



UNIVERSIDAD DE CHILE

FACULTAD DE CIENCIAS SOCIALES

DEPARTAMENTO DE ANTROPOLOGÍA

ANTROPOLOGÍA FÍSICA

**Frecuencia y Expresión de la Tolerancia e Intolerancia a la
Lactosa en Población de la Isla de Pascua, Chile**

Memoria para optar al título profesional de Antropóloga Física

Tesista: Macarena Arias A.

Profesor Guía: Sergio Flores C.

SANTIAGO – CHILE

Enero-2011

AGRADECIMIENTOS

Cierro esta etapa de mi vida con un GRACIAS inmenso a todas aquellas personas que con su amor y ayuda permitieron que llegara este momento...

A mis profesores, especialmente a Sergio Flores y Mauricio Moraga por la confianza, por subirse a este barco con increíble disposición y esa vocación docente que no sé si será impresión mía, pero es cada vez más difícil encontrar.

A todas las personas de la isla que participaron en este estudio, por su interés, buena fe y voluntad. A la Sra. Irene Atan y a toda su familia, quienes me acogieron en su casa como a una hija más y me ayudaron a cumplir cada una de mis metas durante mi estadía en la isla, involucrándose con gran cariño y preocupación. A los profesores del Colegio San Sebastián de Akiviki, a Alejandra Fernandez por ser una gran compañera y amiga en todo el proceso. Finalmente, mi gratitud a Jovino Tuki, gerente de la Corporación Municipal de Deportes y Recreación de Isla de Pascua y entrenador de la selección de basketball de la isla quien con gran visión me permitió trabajar con su equipo.

A mis compañeros, a todos y cada uno de ellos por las conversaciones intelectuales y sobretodo por las otras, por las risas, los abrazos y la enorme solidaridad, especialmente a Ximena Leiva quien fue un soporte intelectual y emocional muy importante para mí.

Finalmente, a mi familia, a mis padres y hermanos por acompañarme desde siempre, por enseñarme que no había imposibles y que el horizonte estaba donde uno quisiera emplazarlo. Por el amor, la generosidad infinita y el entusiasmo. A Fabián, por tanto amor, por calmar mi ansiedad en los momentos de difíciles, por su confianza y por siempre recordarme que la vida no se iba en esto sino que está bailando allá afuera.

INDICE

Resumen	6
1. Antecedentes	8
1.1. Tolerancia e Intolerancia a la Lactosa.....	9
1.1.1. Aspectos Genéticos.....	9
1.1.2. Expresión Fenotípica de la Hipolactasia.....	11
1.1.3. Sintomatología Clínica.....	12
1.1.4. Distribución Poblacional de la Tolerancia e Intolerancia a la Lactosa....	14
1.1.5. Hipótesis sobre la Evolución de la Persistencia de Lactasa.....	16
1.2. Características Demográficas e Historia de Isla de Pascua.....	17
1.2.1. Ubicación Geográfica y Demografía.....	17
1.2.2. Historia.....	18
1.2.3. Composición Étnica.....	19
1.2.4. Características de la Alimentación.....	21
2. Problema de Investigación	23
3. Objetivos	24
4. Material y Método	25
4.1. Muestra.....	25
4.2. Metodología.....	27
4.2.1 Análisis Genético.....	27
4.2.2. Análisis Genético-Poblacional.....	31
4.2.3. Análisis Estadístico.....	36
5. Resultados	44
5.1. Análisis del Tamaño Muestral Seleccionado.....	44
5.2. Análisis Genético-Poblacional sobre la Intolerancia a la Lactosa.....	41
5.2.1. Frecuencias Génicas, Genotípicas y Fenotípicas.....	41
5.2.2. Equilibrio de Hardy-Weinberg.....	44
5.2.3. Frecuencia Génica, Genotípica y Fenotípica Total.....	45
5.2.4. Diferenciación Genética.....	51

5.2.5. <i>Análisis de Ligamiento entre variable C/T y G/A.....</i>	54
5.3. Análisis Estadístico.....	54
5.3.1. <i>Características étnicas de Isla de Pascua.....</i>	54
5.3.2. <i>Percepción sobre el valor nutritivo de los lácteos en Isla de Pascua.....</i>	61
5.3.3. <i>Hábitos alimentarios en Isla de Pascua.....</i>	64
5.3.4. <i>Ancestría e Intolerancia a la Lactosa en Isla de Pascua.....</i>	71
5.3.5. <i>Consumo de Lácteos e Intolerancia a la Lactosa en Isla de Pascua.....</i>	72
5.3.6. <i>Manifestación de Síntomas e Intolerancia a la Lactosa.....</i>	81
6. Discusión.....	89
7. Conclusiones.....	99
8. Bibliografía.....	100

RESUMEN

La lactosa es el azúcar de la leche, sustancia procesada en nuestro organismo por una enzima llamada lactasa que se ubica en el ápice de los ribetes del intestino delgado.

Al igual que la mayoría de los mamíferos, los seres humanos nacemos con la capacidad de producir esta enzima lo que nos permite alimentarnos de la leche materna. Sin embargo, a partir del destete y durante el crecimiento, la condición normal es que la producción de lactasa se detenga. No obstante, algunas personas mantienen esta capacidad durante toda la vida. La presencia de una u otra condición está determinada genéticamente.

En el presente estudio, se estimaron las frecuencias para el rasgo en la población de Isla de Pascua y se evaluó su relación con las variables ancestría, hábitos alimentarios y manifestación de síntomas. Para ello, se consideraron dos muestras. La primera de ellas, Muestra 1, está compuesta por 86 habitantes de la isla, 48 hombres y 38 mujeres de entre 15 y 25 años, y representa a la población actual de la isla. La segunda, Muestra 2, está compuesta por 53 personas con 4 apellidos rapanui (madre y padre con dos apellidos rapanui) y sería representativa de la población rapanui ancestral.

La determinación del genotipo y fenotipo de los participantes fue establecido mediante la técnica de genotipificación por PCR-RFLP. Ancestría, hábitos alimentarios y presencia de síntomas fueron evaluados a través de un breve cuestionario.

Los resultados sugieren que la población actual de la isla presenta características más bien mestizas, y que las poblaciones parentales principales corresponderían a la etnia rapanui y a descendientes de españoles, probablemente chilenos continentales.

En relación a las frecuencias para el rasgo, se observa un 74% de intolerancia en la población actual, valor menor a lo observado en la población rapanui ancestral que

registra un 85%, el que a su vez difiere bastante de lo descrito para otros grupos polinésicos, región desde donde habrían llegado los primeros habitantes de la isla que dieron origen a la etnia rapanui.

En este sentido, es probable que a partir de los trágicos sucesos ocurridos durante el siglo XIX en la isla, la población rapanui haya experimentado un cuello de botella por medio del cual se vieron alteradas las frecuencias originales para el rasgo (probablemente cercanas a lo referido para polinesia), generando un aumento del alelo recesivo y por ende, de la intolerancia a la lactosa. Por otra parte, la nueva estabilización en frecuencias menores, se relacionaría con un aumento de la heterocigosidad respecto a tiempos ancestrales, lo que considerando la herencia autosómica dominante de la condición de tolerancia, ha permitido un aumento en la frecuencia de esta última, disminuyendo así el porcentaje de intolerancia a la lactosa.

Ahora bien, este aumento de la heterocigosidad se sustentaría básicamente en un aumento del flujo génico foráneo en la actualidad. Sin embargo, a pesar de que las frecuencias de intolerancia distribuirían distinto en relación a la ancestría de los participantes, no se observan diferencias significativas entre los valores totales para la población actual y la población rapanui ancestral, lo que podría relacionarse con que este flujo génico foráneo es más bien reciente y/o que proviene de una población que aún cuando disímil para este rasgo, presenta igualmente niveles medios-altos de intolerancia (Chile continental).

Por otra parte, cabe destacar que a pesar de registrarse una valoración positiva de los lácteos, el consumo de estos alimentos no es muy frecuente en la isla, con excepción de la leche que a su vez es el único lácteo que registra diferencias de consumo según fenotipo. Esto resulta coherente con la elevada frecuencia de intolerancia registrada.

Finalmente, no se observó una asociación entre manifestación de síntomas y fenotipo, en tanto la expresión e intensidad del malestar se relacionaría principalmente con la presencia de otras enfermedades digestivas. Sin embargo, también es posible que el bajo consumo de lácteos o el consumo de lácteos con bajas concentraciones de lactasa estén modulando la expresión del rasgo.

ANTECEDENTES

La leche es una extraordinaria fuente de nutrientes, capaz por sí sola de proveer todos los elementos necesarios para el desarrollo durante la primera etapa de vida de las crías mamíferas.

El azúcar de la leche es la *lactosa*, disacárido que es procesado gracias a la síntesis en el intestino delgado de una enzima denominada lactasa, responsable de disociar la lactosa en azúcares simples como glucosa y galactosa, facilitando su absorción (Ettanah, 2005). No obstante, la condición normal es que después del destete se detenga la síntesis de esta enzima.

En el ser humano, durante la niñez y vida adulta, la síntesis y concentración de esta enzima en la mucosa intestinal disminuye al 10% o menos respecto a lo observado en los primeros años de vida, siendo la hipolactasia el fenotipo más frecuente (Rasinperä, 2006). Sin embargo, entre el 20-25% de la población mundial mantiene a lo largo de toda la vida la capacidad de producir lactasa y, por ende, de tolerar la ingesta de lactosa (Pribila, 2000).

La expresión de una u otra característica está determinada genéticamente.

1.1. Tolerancia e Intolerancia a la Lactosa

1.1.1. Aspectos Genéticos

Después de la II Guerra Mundial, la *U.S Agency for International Development* decidió repartir kilos y kilos de leche entre los países subdesarrollados como una forma de paliar el hambre en aquellas regiones. Ante este aumento en el consumo habitual de leche, desde distintas partes de Latinoamérica y otras partes del mundo que previamente no acostumbraban a consumir altas cantidades de este alimento, comenzaron a llegar reportes acerca de los efectos negativos que causaba la leche norteamericana. El primer argumento fue el uso incorrecto que hacían estos grupos de la leche en polvo al consumirla directamente o al mezclarla con aguas no esterilizadas. Sin embargo, en la medida que se confirmaba su uso apropiado, se comenzaron a realizar diversas investigaciones que condujeron a que en 1965, un equipo de investigación clínica de la *Jhons Hopkins Medical School*, descubriera que la verdadera causa de estos malestares era la incapacidad genética de producir lactasa (Harris, 1997).

El gen de la lactasa (LCT) en humanos presenta un tamaño de aproximadamente 55 kb y se ubica en el cromosoma 2q21 (Ettanah, 2005). La condición ancestral es que durante el crecimiento disminuya la actividad de la enzima, hecho en el que estarían involucrados mecanismos pre y post-transcripcionales (Vesa *et al*, 2000). Ahora bien, a través de la secuenciación del gen y sus regiones adyacentes, la realización de análisis de linajes y posterior análisis de haplotipos en 9 familias finesas bien caracterizadas, se logró circunscribir el locus para la persistencia/no persistencia de lactasa a un intervalo de 47-kb dentro del gen MCM6 (michromosome maintenance 6), el cual se ubica sobre el gen LCT (Enattah *et al*, 2002) (ver figura 1).

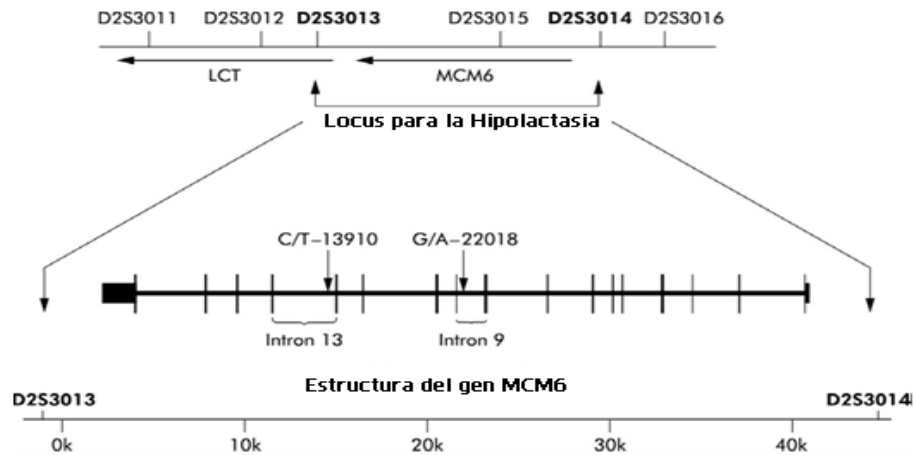


Figura 1. Ubicación de los SNPs asociados con la condición de persistencia/no persistencia (modificado de Rasinperä, 2006).

La secuenciación de esta pequeña región resultó en la identificación de 55 variantes no codificantes. De éstas, la variante C/T₋₁₃₉₁₀ y G/A₋₂₂₀₁₈ manifestaron completa segregación con la persistencia de lactasa.

Posterior análisis en muestras de fineses, franceses, estadounidenses blancos y afroamericanos con actividad de la enzima determinada bioquímicamente, demostraron total asociación de la variante C/T₋₁₃₉₁₀ con el rasgo. Por el contrario, el polimorfismo G/A₋₂₂₀₁₈ no segregó en todos los casos, sugiriendo que está en desequilibrio de ligamiento sólo con la variante C/T (Enattah *et al*, 2002).

No obstante, diversas investigaciones han permitido relacionar ambos SNP con la persistencia de lactasa. En cuanto a la primera variante, el alelo C en condición de homocigosidad (C/C) se relacionaría con la no persistencia, mientras que el heterocigoto (C/T) y el homocigoto T/T mantendrían la capacidad de sintetizar la enzima, por lo que se señala una herencia de tipo autosómica dominante para la condición de tolerancia (Kuokkanen *et al*, 2003; Swallow, 2005; Bulhoes *et al*, 2007).

Por otra parte, en cuanto a la variante G/A, se señala el mismo tipo de herencia donde el alelo G se relacionaría con la no persistencia y el alelo A con la continuidad de la actividad enzimática (Bulhoes *et al*, 2007).

Ahora bien, aun cuando el polimorfismo C/T-13910 ha sido usado como un predictor diagnóstico de la hipolactasia en algunos países europeos, investigaciones recientes sugieren un origen independiente para el rasgo en tanto diferentes SNP's han sido identificados en poblaciones del Noreste Africano que no exhiben este polimorfismo y a su vez manifiestan alta actividad de la enzima; G/C-14,010, T/G-13,915 y C/G-13,907 (Tishkoff *et al*, 2007). Del mismo modo, se observó la presencia de dos nuevas mutaciones entre los Saudíes, las que estarían relacionadas con la expresión de dos importantes factores de transcripción, Oct-1 y HNF1 α , reguladores de la actividad del promotor del gen de la lactasa (Enattah *et al*, 2008).

1.1.2. Expresión Fenotípica de la Hipolactasia

En humanos adultos genéticamente no persistentes, la actividad de la lactasa en el intestino delgado disminuye a un 10% respecto a los niveles observados durante la niñez (Rasinperä, 2006). En relación a la edad en que comienza a expresarse la hipolactasia, ha demostrado una amplia variación regional y étnica. En la mayoría de los niños Thai, por ejemplo, se observó su inicio alrededor de los dos años de edad (Keusch *et al*, 1969); en poblaciones negroides, entre uno y ocho años (Welsh *et al*, 1978); mientras que en Perú y Jamaica, el 80% de los niños demostró bajos niveles en la actividad de la enzima a la edad de tres años (Paige *et al*, 1972; Stoopler *et al*. 1974). En niños de origen caucásico la malabsorción de lactosa parece ocurrir más tarde: en niños griegos la prevalencia del rasgo aumenta linealmente entre los cinco y doce años (Ladas *et al*, 1991), y en la población finesa entre los cinco y veinte años (Sahi y Launiala, 1978; Rasinperä, 2004).

Ahora bien, se ha señalado que la baja en los niveles de la enzima estaría relacionada con una detención total de la actividad enzimática en la mayoría de las células epiteliales del intestino delgado, más que con una disminución generalizada de la expresión de la enzima. En este sentido, sería posible observar una especie de patrón de “parches” en la superficie del intestino en los cuales se seguiría expresando la lactasa (Maiuri *et al*, 1994). A su vez, esta detención en la síntesis de la enzima estaría regulada principalmente a nivel transcripcional (Lloyd *et al*, 1992). Sin embargo, estudios señalan la existencia de individuos no persistentes con altos niveles de expresión del mRNA del gen LCT, por lo que también es probable una regulación a nivel post-transcripcional o post-traducciona que provoque la degradación del mRNA o defectos en el procesamiento intracelular de la enzima sintetizada (Harvey *et al*, 1995).

1.1.3. Sintomatología Clínica

La hipolactasia, en algunos casos, produce que ante el consumo de lácteos se genere un cuadro conocido como *intolerancia a la lactosa* (Swagerty *et al*, 2002; Angel *et al*, 2005).

Una concentración deficiente de lactasa provoca que la lactosa presente en la leche y sus derivados no logre ser procesada de manera apropiada, permaneciendo íntegra en el lumen del intestino delgado. Esto induce la acumulación de líquidos y electrolitos por medio de actividad osmótica, hecho que puede estimular el peristaltismo y así apurar el tránsito de los alimentos hacia el intestino grueso. Luego, una vez en el colon, la lactosa es fermentada por las bacterias que allí se encuentran produciendo ácidos grasos de cadena corta y gases como dióxido de carbono e hidrógeno (Arola *et al*, 1994; Espinoza, 2001). De esta manera, usualmente la persona manifiesta síntomas como hinchazón y dolor abdominal, flatulencias, cólicos y/o episodios de diarrea (Vesa *et al*, 2000), de ahí el nombre de intolerancia.

Ahora bien, la intensidad de los síntomas presenta una gran variación. De hecho, estudios señalan que existe poca predictibilidad para la persistencia/no persistencia en base a la presencia de síntomas pues existiría una importante frecuencia de personas con hipolactasia asintomáticos (Lacassie, 1978; Rusynyk y Still 2005). En este sentido, la manifestación de la intolerancia se relacionaría además con otras características individuales y poblacionales, especialmente con la cantidad de lactosa consumida, pero también con el tipo de dieta, el rango de vaciado abdominal, la longitud del intestino delgado, el grado de sensibilidad individual al estiramiento de la pared intestinal así como también con el nivel de adaptación desarrollado (Villako y Maaros, 1994; Peuhkuri *et al*, 1999; Vesa *et al*, 2000).

Por ejemplo, estudios señalan que los niños son más propensos que los adultos a sufrir molestias abdominales y diarrea en tanto la cantidad de lactosa ingerida en la dieta en relación a la masa corporal es mayor, además de que el paso de la lactosa por el intestino delgado y el colón sería más rápido (Auricchio y Troncone, 1986). Por otra parte, el largo del intestino, en la medida que una mayor longitud genera un aumento de superficie menguando la presión ejercida por los diversos gases, así como la composición de la flora bacteriana del colón, en tanto existen bacterias que tienen mayor capacidad para fermentar la lactosa, también parecen afectar de manera importante la expresión del rasgo (Quera, 2003). Finalmente, un estudio realizado en afroamericanos no tolerantes demostró que si se aumenta gradualmente la ingesta de leche, el organismo puede adaptarse y tolerar hasta 12 g de lactosa con mínima o nula molestia (Johnson *et al*, 1993a).

No obstante, también se ha observado que individuos genéticamente persistentes manifiestan problemas de absorción, lo que se ha explicado básicamente por la presencia de otras alteraciones gastrointestinales que disminuyen la concentración de la enzima (Vesa *et al*, 1998). Estas se conocen como causas secundarias de mala digestión de lactosa y dependen de la intensidad, extensión del daño y duración de la enfermedad. Entre ellas

se encuentra el crecimiento excesivo de la flora bacteriana a nivel intestinal; la alteración de la motilidad intestinal que se ve en *diabetes mellitus*, esclerodermia, y en pacientes sometidos a radioterapia; las alteraciones anatómicas como la anastomosis intestinal terminolateral, la diverticulosis intestinal, la enfermedad de Crohn, la pancreatitis aguda, etc. Por último, estarían las causas infecciosas, como la *Ascaris lumbricoide* y la *Giardia lamblia*, y enteropatías como la enfermedad celíaca (Quera, 2003).

1.1.4. Distribución Poblacional de la Tolerancia e Intolerancia a la Lactosa

Con respecto a la distribución poblacional de este polimorfismo: tolerancia e intolerancia a la lactosa, presenta características bastante particulares. Mientras para el Norte de Europa, en países como Holanda, Dinamarca y Suecia, se han descrito frecuencias de tolerancia cercanas al 95%, éstas descenderían gradualmente al sur de los Alpes para llegar a niveles intermedios a bajos en la Europa Mediterránea (Holden y Mace, 1997). Por otra parte, en la India septentrional, se registran nuevamente frecuencias intermedia a altas, en tanto que en grupos aislados como los beduinos y determinados grupos de pastores del Norte de África se dan niveles de absorción elevados (Bayoumi *et al*, 1982; Kretchmer *et al*, 1971; Swallow, 2003). Cosa muy distinta es la que se ha descrito para grupos asiáticos donde cerca del 100% de la población es intolerante (Swallow, 2003; Asmawi *et al*, 2006).

En relación a la polinesia, no se cuenta con mucha información. Se han descrito frecuencias de intolerancia de 0.65 y 0.5 para grupos de Maoríes y Samoanos, respectivamente, que viven en Nueva Zelanda (Abbott y Tasman-Jones, 1985). Sin embargo, otro estudio que compara la frecuencia entre Samoanos de Samoa Occidental y aquellos asentados en Nueva Zelanda, identifica frecuencias de malabsorción en un rango de 0.6 a 0.4 para los primeros y 0 a 0.35% en el segundo grupo (Seakins *et al*, 1987). Finalmente, un estudio también realizado en Nueva Zelanda pero esta vez en inmigrantes

provenientes de las Islas Tokelau, estimó un 63.8% de intolerancia para esta población (Cheer et al, 2000).

Para distintos países de nuestro continente se han identificado, en general, niveles medios a bajos de tolerancia, altamente relacionados con la frecuencia que presenta este rasgo en las poblaciones parentales respectivas (Scrimshaw y Murray, 1988). Así mismo, a partir de los datos obtenidos en población amerindia, se estableció que previo a la llegada de los conquistadores europeos y esclavos africanos, no existían en la región individuos tolerantes a la lactosa (Alzate *et al*, 1969; Johnson *et al*, 1998; Angel *et al*, 2006).

Ahora bien, para el caso específico de nuestro país, poco se sabe sobre la frecuencia genética de este rasgo a nivel poblacional. Un primer acercamiento lo observamos en un estudio realizado por Scrimshaw y Murray (1988), quienes intentan relacionar la frecuencia de tolerancia/intolerancia a la lactosa en distintos países latinoamericanos con el papel que juega la leche y sus derivados en la dieta de estas poblaciones, así como con el contenido específico de lactosa que poseen estos productos en cada lugar. En esta revisión, ellos señalan un estudio realizado por Lacassie *et al*. (1978) en el cual se identificó, en base a la realización de un test de hidrógeno, un 70% de intolerancia (136/195 individuos estudiados) en cadetes y reclutas del ejército chileno.

Por otra parte, a partir de análisis genéticos más recientes, se ha demostrado que la intolerancia a la lactosa puede afectar al 60% de la población chilena general con apellidos hispanos, y a más del 80% de la población con ascendencia mapuche. Por lo tanto, se trataría de una condición que afecta a la mayoría de los chilenos (Miquel y Álvarez, 2007).

No obstante, estos valores esperados no son extendibles a otros grupos étnicos que viven dentro del territorio nacional que producto de su historia particular, además de poseer características culturales diferentes, probablemente presentan una estructura genético-poblacional distinta.

1.1.5. *Hipótesis sobre la Evolución de la Persistencia de Lactasa.*

¿Por qué la condición de tolerancia fue seleccionada y aumentó su frecuencia de manera tan exitosa en ciertos grupos? Las principales hipótesis son tres (Holden y Mace, 1997).

1) La hipótesis histórico-cultural señala que la capacidad de digerir la lactosa durante toda la vida correspondería a una adaptación de ciertos grupos producto de miles de años de pastoralismo y consumo de leche dada la ventaja selectiva que habría significado acceder a una rica fuente de nutrientes sin la necesidad de faenar su ganado. Esta teoría fue propuesta de manera independiente por Simoons (1969) y McCracken (1971) y refinada por otros (Johnson *et al*, 1974; Flatz y Rotthauwe, 1977; Simoons, 1978)

2) La segunda hipótesis surge como una explicación a las elevadas frecuencias que presenta la persistencia a la lactasa en el norte de Europa y se basa en las propiedades de la lactosa como reemplazante de la vitamina D en la tarea de facilitar la absorción de calcio. Señala que en aquellas poblaciones asentadas cerca de los polos, la vitamina D vería afectada su síntesis pues en estas latitudes disminuye la radiación ultravioleta-B, encargada de estimular su producción. De esta manera, la presencia de lactasa, habría significado una ventaja selectiva en estas zonas al prevenir enfermedades como el raquitismo y la osteomalasia (Flatz y Rotthauwe, 1973). Profundizando en esta teoría, Durham (1991) sugiere que las altas frecuencias de tolerancia se habrían dado en aquellos grupos asentados en altas latitudes cuando se cumpliesen tres condiciones: 1) presencia de mecanismos culturales que promovieran el consumo de leche fresca después del destete, 2) que la leche fresca constituyera parte sustancial de la alimentación del grupo y 3) que el contenido de vitamina D en la dieta hubiese sido deficiente.

3) Por último, Cook y Al Turki (1975) y Cook (1978) proponen que en ambientes altamente áridos, la capacidad de consumir leche fresca aumenta las probabilidades de sobrevivencia de los pastores nómades al facilitar la hidratación y el acceso a variados nutrientes, a la

vez que evita los malestares físicos y posibles episodios de diarrea que, en dicho contexto ambiental, podrían llegar a tener consecuencias fatales.

Estas tres hipótesis han sido probadas a través de métodos comparativos filogenéticos y se ha obtenido mayor sustento para la primera de ellas principalmente porque a través de la aplicación de análisis de máxima probabilidad se ha observado que la evolución de las prácticas de ordeño habrían sido previas a la evolución del rasgo (Holden y Mace, 1997).

