



Universidad de Chile
Facultad de Ciencias Sociales
Departamento de Antropología

ANCESTRÍA Y MESTIZAJE DE POBLACIONES CHILOTA Y CROATA EN PUNTA ARENAS: UN ESTUDIO A TRAVÉS DE MARCADORES UNIPARENTALES

Memoria para optar al título de Antropóloga Física

Autora: **Sandra Andrea Flores Alvarado**
Profesor Guía: Dr. Mauricio Moraga

Santiago, Chile
2016

1. Índice

1.1. Índice general

01. Índice	2
01.1. <u>Índice general</u>	2
01.2. <u>Índice de tablas</u>	3
01.3. <u>Índice de figuras</u>	4
02. Agradecimientos	6
03. Resumen	7
04. Introducción	8
05. Marco Teórico - Conceptual	9
05.1. <u>Estudio de movimientos migratorios y mestizaje</u>	9
05.2. <u>Uso de marcadores uniparentales en el estudio de mestizaje y migraciones</u>	11
05.3. <u>Estrato socio-económico, mestizaje y ancestría</u>	13
06. Antecedentes	14
06.1. <u>Fundación de Magallanes y Punta Arenas</u>	14
06.2. <u>Inmigración en Magallanes y Punta Arenas</u>	15
06.2.1. <i>Inmigración Croata</i>	18
06.2.2. <i>Inmigración Chilota</i>	21
06.2.3. <i>Relaciones entre inmigrantes</i>	24
06.3. <u>Genética de las poblaciones inmigrantes</u>	27
06.3.1. <i>Genética de la población croata</i>	27
06.3.2. <i>Genética de la población chilota</i>	27
06.3.3. <i>Genética de la población magallánica</i>	28
07. Planteamiento del problema	29
08. Hipótesis	29
09. Objetivos	29
10. Materiales y Métodos	30
10.1. <u>Diseño del estudio</u>	30
10.2. <u>Muestra</u>	30
10.3. <u>Variables</u>	32
10.4. <u>Análisis de laboratorio</u>	32
10.4.1. <i>ADN mitocondrial</i>	32
10.4.2. <i>Cromosoma Y</i>	34
10.5. <u>Análisis de datos</u>	36
11. Resultados	38
11.1. <u>Caracterización de la muestra</u>	38
11.1.1. <i>Ancestría declarada</i>	39
11.1.2. <i>Estrato socioeconómico</i>	39
11.2. <u>Caracterización genética de Punta Arenas</u>	42
11.2.1. <i>Caracterización de los linajes de ADN mitocondrial</i>	42
11.2.1.1. Frecuencias	42
11.2.1.2. Diferenciación y estructura poblacional	43
11.2.1.3. Redes de haplotipos	45
11.2.2. <i>Caracterización de los linajes de Cromosoma Y</i>	48
11.2.2.1. Frecuencias	48
11.2.2.2. Diferenciación y estructura poblacional	49
11.2.2.3. Análisis de Componentes Principales	50
11.3. <u>Relación entre marcadores de ancestría</u>	52

11.4. <u>Mestizaje</u>	55
11.5. <u>Ancestría y Estrato Socio-Económico</u>	58
12. Discusión	61
12.1. <u>Discusión de los resultados obtenidos</u>	61
12.2. <u>Relación entre resultados obtenidos e historiografía de Punta Arenas</u>	68
12.3. <u>Consideraciones finales y perspectivas</u>	69
13. Conclusión	70
14. Bibliografía	71

1.2. Índice de tablas

Tabla 1: Haplogrupos de ADN mitocondrial y Cromosoma Y más frecuentes en población originaria de Magallanes, Chiloé y Croacia.	27
Tabla 2: Condiciones del PCR para amplificación de segmentos de ADNmt.	31
Tabla 3: Primers utilizados para los linajes mitocondriales, con sus respectivas temperaturas de alineamiento y enzimas de restricción.	32
Tabla 4: Primers y marcadores utilizados para la caracterización del Cromosoma Y, con sus respectivas enzimas y temperaturas de alineamiento.	34
Tabla 5: A. Tabla de contingencia entre frecuencias de haplogrupos Amerindios y No Amerindios de Y-ADN y ADNmt. B. Tabla de contingencia entre frecuencias de haplogrupos Amerindios y No Amerindios de ADNmt y haplogrupos Amerindios, Croatas, Españoles y Europeos de Y-ADN.	55
Tabla 6: Tabla de contingencia entre frecuencias de haplogrupos de Cromosoma Y y ADN mitocondrial y Estrato Socio-Económico.	57
Tabla 7: Diversidad genética de los haplogrupos de ADN mitocondrial y Cromosoma Y de acuerdo al estrato socioeconómico y tipo de colegio de egreso.	59

