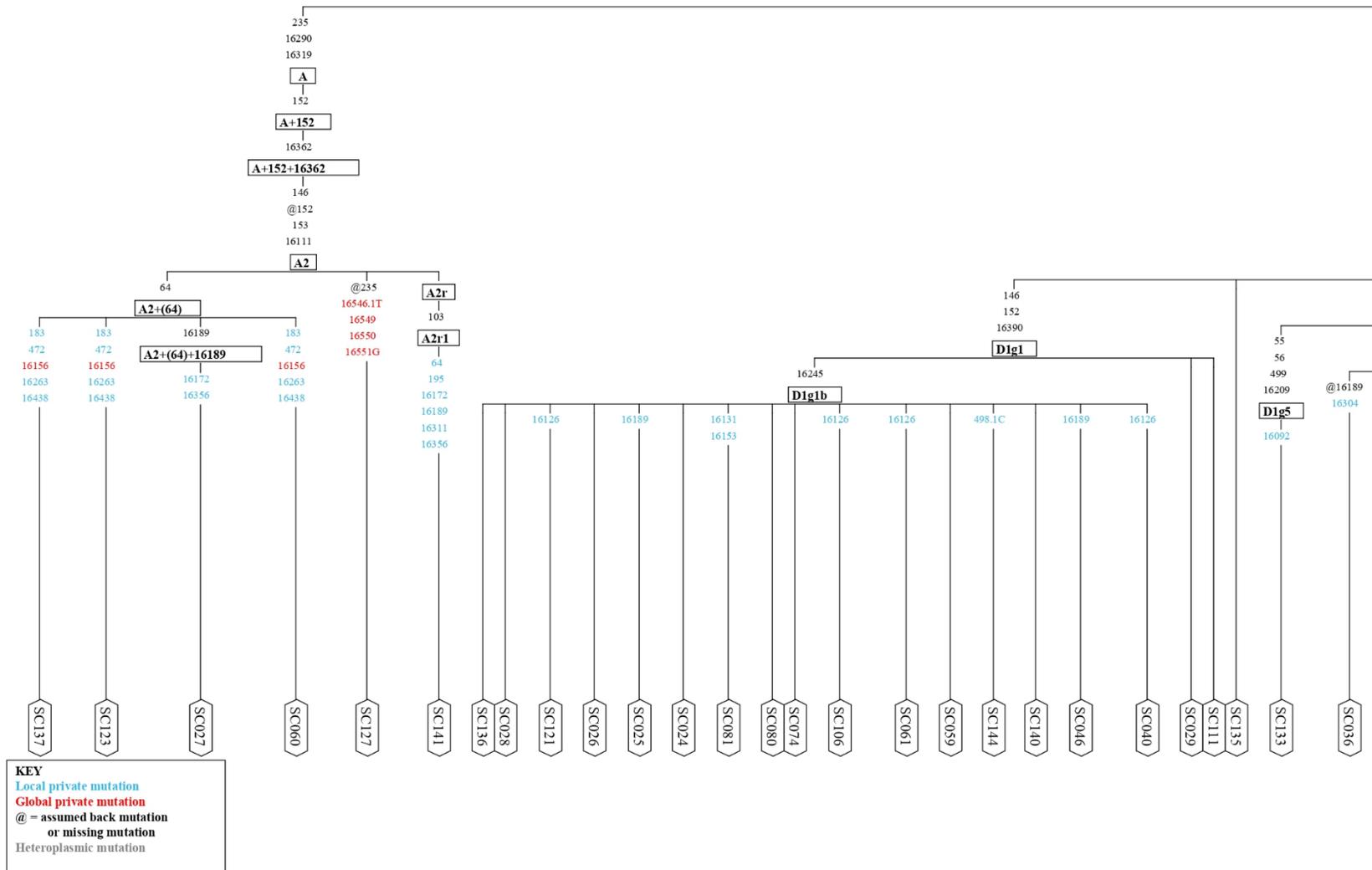
<b>SC114</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 103A 150T 249d 258T 263G 290d 291d 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC115</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16320T 16362C 16519C	73G 207A 263G 309.1C 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC116</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T 16519C	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G 523d 524d 549T	San Carlos
<b>SC117</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b1	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16249C 16519C	73G 153G 263G 309.1C 315.1C 470G 499A 523d 524d	San Carlos
<b>SC118</b>	16024-16569;1-576;	D1g2a	16092C 16187T 16189C 16223T 16362C 16519C	73G 143A 204C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC119</b>	16024-16569;1-576;	B2	16142T 16183C 16189C 16193.1C 16217C 16222T 16293G 16319A 16519C	73G 247A 263G 310d 499A	San Carlos
<b>SC120</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16189C 16193.1C 16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC121</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16126C 16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC122</b>	16024-16569;1-576;	B2	16183C 16189C 16193.1C 16217C 16519C	73G 143A 146C 165G 263G 315.1C 499A	San Carlos
<b>SC123</b>	16024-16569;1-576;	A2+(64)	16111T 16156A 16223T 16263C 16290T 16319A 16362C 16438A 16519C	64T 73G 146C 153G 183G 235G 263G 315.1C 472G 523d 524d	San Carlos
<b>SC124</b>	16024-16569;1-576;	D1g2a	16092C 16187T 16189C 16223T 16362C	73G 143A 263G 309d 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC125</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16187T 16223T 16325C 16362C	73G 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos

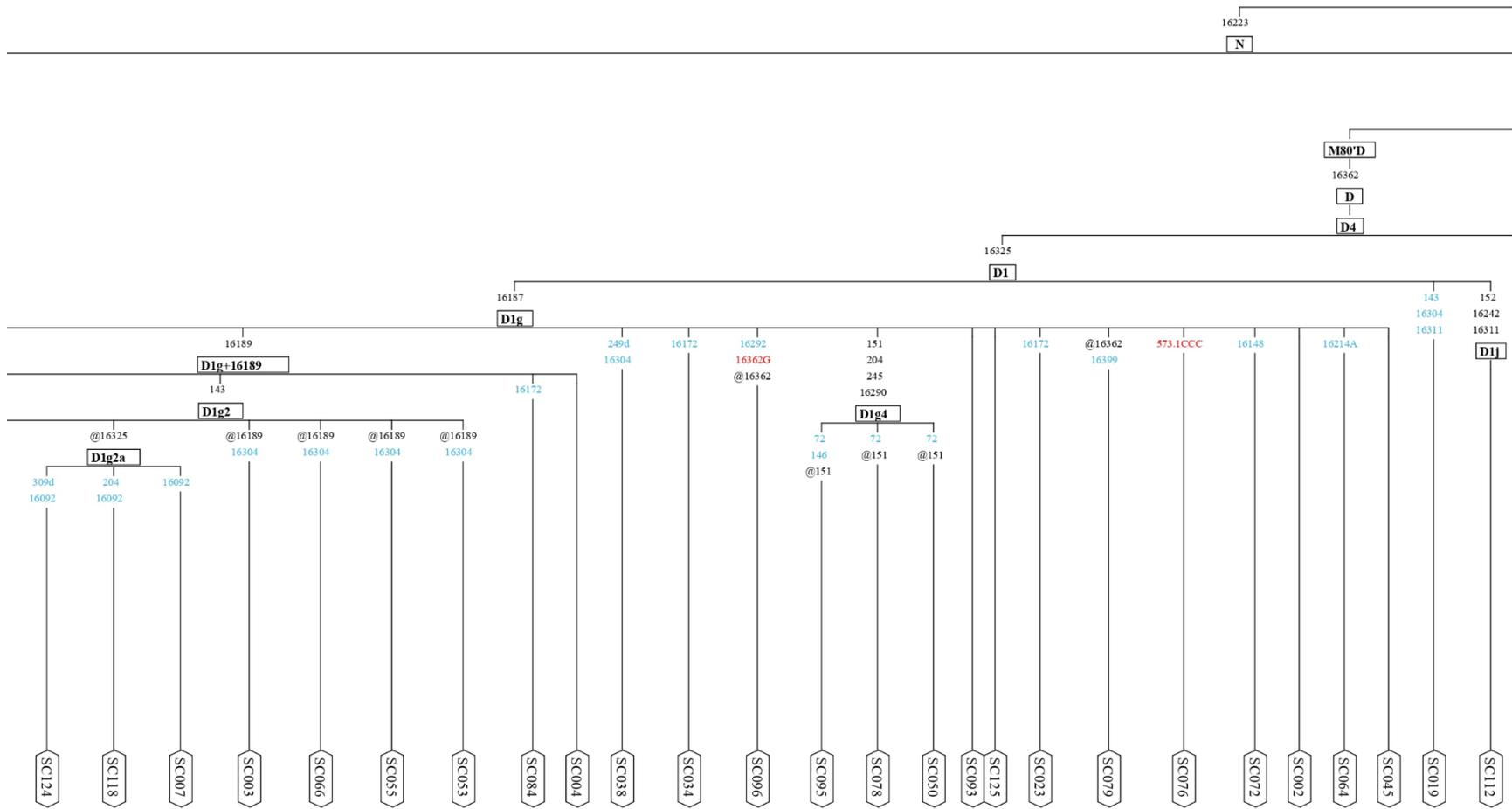
<b>SC126</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC127</b>	16024-16569;1-576;	A2	16111T 16223T 16290T 16319A 16362C 16546.1T 16549T 16550C 16551G	73G 146C 153G 263G 309.1C 315.1C	San Carlos
<b>SC128</b>	16024-16569;1-576;	D4h3a5	16223T 16241G 16342C 16362C	73G 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC129</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1CC 315.1C 489C 493G	San Carlos
<b>SC130</b>	16024-16569;1-576;	B2i2b	16182C 16183C 16189C 16193.1C 16217C 16519C	56.1C 73G 151T 152C 207A 263G 309.1C 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC131</b>	16024-16569;1-576;	B2	16182C 16183C 16189C 16193.1C 16217C 16519C	53A 55C 56G 73G 204C 207A 263G 309.1CC 315.1C 499A	San Carlos
<b>SC132</b>	16024-16569;1-576;	B2i2a1	16183C 16189C 16193.1C 16207G 16217C 16291T 16296T 16519C	73G 263G 309.1C 315.1C 470G 499A	San Carlos
<b>SC133</b>	16024-16569;1-576;	D1g5	16092C 16187T 16189C 16209C 16223T 16325C 16362C	55C 56G 73G 263G 315.1C 489C 499A 523d 524d	San Carlos
<b>SC134</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 146C 249d 258T 263G 290d 291d 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC135</b>	16024-16569;1-576;	D1g	16187T 16223T 16325C 16362C	73G 263G 309.1C 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC136</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC137</b>	16024-16569;1-576;	A2+(64)	16111T 16156A 16223T 16263C 16290T 16319A 16362C 16438A 16519C	64T 73G 146C 153G 183G 235G 263G 315.1C 472G 523d 524d	San Carlos
<b>SC138</b>	16024-16569;1-576;	C1b	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 249d 263G 290d 291d 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos

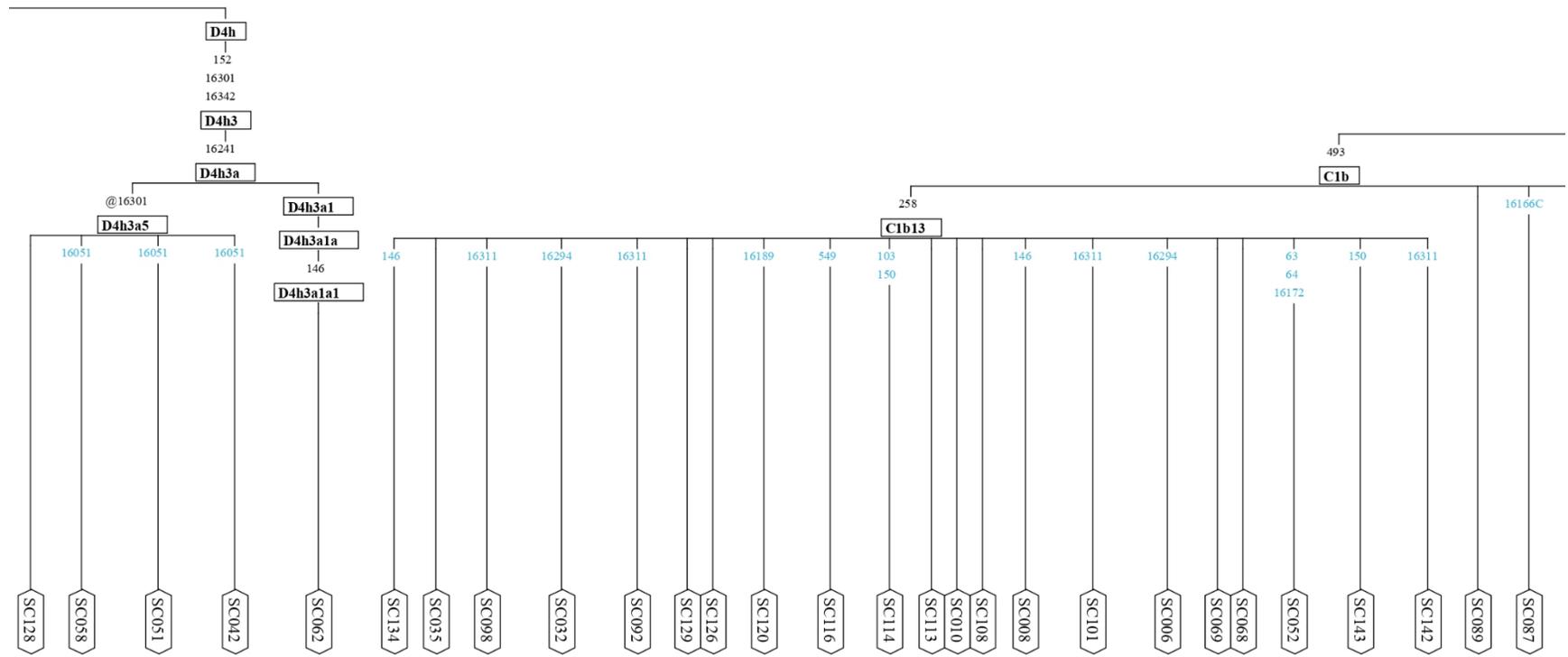
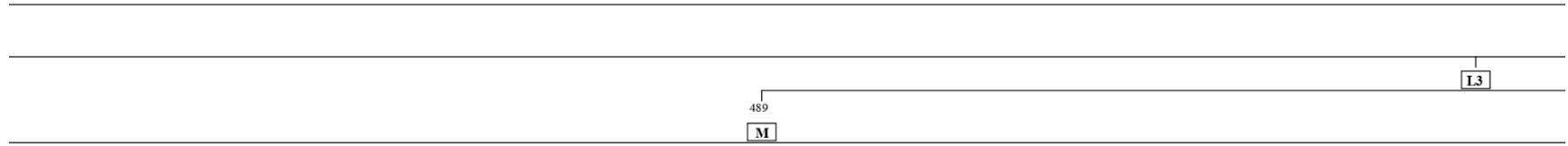
<b>SC140</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C	San Carlos
<b>SC141</b>	16024-16569;1-576;	A2r1	16111T 16172C 16183C 16189C 16193.1C 16223T 16290T 16311C 16319A 16356C 16362C 16519C	64T 73G 103A 146C 153G 195C 235G 263G 309.1C 315.1C 523d 524d	San Carlos
<b>SC142</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16311C 16325C 16327T	73G 249d 258T 263G 290d 291d 309.1CC 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC143</b>	16024-16569;1-576;	C1b13	16223T 16298C 16325C 16327T	73G 150T 249d 258T 263G 290d 291d 309.1C 315.1C 489C 493G 523d 524d	San Carlos
<b>SC144</b>	16024-16569;1-576;	D1g1b	16187T 16223T 16245T 16325C 16362C 16390A	73G 146C 152C 263G 315.1C 489C 498.1C	San Carlos