Actualmente existe un consenso de que la selección ha sido la responsable de la alta prevalencia de tolerancia en algunas regiones (Hollox *et al*, 2001; Hancock y Di Rienzo, 2008). Análisis de haplotipos sugieren que gran parte de la variación en el locus del gen de la lactasa ha sido afectada por deriva génica con reciente selección direccional por la persistencia (*Ibid*).

1.2. Características Demográficas e Historia de Isla de Pascua

1.2.1 Ubicación Geográfica y Demografía

Isla de Pascua, la más oriental de las islas de la polinesia, está ubicada en pleno océano Pacífico a 2.040 millas de Valparaíso, 2.300 de Tahití y 4.800 de Australia. Parte del continente de Oceanía, está bajo la Jurisdicción de Chile desde el año 1888. Según el censo del año 2002, ésta cuenta con una población de 3.304 habitantes los que se hayan concentrados principalmente en Hanga Roa, capital y único poblado existente, mientras que se definen miembros de la etnia rapanui el 60,7% de ellos¹.

¹ Referencias obtenidas en el portal web del Instituto Nacional de Estadística <http://www.ine.cl>

1.2.2. Historia

Cuando llegaron los primeros navegantes europeos, en el siglo XVIII, la población de la isla habría alcanzado los 3.000 habitantes y se encontraban distribuidos en 12 tribus (Cruz-Coke, 1989). Sin embargo, debido a trágicos sucesos ocurridos durante el siglo XIX, la población de Pascua se redujo dramáticamente, consignándose la existencia de 158 habitantes en un censo realizado en 1886 cuyo objetivo era reunir material etnográfico para la *Smithsonian Institution* (Cristino *et al*, 1984).

Entre 1862 y principios de 1863, la isla fue invadida por piratas peruanos quienes embaucaron a gran parte de sus habitantes para llevarlos a trabajar como esclavos al continente. El número exacto de nativos conducidos al puerto del Callao es difícil de determinar. Sin embargo, de conformidad a documentos de personeros diplomáticos chilenos, franceses e ingleses de la época, se puede llegar a estimar un número de 2.225 isleños (Edwards, 1980). En Marzo de 1863, este tráfico debió ser suspendido oficialmente ante las presiones del gobierno francés luego de que tres embarcaciones con esclavos fueran detectadas y apresadas en aguas territoriales de la Polinesia Francesa.

La documentación señala que los isleños llegados a Perú después de esta fecha, fueron internados en unos pontones en el puerto del Callao, por temor a la acción policial. Este hecho propició las condiciones para que la epidemia de viruela que por ese entonces afectaba a gran parte de la población del puerto, causara estragos en la gente isleña nunca antes expuesta a este tipo de enfermedad. Frente a esta situación, el gobierno del Perú ordenó la repatriación de los polinésicos hacinados en los pontones, lo que significó el origen de lo que fue una epidemia generalizada en la isla. De esta manera, cuando en 1864 comenzaron a llegar misioneros de la orden de los Sagrados Corazones, se estimó que en la isla había aproximadamente unos 1.900 habitantes. Posteriormente, en Marzo de 1866, cuando la misión comenzó su labor evangelizadora, se reportó que la población

en Rapa Nui era de 1.200; en Noviembre del mismo año, ésta se había reducido a 900 y, en Mayo de 1869, no había más de 600 personas (Constantino *et al*, 1984).

Paralelamente a esto, un par de comerciantes europeos asentados en la isla y que habían hecho de ella una verdadera hacienda: Dutrou-Bornier y Brander, comienzan a tener disputas de poder con los misioneros y su gente. Ante esta situación, el obispo de Tahití decide retirar a estos últimos de la Isla, los que se embarcan llevándose a 168 pascuenses en su misión. Por su parte, Dutrou-Bornier embarcó un contingente de 231 isleños a Tahití para trabajar en las plantaciones de Brander, aprovechando la ocasión para enviar a todos aquellos isleños que podían producirle problemas (*Ibid*).

Así, es posible inferir que la población existente hoy en día en la isla está más bien relacionada con procesos migratorios recientes. Dados los vínculos comerciales con Tahití, tahitianos y gente de las Islas Tuamotu llegaron a trabajar allí. A su vez, a partir de 1888, comienzan a llegar chilenos enviados por el gobierno para hacerse cargo de la administración de la isla los que, en su mayoría, viajan con servidumbre. Por otra parte, fueron aumentando las expediciones de origen europeo, ya no sólo ligadas al gobierno francés, así como también los viajes relacionados con la etnología, arqueología y antropología, sobre todo durante la primera mitad del siglo XX (Ramírez Aliaga, 2006).

1.2.3. Composición Étnica

A partir de estudios que comparan la frecuencia de marcadores genéticos en distintas poblaciones para evaluar el parentesco existente entre ellas, se señala que habría sido poblada durante los primeros siglos de nuestra era por grupos polinésicos a través de corrientes migratorias sucesivas (Cruz Coke, 1963; Nagel *et al*, 1964; Cruz Coke, 1989). Esta afirmación se sostiene básicamente en la similitud registrada entre ambos grupos en relación a las frecuencias génicas de polimorfismos clásicamente usados como los grupos

sanguíneos ABO, Rhesus y Diego, y para Haptoglobina, en tanto se observaría una elevada frecuencia para el alelo A, casi nula presencia de alelo B y baja frecuencia de alelo O, mientras las poblaciones indígenas amerindias son isogénicas para O, inexistencia de r (Rh negativo) y de Diego (Cruz Coke, 1963; Nagel *et al*, 1964; Etcheverry *et al*, 1967). Asimismo, el alelo Hp1 alcanzaría en Isla de Pascua la frecuencia más alta a nivel mundial con 0,86, el cual presenta una gradiente de menos a más de occidente a oriente en el Pacífico y de Norte a Sur en el continente americano (Cruz Coke, 1989).

Sin embargo, los eventos catastróficos a la vez que las diversas olas migratorias que afectaron Isla de Pascua durante el siglo XIX, habrían causado un cambio importante en la composición étnica de la isla a tal grado que, en 1934, sólo un 30% podía seguir considerándose como población originaria propiamente tal, mientras que los dos tercios restantes correspondía a población mixta descendientes de europeos, polinésicos y chilenos continentales (Drapkin, 1935) (Ver Tabla 1).

Tabla 1. Porcentaje de ancestros extranjeros en población pascuense mixta.²

Ancestros extranjeros	Porcentajes N = 297
Total Chinos	1,2
Tahitianos	39,3
Tuamotues	11,5
Total Polinésicos	50,8
Alemanes	1,1
Franceses	10
Ingleses	8,5
Norteamericanos	0,6
Italianos	0,6
Total Caucasoides	30,8
Total Chilenos	13,0
Total Desconocidos	4,0
Total	100

Por su parte, en un estudio biodemográfico sobre las características de todos los matrimonios llevados a cabo en la isla entre 1987 y 1991 (N =102) y utilizando las

² Tabla presentada por Ricardo Cruz-Coke a partir de los datos obtenidos por Drapkin en el año 1934, en "Los genes del pueblo pascuense". Revista Médica de Chile 1989; 117: 685-694. Cabe destacar que, para efectos de mayor precisión en el lenguaje, se ha modificado el título de la tabla, siendo originalmente el siguiente "Proporción de antecedentes extranjeros en 297 nativos pascuenses híbridos (Drapkin, 1934)".

categorías pascuense, mestizo y foráneo, definidas a partir de los dos apellidos paternos y los dos maternos de cada cónyuge, donde pascuense es quien posee 2 apellidos rapanui, mestizo quien posee al menos un apellidos no rapanui y foráneo aquel que no posee ningún apellido isleño, se señala que de los 204 conyuges, 92 resultaron ser pascuenses, 32 mestizos y 80 foráneos (Lazo *et al*, 1993). Además, se consideró el lugar de origen de estos últimos, identificándose así 69 chilenos continentales provenientes de casi todas las regiones administrativas del país y 11 no chilenos que se dividen, según nacionalidad, de la siguiente forma: 3 de Francia, 2 de Canadá, 1 de EE.UU., 1 de Inglaterra, 1 de Austria, 1 de Argentina, 1 de Italia y 1 de Tahití. En ambos casos, no se observan diferencias significativas según sexo. Con respecto a la estructura de los matrimonios, el 24,51% de las parejas estaba compuesta por contrayentes de igual denominación (n=25), mientras que el 74,49% restante de los casos estaban conformados por individuos pertenecientes a distintas categorías (n=77). A partir de los resultados, los autores confirman el carácter mixto de la población, además de apuntar que las características de estas uniones matrimoniales representan el avance y la tendencia de la mezcla actual apuntando el importante porcentaje de chilenos continentales dentro de los individuos identificados como foráneos.

1.2.4. Características de la Alimentación

Los hábitos alimentarios se encuentran definidos culturalmente en base a las características de los recursos naturales de una región así como a los procesos migratorios que la afectan a lo largo de su historia en la medida que el movimiento de grupos humanos siempre va asociado al flujo de costumbres y prácticas culturales tradicionales que posteriormente son resignificadas y adaptadas a los nuevos contextos socioculturales y económicos (Harris, 1997).

La introducción de la hacienda ganadera a la isla cambió los hábitos alimentarios de sus habitantes al incorporar una serie de otros productos, como el caso de los mismos lácteos, a la dieta de la población (Constantino *et al*, 1984). Del mismo modo, las políticas estatales en relación a la alimentación también han repercutido en la dieta de los isleños, sobretodo a nivel de los colegios municipalizados en los que se imparten colaciones de acuerdo a aquello que los planes de gobierno central establecen como apropiado.

En un estudio previo realizado en el Liceo Lorenzo Baeza Vega, se evaluó el estado nutricional, hábitos de alimentación y actividad física en 64 escolares de 1º básico de Isla de Pascua (Macmillan, 2005). Se indica un nivel de obesidad de 12,5%, promedio inferior al nacional (17,2%) e incluso más bajo que lo observado en la región de Chile con menor promedio de obesidad (14,1 % en la IX Región). Coherentemente con esto, la mayoría de los niños tiene hábitos alimentarios que incluyen la ingesta regular de lácteos (86%) y frutas (63%) y el consumo sólo ocasional de alimentos “chatarra”. No obstante, esto respecta a lo que es la alimentación en la escuela (lleven ellos la colación o se las entreguen en el establecimiento). En cuanto a los alimentos que consumen en el hogar, se observa un aumento de la ingesta de frutas con un 89%. Sin embargo, los lácteos no se mencionan dentro de los productos ingeridos con mayor frecuencia.

De esta manera, queda por definir el rol que ocupa la leche y sus derivados en la dieta de la población pascuense ya que si bien se presume una valoración positiva de estos alimentos al constatar que forman parte habitual de la dieta en el contexto escolar, no sabemos qué pasa en otros contextos como el hogar donde las decisiones respecto a la alimentación no necesariamente se condicen con lo que las políticas de gobierno sugieren. Por otra parte, un punto a considerar es el valor de los lácteos en la isla. Un ejemplo de ello es que un litro de leche cuesta generalmente el triple que en el continente, alcanza un precio cercano a los \$1500³.

³ La proporción entre el valor del litro de leche en el continente y el valor que alcanza en Isla de Pascua, fue extraída de las estadísticas realizadas por el Instituto Nacional de Estadísticas (INE). Con respecto al precio

Las minorías étnicas que viven dentro del territorio nacional, producto de su historia particular, además de poseer características culturales diferentes presentan una estructura genética distinta.

La presente investigación consiste en un estudio exploratorio acerca de la frecuencia que presenta la tolerancia e intolerancia a la lactosa en la población pascuense y cómo este rasgo se relaciona con ciertas percepciones socialmente compartidas y hábitos alimentarios a identificar en relación al consumo de leche y lácteos en general.

En este sentido, se intenta aportar con nuevos datos acerca de la distribución de este rasgo a nivel mundial y sobre la variabilidad genética y cultural existente en nuestro país en tanto información contextual particular necesaria para el éxito que puedan alcanzar programas de gobierno, principalmente vinculados al área de la salud.

2. PROBLEMA DE INVESTIGACIÓN

El problema de investigación propuesto en este trabajo es el siguiente:

¿Cómo se relaciona en la población de Isla de Pascua la condición de intolerancia a la lactosa con ancestría, hábitos alimentarios y el valor nutritivo asignado a los productos lácteos?

que ha exhibido en los últimos seis meses, se utilizó como referencia la información comunicada por personas que actualmente viven en la isla.

3. OBJETIVOS

Objetivo General: Analizar la relación entre tolerancia e intolerancia a la lactosa, rasgo determinado genéticamente, y variables como ancestría, valor nutritivo asignado a los lácteos y hábitos de consumo en relación a estos alimentos en Isla de Pascua.

Objetivos Específicos:

- Determinar el genotipo para cada participante en relación al SNP mayormente asociado a la persistencia de lactasa (C/T-13910).
- Estimar las frecuencias génicas y genotípicas para ambos polimorfismo en Isla de Pascua.
- Describir el patrón de consumo de leche y sus derivados en la población pascuense.
- Identificar conceptos socioculturales y valores arraigados en la sociedad de la isla en relación a los lácteos.
- Relacionar genotipo y fenotipo con las variables ancestría, percepción y cantidad de lácteos consumidos y presencia de síntomas asociados.
- De manera anexa, se determinará el genotipo para cada participante en relación al SNP G/A-22018 para evaluar su comportamiento en relación a la primera variante mencionada (C/T-13910).

4. MATERIAL Y MÉTODO

4.1. Muestra

Se conformó una muestra de 86 jóvenes, 48 mujeres y 38 hombres, cuyas edades fluctúan entre los 14 y los 25 años, en su mayoría estudiantes del colegio San Sebastián de Akiviki y del equipo de básquetbol de la isla. El único criterio de inclusión fue que residieran hace más de 5 años en el lugar.

Los individuos que accedieron a formar parte de la muestra firmaron el Asentimiento o Consentimiento Informado respectivo según se tratara de menores o mayores de edad (Anexo 1). En el caso de los menores de 18 años, se solicitó además la autorización a su apoderado por medio de un Consentimiento Informado dirigido especialmente a ellos (Anexo 2).

Estos documentos fueron visados previamente por el Comité de Ética de la Investigación en Ciencias Sociales y Humanidades de la Facultad de Filosofía y Humanidades de la Universidad de Chile.

A todos los participantes se les solicitó una muestra de saliva de 2 ml, así como responder un breve cuestionario en donde se señalaba sexo, edad, origen de ambos apellidos y aspectos relacionados con la dieta, especialmente con el consumo de lácteos (Anexo 3). Esta muestra será llamada “Muestra 1” de aquí en adelante.

Por otra parte, se construyó otra muestra, llamada de ahora en adelante “Muestra 2”, la cual se haya compuesta por 53 individuos con 4 apellidos rapanui (ambos abuelos paternos y maternos con dos apellidos rapanui) y que en este sentido tiene una mayor probabilidad de ser representativa de la población originaria de la isla. Esta muestra fue seleccionada a partir de una más amplia conformada por habitantes de la isla a los cuales

se les tomó muestra sanguínea en la década de los 90's y que hoy se encuentra en custodia del Laboratorio de Genética Humana de la Universidad de Chile.

Por otra parte, con el fin de evaluar si los tamaños muestrales utilizados (Muestra 1 y Muestra 2) son lo suficientemente representativos del universo, se calculó el N que habría sido óptimo para analizar la intolerancia a la lactosa en las dos poblaciones consideradas: población actual de Isla de Pascua y población rapanui ancestral. Para ello, se aplicó la fórmula propuesta por Erica Taucher (1997) que se explica a continuación:

$$N = \frac{z^2 PQ}{d^2}$$

Esta ecuación se sustenta principalmente en tres datos:

z = corresponde a la *variable normal estándar* y entre su valor positivo y/o negativo se encuentra el 95% del área bajo la curva de distribución normal. Existen tablas de desviación normal que facilitan la tarea de definir su valor. En ellas, se señala que si se espera trabajar con dos colas y un 95% de confianza, como es en este caso, z equivale a 1,96 (Taucher, 1997).

P = estimación aproximada de la frecuencia para la variable en estudio en el universo total.

Q = estimación aproximada de la frecuencia en que determinada variable está ausente en el universo total (Q= 1- P).

d = precisión que le es útil al investigador, es decir, cuánto acepta que difiera el valor observado en la muestra respecto al valor P del universo (por ejemplo, un 5%).

En este sentido, se calculó el N ideal en cada caso considerando un valor de 1.96 para z, la frecuencia de intolerancia a la lactosa observada en cada muestra (P) y un d de 5%.

4.2. Metodología

4.2.1. Análisis Genético

Se analizó el polimorfismo mayormente asociado en la literatura a la condición de persistencia/no persistencia de lactasa (C/T-13910), a través de la técnica de PCR-RFLP. Los detalles de este enfoque metodológico se explican a continuación.

a) Extracción de DNA

Para la muestra 1, el DNA fue extraído desde saliva, siguiendo el protocolo de Quinque y cols. (2006), con modificaciones (Leiva, 2009).

Procedimiento de Extracción de DNA de saliva

Por cada mililitro de mezcla (saliva: buffer de lisis, 1:1):

- 1-. Agregar 15 μ l de Proteinasa K (20 mg/ml) y 75 μ l de SDS al 10%. Mezclar.
- 2-. Incubar a 53°C con agitación suave durante toda la noche.
- 3-. Agregar 200 μ l de NaCl 5M (Para 25 ml \rightarrow 7,3 gr NaCl M =58.44 g/mol).
- 4-. Incubar en hielo por 20 minutos.
- 5-. Centrifugar a 5000 rpm por 15 minutos.
- 6-. Transferir el sobrenadante a un tubo nuevo.
- 7-. Agregar 800 μ l de Isopropanol y mezclar por inversión.
- 8-. Incubar a temperatura ambiente por 15 minutos y luego centrifugar a 5000 rpm por 20 minutos para peletear el DNA. Eliminar el isopropanol. Secar al aire por 20 minutos.
- 9-. Independiente del volumen inicial de la mezcla, lavar el precipitado con sólo 1 ml de etanol 75%. Transferir el DNA con el etanol a un tubo *ependorf*. Precipitar el DNA por centrifugación a 13000 rpm por 5 minutos. Eliminar el etanol. Secar al aire por 20-25 minutos.

10-. Resuspender el DNA en 200 a 450 μ l de agua bidestilada estéril o TE (10 mM Tris Ph:8 + 0,1 mM EDTA), dependiendo de la cantidad de DNA extraído.

En el caso de la muestra 2, el DNA había sido extraído previamente a partir de muestras sanguíneas.

b) Amplificación de DNA

En las dos muestras, el fragmento que contiene el sitio polimórfico fue amplificado mediante la técnica de PCR (polymerase chain reaction). Los partidores utilizados fueron tomados de la literatura y sus características se indican en la Tabla 1.

Tabla 1. Se señala el polimorfismo analizado, la secuencia de los partidores utilizados y tamaño del fragmento amplificado. Los partidores fueron diseñados en un estudio realizado previamente por Bulhoes y colaboradores (2007) y se muestran en sentido 5' a 3'.

Polimorfismo	Partidor	Secuencia (5'---3')	Tamaño Amplificado (PB)
C/T-13910	<i>C/T-for</i>	AAGACGTAAGTTACCATTTAATAC	210 aprox.
	<i>C/T-rev</i>	CGTTAATACCCACTGACCTATCCT	

La amplificación se realizó en un volumen final de 25 μ l en un tubo de polipropileno de 0,2 ml. La mezcla de reacción contiene los cuatro deoxinucleótidos en una concentración de 250 μ M cada uno, 1,25 μ l de cada partidor 10 μ M, 1.5 μ l de $MgCl_2$ 25 mM, 5 μ l del buffer 5X suministrado junto con la enzima, 1 U de Taq DNA polimerasa y 2 μ l de DNA.

Para el procedimiento de amplificación se utilizó un termociclador. La Tabla 2 muestra el programa PCR utilizado.

Tabla 2. Programa de PCR utilizado.

Variante	Programa PCR
C/T-13910	1) desnaturalización inicial de 5 minutos a 94°C, 2) 35 ciclos consistentes en: 94°C por 30 segundos, 53°C por 30 segundos y 72°C por 30 segundos, 3) elongación final a 72°C por 7 minutos.

Los productos de PCR obtenidos se resolvieron por electroforesis en gel de agarosa al 1.5%, utilizando como estándar de tamaño molecular un *ladder* convencional 100pb (Fermentas). La electroforesis se realizó en tampón TAE 1x (40 mM Trisacetato, 1 mM EDTA) a un voltaje constante de 80 volts.

c) Genotipificación por PCR-RFLP (*Restriction Fragment Length Polimorphism*)

Para determinar el genotipo, los productos de PCR fueron sometidos a digestión por enzimas de restricción. En el caso de la variante C/T-13910, se utilizó la endonucleasa *BsmFI* (Fermentas), generándose fragmentos de 120 y 95 pb aproximadamente cuando el alelo presentaba la sustitución de citosina por timina en aquella posición. Las digestiones se realizaron en un volumen final de 10 µl, el cual contiene 5 µl de producto de PCR, 1 µl de buffer digestión 10X, 0,3 µl de SAM 50X (activador de la enzima) y 1 unidad de la enzima de restricción correspondiente. La solución de corte (incluyendo el producto de PCR) se incubó a 37°C por 16 horas. El resultado de la digestión con enzimas de restricción se resolvió por electroforesis en gel de agarosa al 2%.

d) Análisis de polimorfismo G/A-22018

En forma secundaria, se analizó la variante G/A-22018 en pos de evaluar su comportamiento en relación a la primera variante mencionada. Esta parte del análisis genético sólo fue aplicado en la Muestra 1 (N=86).

La amplificación fue llevada a cabo por medio de la técnica de PCR y los partidores utilizados fueron tomados de la literatura. Sus características se indican en la Tabla 3.

Tabla 3. Se indica el polimorfismo analizado, la secuencia de los partidores utilizados y tamaño del fragmento amplificado. Los partidores fueron diseñados en un estudio realizado por Bulhoes y colaboradores (2007) y se muestran en sentido 5' a 3'.

Polimorfismo	Partidor	Secuencia (5'---3')	Tamaño Amplificado (PB)
G/A-22018	G/A- <i>for</i>	TAAGAACATTTTACTCTTC	220 aprox.
	G/A- <i>rev</i>	AGAAAATGGGTTTTCGCCATG	

Para el procedimiento de amplificación, también se trabajó con un volumen final de 25 µl y se manejaron los mismos productos y cantidades que para la variante C/T. Sólo se modificó el programa PCR utilizado, reduciendo la temperatura de la etapa de alineamiento de 53°C a 51°C (ver Tabla 4).

Tabla 4. Programa de PCR utilizado.

G/A-22018	1) desnaturalización inicial de 5 minutos a 94°C, 2) 35 ciclos consistentes en: 94°C por 30 segundos, 51°C por 30 segundos y 72°C por 30 segundos, 3) elongación final a 72°C por 7 minutos.
-----------	--

En cuanto a la genotipificación, se empleó la técnica de PCR-RFLP. Se utilizó la endonucleasa *HhaI* (Fermentas), la cual actuó en aquellos casos en que se presentaba el alelo G, es decir, cuando se conservaba la guanina, generando fragmentos de 116 y 108 pb. Las digestiones se realizaron en un volumen final de 15 µl, el que contiene 10 µl de producto PCR, 1,5 µl de buffer tango 10X y 2 unidades de enzima de restricción correspondiente.

La solución de corte (incluyendo el producto de PCR) se incubó a 37°C por 16 horas. El resultado de la digestión se resolvió por electroforesis en gel de agarosa al 2%.

4.2.2. Análisis Genético-Poblacional

a) Frecuencias Génicas, Genotípicas y Fenotípicas.

Una vez identificados los genotipos de los individuos que componen ambas muestras respecto a la variante C/T, se estimó para cada población representada la frecuencia génica de los alelos asociados, así como las frecuencias genotípicas y fenotípicas.

Luego, se aplicó una prueba de Ji cuadrado y un test exacto de Fisher para estimar la diferencia en la distribución de frecuencias entre ambas muestras y así evaluar la hipótesis de homogeneidad entre las poblaciones representadas.

Por otra parte, se calculó el rango de error de las frecuencias observadas en relación al N utilizado. Con este objetivo, se adaptó la fórmula propuesta por Erica Taucher (1997) para estimar el tamaño muestral óptimo, que fue descrita previamente (página 22 y 23).

Ahora bien, en tanto nuestro N ya está definido y lo que queremos saber es cuál es el margen de error de las frecuencias estimadas de acuerdo a ese N y manejando un 95% de confianza, se modificó esta fórmula y se despejó la incógnita d , que refiere al error posible, quedando del siguiente modo:

$$d = z \sqrt{\frac{PQ}{N}}$$

De esta manera, para la Muestra 1 y la Muestra 2, se reemplazó N por el tamaño muestral ya definido (86 y 53, respectivamente) y las incógnitas P y Q por las distintas frecuencias estimadas en cada muestra.

b) Equilibrio de Hardy-Weinberg

Se evaluó si las poblaciones representadas por ambas muestras estaban o no en equilibrio genético para el polimorfismo analizado, es decir, si no estaban siendo afectadas por algún tipo de fuerza evolutiva. Para ello, se analizó el ajuste de las frecuencias esperadas bajo el principio de Hardy-Weinberg.

El equilibrio de Hardy-Weinberg es un principio ampliamente utilizado en genética de poblaciones que establece que las frecuencias alélicas y genotípicas permanecerán constantes de una generación a otra siempre y cuando se cumplan las siguientes condiciones: panmixia, es decir, que los cruces sean al azar, y que no exista deriva génica, mutación, selección natural ni flujo génico.

Ahora bien, este modelo ideal aun cuando no es representativo de la realidad, permite definir un punto de referencia para establecer si la población en estudio está siendo afectada por algún mecanismo evolutivo.

En términos generales, este principio afirma que bajo dichas condiciones y tras una generación de apareamiento al azar, las frecuencias de los genotipos de un locus individual se fijarán en un valor de equilibrio X . Por otra parte, la distribución de esas frecuencias corresponde a la expansión del cuadrado del binomio de las frecuencias génicas de ese locus. Por ejemplo, para un locus con dos alelos A y a , con frecuencias alélicas de p y q respectivamente, el principio predice que la frecuencia genotípica para el homocigoto dominante (AA) será p^2 , la del heterocigoto (Aa) $2pq$ y la del homocigoto recesivo (aa) será q^2 .