1.3. Índice de figuras

Figura 1: Ubicación de Magallanes y Punta Arenas.	13
Figura 2: Población chilena y extranjera residente en la región de Magallanes.	16
Figura 3: Ubicación de Croacia. Procedencia de los inmigrantes croatas: 2004;	18
Figura 4: Ubicación del Archipiélago de Chiloé. Procedencia de los inmigrantes chilotes.	20
Figura 5: Plano de unidades vecinales de Punta Arenas de acuerdo al Censo 2002.	30
Figura 6: A. Plano de unidades vecinales de Punta Arenas indicando la ubicación geográfica de las 135 muestras tomadas. B. Edad de los individuos muestreados.	37
Figura 7: Ancestría de la muestra de acuerdo al origen del apellido paterno y al origen geográfico declarado para el linaje materno y paterno.	38
Figura 8: A. Estrato socioeconómico de la muestra. B. Máximo nivel educacional alcanzado por el jefe de hogar.	40
Figura 9: Tipo de colegio de egreso del jefe de hogar y del individuo muestreado.	40
Figura 10: Análisis de Correspondencia Simple a partir de frecuencias de Estrato Socio-Económico, Colegio de Egreso del Jefe de Hogar y del Muestreado.	40
Figura 11: Frecuencias relativas de haplogrupos de ADNmt.	41
Figura 12: Matriz de Fst entre pares de poblaciones de Punta Arenas.	43
Figura 13: Dendrograma Neighbour-Joining de las poblaciones de Punta Arenas y Chile de acuerdo a la matriz de distancias de Fst.	43
Figura 14: Red de haplotipos del haplogrupo B2.	44
Figura 15: Red de haplotipos del haplogrupo C1.	45

Figura 16: Red de haplotipos del haplogrupo D	46
Figura 17: Frecuencias relativas de haplogrupos de Cromosoma Y	47
Figura 18: Matriz de Fst entre pares de poblaciones de Punta Arenas, Chile y Europa de acuerdo a las frecuencias de los haplogrupos de Cromosoma Y	48
Figura 19: Dendrograma Neighbour-Joining de las poblaciones de Punta Arenas, Chile y Europa de acuerdo a la matriz de distancias de Fst.....	49
Figura 20: Biplot de Análisis de Componentes Principales de poblaciones chilenas y europeas.....	50
Figura 21: Poblaciones chilenas y europeas ordenadas de acuerdo a los Componentes Principales 1 y 2	51
Figura 22: Análisis de Correspondencia a partir de frecuencias de Origen del Apellido Paterno, Origen Geográfico del Linaje Paterno y Origen del Haplogrupo de Cromosoma Y	53
Figura 23: Análisis de Correspondencia Simple a partir de frecuencias de Origen Geográfico del Linaje Materno y Origen del Haplogrupo de ADN mitocondrial.....	54
Figura 24: Frecuencias de haplogrupos de ADNmt y Y-ADN de acuerdo a origen Amerindio y No Amerindio	54
Figura 25: Análisis de Correspondencia Simple a partir de frecuencias de Origen de los Linajes de Cromosoma Y y ADN mitocondrial (Azul).	56
Figura 26: Análisis de Correspondencia Simple a partir de frecuencias de Origen de los Linajes de Cromosoma Y y ADN mitocondrial en función de su Estrato Socio-Económico y Tipo de Establecimiento de Egreso de la Enseñanza Media.....	58

2. Agradecimientos

En primer lugar, agradezco a los 135 voluntarios de Punta Arenas que participaron de esta investigación, sin su ayuda nada de esto hubiera sido posible. Agradezco también a todos los que colaboraron con su tiempo e interés en este estudio, ya sea a través de ayuda en la recolección de muestras, en la difusión del proyecto o de largas e interesantes conversaciones.

La realización de este trabajo fue posible gracias al financiamiento del Proyecto FONDECYT #1140544 y a los espacios facilitados por el Laboratorio de Genética de Poblaciones y Evolución Humana, Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

Agradezco especialmente a mi profesor guía, el Dr. Mauricio Moraga por su tiempo, paciencia e interés en este proyecto; por las largas conversaciones, los consejos y la confianza depositada en esta idea. También agradezco a los revisores de este trabajo, Rolf Foerster y Calos Valenzuela, por sus comentarios y contribuciones en las distintas etapas del trabajo.