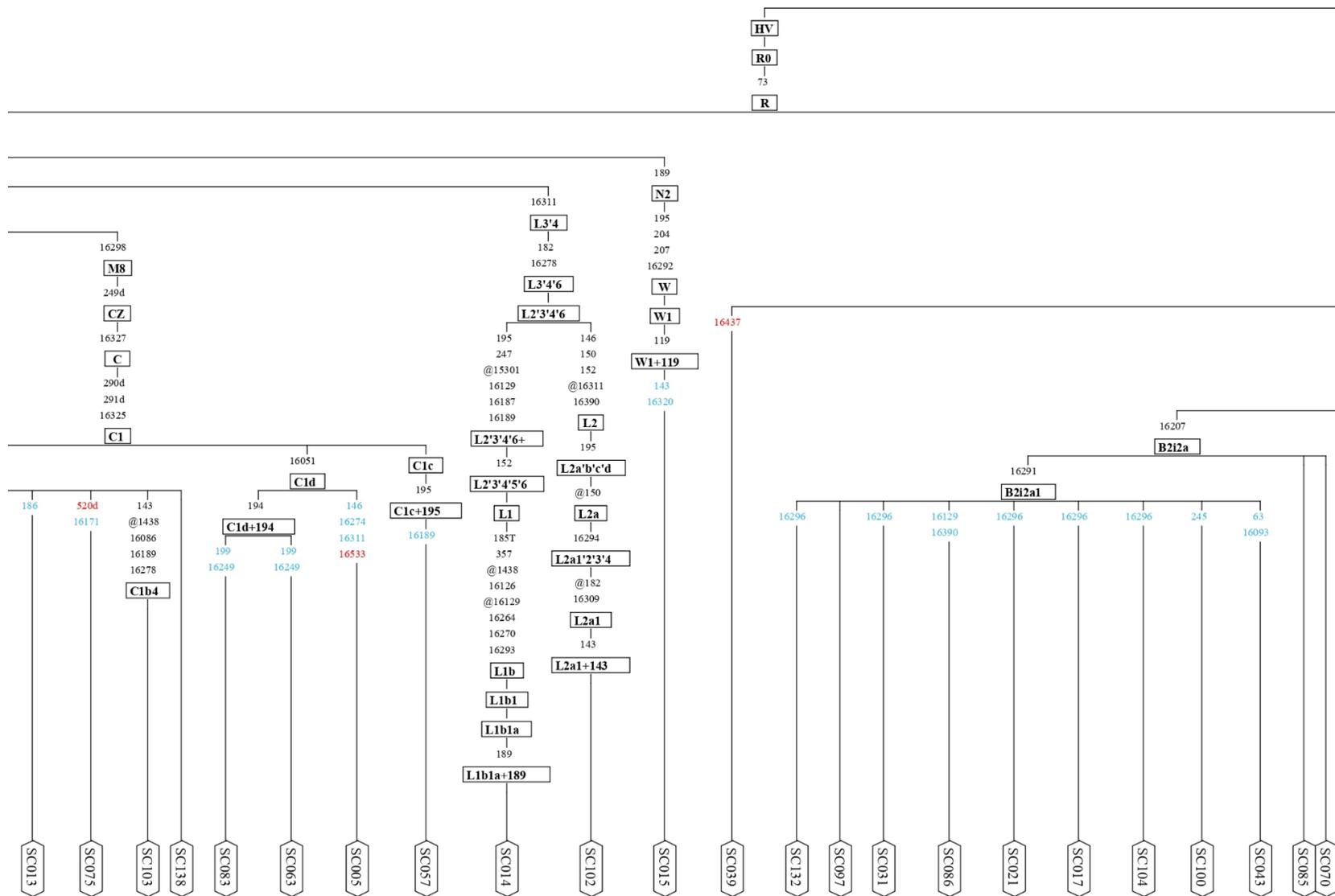
Tabla elaborada con los datos exportados de Haplogrep (<https://haplogrep.i-med.ac.at/>). Se muestran los haplogrupos y sitios polimórficos del D-loop del ADN mitocondrial.