De esta manera, a partir de las frecuencias génicas obtenidas en cada muestra se calcularon las frecuencias genotípicas esperadas según el modelo de Hardy Weinberg.

Finalmente, mediante la aplicación de un test de Ji cuadrado, se estableció si existían diferencias estadísticamente significativas entre los valores observados y los esperados

c) Frecuencias Génicas, Genotípicas y Fenotípicas Totales

Finalmente, en caso de que las frecuencias génicas y genotípicas no resulten significativamente diferentes entre ambas muestras y si ambas poblaciones representadas se encuentran en equilibrio de Hardy Weinberg, se sumaran los valores observados y para efectos del análisis genético-poblacional, estos resultados se presentaran como los valores estimados para la población de Isla de Pascua. Además, se explicitará el error de las frecuencias fenotípicas de acuerdo a la fórmula señalada por Erica Taucher (1997)⁴ en base al nuevo N (Muestra 1 + Muestra 2 = 86 + 53 = 139) y a las frecuencias observadas.

d) Diferenciación Genética

Con el objetivo de evaluar si existe una diferenciación genética importante entre el pueblo rapanui y la población no rapanui, así como también entre el pueblo rapanui y la población total de Isla de Pascua, se utilizó el estadístico Fst.

La prueba de Fst o *Fixation Index* es un estadístico que refleja la sub-estructuración de las poblaciones por medio del análisis de la reducción de la diversidad genética en las subpoblaciones en relación a la diversidad en la población total, tomando como referencia la diferencia observada en la proporción de heterocigotos entre la parte y el todo (Hartl y Clark, 1998).

⁴ Fórmula descrita previamente, en la página N° 27.

De esta manera, se utilizó la siguiente fórmula:

$$F_{st} = \frac{H_T - H_S}{H_T}$$

Aquí H_T y H_S representan la frecuencia de heterocigosidad observada en la población general y en la subpoblación analizada, respectivamente. De esta manera, el valor de F_{st} variará de 0 a 1, donde un valor de 0 implicaría que las muestras son homogéneas y que por ende existiría panmixia total, y un valor de 1 que las muestras son completamente distintas señalando que dicha subpoblación por X factor se ha mantenido genéticamente aislada del resto de la población.

En este sentido, para evaluar la diferencia genética entre las distintas subpoblaciones que componen la población actual de Pascua, se realizaron los siguientes análisis:

- 1) Rapanui-No Rapanui. Se consideró como Rapanui sólo a quienes tuvieran 2 o más apellidos rapanui. Aquellos participantes que presentaban 1 apellido rapanui fueron incluidos en la muestra No Rapanui. De esta manera, la frecuencia de heterocigosidad para el primer grupo se obtuvo mediante la suma de los heterocigotos registrados entre aquellos participantes con 2 apellidos rapanui de la Muestra 1 y los heterocigotos observados en la Muestra 2, dividido por el total de participantes con 2 apellidos rapanui de la Muestra 1 más los 53 individuos que conforman la Muestra 2. Por otra parte, la frecuencia de heterocigosidad para el grupo No Rapanui fue calculada sumando el número de heterocigotos observado entre los individuos con 1 y 0 apellidos rapanui de la Muestra 1, dividido por el total de participantes con 1 y 0 apellidos indígenas.
- 2) Rapanui-No Rapanui. En un segundo análisis, se consideró como rapanui a todos aquellos con 1 o más apellidos de ese origen y como No Rapanui a quienes no presentaran ningún apellido. De esta manera, se calculó la frecuencia de

heterocigosidad para el primer grupo sumando el número de heterocigotos observado entre los participantes con 2 y 1 apellido rapanui de la Muestra 1 y a los heterocigotos presentes en la muestra 2. El resultado de esta suma se dividió por la adición del total participantes con 1 y 2 apellidos rapanui de la Muestra 1 y los 53 individuos que componen la muestra 2. Por otra parte, la frecuencia de heterocigosidad para el grupo No Rapanui, fue calculada dividiendo el número de heterocigotos registrado entre los individuos sin ningún apellido rapanui de la Muestra 2 por el total de participantes sin apellido rapanui.

- 3) Rapanui- Rapanui Mestizo. Se consideró como Rapanui a todos aquellos que presentaran 2 o más apellidos rapanui y como mestizo a quienes presentaran sólo 1 apellido con dicho origen. La frecuencia para el primer grupo se obtuvo de igual forma que en el paso N° 1, descrito previamente. En relación a la frecuencia de heterocigosidad para el grupo Mestizo, se calculó dividiendo la cantidad de heterocigotos registrada entre los individuos con sólo 1 apellido de origen rapanui de la Muestra 1 por el total de participantes con 1 apellido rapanui de la misma muestra.
- 4) Rapanui- Foráneo. Se clasificó como Rapanui a quienes presentaran 2 o más apellidos de dicho origen y como Foráneo a quienes no presentaran apellido rapanui por línea paterna ni materna. Con respecto a la frecuencia de heterocigosidad para el primer grupo, se procedió de igual forma que en los casos precedentes (N°1 y 3). Por otra parte, con respecto a la frecuencia de heterocigosidad para el grupo Foráneo, se obtuvo dividiendo el número de heterocigotos entre los individuos sin apellido rapanui de la Muestra 1 y el total de apellidos sin apellido rapanui registrados en tal muestra.
- 5) Mestizo-Foráneo. Se consideró como Mestizo a quienes poseen 1 apellido rapanui y como Foráneo a quienes no poseen ningún apellido de ese origen. La frecuencia de heterocigosidad para el primer grupo se calculó tal como se describe en el paso

N° 3 de esta sección y la frecuencia para el grupo Foráneo se obtuvo de la misma manera que en el caso anterior (N°4).

Finalmente, se aplicó una prueba de Ji cuadrado para evaluar si existen diferencias estadísticamente significativas entre los dos grupos analizados en cada uno de los 6 diseños establecidos.

e) Análisis de ligamiento entre variantes C/T y G/A

Con el objeto de contrastar el antecedente de que ambos polimorfismos se encuentran fuertemente ligados (a una distancia aproximada de 8000 pb, se estimaron las frecuencias génicas y genotípicas para el polimorfismo G/A y se compararon los valores observados respecto a la variante C/T.

Este análisis se realizó solo en la muestra 1.

4.2.3. Análisis Estadístico

En esta sección del análisis se utilizó sólo la Muestra 1, correspondiente a los 86 jóvenes donantes de saliva para los cuales se cuenta con datos cualitativos pareados a partir de la aplicación del cuestionario y refiere básicamente a tres puntos:

- 1) Evaluación de la composición étnica de la isla.
- 2) Percepción existente en la sociedad pascuense respecto al valor nutritivo de los lácteos y sus hábitos de consumo.

3) Evaluación de la relación entre fenotipo esperado (persistente/no persistente para la lactasa) y las variables ancestría, hábitos alimentarios y presencia de síntomas asociados al consumo de lácteos.

a) Evaluación de las características étnicas de Isla de Pascua.

Se consideraron las preguntas N° 1, 2 y 3 del cuestionario.

En primera instancia, se estableció la ancestría de los participantes en base al origen del apellido paterno y materno (pregunta N°1 y N°2). A continuación, se determinó la frecuencia relativa y el porcentaje para las distintas categorías de ancestría observadas.

Posteriormente, con el objetivo de establecer si alguno de los tipos de origen consignados (rapanui, español, inglés, francés, otro) era significativamente mayor entre los apellidos paternos o maternos, se calculó la frecuencia relativa para cada origen por parte paterna y materna y se aplicaron pruebas de hipótesis no paramétricas para comparar la distribución de frecuencias entre ambos grupos de apellidos, específicamente prueba de Ji cuadrado, test exacto de Fisher y test exacto de Fisher de 1 cola.

A continuación, como una forma de aproximarnos al porcentaje de mestizaje existente hoy en Isla de Pascua, los 86 participantes fueron clasificados en tres grupos; rapanui, mestizo y foráneo, considerando como rapanui a aquellos que poseían ambos apellidos de dicho origen, como mestizo a quien presentara un apellido rapanui y como foráneo aquellas personas sin apellido rapanui. Luego, para evaluar el impacto del proceso de mestizaje en los últimos años, los valores observados fueron comparados con aquellos señalados por Lazo y colaboradores (1993), quienes en un estudio biodemográfico sobre los matrimonios llevados a cabo en la isla entre 1987 y 1991, clasifican a los 204 cónyuges (102 matrimonios) utilizando el mismo criterio, indicando que 92 resultaron ser pascuenses, 32 mestizos y 80 foráneos. Las diferencias registradas fueron evaluadas estadísticamente mediante una prueba de Ji cuadrado.

Finalmente, se evaluó la autopercepción de los participantes respecto a su ancestría (pregunta N°3). Se estimaron las frecuencias relativas para cada categoría consignada (descendiente de rapanui, descendiente de español, mestizo, extranjero y otro) y se analizó la relación entre la identidad señalada y el origen del apellido por parte de padre y de madre mediante la aplicación de un test de Ji cuadrado y test exacto de Fisher con el objetivo de evaluar una posible patrilinealidad o matrilinealidad del sentimiento identitario.

- b) Percepciones sociales respecto a la importancia de los lácteos en la dieta y su valor nutritivo.

Para evaluar este aspecto, se consideraron las preguntas N° 4, 5 y 6.

En primera instancia, se consultó a los participantes sobre la importancia de los lácteos como parte de una dieta balanceada (pregunta N° 4). Luego se calcularon las frecuencias observadas para cada alternativa señalada y se estableció si existía una selección preferencial de alguna de ellas en función del sexo de los participantes. Para evaluar este último punto se aplicó un test de Ji cuadrado.

A continuación, se les preguntó si consideraban que la leche, el yogurt, el queso y los helados de leche eran igualmente nutritivos (pregunta N°5). Se evaluó si existía una relación entre la respuesta señalada, afirmativa o negativa, y el sexo de los participantes por medio de una prueba de Ji cuadrado.

Finalmente, a aquellos participantes que opinaron que los lácteos mencionados eran diferencialmente nutritivos se les pidió que los ordenaran de 1 a 4 según su valor alimenticio. Se establecieron las configuraciones de orden definidas por los participantes y se calculó la frecuencia relativa para cada una de ellas. Por medio de una prueba de Ji

cuadrado se evaluó si existía una selección preferencial de determinada configuración en función del sexo del encuestado.

c) Hábitos alimentarios en Isla de Pascua.

Se analizó el consumo de 4 lácteos en particular, a saber: leche, yogurt, queso y helado de leche. En este sentido, se consideraron las preguntas N° 7, 8, 9, 10, 11, 12 y 13.

En relación a la leche y el yogurt, se establecieron las siguientes alternativas de consumo: a) Más de una vez al día; b) Una vez al día; c) Al menos una vez por semana; d) Muy pocas veces o casi nunca (pregunta N° 7 y N° 11).

Luego, se calculó el porcentaje de representación para cada alternativa y mediante un test de Wilcoxon Mann-Withney se analizó si existe una diferencia estadísticamente significativa en el consumo de leche según el sexo de los participantes.

Posteriormente, se definieron los tipos de leche consumidas por los habitantes de la isla (pregunta N°8). Como esta pregunta es abierta, es decir, los participantes responden escribiendo libremente el o los tipos de leche que consumen, se establecieron las distintas configuraciones de respuesta obtenidas y se calculó la frecuencia para cada una. A continuación, se definieron todos los tipos de leche mencionados en aquellas respuestas y se calculó la frecuencia de consumo para cada una en particular. De esta manera, al número de observaciones en que se mencionaba únicamente determinado tipo de leche se sumaron aquellos valores repetidos registrados en respuestas compuestas en que se mencionaban dos o más tipos de leche. Finalmente, el número total de observaciones para determinado tipo de leche, (independiente de si era mencionado de forma única o junto a otras clases de este alimento), se dividió por la cantidad de participantes que respondió esta pregunta, obteniéndose la frecuencia de consumo para ese tipo de leche en específico.

Se evaluó si existía una asociación entre estas preferencias y el sexo de los participantes mediante una prueba de Ji cuadrado.

Con respecto al consumo de queso, las alternativas variaron un poco considerando el costo de este alimento y el hecho de que este producto no ha experimentado una propaganda masiva respecto de sus beneficios, como sí ha ocurrido con la leche. En este sentido, las alterativas consideradas para medir su consumo fueron las siguientes: a) Una vez por día; b) Más de una vez por semana; c) Una vez por semana; d) Muy pocas veces o casi nunca (pregunta N° 9).

Luego, se calculó el porcentaje registrado para cada alternativa y a través de un test de Wilcoxon Mann-Withney se analizó si existe una diferencia importante respecto al consumo de queso en función del sexo.

Posteriormente, se definieron los tipos de queso consumidos con mayor frecuencia por los isleños (pregunta N° 10). En este paso, se procedió de igual forma que con la leche.

Para analizar el consumo de helado de leche en Isla de Pascua, se consideraron las mismas alternativas que para el queso (pregunta N° 12).

Se estimó el porcentaje señalado para las distintas alternativas y se evaluó la significancia estadística de las diferencias observadas entre ambos sexos por medio de la aplicación de una prueba de Wilcoxon Mann-Withney.

Finalmente, se consultó a los participantes si, en caso de considerar bajo su consumo de lácteos, a qué atribuían ese hecho (pregunta N° 13). Para ello, se entregaron las siguientes alternativas: a) No está acostumbrado a este tipo de alimentos. Excepto cuando era pequeño, nunca han sido una parte tan importante de su dieta; b) No le gustan; c) Son muy caros; d) Le generan malestar físico.

Se establecieron las frecuencias correspondientes y se contrastó la hipótesis de homogeneidad entre ambos sexo a través de un test de Ji cuadrado.

d) Relación Genotipo y Ancestría

Se consideró el fenotipo esperado para cada participante y las preguntas N°1 y 2 del cuestionario.

Para facilitar el análisis, la variable ancestría se simplificó agrupando a los participantes en tres categorías: rapanui, mestizo y foráneo. El criterio utilizado fue considerar como “rapanui” a aquellos participantes cuyos dos apellidos tuviesen ese origen, como “mestizo” a quienes presentaran un apellido rapanui y como foráneo a aquel cuyo apellido paterno y materno fueran de origen distinto a rapanui.

A continuación, se estableció el número y porcentaje de individuos persistentes y no persistentes para la lactasa según categoría de ancestría.

Las observaciones se organizaron en una tabla de contingencia y se aplicó una prueba de Ji cuadrado para evaluar el nivel de asociación entre ambas variables.

Finalmente, se comparó la distribución de las frecuencias fenotípicas entre la submuestra rapanui de la Muestra 1 y la Muestra 2 por medio de una prueba de Ji cuadrado.

e) Relación Genotipo y Hábitos Alimentarios.

Se consideró el fenotipo esperado y desde la pregunta N°4 a la 13

En primer lugar, se analizó si existía una relación entre fenotipo esperado y valor asignado a los lácteos dentro de la dieta (pregunta N°4). Para ello, se estableció el número y porcentaje de representación para cada alternativa según fenotipo y se aplicó una prueba de Ji cuadrado para establecer si las frecuencias registradas distribuyen de forma diferente según esta última variable.

En segundo lugar, se evaluó la asociación entre la condición de intolerancia a la lactosa y la percepción respecto al valor nutritivo de los distintos lácteos (pregunta N°5). Para ello, se determinó el número de participantes tolerantes e intolerantes que consideraban la leche, el yogurt, el queso y el helado de leche igual o diferencialmente nutritivos, y luego se aplicó una prueba de Ji cuadrado con el fin de establecer si existía una opinión significativamente diferente en función del fenotipo de los participantes.

Posteriormente, se analizó la relación entre condición fenotípica y la cantidad ingerida de leche, queso, yogurt y helado de leche.

Con respecto a la leche, se estableció si existía una asociación entre intolerancia a la lactosa y cantidad de leche ingerida (pregunta N° 7) por medio de la aplicación de un test de Wilcoxon Mann-Withney. A continuación, se estableció si existía una diferencia en la preferencia de cierta clase de leche según el fenotipo de los participantes (pregunta N°8). Para ello, se definieron los tipos de leche consumidas en cada grupo (tolerantes e intolerantes) sumando aquellos valores repetidos en las respuestas compuestas por 2 o más tipos de leche a las respuestas únicas con el objetivo de estimar las frecuencias respectivas. Se aplicó una prueba de Ji cuadrado para evaluar si estas frecuencias distribuían de manera significativamente distinta en relación al fenotipo de los participantes.

Para relacionar el consumo de queso con la condición de intolerancia a la lactosa se procedió del mismo modo (pregunta N° 9 y 10).

Para evaluar si existe una asociación entre fenotipo esperado y consumo de yogurt (pregunta N° 11) y helado de leche (pregunta N°12), se aplicó un test de Wilcoxon Mann-Withney.

Finalmente, se analizó si un bajo consumo de lácteos se explicaba de manera diferente según se tratara de personas tolerantes e intolerantes. Para ello, se compararon los argumentos seleccionados en la pregunta N° 13 de acuerdo a la condición fenotípica de los encuestados por medio de una prueba de Ji cuadrado.

f) Relación Genotipo y Síntomas.

Se analizó la relación entre tolerancia e intolerancia a la lactosa y presencia de síntomas. En este sentido, se estableció si existía una diferencia significativa entre el número de participantes tolerantes e intolerantes que respondieron la pregunta N° 14, alusiva a este tema, por medio de un test de Ji cuadrado.

A continuación, se evaluó si los individuos intolerantes experimentaban síntomas más intensos que los tolerantes. Para ello, se relacionaron las alternativas seleccionadas en esta pregunta con la condición fenotípica de cada individuo a través de la aplicación de una prueba de Wilcoxon Mann-Withney.

Por otra parte, se analizó si la manifestación de síntomas se encontraba asociada con el diagnóstico clínico de otras enfermedades digestivas. Para ello, se estableció la relación entre los participantes que respondieron la pregunta N° 14 y presencia de enfermedad digestiva (pregunta N° 15) por medio de una prueba de Ji cuadrado.

Finalmente, se evaluó si a alguno de los participantes le había sido diagnosticada clínicamente intolerancia a la lactosa (pregunta N° 16)

Todos los análisis estadísticos fueron realizados con el programa Stata 15.0.

5. RESULTADOS

5.1. Análisis del Tamaño Muestral Seleccionado

Con el fin de evaluar si el tamaño de las muestras utilizadas es suficientemente representativo de las poblaciones que significan: población actual de Isla de Pascua (Muestra 1 = 86) y población rapanui ancestral (Muestra 2 = 53), se estimó el tamaño muestral ideal en cada caso. Con este objetivo, se utilizó la fórmula propuesta por Erica Toucher (1997) descrita previamente en la metodología (página 22).

$$N = \frac{z^2 PQ}{d^2}$$

En la Muestra 1, se utilizó un valor de 1.96 para z y un 5% para d. Las incógnitas P y Q fueron reemplazadas por los porcentajes de tolerancia e intolerancia aquí estimados que corresponden a 26% y 74%, respectivamente, tal como se explicita en detalle en el próximo apartado. De esta manera, se estimó un tamaño muestral óptimo de N= 280.

Por otro lado, en relación a la Muestra 2, se procedió del mismo modo, pero esta vez considerando para P y Q los porcentajes de tolerancia e intolerancia estimados en esta muestra en específico que corresponden a 15% y 85%, respectivamente. Así, se estimó una muestra ideal para esta población de N=195 (ver Tabla 1).

Tabla 1. Tamaño efectivo y tamaño ideal de las muestras representativas de la población actual de Isla de Pascua (Muestra 1) y de la población rapanui ancestral (Muestra2).

	N efectivo	N ideal
Muestra 1	86	280
Muestra 2	53	195

En este contexto, las muestras seleccionadas representan un tercio (1/3) y un cuarto (1/4) de las muestras ideales de acuerdo a la frecuencia del rasgo en esta población, tamaño aceptable si se considera el carácter exploratorio de esta investigación.

5.2. Análisis Genético-Poblacional

5.2.1. Frecuencias Génicas, Genotípicas y Fenotípicas

En la Muestra 1 (N=86), representativa de la población actual de Isla de Pascua, se observaron 64 individuos homocigotos recesivos (C/C), 21 heterocigotos (C/T) y 1 homocigoto dominante (T/T). De esta manera, las frecuencias genotípicas son las siguientes: C/C=0.75; C/T= 0.24 y TT= 0.01 y permiten estimar una frecuencia de 0.87 para el alelo C y de 0.13 para el alelo T (ver Tabla 2).

Tabla 2. Frecuencias Genotípicas y Génicas para el polimorfismo C/T en la Muestra 1.

MUESTRA 1				
Frecuencias Genotípicas			Frecuencias Génicas	
CC	CT	TT	Alelo C	Alelo T
0.75	0.24	0.01	0.87	0.13

En relación a las frecuencias fenotípicas, en tanto se señala una herencia autosómica dominante para el rasgo donde el alelo T ha sido asociado a la condición de persistencia de lactasa, se determinó la presencia de 64 individuos intolerantes y 22 tolerantes, estimándose para la población general un 74% de intolerancia y un 26% de tolerancia a la lactosa (ver Tabla 3).

Tabla 3. Frecuencias Fenotípicas para el rasgo de Tolerancia e Intolerancia a la Lactosa en la Muestra 1.

MUESTRA 1	
Frecuencias Fenotípicas	
Tolerancia	Intolerancia
0.26	0.74

Ahora bien, en consideración a que el N utilizado es inferior al tamaño muestral ideal, se trabajó la ecuación sugerida por Erica Taucher (1997) que se encuentra descrita previamente en la metodología (pág. 27) para estimar el error de las frecuencias observadas según el N definido, el intervalo de confianza con el que se desea trabajar (95%) y las frecuencias estimadas para la población.

De esta manera, respecto a la Muestra 1, se calculó un error de 0 para las frecuencias genotípicas ($d=0.0009$) y de un 1% para las frecuencias génicas ($d=0.007$) y fenotípicas ($d=0.009$) (ver Tabla 4), por lo que es posible indicar que, en términos generales y con un 95% de confianza, los valores presentes en la población real de Isla de Pascua no diferirían en más de 1% en relación a los aquí estimados.

Tabla 4. Frecuencias Genotípicas, Génicas y Fenotípicas en la Muestra 1, incluido el rango de error estimado en cada caso.

MUESTRA 1						
Frecuencias Genotípicas			Frecuencias Génicas		Frecuencias Fenotípicas	
CC	CT	TT	Alelo C	Alelo T	Intolerancia	Tolerancia
0.75	0.24	0.01	0.86 - 0.88	0.12 - 0.14	0.25 - 0.27	0.73-0.75

En la Muestra 2 (N=53), representativa de la población rapanui ancestral, 45 resultaron ser homocigotos recesivos (C/C) y 8 heterocigotos (C/T). No se observó ningún individuo homocigoto dominante (T/T). De esta manera, las frecuencias genotípicas para este polimorfismo son: C/C=0.85; C/T= 0.15 y TT= 0, observándose una disminución de la heterocigosidad en comparación con la Muestra 1.

Por otra parte, se registró una frecuencia génica de 0.925 para el alelo C y de 0.075 para el alelo T (ver Tabla 5).

Tabla 5. Frecuencias Genotípicas y Génicas para el polimorfismo C/T en la Muestra 2.

MUESTRA 2				
Frecuencias Genotípicas			Frecuencias Génicas	
CC	CT	TT	Alelo C	Alelo T
0.85	0.15	0	0.925	0.075

En tanto no se observan individuos homocigotos dominantes para el rasgo, las frecuencias fenotípicas para intolerancia y tolerancia a la lactosa son equivalente a las frecuencias estimadas para el homocigoto recesivo y el heterocigoto, respectivamente, De esta forma, se registraron 45 individuos intolerantes y 8 tolerantes, estimando para la población general un 85% de intolerancia y un 15% de tolerancia a la lactosa (ver Tabla 6).

Tabla 6. Frecuencias Fenotípicas para el rasgo de Tolerancia e Intolerancia a la Lactosa en la Muestra 2.

MUESTRA 2	
Frecuencias Fenotípicas	
Tolerancia	Intolerancia
0.15	0.85

Además, al igual que para la Muestra 1 y por medio de la misma fórmula, se estimó el error de las frecuencias observadas. En este sentido, se calculó un error del 1% para las frecuencias génicas ($d=0.009$) y también para las frecuencias genotípicas y fenotípicas ($d=0.013$) (ver Tabla 7). De esta forma y con un 95% de confianza, las frecuencias esperadas en la población general no se diferenciarían en más de un 1% respecto a lo observado en este análisis.

Tabla 7. Frecuencias Genotípicas, Génicas y Fenotípicas en la Muestra 2, incluido el rango de error estimado en cada caso.

MUESTRA 2						
Frecuencias Genotípicas			Frecuencias Génicas		Frecuencias Fenotípicas	
CC	CT	TT	Alelo C	Alelo T	Intolerancia	Tolerancia
0.84 - 0.86	0.14 - 0.16	0 - 0.01	0.915 - 0.935	0.065 - 0.085	0.84 - 0.86	0.14 - 0.16

En otro ámbito, con el objetivo de evaluar las diferencias observadas entre ambas muestras respecto a las frecuencias genotípicas para este polimorfismo, se aplicó una prueba de Ji cuadrado y un test exacto de Fisher sin registrarse una significancia estadística de éstas en ninguno de los dos casos (ver Tabla 8).

Tabla 8. Frecuencias genotípicas (absolutas) en ambas muestras y significancia estadística de las diferencias registradas (valor de p).

MUESTRA 1			MUESTRA 2			Pruebas de Hipótesis de Igualdad	
CC	CT	TT	CC	CT	TT	Ji cuadrado	Test exacto de Fischer
64	21	1	45	8	0	$\chi^2 = 1.93$; gl= 2; $p = 0.328$	$p = 0.276$

Se procedió de igual modo para evaluar las diferencias registradas en relación a las frecuencias génicas. A partir de los valores de p observados, estas diferencias podrían deberse al azar (ver Tabla 9).

Tabla 9. Frecuencias génicas observadas en ambas muestras y significancia estadística de las diferencias registradas (valor de p).