Doy las gracias también a mis compañeros de Laboratorio, a Constanza, Patricio y Patricia por la ayuda en diferentes etapas del análisis, y a todos con quienes he convivido por más o menos tiempo en esos espacios, convirtiéndolos en un hogar.

Y también a mis profesores y compañeras de mención, y a mis amigos por haberme acompañado durante este período. Y muy especialmente a mi familia por el cariño, paciencia y confianza, y por haber estado presente en todo momento.

3. Resumen

Punta Arenas fue formada a partir de inmigrantes chilenos y europeos, mayormente chilotes y croatas, que llegaron durante los siglos XIX y XX. Las diferencias culturales y su pertenencia a distintas clases socio-económicas sugieren la existencia de barreras que dificultan el flujo génico entre los grupos. La población actual no ha sido caracterizada para marcadores genéticos que permitan corroborar la contribución de los grupos de inmigrantes. Entonces nos preguntamos ¿cuáles son los patrones de mestizaje entre inmigrantes chilotes y croatas de Punta Arenas y cómo influyen en la configuración de la variabilidad genética actual de la ciudad? Se describe el fenómeno del mestizaje entre chilotes y croatas en Punta Arenas considerando las variables genéticas y sociales involucradas a través de la caracterización de una muestra de 135 voluntarios vía marcadores uniparentales (Cromosoma Y y ADN mitocondrial) y de una encuesta. El componente materno corresponde en un 86% a pueblos originarios, predominando los macrohaplogrupos C (35%), D (33%) y B (17%). En los linajes paternos predomina el componente no amerindio (92%), destacándose el haplogrupo R1b (48%) y la baja frecuencia de los preponderantes en Croacia (R1a1= 5%, I2a1= 3%). Se da cuenta de la relación existente entre marcadores genéticos, apellidos y lugar de origen de los individuos, de la existencia de un sesgo por sexo en el mestizaje y de la inexistencia de una asociación entre ancestría y estrato socio-económico. Los resultados no presentan diferencias significativas respecto a otras poblaciones urbanas de Chile, evidenciando una discordancia entre la relevancia dada a la inmigración europea en el relato histórico y su real contribución genética a la población de la ciudad de Punta Arenas, mostrando un predominio de la inmigración desde Chiloé.

Palabras clave: ADN mitocondrial, Cromosoma Y, Ancestría, Mestizaje, Punta Arenas

4. Introducción

La región de Magallanes y específicamente la ciudad de Punta Arenas tienen una historia migratoria diferente a la del resto del país debido a que su fundación no fue durante la colonia española sino que fue llevada a cabo por iniciativa del Estado de Chile con el propósito de defender el territorio adyacente al Estrecho de Magallanes.

La población de la ciudad llegó en múltiples oleadas migratorias a partir de la segunda mitad del siglo XIX y el proceso se mantuvo como un flujo continuo de inmigrantes hasta pasada la segunda mitad del siglo XX. La ciudad es entonces de origen reciente, y los inmigrantes que llegaron a poblarla fueron tanto de origen chileno como extranjero, según fuera requerido por la Gobernación de la zona. De este modo llegaron en un primer momento inmigrantes provenientes del territorio chilote, a quienes se les encargó la colonización y poblamiento inicial; pero luego se incentivó el arribo de europeos entre los que destacaron en número los croatas, especialmente aquéllos provenientes de la isla de Brač. A ambos grupos de inmigrantes se les facilitaron terrenos y otros beneficios en primera instancia, sin embargo quienes llegaron con posterioridad no contaron con ello.

Tanto chilotes como croatas se desempeñaron en un primer momento como obreros, sin embargo los primeros continúan por largo tiempo constituyendo el grueso de las clases populares, mientras que los inmigrantes croatas en pocas generaciones se introdujeron fuertemente en la vida política y en la economía de la región a través de diferentes empresas, pasando a formar parte de la clase dirigente. Ambos grupos de inmigrantes resultan ser altamente endogámicos, especialmente a su llegada a Punta Arenas, y la diferencia de ocupaciones y de estrato socioeconómico al que pertenecen podría perpetuar esta situación.

Cabe entonces preguntarse si con el correr de los años estas dos poblaciones se han mezclado, cuáles son sus patrones de mestizaje y cómo esto influye en la variabilidad genética actual de la ciudad.