## Anexo 4. Árbol filogenético











## Anexo 5. Análisis de componentes principales

PCA población nativa y San Carlos

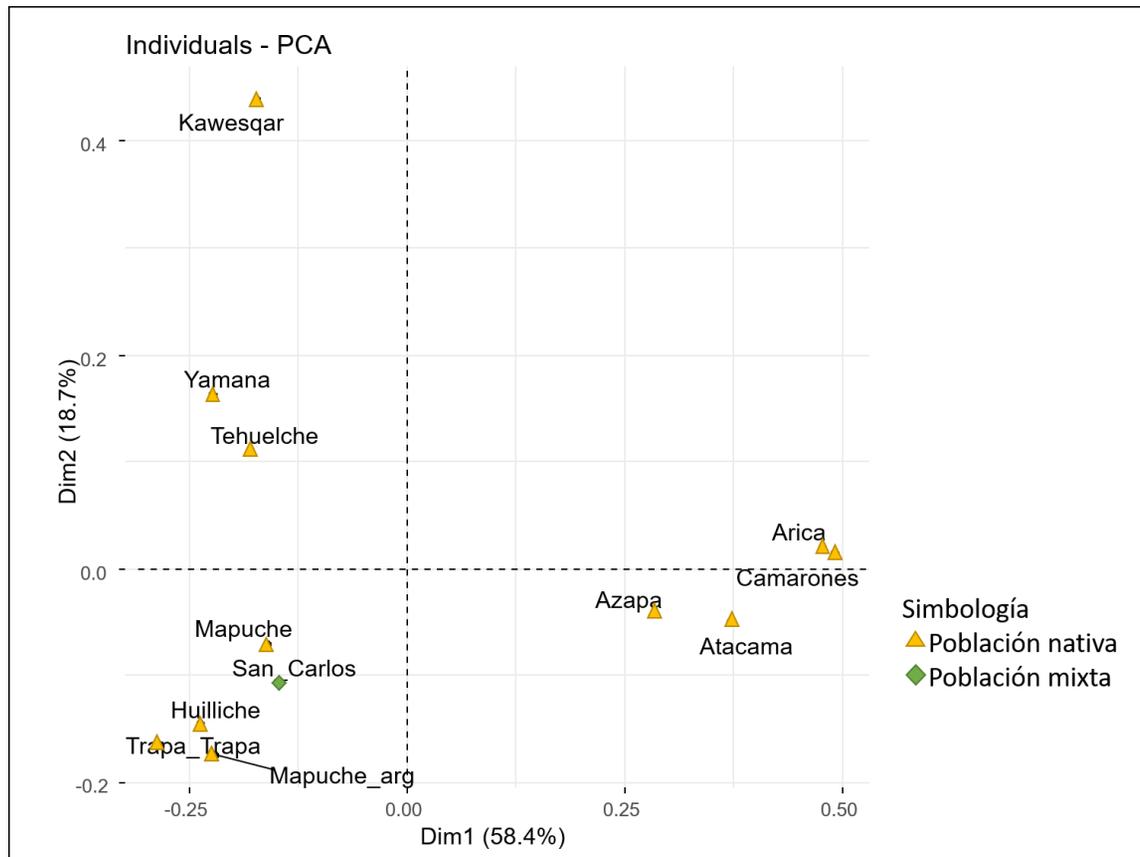
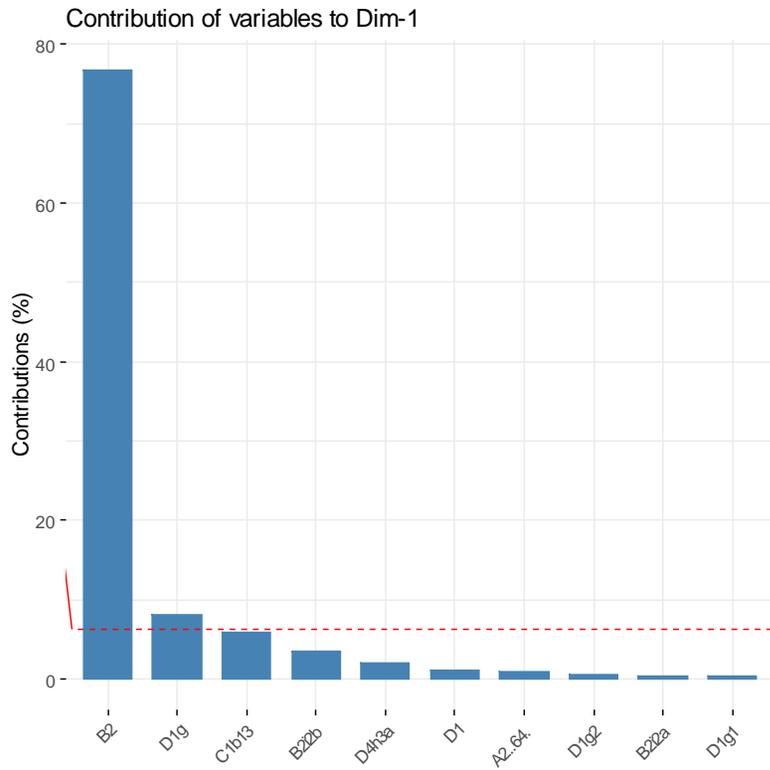
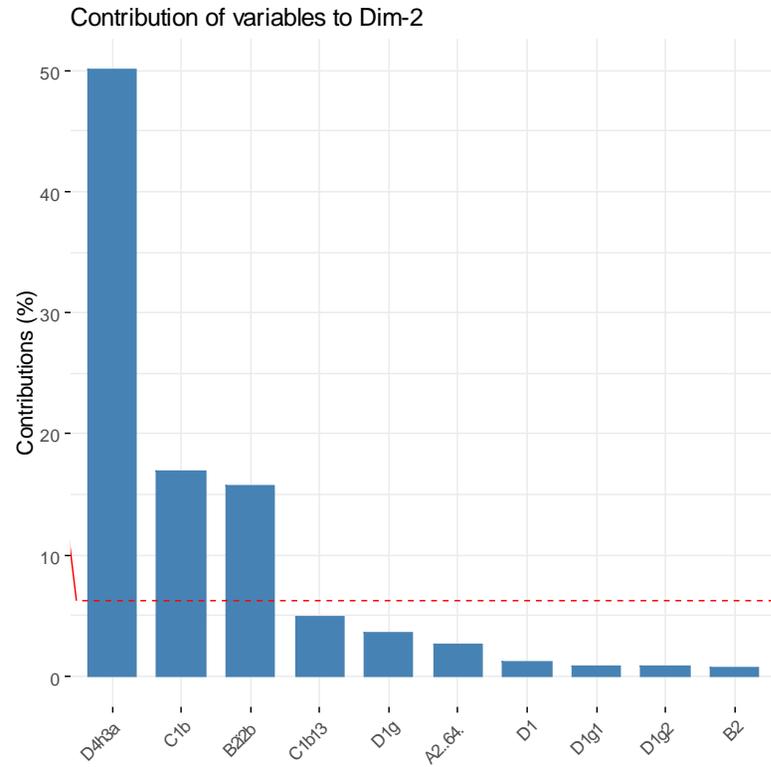