MUESTRA 1		MUESTRA 2		Pruebas de Hipótesis de Igualdad	
Frecuencias Génicas		Frecuencias Génicas			
alelo C	alelo T	alelo C	alelo T	Ji cuadrado	Test exacto de Fischer
149	23	98	8	$\chi^2 = 2.25$; gl =1; $p = 0.134$	$p = 0.170$

Sin embargo, en este caso se aplicó además una prueba exacta de Fischer de una cola, obteniéndose un valor de $p = 0.094$, relativamente cercano al intervalo de confianza establecido ($p > 0,05$). En este sentido, si bien el test de Ji cuadrado y Fischer nos están indicando que las frecuencias génicas entre ambas poblaciones no son significativamente distintas, existiría una tendencia a que en la muestra N°2, con mayores probabilidades de ser representativa de la población originaria de la isla, la frecuencia del alelo C sea mayor que en la muestra N°1, representativa de la población actual de Pascua.

5.2.2. Equilibrio de Hardy-Weinberg

Para ambas muestras, a partir de las frecuencias alélicas observadas, se establecieron los valores esperados para el homocigoto recesivo (CC), heterocigoto (CT) y homocigoto dominante (TT). A continuación, para establecer si existían o no diferencias significativas entre las frecuencias genotípicas observadas y esperadas en cada una de las poblaciones

representadas, se aplicó un test de Ji cuadrado, obteniéndose en ambos casos un valor de p superior a 0,05 (ver Tabla 10).

Tabla 10. Frecuencias genotípicas observadas y esperadas para ambas muestras y significancia estadística de las diferencias observadas (valor de p).

	Frecuencias Genotípicas						Ji cuadrado
	CC		CT		TT		
	Observada	Esperada	Observada	Esperada	Observada	Esperada	
Muestra 1	64	64	21	20	1	2	$\chi^2 = 0.358$; $gl=1$; $p=0.836$
Muestra 2	45	45	8	7	0	1	$\chi^2 = 0.07$; $gl= 1$; $p=0.587$

De esta manera, es posible señalar que ambas poblaciones se encuentran en equilibrio genético para este polimorfismo.

5.2.3. Frecuencias Génicas, Genotípicas y Fenotípicas Totales

En el contexto de que no existen diferencias estadísticamente significativas entre las frecuencias registradas para la Muestra 1 y la Muestra 2 y que ambas poblaciones representadas se encuentran en equilibrio genético, se procedió a aunar ambas muestras considerándolas como una única población.

De esta manera, de un total de 139 individuos, con 278 alelos representados, se estimó para la población total de Isla de Pascua la presencia de 109 homocigotos recesivos (C/C), 29 heterocigotos (C/T) y 1 homocigoto dominante (T/T). De esta manera, las frecuencias genotípicas son las siguientes: C/C= 0.78; C/T= 0.21; T/T= 0.01, permitiendo estimar una frecuencia de 0.89 para el alelo C y de 0.11 para el alelo T (ver Tabla 11).

Tabla 11. Frecuencias Genotípicas y Génicas para el polimorfismo C/T en la población de Isla de Pascua (Muestra 1 + Muestra 2)

Población de Isla de Pascua				
Frecuencias Genotípicas			Frecuencias Génicas	
CC	CT	TT	Alelo C	Alelo T
0.78	0.21	0.01	0.89	0.11

En relación a las frecuencias fenotípicas, se determinó la presencia de 109 individuos intolerantes y 30 tolerantes, estimándose para la población general un 78% de intolerancia y un 22% de tolerancia a la lactosa (ver Tabla 12).

Tabla 12. Frecuencias Fenotípicas para el rasgo de Tolerancia e Intolerancia a la Lactosa en la población de Isla de Pascua.

Población de Isla de Pascua	
Tolerancia	Intolerancia
0.22	0.78

Ahora bien, considerando el tamaño muestral (N=139), se estimó el error de las frecuencias observadas tal como se procedió para la Muestra 1 y 2. En todos los casos, tanto para las frecuencias génicas, genotípicas como fenotípicas, se estimó un error inferior a 0,01 (Ver Tabla 13), es decir, que no alcanza a representar siquiera un 1%. De esta manera, con un 95% de certeza, es posible señalar que las frecuencias aquí estimadas serían bastante representativas de lo que debiéramos encontrar si analizáramos a toda la población de la Isla.

Tabla 13. Rango de error (d) para las Frecuencias Génicas, Genotípicas y Fenotípicas estimadas para la población general de Isla de Pascua.

Población General de Isla de Pascua		
Frecuencias Genotípicas	Frecuencias Génicas	Frecuencias Fenotípicas
0.0005	0.004	0.005

5.2.4. Diferenciación Genética

Se utilizó el índice F_{st} para estimar la diferenciación genética en la población de la isla (Muestras 1 + Muestra 2). En primer lugar, se comparó la heterocigosidad observada entre la población rapanui y no rapanui que habita Isla de Pascua. Este análisis se realizó en primera instancia considerando como parte del primer grupo sólo a los individuos con 2 o más apellidos rapanui, y luego incluyendo también a los individuos con 1 apellido rapanui (ver Tabla 14 y 15). Además, se aplicó una prueba de Ji cuadrado ($g=1$) para evaluar estadísticamente las diferencias registradas en cada caso.

Tabla 14. Diferenciación genética entre la población rapanui y la población total de la isla según el índice de F_{st} cuando se considera como rapanui a quienes poseen 2 o más apellidos de ese origen. Además, se señala el valor p otorgado por la prueba de Ji cuadrado.

	Rapanui	No Rapanui	Población Total	F_{st}	Ji cuadrado (valor de p)
Número de Heterocigotos	8 (68)	21 (71)	29 (139)	0.438	0.017
Frecuencias	0.117	0.295	0.208		

Tabla 15. Diferenciación genética entre la población rapanui y la población total de la isla según el índice de F_{st} cuando se considera como rapanui a quienes poseen 1 o más apellidos de ese origen. Además, se señala el valor p otorgado por la prueba de Ji cuadrado.

	Rapanui	No Rapanui	Población Total	F_{st}	Ji cuadrado (valor de p)
Número de Heterocigotos	20 (116)	9 (23)	29 (139)	0.173	0.262
Frecuencias	0.172	0.391	0.208		

En el primer caso, se registró un valor de F_{st} de 0.438 y en el segundo análisis de 0.173, indicando que cuando se considera como rapanui a quienes heredan ese apellido por parte paterna y materna, la heterocigosidad en ese grupo es menor en casi un 44% respecto a la población isleña en general, mientras que cuando se incluye también dentro de esta categoría étnica a quienes poseen un único apellido de ese origen, la heterocigosidad del grupo se reduce sólo en un 17% respecto al total. En este sentido, como es de esperar, la heterocigosidad en la población ha ido aumentando a través de los

descendientes de rapanui con miembros de otros grupos, resultado que se ve reforzado por los valores de p indicados por la prueba de Ji cuadrado que establecen diferencias importantes entre la heterocigosidad de la población general y del grupo rapanui con 2 o más apellidos de ese origen (descendientes de padre y madre rapanui) ($p=0.017$), y una homogeneidad entre la heterocigosidad de la población general y los valores observados en la submuestra rapanui cuando aquí también se consideran a aquellas personas descendientes de rapanui con foráneo ($p=0.262$).

A continuación, a partir de lo observado previamente, se evaluó la diferencia entre la subpoblación poseedora de dos o más apellidos rapanui, y la subpoblación mestiza, es decir, quienes poseen sólo un apellido de ese origen (ver Tabla 16), registrándose un valor de Fst de 0.323. Además, se aplicó una prueba de Ji cuadrado para analizar el valor de las diferencias registradas ($g=1$).

Tabla 16. Diferenciación genética entre la población rapanui y la población mestiza de la isla, según el índice de Fst. También se indica el valor p otorgado por la prueba de Ji cuadrado.

	Rapanui (2 o más apellidos)	Mestizo (1 apellido rapanui)	Población Total	Fst	Ji cuadrado (valor de p)
Número de Heterocigotos	8 (68)	12 (48)	20 (116)	0.323	0.107
Frecuencias	0.250	0.117	0.170		

Este resultado estaría indicando dos cosas principalmente. Por una parte, que existe una reducción importante de la heterocigosidad dentro de la muestra rapanui, incluso respecto a quienes también comparten un ancestro de ese origen, y por otra, que en base a que las diferencias observadas entre ambos grupos no serían estadísticamente importantes, es el foráneo quien estaría contribuyendo de manera primordial al aumento de la heterocigosidad en la población de Isla de Pascua.

En este sentido, habiendo ya comparado a la subpoblación rapanui, representada por aquellos que poseen 2 o más apellidos de ese origen, con el resto de la población isleña, y

luego comparada únicamente con mestizos, se procedió a evaluar esta vez el grado de diferenciación genética entre rapanui y foráneo (ver Tabla 17).

Tabla 17. Diferenciación genética entre la población rapanui y la población foránea de la isla, según el índice de Fst.

	Rapanui (2 o más apellidos)	Foráneo (0 apellido rapanui)	Población Total	Fst	Ji cuadrado (valor de p)
Número de Heterocigotos	8 (68)	9 (23)	17 (91)	0.370	0.009
Frecuencias	0.250	0.381	0.186		

El valor obtenido mediante la aplicación del índice de fijación señala que existe un 37% menos de heterocigosidad en la muestra rapanui respecto a la población foránea que ha llegado a asentarse la isla, valor cercano a lo observado cuando se compararon las subpoblaciones rapanui y mestiza, indicando una mayor cercanía entre la población mestiza y foránea que entre alguna de éstas con rapanui. Además, la prueba de Ji cuadrado ($gl=1$) que señala diferencias importantes entre ambos grupos ($p=0.009$) refuerza la idea previa de que es la subpoblación foráneo la que está contribuyendo de manera primordial al aumento de la heterocigosidad para la este rasgo en Isla de Pascua.

En última instancia, se comparó la subpoblación mestiza con la foránea (ver Tabla 18), registrándose un valor de Fst de 0.152, señalando que en la población foránea existe un 15% más de heterocigosidad que en la muestra mestiza. Por otra parte, el valor de p señalado por la prueba de Ji cuadrado ($gl=1$) no indica diferencias importantes en cuanto a la heterocigosidad entre ambas subpoblaciones ($p=0.345$).

Tabla 18. Diferenciación genética entre la población mestiza y la población foránea de la isla, según el índice de Fst.

	Mestizo (1 apellido rapanui)	Foráneo (0 apellido rapanui)	Población Total	Fst	Ji cuadrado (valor de p)
Número de Heterocigotos	12 (48)	9 (23)	21 (71)	0.152	0.345
Frecuencias	0.117	0.381	0.295		

De esta manera, si comparamos los resultados en su totalidad, observamos que estos dos grupos son bastante parecidos en términos de su composición genética para este polimorfismo. Por otra parte, es posible inferir que el alelo dominante pero menos frecuente en Isla de Pascua (alelo T) ha visto aumentada su representación a través del foráneo y la descendencia entre foráneo y rapanui.

5.2.5. Análisis de Ligamiento entre variable C/T y G/A

Se comparó el genotipo establecido para cada participante de la Muestra 1 en relación a ambos SNPs, observando un 100% de correspondencia entre el genotipo C/C y G/G; C/T y G/A; T/T y A/A. Estos datos sustentan lo referido en la literatura respecto a que ambos polimorfismos se encuentran fuertemente ligados, siendo heredados juntos el alelo C y G, y el alelo T y A, respectivamente, en la mayoría de los casos.

5.3. Análisis Estadístico

5.3.1. Características étnicas de Isla de Pascua.

A partir de la estructura “apellido paterno-apellido materno”, se estableció la ascendencia de cada participante, registrándose los resultados que se describen en la Tabla 19.

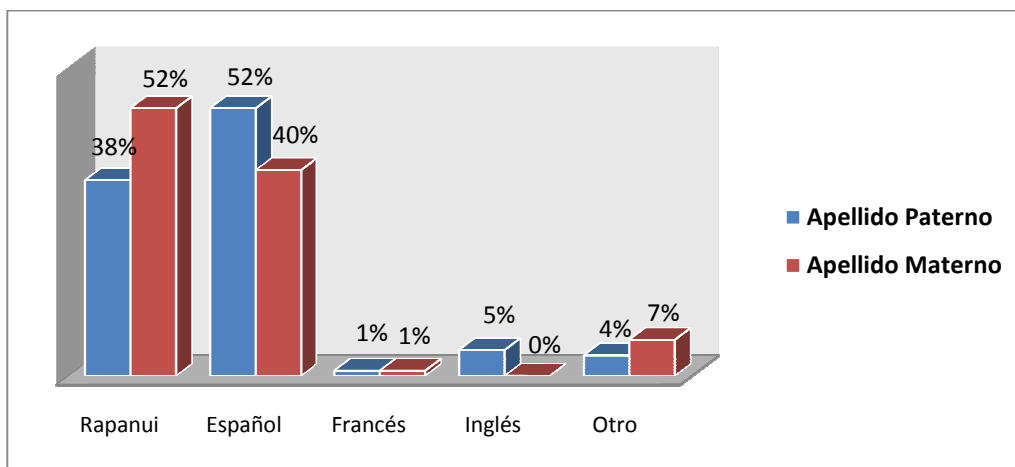
Tabla 19. Ancestría en Isla de Pascua.

		Origen Apellido Materno											
		Rapanui		Español		Francés		Inglés		Otro		Total	
		N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%
Origen Apellido Paterno	Rapanui	15	17	16	19	-	-	-	-	2	2	33	38
	Español	23	27	17	20	1	1	-	-	4	5	45	53
	Francés	1	1	-	-	-	-	-	-	-	-	1	1
	Inglés	4	5	-	-	-	-	-	-	-	-	4	5
	Otro	2	2	1	1	-	-	-	-	-	-	3	3
	Total	45	52	34	40	1	1	-	-	6	7		100

De esta manera, un 27% resultó “español-rapanui”, un 20% “español-español”, un 19% “rapanui-español”, un 17% “rapanui-rapanui”, un 5% “inglés-rapanui”, un 5% “español-otro”, un 2% “rapanui-otro”, un 2% “otro-rapanui”, un 1% “español-francés”, un 1% “francés-rapanui” y un 1% “otro-español”.

Luego, se evaluó la frecuencia observada para cada categoría de origen entre los apellidos paternos y maternos. En cuanto al apellido paterno de los participantes, se registró un 52% español (Fr=45/86), 38% de origen rapanui (Fr=33/86), 5% inglés (Fr=4/86), 4% otro (Fr=2/86 italianos y Fr=1/86 alemán) y 1% francés (Fr=1/86). En relación al apellido materno, se obtuvo un 52% rapanui (Fr=45/86), 40% español (Fr=34/86), 7% en la categoría otro (Fr=1/86 alemán, Fr=1/86 holandés, Fr=2/86 mapuche, Fr=1/86 italiano y Fr=1/86 que no indica) y 1% francés (Fr=1/86). No se observaron individuos con ancestría materna inglesa (ver Gráfico 1).

Gráfico1. Origen de los apellidos paternos y maternos en Isla de Pascua.



A continuación, se procedió a comparar la frecuencia observada para cada categoría de origen entre los dos grupos (“apellido paterno”, “apellido materno”) mediante la aplicación de distintas pruebas de hipótesis no paramétricas, observándose los resultados que se describen en la Tabla 20.

Tabla 20. Valor estadístico de las diferencias registradas respecto a cada categoría de apellido entre los apellidos por línea paterna y materna.

Origen Apellido	Ji cuadrado (gl=1) (Valor de p)	Test exacto de Fisher (Valor de p)	Test exacto de 1 cola (Valor de p)
Rapanui	0.066	0.092	0.046
Español	0.092	0.126	0.062
Francés	0.143	1	0.751
Inglés	0.043	0.121	0.060
Otro	0.148	0.277	0.139

En primera instancia, se prestó atención a lo que ocurría con los apellidos de origen rapanui y español donde a partir de los porcentajes establecidos es posible establecer una especie de inversión de los valores observados cuando entre los apellidos paternos se registra un 38% rapanui y un 52% español, mientras que en los apellidos maternos se observa un 52% rapanui y un 40% español. En este contexto, aún cuando estas diferencias no serían significativas en términos estadísticos a partir de lo señalado por la prueba de Ji cuadrado y el test exacto de Fisher, los valores de p obtenidos a través del test exacto de una cola indican que el apellido de origen rapanui es más frecuente en un grupo que en otro, en este caso por línea materna ($p=0.046$), además de que existiría una tendencia a que el apellido de origen español sea mayor por línea paterna (valor *borderline* de $p=0.062$).

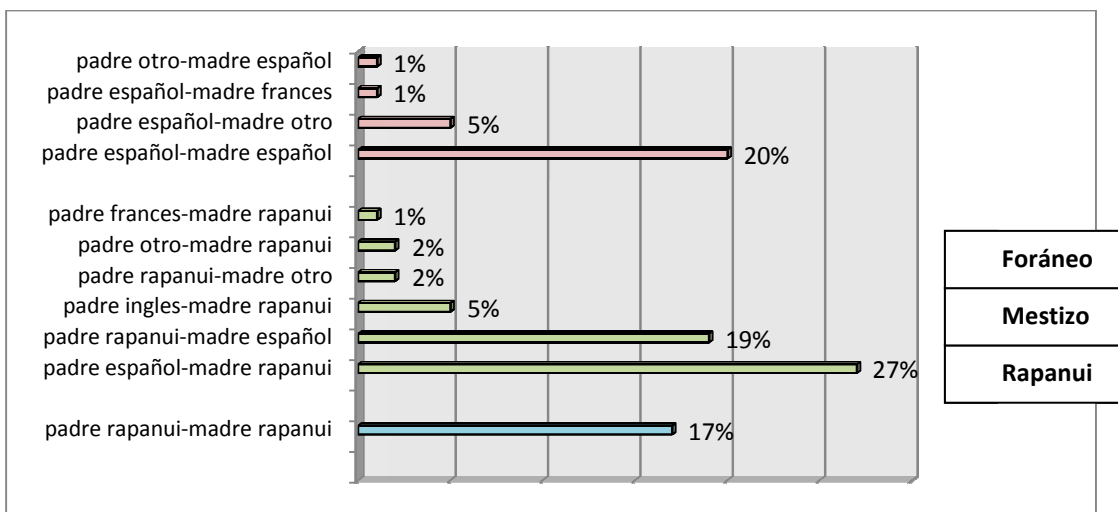
Respecto a los apellidos paternos y maternos de origen inglés, la prueba de ji cuadrado señala diferencias estadísticamente significativas ($p=0.043$), indicando que existe una mayor presencia de padres que madres de origen inglés. Sin embargo, el test de Fisher indica que las diferencias observadas podrían deberse al azar ($p=0.121$) y en consideración al bajo número de observaciones para este rasgo el test de Fisher sería el más asertivo.

Finalmente, cabe destacar la baja frecuencia de apellidos de origen francés en ambos grupos, ancestría importante en la historia de la isla.

Por otra parte, se utilizó el origen de los apellidos señalados para aproximarnos al grado de mestizaje existente hoy en la isla. Con este objetivo, se agruparon las 11

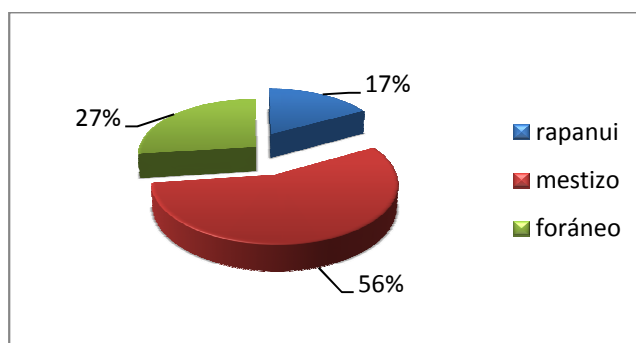
combinaciones de apellido paterno y materno observadas (Tabla 19) en tres, aplicando como criterio considerar como “rapanui” a aquellos participantes cuyos dos apellidos tuviesen ese origen, como “mestizo” a quienes presentaran un apellido rapanui y como foráneo cuando el apellido paterno y materno fueran de un origen distinto a rapanui (ver Gráfico 2).

Gráfico 2. Se señala la clasificación de “Foráneo”, “Mestizo” y “Rapanui” que recibieron las distintas combinaciones de apellido paterno y materno observadas entre los participantes.



De esta manera, un 17% de la muestra fue categorizada como “rapanui” (Fr=15/86), un 56% como “mestizo” (Fr=48/86) y un 27% como “foráneo” (Fr=23/86) (ver Gráfico 3).

Gráfico 3. Mestizaje en la población actual de Isla de Pascua



Estos valores fueron comparados con los datos señalados por Lazo y colaboradores (1993) quienes, en un estudio biodemográfico sobre los matrimonios llevados a cabo en la isla

entre 1987 y 1991, señalan que de los 204 cónyuges en cuestión (102 matrimonios) y utilizando el mismo criterio de clasificación, 92 eran pascuenses o rapanui, 32 mestizos y 80 foráneos, lo cual equivale a un 45% rapanui, 16% mestizo y un 39% foráneo.

Al comparar ambos grupos, se observaron diferencias estadísticamente significativas ($p=0.000$) que destacan un aumento importantísimo del mestizaje en las últimas décadas (ver Tabla 21).

Tabla 21. Significancia estadística del aumento del mestizaje en Isla de Pascua entre los años 1990 y 2010.

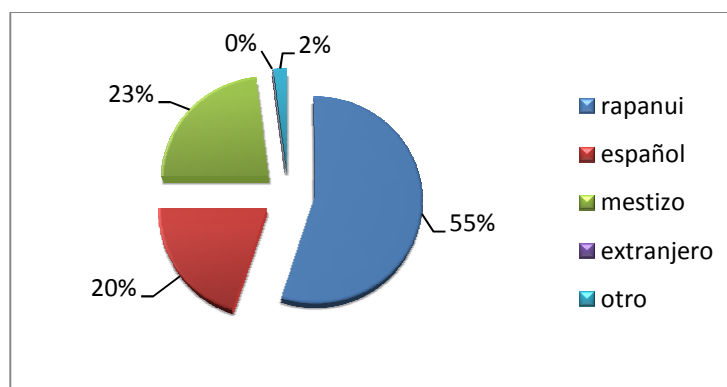
Año	Ancestría			Total
	Rapanui	Mestizo	Foráneo	
1990	92	32	80	204
2010	17	48	23	86

$\chi^2=4.78$; gl = 2; **$p= 0.000$**

Si consideramos la composición de ambas muestras donde por un lado tenemos los matrimonios realizados a comienzos de la década de los 90's, y por otra parte a jóvenes de entre 15 y 25 años para el año 2010, los resultados resultan coherentes en el imaginario de que estos jóvenes, en su mayoría mestizos, equivalen a la generación descendiente de aquellos matrimonios practicados en su mayoría entre personas rapanui (45%) y foráneas (39%).

Por último, se evaluó la autopercepción o sentimiento identitario de los participantes en relación a su ancestría. En este sentido, un 55% se identificó como rapanui ($Fr=47/86$), un 23% como mestizo ($Fr=20/86$), un 20% como descendiente de español ($Fr=17/86$) y un 2% como otro ($Fr=1/86$ como portugués y $Fr=1/86$ como inglés). Ningún individuo se definió como extranjero (ver Gráfico 4).

Gráfico 4. Autopercepción de los participantes en relación a su ancestría.



A continuación, se analizó si las variables “origen del apellido” y “autopercepción” se encontraban relacionadas por medio de la aplicación de una prueba de Ji cuadrado. De esta manera, se observó una asociación significativa tanto por apellido paterno ($p=0.042$) como materno ($p=0.045$), indicando que el sentimiento de identidad cambia según el origen de los apellidos (ver Tabla 22 y 23).

Tabla 22. Asociación entre Apellido Paterno e Identidad en Isla de Pascua (valor de p).

Apellido Paterno	Identidad					Total	
	Rapanui	Español	Mestizo	Extranjero	Otro		
Rapanui	25	1	6	0	1	33	
Español	18	15	11	0	1	45	
Francés	0	0	1	0	0	1	
Inglés	1	1	2	0	0	4	
Otro	3	0	0	0	0	3	
Total	47	17	20	0	2	86	$\chi^2=21.600$; $gl=12$; $p = 0.045$

Tabla 23. Asociación entre Apellido Materno e Identidad en Isla de Pascua (valor de p).

Apellido Materno	Identidad					Total	
	Rapanui	Español	Mestizo	Extranjero	Otro		
Rapanui	30	2	13	0	0	45	
Español	16	12	4	0	2	34	
Francés	1	0	0	0	0	1	
Inglés	0	0	0	0	0	0	
Otro	0	3	3	0	0	6	
Total	47	17	30	0	2	86	$\chi^2=20.550$; $gl=12$; $p = 0.042$

Considerando que más del 85% de los apellidos paternos y maternos es rapanui o español, se analizaron de manera particular estos casos.

Se analizó primero qué ocurría con el sentimiento identitario cuando el padre era descendiente rapanui o español. De esta manera, se generó una tabla de contingencia y se aplicó una prueba de Ji cuadrado (ver Tabla 10), registrándose una fuerte asociación entre ambas variables ($p=0.004$) (ver Tabla 24).

Tabla 24. Asociación entre Apellido Paterno Rapanui o Español e Identidad en Pascua (valor de p).

Apellido Paterno	Identidad					Total	
	Rapanui	Español	Mestizo	Extranjero	Otro		
Rapanui	25	1	6	0	1	33	$\chi^2 = 13.329$; $gl=3$; $p = 0.004$
Español	18	15	11	0	1	45	
Total	43	16	17	0	2	78	

En este sentido, los datos relevados sugieren que cuando el apellido paterno de una persona es rapanui, el sentimiento identitario se concentra fuertemente en su ancestría indígena, mientras que cuando el apellido paterno es de origen español, existe una mayor diversidad en lo que respecta a la autopercepción.

Se procedió del mismo modo en relación a los apellidos maternos (ver Tabla 25). En este caso, también se observaron diferencias estadísticamente importantes ($p=0.001$).

Tabla 25. Asociación entre Apellido Materno Rapanui o Español e Identidad en Pascua (valor de p).

Apellido Materno	Identidad					Total	
	Rapanui	Español	Mestizo	Extranjero	Otro		
Rapanui	30	2	13	0	0	45	$\chi^2 = 16.965$; $gl=3$; $p = 0.001$
Español	16	12	4	0	2	34	
Total	46	14	17	0	2	79	

Ahora bien, aún cuando se registra la misma tendencia que en los apellidos paternos, los resultados brutos apuntan a que cuando el apellido del padre es rapanui el sentimiento identitario es más potente aún en tanto sólo un 18% de esas personas ($Fr=6/33$) declara

otra percepción en relación a su ancestría, mientras que cuando es la madre quien entrega este apellido, un 33,3% no se declara rapanui (Fr=15/45).