El objetivo de esta memoria, entonces, es la caracterización genética de la población de Punta Arenas a través de marcadores uniparentales (Y-ADN y ADNmt) que permitan determinar la ancestría de las poblaciones actuales y el mestizaje que se ha producido entre ellas, con el fin de lograr una mejor comprensión de la historia de la región y de los procesos que dieron origen a las poblaciones que actualmente habitan en ella.

Este estudio permitió en primer lugar caracterizar genéticamente a la población magallánica a través de marcadores uniparentales¹. Esta caracterización es relevante tanto para comprender la historia de la población, los movimientos migratorios que le dieron origen y las relaciones sociales establecidas entre los grupos migrantes.

¹ Al inicio de esta memoria no se contaba con datos para ninguno de los marcadores uniparentales en Punta Arenas, sin embargo recientemente se ha publicado un trabajo en ADN mitocondrial (Gómez-Carballa et al., 2016).

5. Marco Teórico - Conceptual

5.1. Estudio de movimientos migratorios y mestizaje

Las poblaciones usualmente se definen a partir de su distribución geográfica (Porras-Hurtado et al., 2013), considerando para ello un concepto ecológico de población en que éstas corresponden a “un conjunto de individuos de la misma especie que coexisten geográfica y temporalmente, y entre los cuales hay relaciones de parentesco” (Rothhammer, 1977). Otras aproximaciones definen una población de estudio en base a su fenotipo o comportamiento o a través de características lingüísticas o culturales en caso de que se hable de poblaciones humanas. Estos elementos constituyen criterios no genéticos, y se espera que sean consistentes con la caracterización genética de la misma población (Porras-Hurtado et al., 2013), denominada población mendeliana y entendida como “una comunidad reproductiva de individuos que comparten un pool genético común” (Dobzhansky, 1950d. En: Dobzhansky, 1951). La caracterización genética de las poblaciones se basa en que éstas son polimórficas para muchos loci y por lo tanto presentan diferencias entre una población y otra, lo que permite estudiar relaciones evolutivas entre ellas (Harb, 2004).

El mestizaje es una forma de flujo génico que se da entre dos o más poblaciones y constituye un proceso en que éstas, siendo diferentes genética y fenotípicamente debido a que tienen diferentes frecuencias alélicas, se aparean y forman nuevas poblaciones mixtas (Ding et al., 2011). Las poblaciones mestizas tienen diferentes ancestrías continentales (sus orígenes se encuentran en poblaciones ancestrales de diferentes continentes) y su estudio es útil en estudios de genética de poblaciones a la hora de inferir migraciones, detectar selección natural y en la búsqueda de genotipos asociados a enfermedades (Verdu & Rosenberg, 2011). Para ello se estudian las proporciones de las diferentes ancestrías en el mestizaje, lo cual entrega información respecto a la estructuración poblacional y especialmente respecto a la existencia de subestructuras en las poblaciones, lo cual es de gran relevancia para estudios realizados con un enfoque epidemiológico (Enoch et al., 2006; Santos et al., 2010).

La estructuración o estructura poblacional ocurre en poblaciones con mestizaje reciente entre sus subpoblaciones y es la presencia de una diferencia sistemática entre las frecuencias alélicas entre ellas, debido a las diferentes ancestrías que le dieron origen (Hajiloo et al., 2013; Santos et al., 2010), y se define como la proporción del genoma que tiene ancestría de cada una de las subpoblaciones (Santos et al., 2010). Este fenómeno es producido por las diferencias históricas entre las poblaciones y al interior de las mismas, tanto por sus relaciones sociales como por los patrones de migración de las poblaciones ancestrales, prácticas de apareamiento y rasgos demográficos como expansiones reproductivas o cuellos de botellas (Hajiloo et al., 2013; Sevini et al., 2013), y puede ser estudiado a través de las contribuciones que realizan las diferentes ancestrías a las poblaciones mestizas.

Las relaciones genéticas entre poblaciones se estudiaron en un principio a través de la descripción y comparación de las frecuencias genéticas para diferentes loci (Harb, 2004; Oppenheimer, 2012), muchas veces a través del producto de la expresión de los genes como es el caso de los grupos sanguíneos (características polimórficas heredadas que se localizan en la superficie externa de la membrana de los glóbulos rojos), enzimas eritrocitarias y proteínas plasmáticas (como la fosfatasa ácida de los glóbulos rojos, fosfoglucomutasa 1, haptoglobulina y esterasa D) los cuales han sido estudiados en población chilena rural, urbana y aborígen desde 1967 (Harb, 2004) utilizándose el modelo de Bernstein (1931. En: Harb, 2004) para estimar la contribución de dos poblaciones fundadoras en la ancestría de la muestra a través de las frecuencias de estos marcadores. Otro método a través del cual se caracterizan genéticamente a las poblaciones son las frecuencias génicas del sistema de antígenos HLA (calculadas a través de la fórmula de Mattiuz (1970. En: Harb, 2004)) debido a que participa en el rechazo de tejidos transplantados y presenta variación entre las poblaciones que han sido observadas tanto en los grupos étnicos mayoritarios como en población indígena, rural y urbana en Chile (Llop, 2004).