Figura A2. PCA entre población nativa y San Carlos.

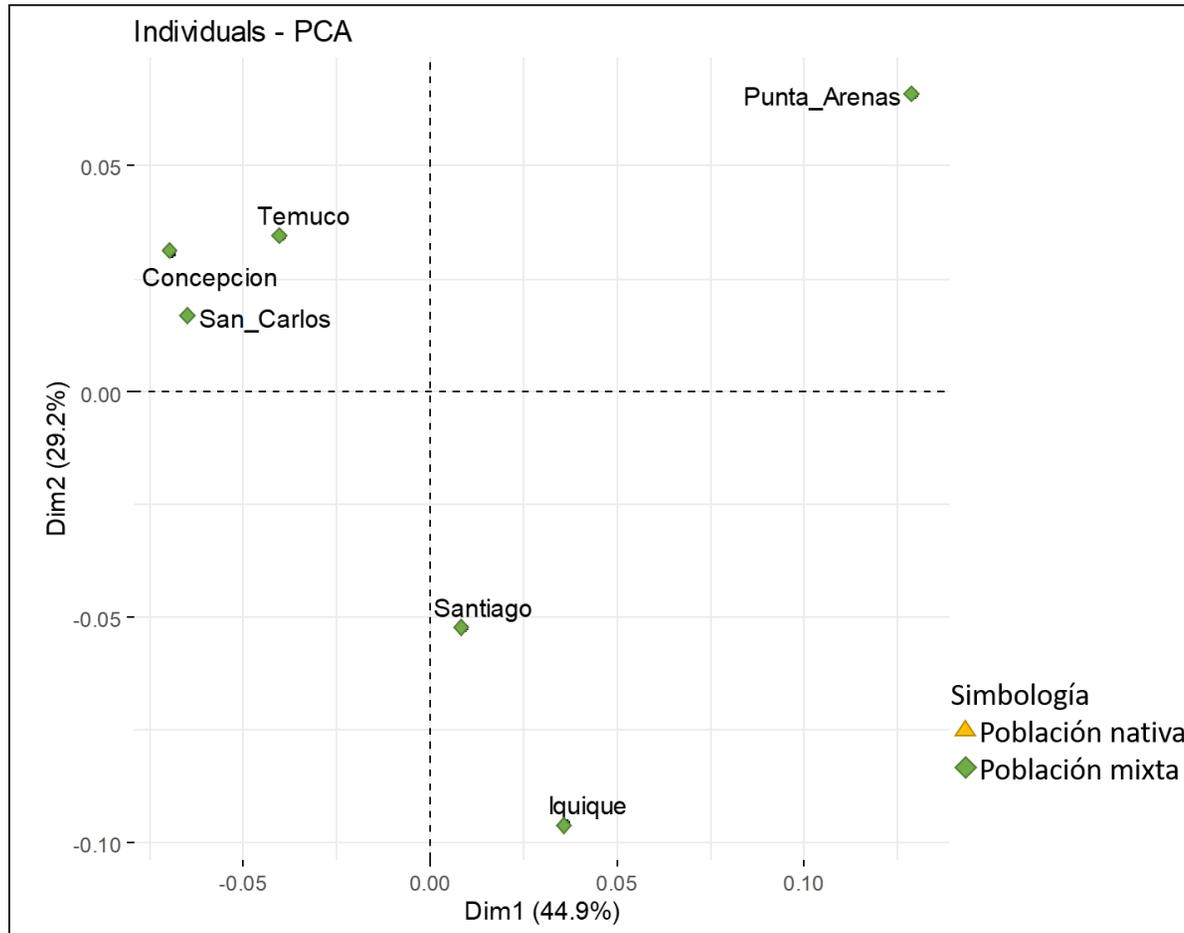


**Figura A3.** Contribución de las variables a la Dimensión 1

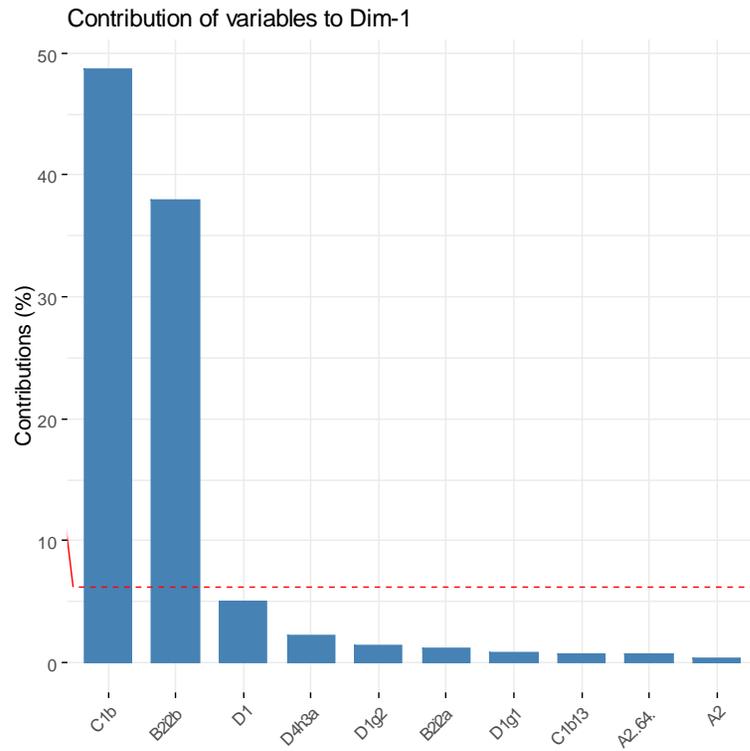


**Figura A4.** Contribución de las variables a la Dimensión 2

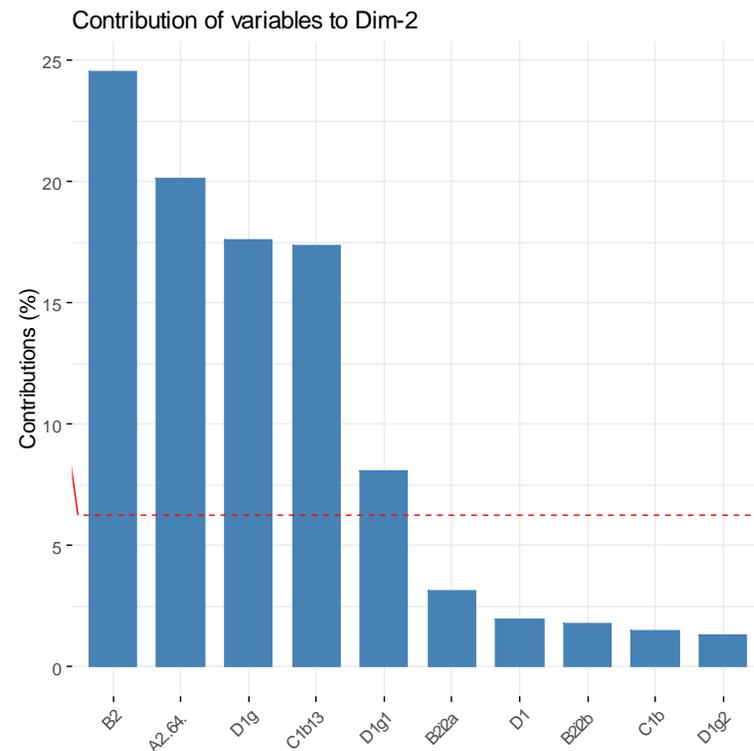
PCA población mixta y San Carlos