Para evaluar la significancia estadística de aquellas diferencias, se generó una tabla de contingencia y se aplicó una prueba de Ji cuadrado (ver Tabla 26). El valor de p ($p=0.347$) nos indica que las diferencias observadas a priori podrían serían producto del azar.

Tabla 26. Valor estadístico de las diferencias observadas en el sentimiento identitario según sea el padre o la madre de ascendencia rapanui.

Muestra	Identidad					Total	
	Rapanui	Español	Mestizo	Extranjero	Otro		
Apellido Paterno Rapanui	25	1	6	0	1	33	
Apellido Materno Rapanui	30	2	13	0	0	45	$\chi^2= 3.305;$ $gl=3; p=0.347$

5.3.2. Percepción sobre el valor nutritivo de los lácteos en Isla de Pascua

En primera instancia, se evaluó la percepción de los participantes respecto a la importancia de la leche y sus derivados en la dieta, observándose que cerca del 50% opina que son imprescindibles, un 23% que son muy importantes durante el crecimiento pero no así en la adultez, un 23 % que poseen la misma importancia que otros alimentos que deben formar parte de una dieta balanceada y un 5% que no son tan importantes pues existen otros alimentos más nutritivos. Un individuo de la muestra no respondió esta pregunta por lo que no fue considerado en los análisis posteriores (1%) (ver Tabla 27).

Tabla 27. Opinión de los isleños sobre la importancia de los lácteos en la dieta.

N°	Alternativa	N	%
a	Son imprescindibles en la dieta de toda persona, independiente de su edad, debido a su alto valor nutritivo.	40	47
b	Son muy importantes y deben ser parte fundamental de la dieta durante la etapa de crecimiento. Sin embargo, en la adultez ya no son tan necesarios.	20	23
c	Tienen la misma importancia que todos los otros tipos de alimentos que deben formar parte de una dieta balanceada como carnes rojas y blancas, legumbres, frutas,	20	23

	verduras, etc.		
d	No son tan importantes. Existen otros alimentos de mayor valor nutritivo por lo que podemos prescindir de ellos y aún así mantener un buen estado de salud.	5	6

A continuación, se evaluó si existía una opinión preferencial sobre la importancia de los lácteos en función del sexo de los participantes. Se generó una tabla de contingencia (ver Tabla 28) y se aplicó un test de Ji cuadrado. El valor de p indica que ambas variables no se encuentran relacionadas ($p=0.394$).

Tabla 28. Asociación entre Opinión sobre la importancia de los lácteos en la dieta y Sexo (valor de p).

Sexo	Alternativa				Total
	a	b	c	d	
Masculino	14	9	11	3	37
Femenino	26	11	9	2	48
Total	40	20	20	5	85

$\chi^2=4.092$; $gl= 4$; $p=0.394$

Posteriormente, se analizó la percepción respecto al valor nutritivo de distintos tipos de lácteos, a saber: leche, queso, yogurt y helado de leche. El 40% de los participantes indicó que todos ellos eran igual de nutritivos ($Fr=34/86$) y un 59% que su aporte era distinto ($Fr=51/86$). Un participante no respondió (1%).

Por otra parte, se relacionó el considerar los distintos tipos de lácteos igual o diferencialmente nutritivos con la variable sexo (ver Tabla 29). De acuerdo al valor de p observado, las diferencias registradas serían producto del azar ($p=0.643$).

Tabla 29. Asociación entre Opinión respecto a si los distintos lácteos son igualmente nutritivos y Sexo (valor de p).

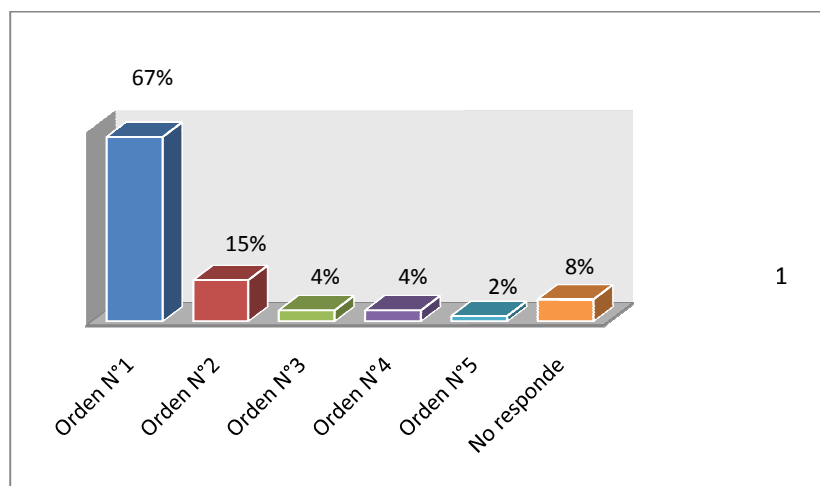
Sexo	Alternativa		Total
	Igualmente nutritivos	Diferencialmente nutritivos	
Masculino	20	15	35
Femenino	27	23	50
Total	47	38	85

$\chi^2=0.883$; $gl=1$; $p=0.643$

Por último, a los participantes que señalaron diferencias ($N=51$) se les solicitó que ordenaran con números del 1 al 4, de mayor a menor, los distintos tipos de lácteos en

base a su aporte alimenticio. En este sentido, de todas las configuraciones de orden posible sólo se registraron cinco: 1) yogurt-queso-leche-helado; 2) leche-queso-yogurt-helado; 3) queso-leche-yogurt-helado; 4) helado-queso-leche-yogurt y 5) yogurt-leche-queso-helado, obteniéndose para la primera un 67% de las preferencias (Fr=34/51), para la segunda un 15% (Fr=8/51), para la tercera y la cuarta un 4% (Fr=2/51) y para la última un 2% (Fr=1/51). Cabe destacar que 4 de los 51 individuos no respondieron esta parte de la pregunta (8%) (ver Gráfico 5).

Gráfico 5. Porcentaje de representación que obtuvieron las distintas configuraciones de orden diseñadas por los participantes en relación al valor nutritivo de los distintos lácteos en estudio.



Luego, con el fin de establecer si el orden definido variaba entre hombres y mujeres, se generó una tabla de contingencia y se aplicó una prueba de Ji cuadrado, sin registrarse diferencias importantes según sexo ($p=0.538$) (ver Tabla 30).

Tabla 30. Asociación entre Orden establecido para los distintos lácteos de acuerdo a su valor nutritivo y Sexo (valor de p).

Sexo	Orden N°1	Orden N°2	Orden N°3	Orden N°4	Orden N°5	
Masculino	16	3	0	1	1	
Femenino	18	5	2	1	0	
Total	34	8	2	2	1	$\chi^2 = 3.12; gl=4; p = 0.538$

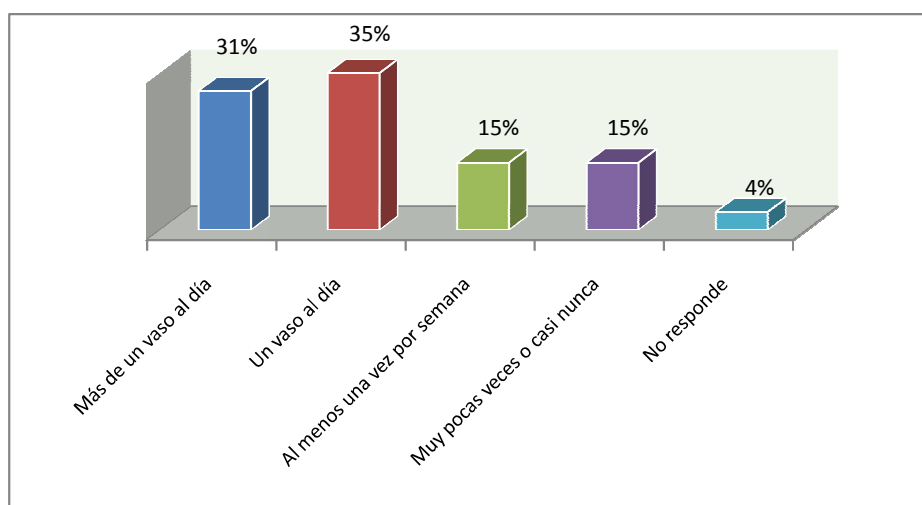
5.3.3. Hábitos alimentarios en Isla de Pascua

Se analizó el consumo de leche, queso, yogurt y helado de leche en Isla de Pascua.

a) Consumo de leche

En relación a la leche, un 31% señaló consumir “más de un vaso al día” (Fr=27/86), un 35% “un vaso diario” (Fr=30/86), un 15% “al menos una vez por semana” (Fr=13/86) y un 15% “muy pocas veces o casi nunca” (Fr=13/86). Tres de los participantes no respondieron a esta pregunta (4%) (ver Gráfico 6).

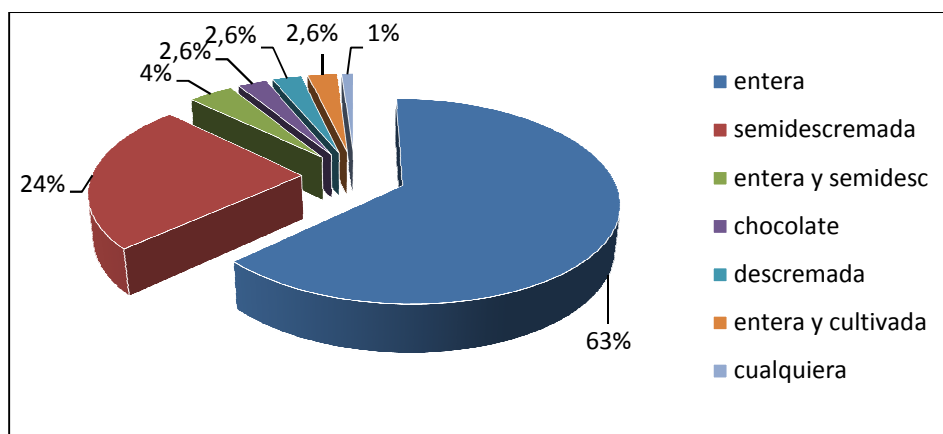
Gráfico 6. Consumo de leche en Isla de Pascua



A continuación, se evaluó la asociación entre frecuencia de consumo y el sexo de los participantes. Para ello, se aplicó un test de Wilcoxon Mann-Whitney, sin registrarse una distribución diferencial de las frecuencias según esta variable ($p=0.352$).

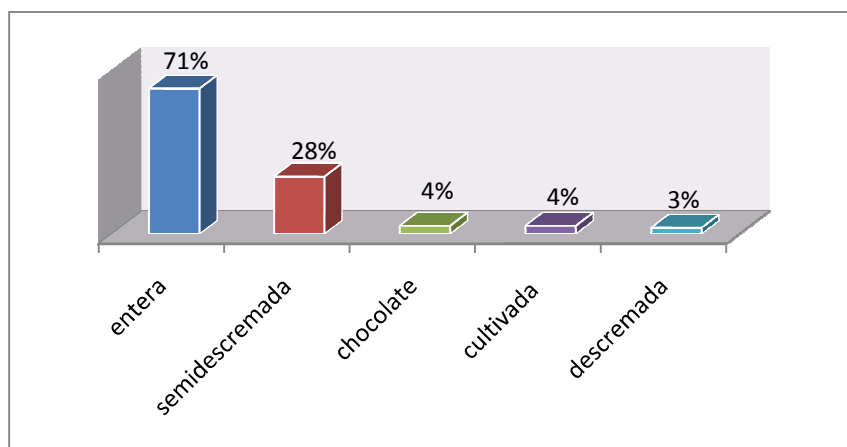
Por otra parte, se le pidió a los encuestados que escribieran el o los tipos de leche que consumían en mayor cantidad. En la muestra, 76 participantes dieron su respuesta indicando un consumo preferencial de leche entera (63%) y semidescremada (24%) (ver Gráfico 7).

Gráfico 7. Respuestas obtenidas en relación al tipo de leche consumida.



Luego, para evaluar el consumo de cada tipo de leche en particular, se sumaron los valores repetidos de aquellas respuestas compuestas por dos más tipos de leche. Las observaciones registradas para la variable “cualquiera” fueron sumadas en todos los casos bajo el supuesto de que esas personas consumían todas las variedades de leche mencionadas. De esta manera, en la población general, se registró un consumo de 71% de la leche entera ($Fr=54/76$), un 28% de leche semidescremada ($Fr=21/76$), un 4% de leche chocolatada ($Fr=3/76$), un 4% de leche cultivada ($Fr=3/76$) y un 3% de leche descremada ($Fr=2/76$) (ver Gráfico 8).

Gráfico 8. Tipos de leche consumidas en Isla de Pascua.

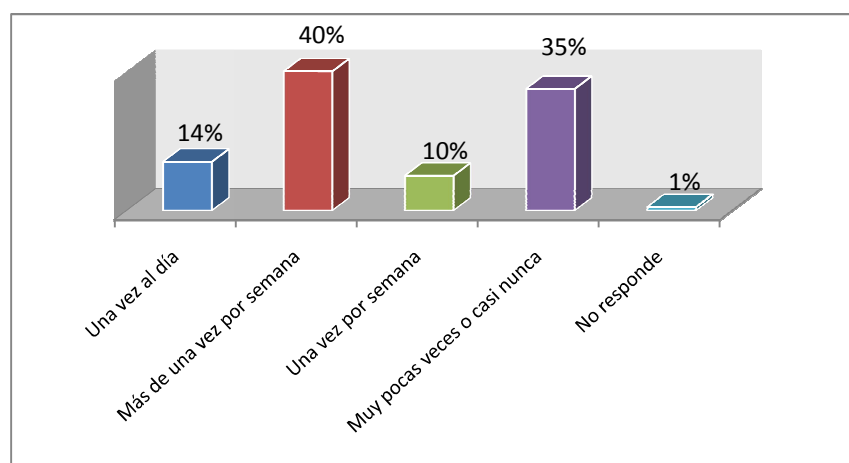


Se relacionó el tipo de leche consumida con el sexo de los participantes por medio de un test de Ji cuadrado ($gl=4$) sin observarse diferencias estadísticamente significativas entre hombres y mujeres ($p = 0.136$).

b) Consumo de queso en Isla de Pascua

Se evaluó el consumo de queso en isla de Pascua. En este contexto, un 14% señaló comer queso “una vez al día” ($Fr=12/85$), un 40% “más de una vez por semana” ($Fr=34/85$), un 10% “una vez por semana” ($Fr=9/85$) y un 35% “muy pocas veces o casi nunca” ($Fr=30/85$). Uno de los encuestados no entregó su respuesta (1%) (ver Gráfico 9).

Gráfico 9. Consumo de queso en Isla de Pascua



Posteriormente, se estableció la relación entre consumo de queso y sexo por medio de un test de Wilcoxon Mann-Withney, sin registrarse una asociación entre ambas variables ($p=0.800$).

Por otra parte, se consultó a los participantes sobre el tipo de queso que consumían con mayor frecuencia. Se obtuvieron las siguientes respuestas: 1) queso chanco; 2) queso chanco y fresco; 3) queso chanco y gauda; 4) queso chanco y quesillo; 5) queso chanco y crema; 6) queso fresco y crema; 7) queso crema; 8) queso fresco; 9) quesillo; 10) todos;

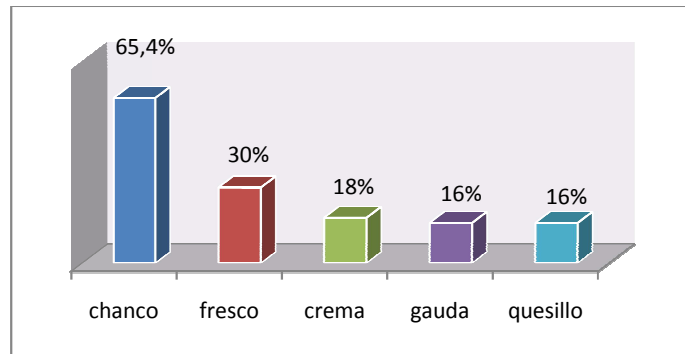
11) muy rara vez come queso; 12) no come. El número de observaciones y el porcentaje representado en cada caso se señalan a continuación (ver Tabla 31).

Tabla 31. Respuestas obtenidas en relación al tipo de queso consumido.

Opción Señalada	Número de Observaciones (N=)	Porcentaje (%)
Chanco	33	38
Fresco	14	16
Todos	10	12
Chanco/gauda	5	6
Crema	5	6
Fresco/crema	3	3,5
No come	2	2,3
Crema/chanco	2	2,3
Chanco/quesillo	2	2,3
Chanco/fresco	2	2,3
Quesillo	1	1,1
Cualquiera	1	1,1
Muy rara vez come queso	1	1,1
No responde	5	6
Total	86	100

A continuación, se evaluó el consumo de cada tipo de queso en específico dentro de la población isleña. Para esto se sumaron todos los valores que hacían referencia a determinada clase de queso, además del valor recibido para las respuestas “todos” y “cualquiera”, asumiendo que esas personas consumían todas las variedades enunciadas por los participantes. De este modo, se registró ingesta de queso chanco, queso fresco, queso gauda, queso crema y quesillo, observando un 65,4% de consumo queso chanco (Fr=53/81), un 37% de queso fresco (Fr=30/81), un 22% de queso crema (Fr=18/81), un 20% de queso gauda (Fr=16/81) y un 20% de quesillo (Fr=16/81) (ver Gráfico 10).

Gráfico 10. Tipos de queso consumidos en Isla Pascua.

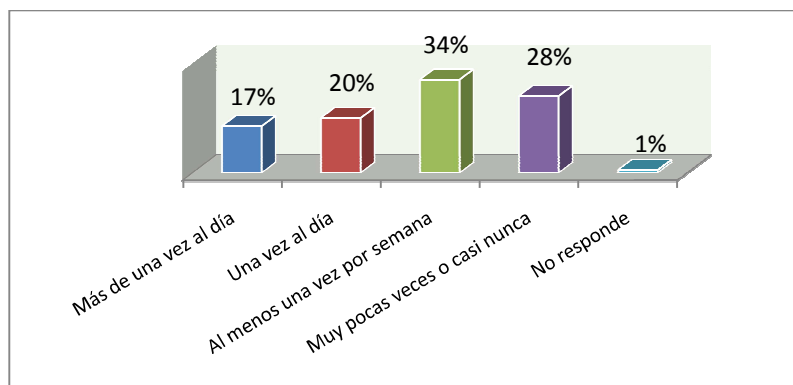


Por medio de una prueba de Ji cuadrado ($g=4$), se evaluó si tipo de queso consumido variaba entre los individuos de sexo masculino y femenino, sin registrarse una asociación entre ambas variables ($p= 0.927$).

c) Consumo de yogurt en Isla de Pascua

Para analizar la cantidad de yogurt consumido en isla de Pascua, se utilizaron las mismas categorías de respuesta aplicadas en el caso de la leche. De esta forma, se obtuvo que un 17% toma yogurt en más de una ocasión al día ($Fr=15/86$), un 20% lo consume una vez al día ($Fr=17/86$), un 34% al menos una vez cada semana ($Fr=29/86$) y un 28% muy pocas veces o casi nunca ($Fr=24/86$). Un participante no respondió esta pregunta (1%) (ver Gráfico 11).

Gráfico 11. Consumo de yogurt en Isla de Pascua.

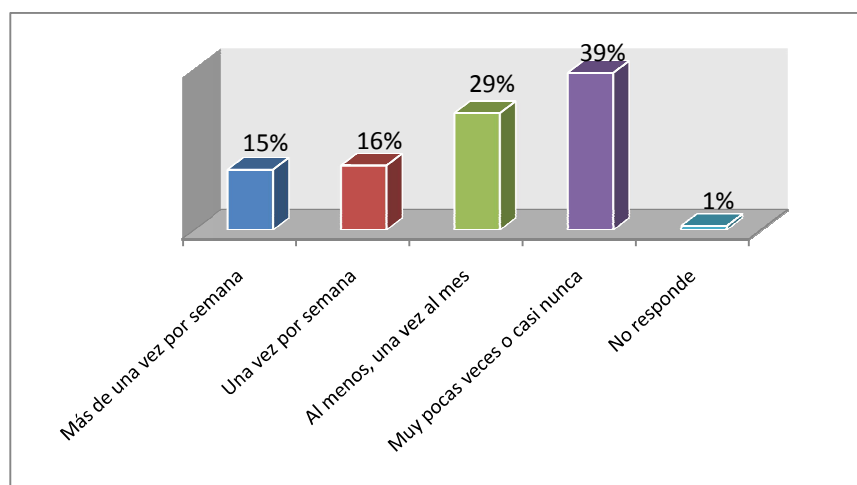


Se relacionó la frecuencia de consumo de yogurt con el sexo de los participantes mediante la aplicación de un test de Wilcoxon Mann-Withney, sin observarse una asociación entre ambas variables ($p=0.867$).

d) Consumo de helado de leche en Isla de Pascua

Finalmente, se evaluó el consumo de helado de leche entre los habitantes de la isla. Las categorías de respuesta fueron las siguientes: a) Más de una vez por semana; b) Una vez por semana; c) Al menos una vez al mes y d) Muy pocas veces o casi nunca. En este sentido, se obtuvo un porcentaje de respuesta del 15% para la primera alternativa (Fr=13/86), un 16% para la segunda (Fr=14/86), un 29% para la tercera (Fr=25/86) y un 39% para la cuarta (Fr=33/86). Un participante no respondió (1%) (ver Gráfico 12).

Gráfico 12. Consumo de helado de leche en Isla de Pascua.

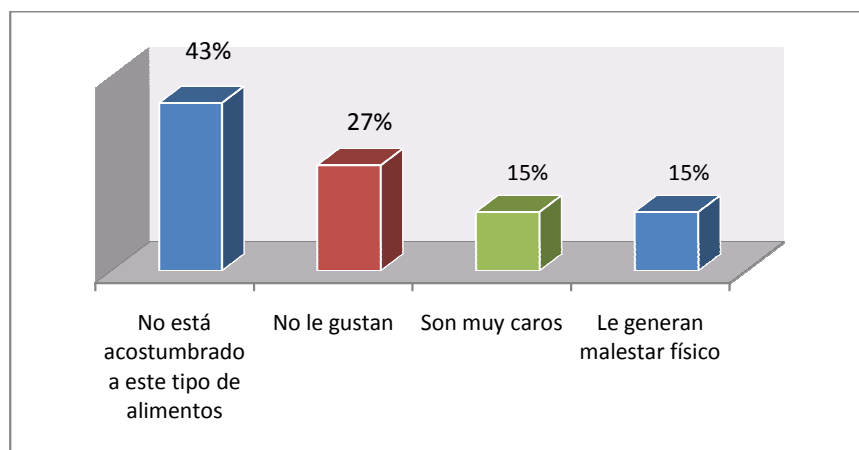


Al igual que en los casos anteriores, se procedió a relacionar el consumo de helado de leche con el sexo de los participantes. El valor de p registrado a partir de la aplicación de un test de Wilcoxon Mann-Withney, no permite rechazar la hipótesis de homogeneidad entre ambos grupos ($p=0.753$).

En relación a los hábitos alimentarios en Isla de Pascua, en última instancia se le consultó a los participantes si, en caso de considerar bajo su consumo de lácteos, a qué atribuían ese hecho. Para evaluar este punto, se les entregaron 4 alternativas: a) No está acostumbrado a este tipo de alimentos. Excepto cuando era pequeño, nunca han sido una parte importante de su dieta; b) No le gustan; c) Son muy caros; d) Le generan malestar físico.

De los 86 participantes encuestados, 60 respondieron esta pregunta. Entre ellos, un 43% señaló la primera alternativa (Fr=26/63), un 27% la segunda (Fr=16/63), un 15% la tercera (Fr=9/60) y un 15% la cuarta (Fr=9/60) (ver Gráfico 13).

Gráfico 13. Porcentaje de representación de las distintas alternativas que evalúan la importancia de los lácteos en la dieta en la población de Isla de Pascua



Por último, se evaluó si los argumentos señalados para explicar un bajo consumo de lácteos distribuyen diferencialmente entre hombres y mujeres. Para ello, se generó una tabla de contingencia y se aplicó una prueba de Ji cuadrado (ver Tabla 32).

Tabla 32. Asociación entre Explicación para un bajo consumo de lácteos y Sexo (valor de p).

Sexo	Alternativa				Total
	1. No está acostumbrado	2.No le gustan	3. Son muy caros	4. Le generan malestar físico	
Masculino	16	2	4	5	27
Femenino	10	14	5	4	33

$\chi^2=10.197$; $gl=4$; $p = 0.037$

El valor de p ($p=0.037$) señala diferencias entre ambos grupos, que se basarían principalmente en que existen más hombres que no están acostumbrados a consumir lácteos de manera habitual y más mujeres a las que sencillamente no les gusta este tipo de alimento.

5.3.4. Ancestría e Intolerancia a la lactosa en Isla de Pascua

Se evaluó si las frecuencias fenotípicas variaban de acuerdo a la ancestría de los participantes. Para ello, se trabajó con las categorías de rapanui, mestizo y foráneo, descritas previamente.

Se organizaron los datos en una tabla de contingencia. Así, se observó que el 100% de participantes clasificados como rapanui son intolerantes a la lactosa. Por otra parte, de los individuos mestizos, un 73% es intolerante y un 27% tolerante. Finalmente, de los 23 individuos clasificados como foráneos, un 61% resultó intolerante y un 39% tolerante (ver Tabla 33).

Tabla 33. Asociación entre Ancestría e Intolerancia a la lactosa (valor de p).

Genotipo	Rapanui		Mestizo		Foráneo	
	N	%	N	%	N	%
Intolerantes	15	100	35	73	14	61
Tolerantes	0	0	13	27	9	39
Total	15	100	48	100	23	100

$\chi^2=10.197$; $gl=4$; $p = 0.024$

Al comparar la distribución de las frecuencias observadas, se registró una fuerte asociación entre ambas variables ($p=0.024$), que se basaría principalmente en la presencia nula de intolerantes dentro de la submuestra rapanui.