La resolución de los estudios mejora con la introducción de las aproximaciones basadas en linajes, las cuales utilizan el análisis filogeográfico de ADN uniparental no recombinante, es decir ADN mitocondrial y cromosoma Y, reconstruyendo árboles filogenéticos de regiones geográficas específicas (Oppenheimer, 2012). A nivel global, este enfoque ha permitido determinar que la ancestría de los humanos anatómicamente modernos es africana y ha dado cuenta de las rutas migratorias a partir de allí (Oppenheimer, 2012). Por otra parte, en Chile se ha caracterizado a la población a través de los polimorfismos de ADN mitocondrial desde la década de 1990 con la intención de conocer su origen y microevolución, así como con un enfoque biomédico (Moraga et al., 2004).

Recientemente, el estudio de ancestría y mestizaje desde una perspectiva molecular se realiza a través de los Marcadores Informativos de Ancestría o AIMs (Ancestry Informative Markers), que son polimorfismos cuya frecuencia alélica varía significativamente entre poblaciones de distinto origen geográfico (Santos et al., 2010). Los AIMs se seleccionan buscando maximizar la diferencia absoluta en las frecuencias de dos poblaciones ancestrales, δ , de modo que el marcador ideal es monomórfico en una población (sólo es posible identificar uno de los alelos) y es muy abundante para el otro alelo en la otra (Ding et al., 2011; International HapMap Project: Rosenberg et al., 2003. En: Enoch et al., 2006), sin embargo, esto último supone una dificultad en estudios genéticos en humanos dado que la mayoría de los alelos son compartidos entre las poblaciones, por lo que es de especial relevancia la elección de marcadores (Ding et al., 2011): para escaneo de genoma completo son necesarios 2000 a 5000 marcadores para realizar una estrategia de mapeo de mestizaje (Ding et al., 2011), mientras que una cantidad reducida de AIMs (decenas a cientos) correctamente seleccionados son suficientes para distinguir las diferencias en la ancestría continental entre individuos, sin embargo la capacidad de discriminar la diferencia subcontinental, es decir, aquella intrapoblacional que permite

distinguir entre subpoblaciones -especialmente en poblaciones estrechamente relacionadas-, se encuentra menos estudiada y sólo recientemente se ha comenzado a investigar y utilizar, siendo en general necesario genotipificar una gran cantidad de marcadores o bien, viendo reducida su capacidad informativa, por lo que actualmente los esfuerzos apuntan al desarrollo de metodologías que permitan aumentar la efectividad del uso de un número pequeño de marcadores (Ding et al., 2011; Enoch et al., 2006; Hajiloo et al., 2013; Nassir et al., 2009). Sus usos principales son la determinación de la estructuración poblacional, el estudio de la contribución de diferentes ancestrías a poblaciones mestizas y la corrección de la estratificación de las poblaciones en estudios epidemiológicos o biomédicos (Enoch et al., 2006; Hajiloo et al., 2013; Nassir et al., 2009; Santos et al., 2010).

Los estudios actuales suelen utilizar más de un tipo de marcador para complementar la información (Corach et al., 2010; Salas et al., 2008; Sevini et al., 2013). Además, al uso de métodos moleculares se puede incorporar la utilización de marcadores de ancestría transmitidos culturalmente como los apellidos, que permiten relacionar la historia genealógica documentada con la genética y para dilucidar la correspondencia entre filiación étnica reportada e identidad genética (Colantonio, Lasker, Kaplan, & Fuster, 2003; Corach et al., 2010; Sevini et al., 2013); o bien, se puede utilizar la evolución de la lengua con el propósito de trazar migraciones (Wang et al., 2007).