**Figura A5.** PCA entre población mixta y San Carlos



**Figura A5.** Contribución de las variables a la Dimensión 1



**Figura A6.** Contribución de las variables a la Dimensión 2

### PCA entre población nativa-mixta y San Carlos

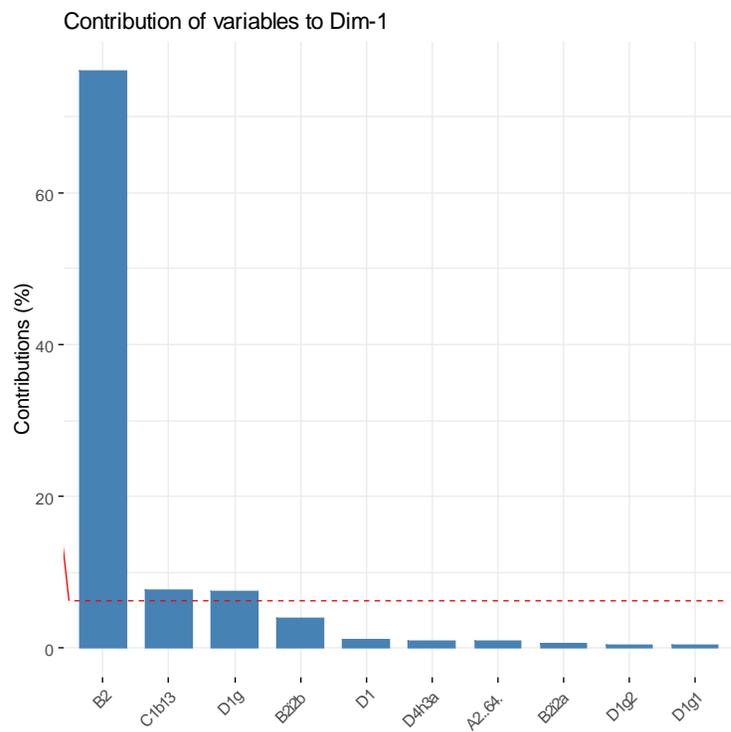


Figura A7. Contribución de las variables a la Dimensión 1

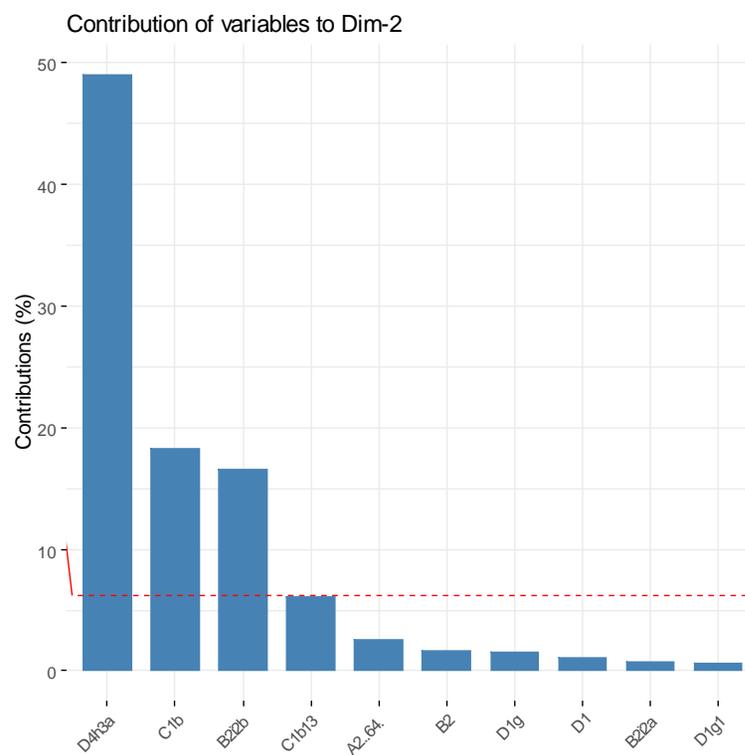


Figura A8. Contribución de las variables a la Dimensión 2