Finalmente, se comparó la distribución de frecuencias fenotípicas entre la submuestra “rapanui” de la Muestra1 (apellido paterno y materno rapanui), representativa de la población rapanui actual, y la Muestra 2, compuesta por personas que presentan 4

apellidos de ese origen y que, en teoría, representa a la población rapanui originaria de la isla (ver Tabla 34). El valor de p entregado por la prueba de Ji cuadrado no permite rechazar la hipótesis de homogeneidad entre ambos grupos ($p=0.109$).

Tabla 34. Diferencia en la frecuencia de intolerancia a la lactosa entre la población rapanui actual y ancestral (valor de p).

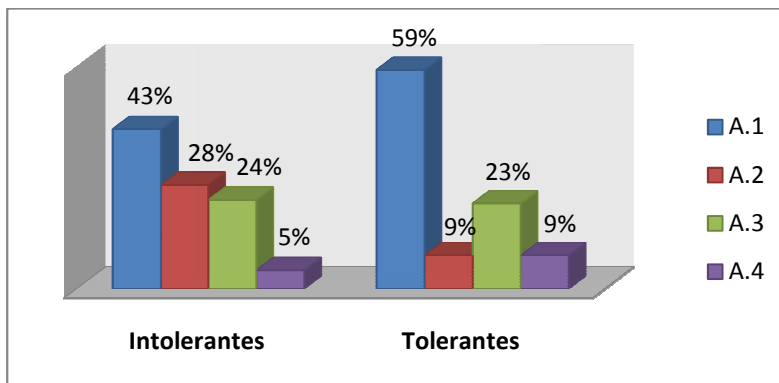
Muestra	Fenotipo		Total
	Intolerante	Tolerante	
Rapanui Actual	15	0	15
Rapanui Ancestral	45	8	53

$\chi^2 = 2.566$; gl = 1; $p = 0.109$

5.3.5. Consumo de lácteos e Intolerancia a la lactosa en Isla de Pascua

En primer lugar, se analizó si la importancia asignada a los lácteos en la dieta se relacionaba con el fenotipo esperado. En este sentido, se observó que entre los individuos no persistentes para la lactasa un 42% señaló que los lácteos son un alimento imprescindible en la dieta de todo individuo ($Fr=27/63$), un 28% que son muy importantes durante el crecimiento ($Fr=18/63$), un 24% que tienen la misma importancia que otros alimentos como carnes, legumbres, etc. ($Fr=15/63$), y un 5% que no son tan importantes pues existen otros alimentos de mayor valor nutritivo ($Fr=3/63$). Por otro lado, entre los individuos genéticamente persistentes, un 59% seleccionó la primera alternativa ($Fr=13/22$), un 9% la segunda ($Fr=2/22$), un 23% la tercera ($Fr=5/22$) y un 9% la cuarta (ver Gráfico 14).

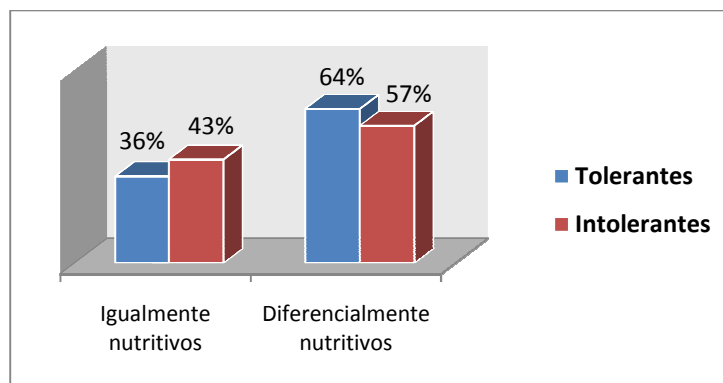
Gráfico 14. Porcentaje de preferencia que obtuvieron las distintas alternativas que evalúan el nivel de importancia asignado a los productos lácteos en la dieta según fenotipo esperado.



Al comparar la distribución de las frecuencias entre ambos grupos por medio de un test de Ji cuadrado ($gl=3$), se registró que las diferencias observadas podrían deberse al azar ($p=0.349$).

A continuación, se evaluó la relación entre considerar la leche, el queso, el yogurt y el helado de leche igual de nutritivos o no, con el fenotipo de los participantes. En este ámbito, un 43% de los individuos intolerantes señaló que eran iguales ($Fr=27/63$) y un 57% que eran diferencialmente nutritivos ($Fr=36/63$). Por otra parte, de los individuos genéticamente tolerantes, un 36% apuntó la primera opción ($Fr=8/22$) y un 64% la segunda ($Fr=14/22$) (ver Gráfico 15).

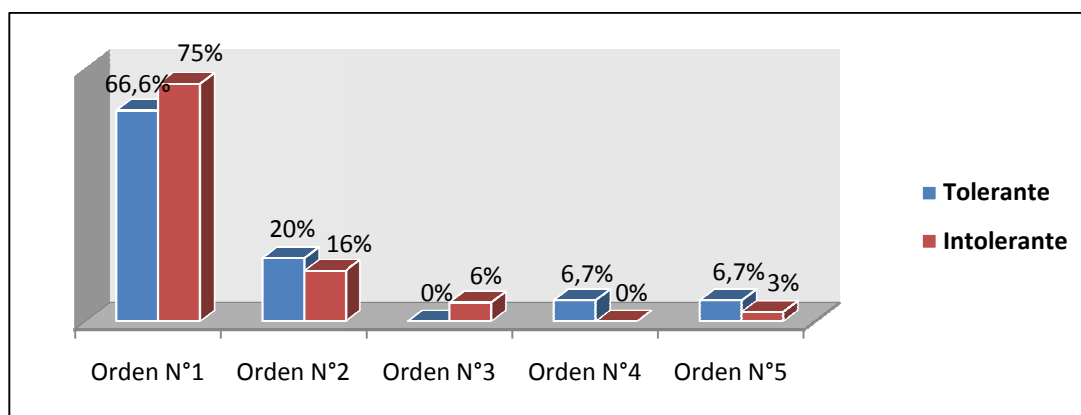
Gráfico 15. Opinión respecto a si los distintos lácteos son igualmente nutritivos según fenotipo.



Se analizó la relación entre ambas variables por medio de un test de Ji cuadrado ($gl=1$). No se descarta la hipótesis de homogeneidad entre ambas muestras ($p=0.728$).

En relación a esta misma pregunta, entre los individuos que señalaron diferencias nutritivas y además ordenaron los distintos lácteos según su aporte alimenticio ($Fr=47/86$), se estimó la asociación entre el orden establecido y el fenotipo de los participantes. En este sentido, se observó que entre los individuos tolerantes un 66,6% seleccionó el orden yogurt-queso-leche-helado o N°1 ($Fr=10/15$), un 20% el orden leche-queso-yogurt-helado o N°2 ($Fr=3/15$), un 6,7% el orden helado-queso-leche-yogurt o N°4 ($Fr=1/15$) y un 6,7% el orden yogurt-leche-queso-helado o N°5 ($Fr=1/15$). Ninguno de ellos seleccionó el orden queso-leche-yogurt-helado o N°3. Con respecto a los individuos intolerantes, un 75% apuntó el orden N°1 ($Fr=24/32$), un 16% el orden N°2 ($Fr=5/32$), un 6% el orden N°3 ($Fr=2/32$) y un 3% el orden N°5. Ningún participante intolerante seleccionó el orden N°4 (ver Gráfico 16). Las diferencias observadas entre tolerantes e intolerantes, de acuerdo a la prueba de Ji cuadrado ($gl=4$), no son estadísticamente significativas ($p = 0.679$).

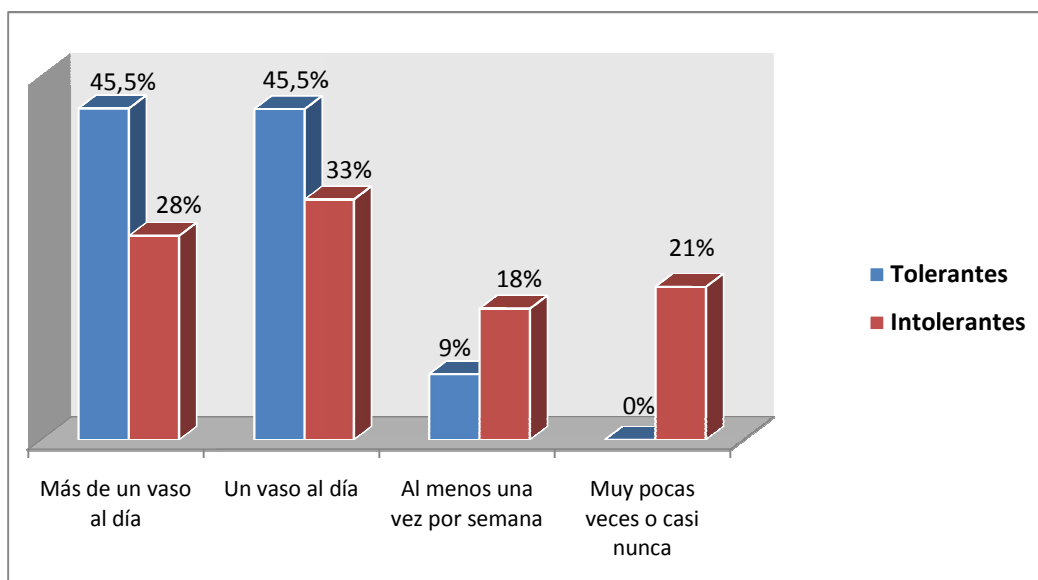
Gráfico 16. Porcentaje de representación de las distintas configuraciones de orden diseñadas por los participantes respecto al valor nutritivo de los distintos lácteos según fenotipo.



a) Consumo de leche

Se analizó si existía una diferencia estadísticamente significativa en el consumo de leche según el fenotipo esperado. Entre los individuos no persistentes para la lactasa, un 28% señaló tomar más de un vaso de leche al día (Fr=17/61), un 33% un vaso diario (Fr=20/61), un 18% al menos una vez a la semana (Fr=11/61) y un 21% muy pocas veces o casi nunca (Fr=13/61). Para los individuos persistentes, un 45,5% de ellos manifestó consumir más de un vaso diario (Fr=10/22) y otro 45,5% un vaso al día (Fr=10/22). Un 9% señaló tomar leche al menos una vez a la semana (Fr=2/22) y ninguno señaló consumir este alimento en bajas cantidades (ver Gráfico 17).

Gráfico 17. Consumo de leche según fenotipo.



Luego, se comparó la distribución de las frecuencias de consumo entre ambos grupos mediante un test de Wilcoxon Mann-Withney, registrándose un valor de p que permite descartar la hipótesis de homogeneidad entre ambos grupos ($p=0.041$). Las diferencias apuntarían precisamente a un mayor consumo de leche por parte de los individuos tolerantes a la lactosa.

Finalmente, se analizó la relación entre el tipo de leche ingerida y el fenotipo de los participantes. Así, entre los 22 individuos tolerantes que respondieron esta pregunta, sólo se observó consumo de leche entera y semidescremada en un 77% (Fr=17/22) y 32% (Fr=7/22), respectivamente (ver Gráfico 18). Por otra parte, de las 54 personas intolerantes que respondieron esta pregunta, un 68% indicó consumo de leche entera (Fr=37/54), 30% semidescremada (Fr=16/54), 6% cultivada (Fr=3/54), 6% de chocolate (Fr=3/54) y 4% descremada (Fr=2/54) (ver Gráfico 19). En este sentido, es posible señalar que la diversidad de tipos de leche descrita se basa principalmente en el consumo referido por los participantes intolerantes que respondieron esta pregunta.

Gráfico 18. Tipos de leche consumidas entre los individuos tolerantes

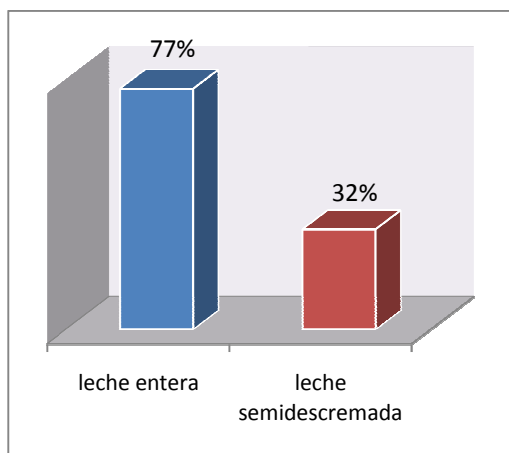
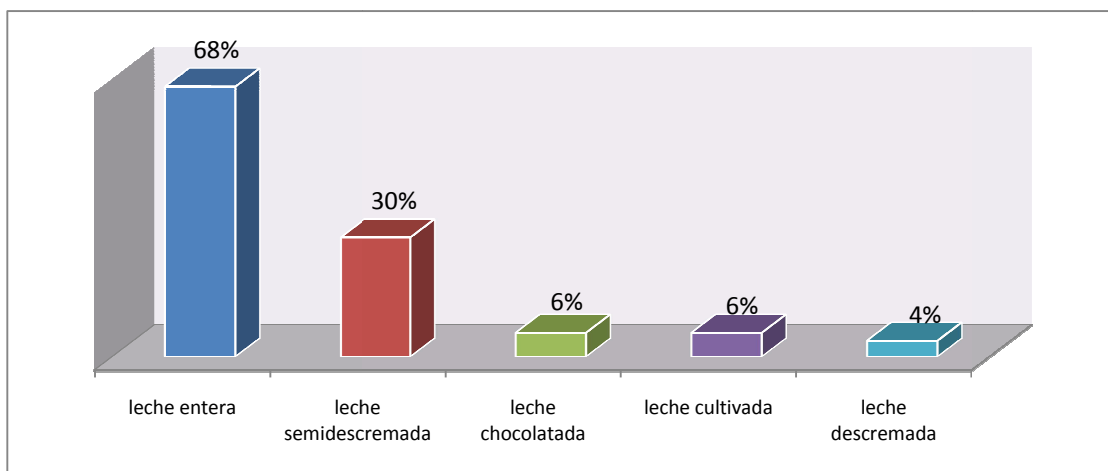


Gráfico 19. Tipos de leche consumidas entre los individuos intolerantes

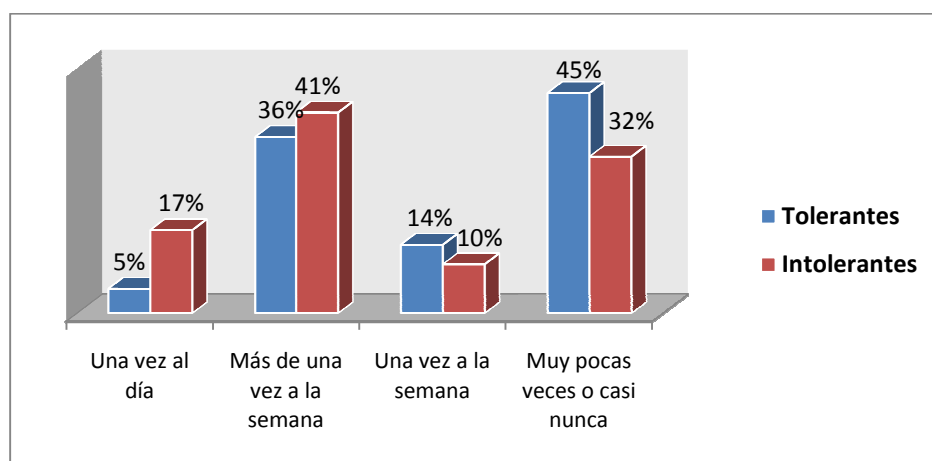


Ahora bien, por medio de una prueba de Ji cuadrado ($gl=4$) se estimó el peso estadístico de las diferencias observadas respecto al consumo de los diversas clases de leche de acuerdo al fenotipo establecido, sin observarse diferencias estadísticamente importantes entre tolerantes e intolerantes ($p=0.725$).

b) Consumo de queso

Se analizó el consumo de queso según el fenotipo de los participantes. Se registró que entre los individuos tolerantes a la lactosa, un 5% señaló ingerir algún tipo de queso una vez por día (Fr=1/22), un 36% más de una vez a la semana (Fr=8/22), un 14% una vez en la semana (Fr=3/22) y un 45% muy pocas veces o casi nunca (Fr=10/22) (ver Gráfico 15). Por otra parte, entre los individuos intolerantes, un 17% indicó comer queso una vez por día (Fr=11/63), un 41% más de una vez por semana (Fr=26/63), el 10% una vez por semana (Fr=6/63) y un 32% muy pocas veces o casi nunca (Fr=20/63) (ver Gráfico 20).

Gráfico 20. Consumo de queso según fenotipo.



Se estimó la significancia estadística de las diferencias observadas entre ambos grupos respecto al consumo por medio de un test de Wilcoxon Mann-Withney. El valor de p obtenido señala que éstas serían producto del azar ($p=0.082$).

Por último, siguiendo el mismo criterio de sumar los valores repetidos, se analizó el consumo de las distintas clases de queso por fenotipo. Entre los participantes tolerantes, un 73% señaló consumir queso chanco (Fr=16/22), un 50% queso fresco (Fr=11/22), un 36% queso crema (Fr=8/22), un 36% queso gauda (Fr=8/22) y un 36% quesillo (Fr=8/22) (ver Gráfico 21). Por otro lado, entre los 61 individuos intolerantes que respondieron esta pregunta, un 64% indicó consumir queso chanco (Fr=39/61), un 33% queso fresco (Fr=20/61), un 20% queso crema (Fr=12/61), un 16% queso gauda (Fr=10/61) y un 11% quesillo (Fr=7/61) (Gráfico 22).

Gráfico 21. Tipos de queso consumidos entre los individuos tolerantes.

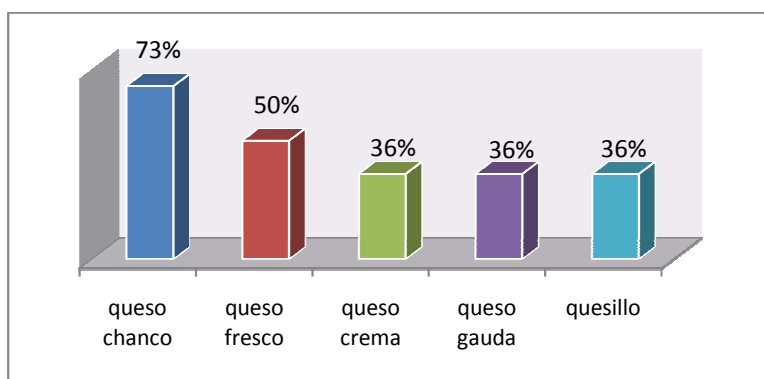
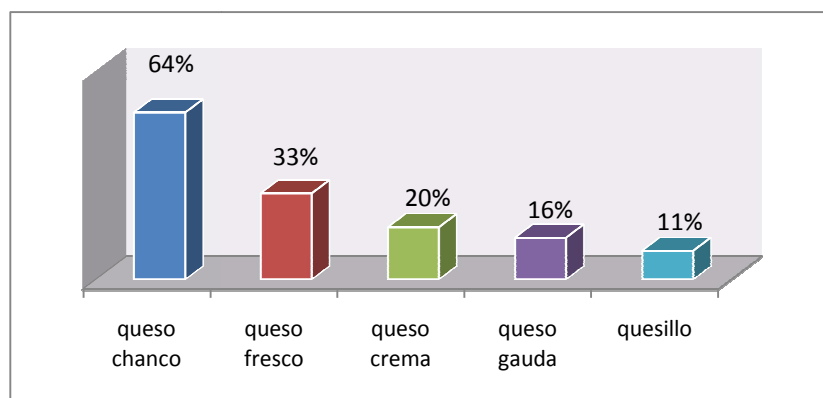


Gráfico 21. Tipos de queso consumidos entre los individuos intolerantes.

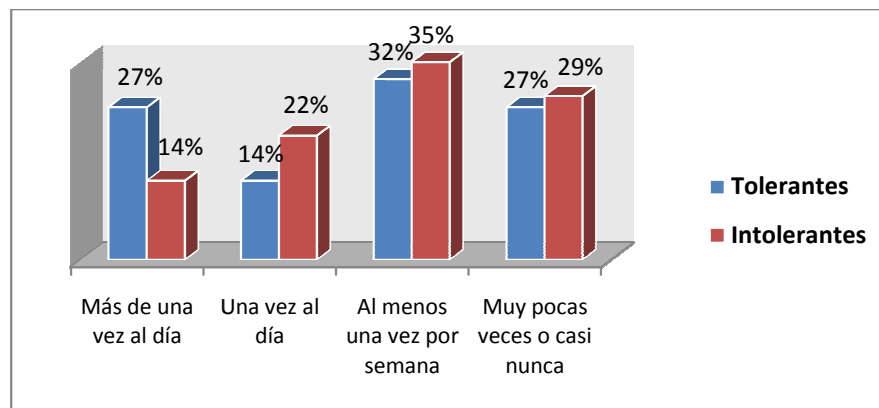


Se compararon las frecuencias de consumo entre ambos grupos a través de la aplicación de una prueba de Ji cuadrado ($gl=4$), sin observarse diferencias importantes entre ambos grupos ($p = 0.443$).

c) Consumo de yogurt

Se evaluó el consumo de yogurt en función del fenotipo de los participantes. Entre los individuos tolerantes, un 27% apuntó que ingería este alimento más de una vez diaria (Fr=6/22), un 14 % una vez al día (Fr=3/22), un 32% al menos una vez en la semana (Fr=7/22) y un 27% muy pocas veces o casi nunca (Fr=6/22). En cuanto a los participantes intolerantes, un 14% señaló la primera opción (Fr=9/63), un 22% la segunda (Fr=14/63), un 35% la tercera (Fr=22/63) y un 29% la cuarta (Fr=18/63) (ver Gráfico 23).

Gráfico 23. Consumo de yogurt según fenotipo.



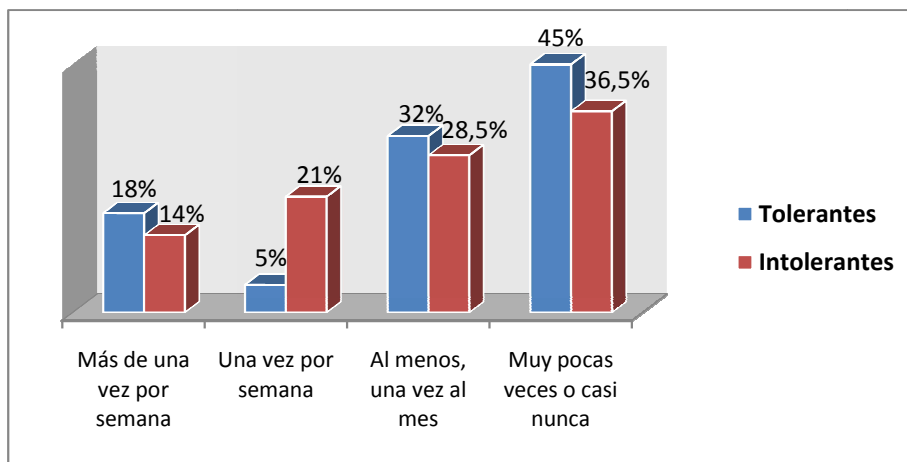
Al evaluar la distribución de las frecuencias entre ambos grupos por medio de un test de Wilcoxon Mann-Withney, se registró que las diferencias observadas no son estadísticamente importantes ($p=0.643$).

d) Consumo de helado de leche

Se analizó el consumo de helado de leche según fenotipo. De esta manera, se pudo establecer que entre los individuos intolerantes, un 14% indicó ingerir este alimento más de una vez por semana (Fr=9/63), un 21% una vez por semana (Fr=13/63), un 28,5% al menos una vez al mes (Fr=18/63) y un 36,5% muy pocas veces o casi nunca (Fr=23/63). Por

otra parte, entre los individuos tolerantes, un 18% señaló la primera preferencia (Fr=4/22), un 5% la segunda (Fr=13/22), un 32% la tercera (Fr=18/63) y un 45% la cuarta (Fr=23/63) (ver Gráfico 24).

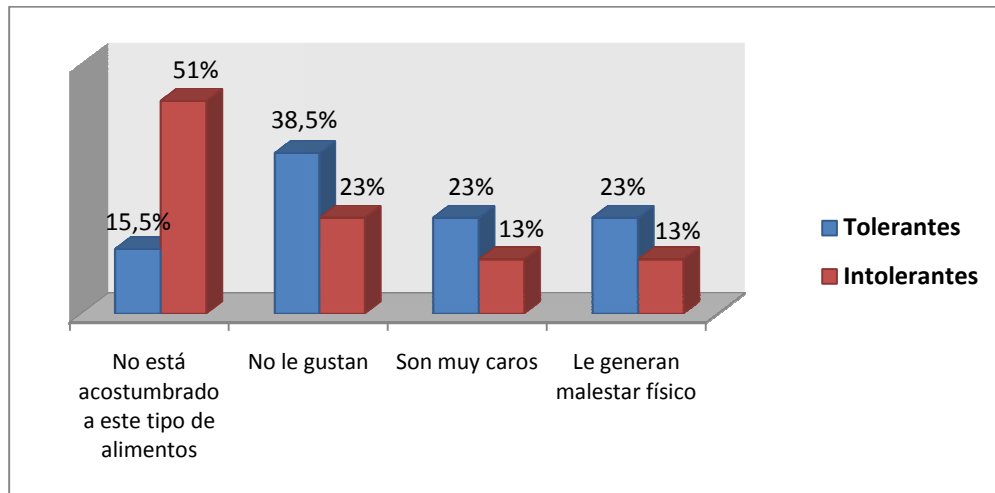
Gráfico 24. Consumo de helado de leche según fenotipo.



Las diferencias registradas entre individuos persistentes y no persistentes respecto al consumo de helado no serían estadísticamente significativas según el valor de p arrojado por la prueba de Wilcoxon Mann-Withney ($p=0.386$).

Por último, en relación a los hábitos alimentarios en torno al consumo de lácteos, se analizó si, entre aquellas personas que consideran consumir estos productos en baja cantidad, existía una relación entre su fenotipo y la explicación otorgada. En total, 60 personas manifestaron un bajo consumo de lácteos, de los cuales 13 resultaron tolerantes (Fr=13/22) y 47 intolerantes (Fr=47/64). En este contexto, entre los individuos persistentes para la lactasa, un 15,5% señaló que no estaba acostumbrado a consumir este tipo de alimentos (Fr=2/13), un 38,5% que no le gustaban (Fr=5/47), un 23% que eran muy caros (Fr=3/13) y un 23% que le generaban molestias físicas (Fr=3/13). Por otro lado, de los participantes no persistentes, un 51% señaló no estar acostumbrado a este tipo de alimentos (Fr=24/47), un 23% señaló que no le gustaban (Fr=11/47), un 13% indicó que su valor era muy elevado (Fr=6/47) y un 13% apuntó que le generaban molestias físicas (Fr=6/47) (ver Gráfico 25).