5.2. Uso de marcadores uniparentales en el estudio de mestizaje y migraciones

La determinación de la estructura genética de diferentes poblaciones puede ser utilizada para estudiar migraciones, identificar origen étnico o ancestría y con ello indagar en la historia de las mismas (Santos et al., 2010). El estudio de ancestría basado en linajes, que involucra un análisis filogeográfico de ADN no recombinante a través de marcadores uniparentales como el ADN mitocondrial (ADNmt) y el cromosoma Y no recombinante (NRY), permite un estudio detallado de los procesos migratorios (Oppenheimer, 2012). La ventaja del uso de marcadores uniparentales es que constituyen los únicos segmentos haploides del genoma humano, por lo que se transmiten sin sufrir recombinaciones y su única fuente de variabilidad son las mutaciones, que se acumulan en el tiempo y forman haplotipos, que son combinaciones de estados alélicos en una secuencia de nucleótidos que se transmiten de generación en generación; por lo tanto, permiten trazar la historia de las poblaciones que las portan (Jobling & Tyler-Smith, 2003; Pericić et al., 2005; Wilkins & Marlowe, 2006).

La mitocondria es un organelo citoplasmático que posee su propio ADN, el cual es circular, de doble hebra y posee una región codificante y una de control. En el caso humano presenta 16.569 pares de bases cuya secuencia completa es conocida desde 1981 (Anderson et al., 1981), siendo utilizada como referencia para identificar mutaciones. El ADNmt se hereda por vía materna sin recombinar (Giles et al., 1980) y posee una tasa de mutación 5 a 10 veces más rápida que el ADN nuclear (Brown et al., 1979). La mayor parte de los estudios evolutivos realizados a partir de ADNmt utilizan la región control, la

cual alberga tres regiones hipervariables, HV1 (sitios 16024-16400), HV2 (44-340) y HV3 (438-576) (Bravi, 2004; Vigilant et al., 1989), que al tener una mayor tasa de mutación que el resto del genoma mitocondrial, resultan altamente polimórficas (Brown et al., 1979). Los polimorfismos más estudiados a partir del ADNmt son los SNPs, la mayoría de los cuales son neutros (no se seleccionan) y presentan importante variación geográfica, constituyendo haplotipos que se encuentran definidos en relación a una secuencia de referencia (Secuencia de Referencia Revisada de Cambridge, rCRS, (Andrews et al., 1999) o Secuencia de Referencia Reconstruida de Sapiens,RSRS (Behar et al., 2012)) los cuales son útiles como marcadores que permiten estudiar la historia evolutiva del linaje materno de las poblaciones que los portan (Coral et al., 1995; Pericic et al., 2005).

Por otra parte, el cromosoma Y humano es de 60 millones de pares de bases y es determinante del sexo masculino, por lo que su herencia es holándrica. Tiene una región correspondiente a cerca de un 95% de su largo total que no recombina con el cromosoma X (llamada no recombinante o NRY) y sus polimorfismos permiten trazar linajes paternos (Jobling & Tyler-Smith, 2003; Pericic et al., 2005). Los polimorfismos más utilizados en la construcción de filogenias de cromosoma Y son los SNPs debido a que son caracteres binarios con baja tasa de mutación. El cromosoma Y presenta diferencias geográficas importantes que están determinadas por el comportamiento masculino, que usualmente es patrilocal (Jobling & Tyler-Smith, 2003).

Los individuos de sexo femenino pueden ser estudiados a través del ADNmt, mientras que los de sexo masculino presentan ambos marcadores y por lo tanto entregan información tanto de los linajes paternos como maternos de los que descienden. El uso de ambos marcadores uniparentales permite estimar las contribuciones diferenciales que realiza cada sexo al mestizaje debido a las circunstancias históricas en que se produce, entre las cuales destacan las diferencias en sus respectivas tasas de migración (Heyer et al., 2012; Jobling & Tyler-Smith, 2003). En Latinoamérica, producto de la colonización española, la contribución amerindia es muy superior por línea materna que paterna (Castro de Guerra et al., 2011; Salas et al., 2008). En Santiago de Chile, por ejemplo, un 84% del ADN mitocondrial es amerindio, mientras que el cromosoma Y corresponde al 22% y el restante es europeo (Pezo-Valderrama et al., manuscrito en preparación); y en poblaciones rurales e indígenas el componente materno amerindio es aún mayor (Moraga et al., 2004).

La mayoría de los haplogrupos de ADNmt son continente específicos. Los encontrados en América son una fracción de los que se encuentran presentes en Asia y corresponden a los macro-haplogrupos A, B, C y D. El haplogrupo A se caracteriza por la ganancia de un sitio de restricción para la enzima Hae III en la posición 663, el B por la delección de 9 pares de bases en la región intergénica COII/tARN, el C por la pérdida de un sitio para la enzima Hinc II en la posición 13.259 y el D por la pérdida de un sitio para la enzima Alu I en la posición 5.176 (Moraga et al., 2004). En Europa, en tanto, los macro-haplogrupos más frecuentes son en primer lugar el R0 y sus subclados (R0a, HV, H y V), seguido por los haplogrupos derivados de N1, W, X, JT y U en diferentes frecuencias en las distintas

poblaciones y no se encuentran presentes ninguno de los haplogrupos amerindios (Pericić et al., 2005; Roostalu et al., 2006; Underhill & Kivisild, 2007).

Las frecuencias de los haplogrupos del cromosoma Y también presentan distribuciones características en las diferentes regiones del globo (Francalacci & Sanna, 2008; Karafet et al., 2008). El haplogrupo más frecuente en Europa es el R, caracterizado por las mutaciones M207, M306, P224, P227, P229, P232, P280 y P285 (Karafet et al., 2008), y evidencia estructuración presentando una mayor frecuencia para el sub-haplogrupo R1a en el oriente y R1b en el occidente (P. a Underhill et al., 2014). En la población mestiza de Latinoamérica la mayor parte de la contribución es de origen español y corresponde a R1b (Salas et al., 2008) mientras que en la población originaria el linaje predominante es el Q, definido por la mutación M242, donde el haplogrupo Q1a3a es casi exclusivamente americano (Karafet et al., 2008; Salas et al., 2008; Zegura, Karafet, Zhivotovsky, & Hammer, 2004).

5.3. Estrato socio-económico, mestizaje y ancestría

Las poblaciones humanas normalmente no son panmícticas, es decir, el apareamiento no es al azar y no todos los individuos tienen las mismas posibilidades de aparearse entre sí, sino que forman comunidades reproductivas relativamente aisladas que tienen diferencias genéticas entre ellas y que internamente comparten una historia genealógica o de ancestría (Vanegas et al., 2008). En casos como el de Latinoamérica, la ausencia de panmixia entre poblaciones con diferente ancestría -también llamadas razas o etnias en algunos estudios (Sepúlveda, 2010; Vanegas et al., 2008)- se da asociada a la pertenencia de las mismas a estratos sociales diferentes, los cuales no se mezclan entre ellos, sino que por el contrario, predomina la homogamia, que es la unión de parejas con características socioeconómicas similares (Mac-Clure, 2012).

Tradicionalmente, los estudios de estratificación social han operacionalizado la variable socio-económica utilizando datos objetivos de ingreso, educación y ocupación (Sepúlveda, 2010). Los trabajos realizados en Chile que relacionan el estrato socio-económico y la ancestría utilizan la estratificación indirecta a través del lugar de residencia de los individuos analizados (Pinto-Cisternas et al., 1971. En: Harb, 2004), la capacidad de acceso a los centros asistenciales públicos o privados en que se obtuvo la muestra (Valenzuela et al., 1977; Pinto et al., 1980. En: Harb, 2004), o el colegio de egreso de la enseñanza media (González, 2013); o bien, la estratificación directa a través de una encuesta socio-económica.

En Chile, a partir de la década de 1970 se llevan a cabo estudios para caracterizar genéticamente a la población a partir de los sistemas sanguíneos ABO y Rh y compararla con la variable estrato socio-económico, concluyendo que los estratos socio-económicos bajos tienen un mayor componente amerindio (calculado según Bernstein, 1931 (En: Harb, 2004)) y proponiendo la existencia de un gradiente sociogenético (Rothhammer et al., 1977. En: Harb, 2004) o cline sociogenético estructurado (González, 2013;

Valenzuela, 2011) que constituye la presencia simultánea de estructuración socio-económica y genética y aún las dos variables (Vanegas et al., 2008), el cual sería más evidente en las poblaciones urbanas que en las rurales debido al número de habitantes que poseen (Harb, 2004).

6. Antecedentes

6.1. Fundación de Magallanes y Punta Arenas



Figura 1: Ubicación de Magallanes y Punta Arenas

La Región de Magallanes tiene particularidades que la distinguen del resto del territorio chileno debido a su situación de aislamiento terrestre respecto al resto del país -teniendo acceso solamente por Argentina- y a su ubicación trioceánica -con fácil acceso a los océanos Atlántico y Pacífico a través del estrecho de Magallanes y al Antártico a través del Paso Drake- que han dado lugar a procesos históricos diferentes a los acontecidos en el resto del país y que le otorgan sus propias tradiciones (Martinić Beros, 2002).