Gráfico 25. Porcentaje de representación de las distintas alternativas que explican un bajo consumo de lácteos según fenotipo.



Al evaluar estadísticamente la relación entre ambas variables, el valor de p según la prueba de Ji cuadrado indica que las diferencias observadas podrían deberse al azar ($p=0.166$).

5.3.6. Manifestación de Síntomas e Intolerancia a la lactosa en Isla de Pascua

En primera instancia, se analizó la presencia/ausencia de malestar físico asociado al consumo de lácteos. En este sentido, 23 de los 85 participantes que respondieron esta pregunta señalaron presentar algún tipo de molestia al consumir leche y sus derivados (27%).

Al relacionar la presencia de síntomas con el fenotipo de los participantes, se observó que un 18% de los individuos tolerantes y un 31% de los intolerantes presentaba algún tipo de malestar al consumir lácteos, sin observarse una asociación importante en términos estadísticos entre ambas variables según lo indicado por el test de Ji cuadrado ($p=0.276$) (ver Tabla 35).

Tabla 35. Asociación entre Presencia de síntomas y Fenotipo (valor de p).

	Fenotipo				
	No persistente		Persistente		
	N	%	N	%	
Presencia de Síntomas	19	31	4	18	$\chi^2=1.185$; $gl=1$; $p = 0.276$
Ausencia de Síntomas	44	69	18	82	
Total	63	100	22	100	

Ahora bien, al evaluar la relación entre intensidad de los síntomas expresados y fenotipo, se observó que de los 19 individuos intolerantes que manifestaron algún tipo de malestar frente al consumo de leche, 11 presentaban síntomas leves (58%), específicamente “leve sensación de hinchazón”, siete expresaban síntomas medios como “hinchazón bastante molesta y náuseas” (37%) y uno expresaba malestar muy intenso, incluida diarrea (5%). En cuanto a los cuatro participantes genéticamente tolerantes con presencia de síntomas, uno expresó malestar en forma leve (25%), precisamente el único homocigoto dominante para el rasgo de la muestra, y tres declararon experimentar síntomas en un grado medio (75%) (ver Tabla 36). Las diferencias observadas no serían estadísticamente importantes de acuerdo a lo observado según el test de Wilcoxon Mann-Whitney ($p= 0.311$).

Tabla 36. Asociación entre Intensidad de síntomas y Fenotipo (valor de p).

Fenotipo	Intensidad de los Síntomas			Total	
	Leve	Media	Severa		
Tolerante	1	3	0	4	$p= 0.311$
Intolerante	11	7	1	19	

Posteriormente, se evaluó si la existencia de síntomas molestos estaría más bien relacionada sexo de los participantes. Para ello, se aplicó una prueba de Ji cuadrado, sin registrarse una asociación significativa ($p = 0.138$) (ver Tala 37).

Tabla 37. Asociación entre Presencia de síntomas y Sexo (valor de p).

Sexo	Síntomas		
	Presencia	Ausencia	
Masculino	7	30	$\chi^2=2.199$; $gl=1$; $p = 0.138$
Femenino	16	32	
Total	23	62	

En otro ámbito, se relacionó la expresión de síntomas con la presencia de alguna otra enfermedad gástrica. Se generó una tabla de contingencia y se aplicó una prueba de Ji cuadrado cuyo valor indica que la presencia de síntomas molestos frente al consumo de lácteos señalada por los participantes, se explicaría más bien por el desarrollo de otras enfermedades que afectan el tracto digestivo y no por la condición de tolerancia e intolerancia a lactosa ($p=0,002$) (ver Tabla 38).

Tabla 38. Asociación entre Presencia de síntomas y Diagnóstico de enfermedad gástrica (valor de p).

Enfermedad Gástrica	Síntomas		Total
	Presencia	Ausencia	
Presencia	9	5	14
Ausencia	10	38	48

$\chi^2=9.628$; $gl=1$; $p = 0.002$

Finalmente, cuando se preguntó respecto a si les había sido diagnosticada clínicamente intolerancia a la lactosa, el 69% expresó que no ($Fr=59/86$), un 24% manifestó no saber nada al respecto ($Fr=21/86$) y el 7% no respondió ($F=6/86$).

TABLA RESUMEN DE RESULTADOS

Se presenta el valor de p obtenido en los distintos análisis realizados, especificando el test estadístico aplicado. Los valores significativos se presentan en rojo y los valores *borderline* en azul.

1.- Análisis Genético-Poblacional

Frecuencias Génicas y Genotípicas	Test			
	Ji cuadrado	Exacto de Fisher	Exacto de Fisher de 1 cola	Wilcoxon Mann-Withney
Frecuencias Genotípicas Muestra1 v/s Muestra 2	0.295	0.276		
Frecuencias Génicas Muestra1 v/s Muestra 2	0.134	0.170		
Equilibrio de Hardy-Weinberg				
Equilibrio H-W Muestra 1	0.956			
Equilibrio H-W Muestra 2	0.934			
Heterocigosidad				
Rapanui v/s No Rapanui (Rapanui=2 o más apellidos)	0.017			
Rapanui v/s No Rapanui (Rapanui=1 o más apellidos)	0.262			
Rapanui v/s Mestizo	0.107			
Rapanui v/s Foráneo	0.009			
Mestizo v/s Foráneo	0.345			

2-. Análisis Estadístico

Características étnicas Análisis de Apellidos	Test			Wilcoxon Mann-Whitney
	Ji cuadrado	Exacto de Fisher	Exacto de Fisher de 1 cola	
Apellido Paterno Rapanui v/s	0.066	0.092	0.046	
Apellido Materno Rapanui				
Apellido Paterno Español v/s	0.092	0.126	0.062	
Apellido Materno Español				
Apellido Paterno Francés v/s	0.143	1	0.751	
Apellido Materno Francés				
Apellido Paterno Inglés v/s	1	0.121	0.060	
Apellido Materno Inglés				
Apellido Paterno Otro v/s	0.148	0.277	0.139	
Apellido Materno Otro				
Características étnicas Mestizaje				
Rapanui/Mestizo/Foráneo 1990 v/s	0.000			
Rapanui/Mestizo/Foráneo 2010				
Características étnicas Identidad				
Origen Apellido Paterno v/s	0.045			
Sentimiento Identitario				
Origen Apellido Materno v/s	0.042			
Sentimiento Identitario				

Apellido Paterno Rapanui y Español v/s Sentimiento Identitario	0.004				
Apellido Materno Rapanui y Español v/s Sentimiento Identitario	0.001				
Padre o Madre Rapanui v/s Sentimiento Identitario	0.347				
Percepción sobre el valor nutritivo de los lácteos					
Opinión sobre la importancia de los lácteos en la dieta v/s Sexo	0.394				
Opinión sobre si los distintos lácteos tienen el mismo valor nutritivo o no v/s Sexo	0.643				
Hábitos alimentarios respecto al consumo de lácteos					
Consumo de leche v/s Sexo					0.352
Tipo de leche consumida v/s Sexo	0.136				
Consumo de queso v/s Sexo					0.800
Tipo de queso consumido v/s Sexo	0.927				

Consumo de yogurt v/s Sexo					0.867
Consumo de helado de leche v/s Sexo					0.753
Explicación bajo consumo de lácteos v/s Sexo				0.037	
Relación Ancestría y Fenotipo					
Rapanui/Mestizo/Foráneo v/s				0.024	
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Rapanui Actual/Rapanui Ancestral v/s				0.109	
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Relación Consumo de lácteos y Fenotipo					
Opinión sobre importancia de los lácteos en la dieta v/s				0.349	
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Opinión sobre si los distintos lácteos son igual de nutritivos o no v/s				0.728	
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Orden de los distintos lácteos de acuerdo a su valor nutritivo v/s				0.679	
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Consumo de leche v/s					0.041
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa					

Tipo de leche consumida v/s	0.725				
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Consumo de queso v/s				0.082	
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Tipo de queso consumido v/s	0.443				
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Consumo de yogurt v/s				0.643	
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Consumo de helado de leche v/s				0.386	
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Explicación bajo consumo de lácteos v/s	0.166				
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Relación Manifestación de síntomas y Fenotipo					
Presencia de síntomas v/s	0.276				
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Intensidad de los síntomas v/s	0.311				
Tolerancia e Intolerancia a la lactosa Presencia de síntomas v/s Sexo	0.138				
Presencia de síntomas v/s Diagnóstico de enfermedad gástrica	0.002				

6. DISCUSIÓN

De acuerdo al Censo del año 2002, Isla de Pascua presentaba una población de 3.304 habitantes, de los cuales cerca de un 60% se definió como miembro de la etnia rapanui, pueblo ancestral característico, casi definitorio de este lugar.

Las características étnicas de la población actual de la isla (Muestra 1) fueron analizadas por medio de los apellidos paternos y maternos registrados entre los participantes, los que se categorizaron según su origen en rapanui, español, francés, inglés y otro. En este contexto, las frecuencias señalan una importante prevalencia de apellidos de origen español y rapanui tanto por línea paterna y materna, representados de manera equivalente pero invertida cuando entre los apellidos paternos se registra un 52% español y un 38% rapanui, mientras que entre los apellidos maternos se observó un 40% de origen español y un 52% rapanui. Por otra parte, destaca la prácticamente nula presencia con un 1% de apellido francés en ambos grupos, pueblo importante en la historia de la isla, así como la existencia de apellidos de origen inglés sólo por parte del padre y con un 5% de representación. Además, se registró la presencia de al menos un apellido oriundo de otras partes de Europa como Holanda, Italia o Portugal, además de dos personas con apellido materno mapuche.

En relación a la inversión de porcentajes previamente descrita de apellidos rapanui y español entre el padre y la madre, la prueba de Ji cuadrado indica que se encontraría en el borde de la significancia estadística ($p = 0.066$) y, por otra parte, según el test exacto de Fisher de una cola sí existiría una cantidad significativamente mayor de mujeres rapanui que hombres rapanui ($p=0.046$), así como un sesgo importante referente a que existan más hombres que mujeres de apellido ibérico ($p=0.062$), probablemente chilenos continentales.

Ahora bien, con el fin de evaluar cómo se organizaban estas frecuencias en la configuración “apellido paterno-apellido materno” de los participantes y así acercarnos a la estructura de cruce en esta población, se pudo definir que, en efecto, la mayoría de las uniones correspondían a un hombre con ascendencia española y una mujer rapanui (27%). En menor cantidad se encontraba representado el cruce hombre rapanui y mujer con ascendencia española (19%) y era menor aún el porcentaje de cruce rapanui-rapanui (17%). Por otra parte, se observó un 20% de unión español-español.

En este sentido, a primera vista, prevalecería la reproducción del patrón clásico de cruce entre mujer indígena y hombre foráneo. Sin embargo, es importante destacar que en este caso también es frecuente el cruce entre hombre indígena y mujer foránea, configurándose el pueblo rapanui como una etnia más bien “exogámica” que “endogámica”, por decirlo de algún modo. Así, es probable que en esta situación se encuentre la respuesta al hecho de que, a diferencia de otras comunidades indígenas del globo, la etnia rapanui no sólo ha trascendido en el tiempo sino que ha podido ver incrementada su población, lo que sitúa al mestizaje como una verdadera estrategia de supervivencia.

Ahora bien, de acuerdo a los antecedentes recopilados y los resultados de la presente investigación, es posible señalar que el mestizaje habría aumentado principalmente en las dos últimas décadas. En un estudio biodemográfico realizado en el año 1993, Lazo y colaboradores describen las características étnicas de todas las personas que contrajeron matrimonio en Isla de Pascua entre los años 1987 y 1991. En ese sentido, sindicaron como rapanui a quienes poseen ambos apellidos de ese origen, mestizo a quien hereda este apellido de sólo uno de sus padres y como foráneo a quien no posee apellido rapanui alguno, señalando finalmente que de los 204 cónyuges (102 matrimonios) un 45% era rapanui (N=92), un 16% mestizo (N=32) y un 39% foráneo (N=80). En esta línea, se procedió a realizar la misma operación con los 86 participantes de la Muestra 1, definiéndose un 17% de presencia rapanui (N=15), un 56% de mestizos (N=48) y un 27%

de foráneos (N=23). De esta manera, se observó una importante diferencia en la distribución de frecuencias entre ambas poblaciones ($p=0.000$), sustentada básicamente en el hecho de que a comienzos de la década de los 90's la población de la isla se encontraba en cierta forma "polarizada" entre pascuenses y foráneos, mientras que actualmente ha aumentado considerablemente la presencia de mestizos. Incluso, si consideramos la edad de las personas que componen la Muestra 1, quienes poseen entre 15 y 25 años de edad, el resultado adquiere coherencia en tanto esta generación corresponderían a los descendientes "teóricos" de aquellos matrimonios practicados en su mayoría entre personas rapanui (45%) y foráneas (39%).

Sin embargo, a pesar del mayor mestizaje que existiría hoy en la isla, se observa una predominancia del sentimiento identitario rapanui con un 55%, que si nos guiamos por la categorización recientemente descrita y los porcentajes respectivos, estaría indicando que además de las personas con ambos apellidos de ese origen, más de la mitad de la población mestiza se sigue autodefiniendo como "rapa". Por otra parte, destaca que el porcentaje de individuos con ambos apellidos de origen español, que permitió definir la cantidad de uniones de ese tipo, es absolutamente equivalente con el sentirse descendiente de españoles (ambos grupos con un 20% de representación), lo que pone en evidencia el hecho de que la identidad indígena, a diferencia de lo que ocurre con algunas nacionalidades (p.e., la chilena), tiene un mecanismo de herencia sanguíneo más que territorial.

En este sentido, destaca la fuerte asociación que se registró entre las variables origen del apellido paterno y materno e identidad ($p=0.045$ y $p=0.042$, respectivamente), donde es precisamente la presencia o ausencia de al menos un apellido rapanui lo que define el sentimiento identitario, tanto si ha sido transmitido patri ($p=0.004$) o matrilinealmente ($p=0.001$). Por otra parte, no se registró tendencia alguna a que uno de los padres tuviese una influencia predominante en ese sentido ($p=0.347$).

Ahora bien, aún cuando la identidad rapanui presenta un carácter más bien consanguíneo, llama la atención que al consultar a los participantes sobre su autopercepción identitaria nadie se representó a sí mismo como un extranjero en este lugar, evidenciando un arraigo y un sentimiento de pertenencia respecto a la isla independientemente del origen de sus ancestros directos.

En otro ámbito, en relación al análisis de las frecuencias de tolerancia e intolerancia a la lactosa en la población de Isla de Pascua, los resultados sugieren la presencia de un 74% de intolerancia en la población actual, de carácter más bien mestizo como ya revisamos (Muestra 1). Por otra parte, se observa un 85% de intolerancia en la Muestra 2, conformada por individuos con 4 apellidos rapanui (padre y madre con ambos apellidos rapanui) y por ende con mayores probabilidades de ser representativa de la población ancestral de la isla, y un 100% en la submuestra rapanui de la Muestra 1, conformada por individuos con apellido materno y paterno de ese origen, indicando que es altamente probable que en el pasado la frecuencia de intolerancia a la lactosa en la isla haya sido mayor a la observada en la actualidad.

En otro sentido, estos datos resultan aún más llamativos cuando se comparan con los antecedentes descritos para otros grupos de la polinesia, región desde donde habrían llegado los primeros habitantes de la isla que dieron origen a la etnia rapanui y para los cuales se señalan frecuencias de intolerancia menores, cercanas al 60% (Abbott y Tasman-Jones, 1985; Seakins *et al*, 1987; Cheer *et al*, 2000).

En este sentido, considerando la serie de sucesos violentos que afectaron a la población rapanui durante el siglo XIX como extirpación, epidemias y esclavitud (Edwards, 1989; Cristino *et al*, 1984; Ramírez Aliaga, 2006), los que de acuerdo a un Censo realizado en el año 1886 por la *Smithsonian Institution* redujeron a este grupo desde 3000 a tan sólo 158 habitantes (Cristino *et al*, 1984), es probable que en la isla se haya producido un evento de deriva génica donde esta reducción dramática de la población generara que, de acuerdo a

las frecuencias observadas en polinesia, el sesgo que ya habría existido hacia una mayor frecuencia de intolerancia que de tolerancia se acrecentara mucho más, causando una especie de cuello de botella a través del cual el alelo recesivo aumentó su frecuencia en las próximas generaciones, elevando así la frecuencia del homocigoto recesivo y, por ende, de la intolerancia a la lactosa.

Así, es posible plantear que la frecuencia de intolerancia a la lactosa en Isla de Pascua habría sido menor antes del siglo XIX, con porcentajes más cercanos a lo observado en otros grupos polinésicos, que a partir de los sucesos trágicos descritos para ese período vio aumentada su frecuencia a través de un evento de deriva génica, y que en las últimas décadas se habría estabilizado en una frecuencia menor nuevamente, aumentando a su vez la frecuencia de tolerancia.

De acuerdo a los análisis de f_{st} realizados, este aumento en el porcentaje de tolerancia se sustentaría básicamente en la presencia de una mayor heterocigosidad dentro la población actual de la isla, coherente si consideramos que se trata de un rasgo con herencia autosómica dominante donde basta la presencia de sólo un alelo para que se exprese la condición.

En este sentido, utilizando la categorización rapanui, mestizo y foráneo, basada en el origen de los apellidos paterno y materno, se observó que la población no rapanui, correspondiente a mestizos (sólo 1 apellido rapanui) y foráneos (ningún apellido rapanui) de la Muestra 1, presenta un 43% más de heterocigosidad en relación al pueblo rapanui, originario de la isla y representado por la Muestra 2 y la submuestra rapanui de la Muestra 1, diferencia que resultó estadísticamente significativa ($p=0.017$).

Por otra parte y de manera más específica, es posible señalar que esa mayor heterocigosidad estaría dada de manera importante por la población mestiza, descendiente de rapanui con foráneo, en tanto cuando se suma el grupo mestizo a la

población rapanui y juntos se contrastaron con la población foránea, la heterocigosidad según el test de f_{st} ya no difería en un 43% sino que sólo en un 17%, diferencia que no resultaba estadísticamente significativa ($p=0.262$).

Sin embargo, cabe destacar que, como es lógico, el aporte fundamental para este aumento de la heterocigosidad en la población actual lo realizaría el foráneo. Esta afirmación se desprende de los resultados registrados cuando se compararon las subpoblaciones mestiza y rapanui por una parte, y foránea con rapanui, por otro lado, observándose que las primeras dos serían estadísticamente homogéneas ($p = 0.107$), mientras que la heterocigosidad entre foráneo y rapanui difería significativamente ($p = 0.009$).

Ahora bien, aún cuando se presentan estas diferencias entre las distintas subpoblaciones representadas, cuando se compara la distribución de genotipos entre la población rapanui ancestral (Muestra 2) y la población actual de la isla (Muestra 1) desde una perspectiva diacrónica, el sesgo relativo a un aumento en la frecuencia del alelo dominante y, por ende, de la tolerancia a la lactosa en esta última no resulta estadísticamente importante ($p=0.134$) Esta situación podría estar relacionada con tres hechos:

- 1) Que no exista mayor flujo génico entre el pueblo rapanui y los grupos foráneos de manera que ambas poblaciones se mantuvieran genéticamente diferenciadas, pero que la etnia rapanui tuviese un porcentaje de representación amplio dentro de la población general actual. De esta forma, a la hora de sumarlas y considerar una única frecuencia para Pascua, el porcentaje de tolerancia no diferiría mucho respecto a lo observado para la etnia rapanui.
- 2) Que el flujo génico foráneo se haya incrementado de manera importante pocas generaciones atrás y que, por lo tanto, a pesar de existir panmixia, este aporte aún no sea suficientemente importante como para modificar de manera significativa el porcentaje de tolerancia e intolerancia a la lactosa en la población general.

- 3) Que los grupos foráneos que se están asentando en la isla si bien difieren en las frecuencias para este rasgo respecto a la población rapanui originaria como demuestran las pruebas de fst, presenten un nivel de tolerancia medio-alto.

En este contexto, de acuerdo a lo observado en el análisis del origen de los apellidos paternos y maternos de los habitantes de la isla, la primera opción no encontraría asidero ya que la población rapanui propiamente tal (ambos padres rapanui) sólo alcanza cerca de un 17% de representación y la subpoblación de mayor tamaño es precisamente la mestiza, indicando que, por el contrario, existiría panmixia entre rapanuis y foráneos.

Por otra parte, respecto a las otras dos opciones, a través de este mismo análisis (apellidos) se estimó que el aporte foráneo habría aumentado de manera importante en las últimas dos décadas y que si prestamos atención, es posible observar que esta inmigración correspondería preferentemente a descendientes de españoles, probablemente chilenos continentales, donde a partir de datos recientes se ha estimado un 60.3% de intolerancia a la lactosa (Macarena Hevia, com. pers.⁵). De esta manera, es probable que la explicación se encuentre en una combinación de las dos últimas opciones descritas.

En otro ámbito, un objetivo de esta investigación era conocer los hábitos alimentarios existentes en la isla respecto al consumo de lácteos y evaluar si las características en que se presentaba esta variable cultural se relacionaban con la frecuencia de intolerancia a la lactosa en la población (variable biológica).

De esta forma, se observó una valoración positiva de los lácteos, donde cerca del 50% piensa que son imprescindibles en la dieta de todo individuo a lo largo de toda la vida, mientras que el otro 50% corresponde prácticamente de manera equivalente a participantes que señalaron que eran un alimento fundamental, pero mayormente

⁵ Estos resultados forman parte de la Memoria realizada por Macarena Hevia para optar al título de Antropóloga Física (Universidad de Chile).

durante el crecimiento y, por otra parte, a quienes señalaron que eran muy importantes, pero no más que otros alimentos fundamentales en una dieta balanceada como pescados, verduras, frutas, etc.

Sin embargo, se registran situaciones bastante particulares como cuando se consultó a los participantes su opinión sobre el valor nutritivo de los distintos lácteos, a saber: leche, queso, yogurt y helado de leche. Aquí, un 40% afirmó que todos ellos eran igualmente nutritivos, lo que resulta extraño si pensamos en el fuerte énfasis publicitario que ha recibido la leche a diferencia de los otros tres, con campañas como “Yo tomo leche”, o en las mismísimas políticas de Estado que fomentan de manera prioritaria el consumo de este alimento, como la repartición de leche en los consultorios para los niños menores de 6 años (Programa Nacional de Alimentación Complementaria-PAC)⁶, o el diseño de la dieta semanal de todo estudiante, donde la leche figura como alimento de consumo diario (Programa de Alimentación Escolar-PAE)⁷.

Por otro lado, los resultados son aún más interesantes cuando se analiza el orden otorgado a los distintos lácteos por parte del 59% de los participantes que no los consideraban igualmente nutritivos. De ellos, un 67% respondió que, de más a menos, el orden idóneo es yogurt-queso-leche-helado de leche, lo que demuestra que el yogurt estaría siendo percibido como el lácteo más nutritivo y que la leche quedaría sólo en un tercer lugar, después del yogurt y el queso.

Ahora bien, de acuerdo a las pruebas de Ji cuadrado, la percepción sobre la importancia de los lácteos en la dieta o el valor nutritivo que se le asigna a cada uno no guardaría relación con el sexo ni con el fenotipo de los participantes, y lo que se observa más bien es que en hombres y en mujeres, y en tolerantes e intolerantes, se tiende a reproducir la diversidad de opciones observada a nivel de la población en general que, de acuerdo a los resultados del análisis sobre identidad, es de esperar posea una importante cohesión

⁶ En www.minsal.cl

⁷ En www.junaeb.cl

cultural. En este sentido, es en factores con alcance a nivel poblacional donde hay que buscar las explicaciones para lo observado.

De esta manera, con respecto al orden en que ubicaron los diferentes lácteos, es probable que se relacione con el precio de esos productos en la isla. En el precepto a veces erróneo de que las cosas más caras son mejores, el yogurt y el queso que tienen un costo económico más alto que la leche, alimento que puede ser adquirido en grandes cantidades y con un precio accesible en su formato de leche en polvo, podrían estar siendo considerados más nutritivos.

Otra posibilidad se evidencia en el hecho de que, en términos generales, el consumo de lácteos no parece ser muy frecuente en la isla con excepción de la leche, que es precisamente el único lácteo para el que se observan diferencias estadísticamente significativas de consumo entre tolerantes e intolerantes, las que apuntan a un menor consumo por parte de estos últimos ($p=0.041$). En este sentido, puede estar ocurriendo que los individuos con intolerancia a la lactosa, más frecuentes que los tolerantes y por lo tanto más representativos de la población general, para compensar este consumo de leche significativamente inferior estén basando su ingesta de lácteos en productos como el yogurt y el queso, que poseen menor concentración de esta sustancia. En este contexto, la percepción sobre el valor nutritivo de los diferentes lácteos respondería a una especie de adaptación de esta población en pos de justificar sus propias preferencias, que estarían eventualmente relacionadas con sus limitantes biológicas. Por otra parte, estas preferencias alcanzarían a la mayor parte de la población, independiente de su fenotipo, gracias a la importante cohesión cultural descrita previamente. De esta manera podría explicarse que las pruebas estadísticas no nos estén indicando mayores diferencias en el consumo de lácteos entre tolerantes e intolerantes.

No obstante, ambas propuestas no son excluyentes y sólo constituyen hipótesis que intentan aproximarse a una explicación para lo observado en esta investigación, pero que deberán ser evaluadas en un futuro estudio.

Por último, destaca el hecho de que a pesar de la alta frecuencia de intolerancia a la lactosa, pocos participantes manifestaron experimentar síntomas molestos frente al consumo de lácteos (27%). Además, la presencia de síntomas y la intensidad en que se expresan no se relacionaría con el fenotipo de los participantes sino que más bien con el diagnóstico de otras enfermedades gástricas ($p=0.002$). En este sentido, el cuadro descrito correspondería más bien a una intolerancia a la lactosa secundaria producto del daño de las paredes intestinales a causa de otras enfermedades y no por un déficit de lactasa en sí mismo.

Sin embargo, también se debe considerar que el consumo de lácteos en la isla no es muy frecuente y que la leche, lácteo que posee mayor concentración de lactasa, no es ingerida de manera significativa por los individuos intolerantes, de manera que la ausencia de síntomas podría estar mayormente vinculada con un bajo consumo de lácteos, o más bien con el consumo preferente de lácteos con bajas concentraciones de lactasa.

Por otra parte, es importante destacar la edad de los participantes, factor que estaría modulando la expresión del rasgo en tanto cabe la posibilidad de que aún no se produjera la detención completa de la síntesis de lactasa.

Finalmente, destaca que ningún participante haya declarado haber sido diagnosticado clínicamente de intolerancia a la lactosa, hecho que si se relaciona con las elevadas frecuencias para el rasgo en esta población, pone en relieve la invisibilidad en que se encuentra esta condición dentro de la población isleña.

7. CONCLUSIONES

La intolerancia a la lactosa es un rasgo heredado genéticamente que posee una distribución poblacional bastante particular. En este sentido, las frecuencias que registre para el rasgo determinado grupo estarán en general muy relacionadas con el aporte de las distintas poblaciones parentales específicas. De esta manera, una población diferirá en sus frecuencias para el rasgo según sea descendiente de europeos con europeos, de europeos con americanos, de europeos con asiáticos, etc.

Por su situación insular, carácter polinésico e historia poblacional disímil respecto a la parte continental de Chile, país del cual hace parte en términos administrativos, la situación de Isla de Pascua en relación a este rasgo representaba una incógnita interesante de resolver ya que permitía aproximarnos a los diferentes procesos migratorios que la han afectado así como a su composición étnica actual. Por otra parte, la estimación de la frecuencia de intolerancia, así como la evaluación de los hábitos alimentarios en torno al consumo de lácteos y la manifestación de síntomas asociados, constituyen un aporte valioso al conocimiento de las particularidades con que se expresa el rasgo en la población isleña.

De esta manera, los resultados aquí presentados intentan aportar al conocimiento de la diversidad biológica y cultural de nuestro país, información contextual particular necesaria para el éxito que puedan alcanzar programas públicos, principalmente vinculados al área de la salud.

8. BIBLIOGRAFÍA

- Abbott W.G. y C. Tasman-Jones, 1985.** Incidence of acquired primary hypolactasia in three New Zealand racial groups. En *New Zealand Medical Journal* 98: 228-229.
- Alzate H., 1969.** Lactose Intolerance in South American Indians. En *American Journal of Clinical Nutrition* 22:122-123.
- Angel L. et al, 2005.** Prevalencia de hipolactasia tipo adulto e intolerancia a la lactosa en adultos jóvenes. En *Revista Colombiana de Gastroenterología* 20 (4): 35-47.
- Angel L. et al, 2006.** Deficiencia de lactasa, intolerancia a la lactosa y pico de masa ósea en adultos jóvenes colombianos. En *Revista Colombiana de Reumatología* Vol. 13, No. 4: 271-286
- Aoki K., 1991.** Time Required for Gene Frequency Change in a Deterministic Model of Gene-Culture Coevolution, with Special Reference to the Lactose Absorption Problem. En *Theoretical Population Biology* 40: 354-368.
- Araya M. et al, 1996.** Anticuerpos monoclonales en la evaluación de enzimas del ribete estriado yeyunal de lactantes con diarrea persistente. En *Revista Chilena de Pediatría* 67: 99-103.
- Arola H. y A. Tamm, 1994.** Metabolism of Lactose in the Human Body. En *Scandinavian Journal of Gastroenterology* 29, Supplement 202: 21-25.
- Asmawi M.Z. et al, 2006.** Hypolactasia & lactose intolerance among three ethnic groups in Malaysia. En *Indian Journal of Medical Research* 124:697-704.
- Auricchio S. y R. Troncone, 1986.** Genetically determined disaccharidase deficiencies. En *Pediatric Gastroenterology: aspects of immunology and infections* Vol. 13: 677-700.
- Barrera F. y M.J. Rebolledo, 1989.** Asistencia Nutricional en diarrea. En *Revista Chilena Pediatría* 60: 35-38.
- Bayoumi RAL et al, 1982.** Beja and Nilotes: nomadic pastoralist groups with opposite distributions of the adult lactase phenotypes. En *American Journal of Physical Anthropology* 58:173-178.
- Cheer S.M. y J.S. Allen, 1998.** Lactose Digestion Capacity and Perceived Symptomatic

Response After Dairy Product Consumption in Tokelau Island Migrants. En *American Journal of Human Biology* 9:233-246.

Cheer S.M., J.S. Allen y J. Huntsman, 2000. Lactose Digestion Capacity in Tokelauans: A Case for the Role of Gene Flow and Genetic Drift in Establishing the Lactose Absorption Allele in a Polynesian Population. En *American Journal of Physical Anthropology* 113:119-127

Constantino et al., 1984. Isla de Pascua. Proceso, Alcances y Efectos de la Aculturación. En: <http://www.csociales.uchile.cl/publicaciones/biblioteca/docs/libros/pascua.pdf>

Cook C.G. y M.T. Al Torki, 1975. High intestinal lactase concentrations in adult Arabs in Saudi. Arabia. En *British Medical Journal* 3: 135-136.

Cruz-Coke R., 1988. Estudios Biomédicos Chilenos en Isla de Pascua (1932-1985). En *Revista Médica de Chile* 116: 818-821.

Cruz-Coke R., 1989. Los Genes del pueblo Pascuense. En *Revista Médica de Chile* 117:685-694.

Drapkin I., 1935. Contribución al estudio antropológico y demográfico de los pascuenses. En *Journal de la Société des Américanistes* 27:265-302.

Durham W.H., 1991. *Coevolución Genes, Cultura y Diversidad Humana*. Stanford University Press. USA.

Edwards E., 1980. Etnohistoria de Isla de Pascua. Documento mecanografiado. Archivo I.E.I.P.

Enattah N.S. et al, 2002. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. En *Nature Genetics* vol.30: 233-237.

Enattah N.S., 2005. *Molecular genetics of lactase persistence*. University of Helsinki. Finland.

Enattah N.S. et al, 2007. Evidence of Still-Ongoing Convergence Evolution of the Lactase Persistence T₋₁₃₉₁₀ Alleles in Humans. En *American journal of Human Genetics* 81: 615-625.

- Enattah N.S. et al, 2008.** Independent Introduction of Two Lactase-Persistence Alleles into Human Populations Reflect Different History of Adaptation to Milk Culture. En *American journal of Human Genetics* 82: 57-72.
- Espinoza J., 2001.** Intolerancia a la Lactosa. En *Revista Chilena de Nutrición* Vol 28, Suplemento N°1.
- Etcheverry R. et al, 1967.** Investigación de grupos sanguíneos y otros caracteres genéticos sanguíneos en indígenas de Chile. En *Revista Médica de Chile* 95:609-613.
- Flatz G. y H.W. Rotthauwe, 1973.** Lactose nutrition and natural selection. En *Lancet* 2: 76-77.
- Gómez A. et al, 1979.** Estudio de Intolerancia a lactosa con curvas de absorción. En *Pediatría* 22: 29.
- Johnson J.D. et al, 1974.** Lactose malabsorption: Its biology and history. En *Advances in Pediatrics* 21: 197-237.
- Johnson A.O. et al, 1993.** Correlation of lactose maldigestion, lactose intolerance, and milk intolerance. En *American Journal of Clinical Nutrition* 57: 399-401.
- Johnson A.O. et al, 1993.** Adaptation of lactose maldigesters to continued milk intakes. En *American Journal of Clinical Nutrition* 58: 879-81.
- Hancock A.M. y A. Di Rienzo, 2008.** Detecting the Genetic Signature of Natural Selection in Human Populations: Models, Methods, and Data. En *Annual Review of Anthropology* 37:197–217.
- Harris M. 1997.** Lactófilos y Lactófobos. En *Bueno Para Comer: Enigmas de Alimentación y Cultura*. Editorial Alianza. Madrid.
- Hartl D.L. y A.G. Clark. 1998.** *Principles of Population Genetics*. 3th Edition. Sinauer Associates.
- Harvey C.B. et al, 1995.** DNA polymorphisms in the lactase gene. Linkage disequilibrium across the 70-kb region. En *European Journal of Human Genetics* 7: 791-800.
- Holden C. y R. Mace, 1997.** Phylogenetic Analysis of the Evolution of Lactose Digestion in Adults. En *Human Biology* Vol. 69, No. 5: 605-628.

Hollox E.J. et al, 2001. Lactase haplotype diversity in the Old World. En *American Journal of Human Genetics* 68:160-172.

Keusch G.T. et al, 1969. Acquired lactose malabsorption in Thai children. En *Pediatrics* 43: 540-545.

Kuokkanen M., 2003. Transcriptional regulation of the lactase-phlorizin hydrolase gene by polymorphisms associated with adult-type hypolactasia. En *International Journal of Gastroenterology and Hepatology* 52:647-652.

Lacassie Y. et al, 1978. Poor predictability of lactase malabsorption from clinical symptoms for Chilean populations. En *American Journal of Clinical Nutrition* 31: 799-804.

Ladas S.D. et al, 1991. Lactose maldigestion and milk intolerance in healthy Greek schoolchildren. En *American Journal of Clinical Nutrition* 53: 676-680.

Lazo B. et al, 1993. Estudio Biodemográfico en Isla de Pascua. En *Revista Médica de Chile* 121: 609-613.

Leiva X., 2009.

Lloyd M. et al, 1992. Regulation of intestinal lactase in adult hypolactasia. En *Journal of Clinical Investigation* 89:524–529.

MacMillan N., 2005. Evaluación del estado nutricional, hábitos de alimentación y actividad física en escolares de 1° básico de Isla de Pascua. En *Revista Chilena de Nutrición* Vol.32, No3: 232-237.

Maiuri L. et al, 1994. Mosaic regulation of lactase in human adult-type hypolactasia. En *Gastroenterology* 107: 54-60.

McCracken R.D., 1971. Lactose deficiency: An example of dietary evolution. En *Current Anthropology* 12: 479-500.

Miquel JF. y M. Álvarez, 2007. Intolerancia a la Lactosa. Departamento de Gastroenterología. Facultad de Medicina. Pontificia Universidad Católica de Chile.

En: <http://www.intestino.cl/intolerancia-lactosa.htm>

Paige D.M. et al, 1972. Lactose intolerance in Peruvian children: effect of age and early nutrition. En *American Journal of Clinical Nutrition* 25:297-301.

- Peuhkuri K. et al, 1999.** Influence of the pharmacological modification of gastric emptying on lactose digestion and gastrointestinal symptoms. En *Alimentary Pharmacology & Therapeutics* 13: 81-86.
- Quera R., 2001.** Intolerancia a la Lactosa. En *Gastroenterología Latinoamericana* Vol. 12, Nº2: 135-138.
- Quera R. et al, 2002.** Test de hidrógeno espirado en el estudio de la malabsorción de lactosa y sobrecrecimiento bacteriano en niños. En *Gastroenterología Latinoamericana* Vol. 13, Nº1: 12-18.
- Quera R., 2003.** Intolerancia a la lactosa y exceso de crecimiento bacteriano. En *Medwave*, Edición Agosto, 2003.
- Ramírez Aliaga J.M., 2006.** Cronología y Fuentes de la Historia Rapanui: 1722-1966. En *ARCHIVUM. Revista del Archivo Histórico Patrimonial de la I. Municipalidad de Viña del Mar*. Año VI, Nº 7: 185-2092006.
- En <http://www.rapanuivalparaiso.cl/historia.htm>
- Rasinperä H., 2006.** *Adult-type hypolactasia. Genotype-phenotype correlation.* University of Helsinki. Finland.
- Rothhammer F., 1995.** Biogénesis y microevolución de la población chilena. En *Anales de la Academia Chilena de Ciencias* 5: 85-88.
- Rusnyk R.A. y C.D. Still, 2005.** Lactose Intolerance. En *Journal of American Osteopathic Association* Vol. 101, No.4: S10-S12.
- Sahi T. y K. Launiala, 1978.** Manifestation and occurrence of selective adult-type lactose malabsorption in Finnish teenagers. A follow-up study. En *American Journal of Digestive Diseases* 23: 699-704.
- Sahi T., 1994.** Hypolactasia and Lactase Persistence Historical Review and the Terminology. En *Scandinavian Journal of Gastroenterology* 29:1,1-6.
- Scrimshaw N.S. y E. Murray, 1988.** Tolerancia a lactosa y el consumo de leche: mitos y realidades. En *Archivos Latinoamericanos de nutrición* Vol. XXXVIII. No.3

Seakins J.M. et al, 1987. Lactose malabsorption in Polynesian and White children in the Routh west Pacific studied by breath hydrogen technique. En *British Medical Journal* vol.295: 876-878.

Simoons F.J., 1969. Primary Adult Lactose Intolerance and the Milking Habit: A Problem in Biological and Cultural Interrelations. I. Review of the medical research. En *American Journal of Digestion Disease* vol. 14, nº12: 819-836.

Simoons F.J., 1978. The geographic hypothesis and lactose malabsorption. A weighing of the evidence. En *American Journal of Digestive Diseases* 23: 963-980.

Stoopler M. et al, 1974. Prevalence and persistence of lactose malabsorption among young Jamaican children. En *American Journal of Clinical Nutrition* 27:728-732.

Swagerty D.L. et al, 2002. Lactose Intolerance. En *American Family Physician* Vol. 65, No.9: 1845-1850.

Swallow D.M., 2003. Genetics of lactose persistence and lactose intolerance. En *Annual Review of Genetics* 37:197-219.

Taucher E., 1997. *Bioestadística*. 2° Edición. Editorial Universitaria S.A. Chile.

Tishkoff S.A. et al, 2007. Convergent adaptation of human lactase persistence in Africa and Europe. En *Nature Genetics* Vol. 39, No. 1: 41-50.

Upton J. et al, 2007. A simple gene test for lactose intolerance/adult hypolactasia. En *New Zeland Medical Journal* Vol. 120, No 1265.

Vesa T.H. et al, 1998. Role of irritable bowel síndrome in subjecyive lactose intolerance. En *American Journal of Clinical Nutrition* 67: 710-715.

Vesa T.H. et al, 2000. Lactose Intolerance. En *Journal of American College of Nutrition* 19:165S-175S.

Villako K. y H. Maaros, 1994. Clinical picture of hypolactasia and lactose intolerance. En *Scandinavian Journal of Gastroenterology. Supplements*. 202: 36-54

Welsh J.D. et al, 1978. Intestinal disaccharidase activities in relation to age, race and mucosal damage. En *Gastroenterology* 75: 847-855.

ANEXOS

ANEXO 1

Consentimiento Informado Padre del Participante

En esta carta se entrega la información necesaria para que Usted decida si acepta, o no, que su hijo(a) colabore en la realización de este estudio.

Esta investigación busca conocer el porcentaje de individuos tolerantes e intolerantes a la lactosa en Isla de Pascua, así como sobre los hábitos alimentarios relacionados con el consumo de lácteos en esta población.

La condición de tolerancia e intolerancia está determinada por la presencia en el intestino delgado de una sustancia denominada lactasa, encargada de procesar la lactosa que es el principal azúcar contenido en la leche y derivados. Los seres humanos, nacemos con la capacidad de producir esta sustancia lo que permite la alimentación con leche materna. Ahora bien, la condición más frecuente es que durante el crecimiento se detenga su producción, por lo que el consumo de lácteos puede generar molestias de diversa intensidad y/o gravedad. A estas personas se les llama “intolerantes”. Sin embargo, algunas personas mantienen esta capacidad y así, pueden consumir leche sin problemas durante toda la vida, por lo que se les llama “tolerantes”. Ser tolerante o intolerante depende de un gen, que es el que aquí queremos estudiar.

Para conocer qué tipo de gen (para tolerancia o intolerancia) presenta cada participante, se tomará una muestra de saliva, en una cantidad similar a una cuchara. Además, se aplicará un breve cuestionario sobre su alimentación, principalmente en relación al consumo de lácteos.

No existen costos para usted ni para él, excepto de tiempo. No existen riesgos ni complicaciones médicas.

Los datos obtenidos de este estudio serán confidenciales y formarán parte de una Memoria, conducente al título de Antropólogo Físico, así como de artículos científicos en los que se mostrarán los resultados generales. En ningún momento se individualizará a los donantes y, una vez finalizado el estudio, las muestras serán destruidas.

Dado que ni las muestras ni los cuestionarios contendrán nombre alguno, para conocer la condición que posee su hijo(a) respecto a este rasgo deberá conservar el número que presenta la tórula en que deposite la muestra y chequear el resultado respectivo en una lista que haremos llegar a la dirección del colegio. Además, una vez concluida la investigación, se realizará una exposición de las conclusiones finales a la comunidad isleña, charla a la que usted está cordialmente invitado a asistir.

Usted tiene el derecho de retirar a su hijo(a) en el momento que lo considere necesario. Asimismo, en caso de presentar alguna duda, puede comunicarse con el responsable de este estudio, Macarena Arias A., o con el profesor que dirige esta investigación, Sr. Sergio Flores C. Los datos de contacto son los que se presentan a continuación: Teléfono: 02-9787857. Dirección: Av. Ignacio Carrera Pinto #1045, Santiago. Email: macarena.arias.a@gmail.com, sfloresc@uchile.cl. Además, podrá tomar contacto con el Comité de Ética de la Investigación en Cs. Sociales y Humanidades de la Facultad de Filosofía y Humanidades, Universidad de Chile, institución que aprobó la realización de este estudio.

Con su firma, usted declara que su participación es voluntaria, informada, y que no se debe a influencia o presión por parte del equipo de investigación.

“Mi hijo(a) ha sido invitado(a) a participar en el estudio Frecuencia y Expresión de la Tolerancia e Intolerancia a la Lactosa en Población de la Isla de Pascua, Chile. Entiendo en qué consiste su participación y he tenido tiempo para hacer preguntas y se me ha contestado claramente. Acepto voluntariamente que él participe y sé que tiene el derecho a retirarse en cualquier momento”.

Nombre y Firma del Responsable del Estudio.

Nombre y Firma Padre del Participante.

ANEXO 2

Consentimiento Informado Participante

En esta carta se entrega la información necesaria para que Usted decida si acepta, o no, colaborar en la realización de este estudio.

Esta investigación busca conocer el porcentaje de individuos tolerantes e intolerantes a la lactosa en Isla de Pascua, así como sobre los hábitos alimentarios relacionados con el consumo de lácteos en esta población.

La condición de tolerancia e intolerancia está determinada por la presencia en el intestino delgado de una sustancia denominada lactasa, encargada de procesar la lactosa que es el principal azúcar contenido en la leche y derivados. Los seres humanos, nacemos con la capacidad de producir esta sustancia lo que permite la alimentación con leche materna. Ahora bien, la condición más frecuente es que durante el crecimiento se detenga su producción, por lo que el consumo de lácteos puede generar molestias de diversa intensidad y/o gravedad. A estas personas se les llama “intolerantes”. Sin embargo, algunas personas mantienen esta capacidad y así, pueden consumir leche sin problemas durante toda la vida, por lo que se les llama “tolerantes”. Ser tolerante o intolerante depende de un gen, que es el que aquí queremos estudiar.

Para conocer qué tipo de gen (para tolerancia o intolerancia) presenta cada participante, se tomará una muestra de saliva, en una cantidad similar a una cuchara. Además, se aplicará un breve cuestionario sobre su alimentación, principalmente en relación al consumo de lácteos.

No existen costos para usted, excepto de tiempo. No existen riesgos ni complicaciones médicas.

Los datos obtenidos de este estudio serán confidenciales y formarán parte de una Memoria conducente al título de Antropólogo Físico, así como de artículos científicos en los que se mostrarán los resultados generales. En ningún momento se individualizará a los donantes y, una vez finalizado el estudio, las muestras serán destruidas.

Dado que ni las muestras ni los cuestionarios contendrán nombre alguno, para conocer la condición que usted posee respecto a este rasgo, deberá conservar el número que presenta la tórula en que deposite la muestra y chequear el resultado respectivo en una lista que haremos llegar a la dirección del colegio. Además, una vez concluida la investigación, se realizará una exposición de las conclusiones finales a la comunidad isleña, charla a la que usted está cordialmente invitado a asistir.

Usted tiene el derecho de retirarse en el momento que lo considere necesario. Asimismo, en caso de que usted o su padre presenten alguna duda, pueden comunicarse con el responsable de este estudio, Macarena Arias A., o con el profesor que dirige esta investigación, Sr. Sergio Flores C. Los datos de contacto son los que se presentan a continuación: Teléfono: 02-9787857. Dirección: Av. Ignacio Carrera Pinto #1045, Santiago. Email: macarena.arias.a@gmail.com, sfloresc@uchile.cl. Además, podrá tomar contacto con el Comité de Ética de la Investigación en Cs. Sociales y Humanidades de la Facultad de Filosofía y Humanidades, Universidad de Chile, institución que aprobó la realización de este estudio.

Con su firma, usted declara que su participación es voluntaria, informada, y que no se debe a influencia o presión por parte del equipo de investigación.

“He sido invitado(a) a participar en el estudio Frecuencia y Expresión de la Tolerancia e Intolerancia a la Lactosa en Población de la Isla de Pascua, Chile. Entiendo en qué consiste mi participación y he tenido tiempo para hacer preguntas y se me ha contestado claramente. Acepto voluntariamente participar y sé que tengo el derecho a retirarme en cualquier momento”.

Nombre y Firma del Responsable del Estudio.

Nombre y Firma del Participante.

ANEXO 3

Cuestionario

“Consumo de lácteos en Isla de Pascua”

Nº Cuestionario:

Fecha:

Sexo: M ____ F ____

Edad:

A continuación, se le realizará una serie de preguntas relacionadas al consumo de leche y sus derivados. **No hay respuestas correctas e incorrectas.**

Por favor, marque **sólo una** respuesta en cada una de ellas.

1-. Señale el origen de su primer apellido.

- a) rapanui
- b) español
- c) francés
- d) inglés
- e) otro _____ (Por favor, indique aquí el origen del apellido)

2-. Señale el origen de su segundo apellido.

- a) rapanui
- b) español
- c) francés
- d) inglés
- e) otro _____ (Por favor, indique aquí el origen del apellido)

3-. Independiente del origen de sus apellidos, usted cómo se considera a sí mismo?

- a) rapanui
- b) chileno
- c) mestizo
- d) extranjero

e) otro_____

4-. ¿Qué **opina** usted de la Leche y los alimentos derivados de ella como Quesos, Helados, Yogurt, etc.?

a) Son imprescindibles en la dieta de toda persona, independiente de su edad, debido a su alto valor nutritivo.

b) Son muy importantes y deben ser parte fundamental de la dieta durante la etapa de crecimiento. Sin embargo, en la adultez ya no son tan necesarios.

c) Tienen la misma importancia que todos los otros tipos de alimentos que deben formar parte de una dieta balanceada como carnes rojas y blancas, legumbres, frutas, verduras, etc.

d) No son tan importantes. Existen otros alimentos de mayor valor nutritivo por lo que podemos prescindir de ellos y aún así mantener un buen estado de salud.

5-. ¿Usted **cre**e que el queso, los helados, el yogurt y la leche son igual de nutritivos?

Sí_____

No_____

6-. Si respondió positivamente la pregunta N° 5, entonces salte a la pregunta N°7.

Si su respuesta anterior fue negativa, ordene de 1 a 4 estas cuatro variantes de lácteos en base a su aporte nutritivo, comenzando con aquel alimento que según usted posea el mayor valor nutritivo.

____ Quesos

____ Leche

____ Yogurt

____ Helados

7-. Independiente de lo que usted haya escuchado o leído acerca de los beneficios y problemas asociados a la ingesta **leche**: ¿Cuál es su consumo de leche?

a) Más de un vaso diario.

b) Un vaso diario.

c) Al menos una vez por semana.

d) Muy pocas veces o casi nunca.

8-. En caso de que la leche forme parte habitual de su dieta, indique en la siguiente línea continua el tipo de leche que habitualmente consume. **No nos interesa la marca**, sólo si se trata de leche entera, semidescremada, descremada, cultivada, sin lactosa, etc.

RP: _____

9-. Independiente de lo que haya escuchado o leído acerca de los beneficios y problemas asociados a la ingesta de otros lácteos. ¿Cuál es su consumo de Queso?

- a) Al menos una vez al día
- b) Más de una vez por semana
- c) Una vez por semana
- d) Muy pocas veces o casi nunca

10-. En caso de que el queso forme parte habitual de su dieta, indique en la siguiente línea continua el tipo de queso que habitualmente consume. **No nos interesa la marca**, sólo si se trata de queso de cabra, queso fresco, queso chanco, queso crema, etc.

RP: _____

11-. Independiente de lo que haya escuchado o leído acerca de los beneficios y problemas asociados a la ingesta de otros lácteos. ¿Con qué frecuencia consume Yogurt?

- a) Más de una vez al día
- b) Una vez al día
- c) Al menos una vez por semana
- d) Muy pocas veces o casi nunca

12-. ¿Con qué frecuencia consume Helado de Leche?

- a) Más de una vez por semana
- b) Una vez por semana
- c) Al menos, una vez al mes
- d) Muy pocas veces o casi nunca

13-. Si usted consume lácteos en baja frecuencia. ¿Cuál cree que es la explicación fundamental de sus preferencias?

- a) No está acostumbrado a este tipo de alimentos. Excepto cuando era pequeño, nunca han sido una parte tan importante de su dieta
- b) No le gustan
- c) Son muy caros
- e) Le generan malestar físico

14-. En caso de que para usted el consumo de leche y derivados esté relacionado con malestares físicos, indique cuál de las siguientes opciones describe mejor lo que usted siente cuando ingiere lácteos. Si no es su caso, salte a la pregunta Nº 15.

- a) Siente el estómago “pesado”. Leve sensación de hinchazón.
- b) Hinchazón bastante molesta y náuseas.
- c) Dolor abdominal intenso y náuseas
- d) Malestar generalizado. Dolor abdominal, diarrea y náuseas.

15-. ¿Se le ha diagnosticado médicamente alguna enfermedad de tipo digestiva?

Si ____ No ____ No sabe o No responde ____

16-. ¿Se le ha diagnosticado médicamente “intolerancia a la lactosa”?

Si ____ No ____ No sabe o No responde ____

Muchas Gracias por su colaboración.