El poblamiento inicial de la zona ocurre entre los 11.000 y 9.000 a.C. y posteriormente ocurre una segunda etapa de poblamiento entre el 7.000 y el 3.400 a.C. y una tercera entre el 3.400 a.C. y 1.500 d.C (Borrero, 1999; Martinić Beros, 2002; Massone, 2004) En la época en que llegaron los primeros europeos a la zona, ésta se encontraba habitada por 4 etnias diferenciadas culturalmente: aónikenk en la estepa, selk'nam en Tierra del Fuego, kawésqar en los canales occidentales y yámana en canal Beagle. Los primeros dos eran cazadores recolectores terrestres mientras que los otros eran nómadas marinos (Martinić Beros, 1977, 2002).

El primer arribo de Europeos a la zona ocurrió el 21 de octubre de 1520 con la llegada de Hernando de Magallanes al estrecho que hoy lleva su nombre, y reconociendo en ese momento las llamadas Tierra de los Patagones (zona continental) y Tierra de los Fuegos (archipiélago de Tierra del Fuego). El primer intento de colonización de la zona fue llevado a cabo por Pedro Sarmiento de Gamboa, español que en nombre de Felipe II, Rey de España, fundó Nombre de Jesús el 11 de febrero de 1584 al suroeste del cabo Vírgenes, con una población de alrededor de 300 personas, la mitad de las cuales exploró los alrededores hasta dar con un lugar propicio para la fundación de la Ciudad del Rey Don Felipe a orillas del puerto de San Blas -actual Bahía Buena- el 25 de marzo del mismo año, sin embargo, al cabo de 3 años la mayoría de los colonos ya habría muerto y el último sobreviviente sería rescatado en 1590 (Martinić Beros, 1977, 2002).

Con el inicio del tráfico mercante a vapor por la ruta del Estrecho de Magallanes en 1841, resurge el interés por el poblamiento de la zona, cuya organización es confiada por el Presidente Manuel Bulnes al intendente de Chiloé, Domingo Espiñeira y se inicia el 21 de mayo de 1843, cuando zarpa la goleta Ancud desde el puerto homónimo, al mando del capitán Juan Williams y con un total de veintitrés personas a bordo, llegando a la punta Santa Ana en la península de Brunswick y tomando posesión efectiva del estrecho de Magallanes en nombre de la República de Chile el 21 de septiembre del mismo año. El 30 de octubre se funda Fuerte Bulnes en el lugar, sin embargo, las duras condiciones climáticas hacen necesaria la relocalización de la colonia por lo que 50 Km. al norte del lugar, el 18 de diciembre de 1848, el gobernador José de los Santos Mardones funda la ciudad de Punta Arenas, con una población de 120 habitantes (Martinić Beros, 1977, 2002; Ortega Perrier, 1980; Zamora, 1975).

6.2. Inmigración en Magallanes y Punta Arenas

El poblado funciona inicialmente como establecimiento penal y sus habitantes sobreviven mayormente del comercio con los áonikenk, lo que propicia una insurrección en 1851 tras la cual el territorio es abandonado por 8 meses. Una nueva expedición oficial a cargo del gobernador Bernardo Phillipi se encarga de repoblar la zona, llevando para ello 14 inmigrantes voluntarios de origen alemán, quienes en su mayoría eran artesanos. En 1952, los migrantes europeos eran un 10% de la población (Martinić Beros, 1988, 1999a, 2002; Ortega Perrier, 1980).

En el año 1853, durante el gobierno de Manuel Montt, se declara Magallanes como "Territorio de Colonización", deteniéndose el envío de reclusos. Pero no es sino a partir de 1868, a un año de la llegada del gobernador Oscar Viel, que se toman las medidas para incentivar la inmigración, declarando a Punta Arenas como Puerto Menor y Puerto Libre. Además, éste se establece como puerto de recalada de la línea de vapores Liverpool-Valparaíso, de la Compañía Inglesa de Vapores y de la Compañía Alemana de Vapores "Kosmos", que conectó a la ciudad con Europa; y posteriormente la casa Braun y Blanchard establecería un servicio de vapores entre Punta Arenas y Valparaíso con

puertos de recalada en Chiloé, Puerto Montt y Corral, conectando el territorio con el centro de la República (Martinić Beros, 1999a, 2002; Ortega Perrier, 1980).

Sumado a lo anterior, se mejora la urbanización de la ciudad y también se establecen beneficios a los inmigrantes tales como pasajes, raciones de la armada, pensiones monetarias e ingreso libre de sus efectos personales a los colonos llegados hasta 1868. Además, se establece la concesión de terrenos, primero rurales y posteriormente urbanos, siendo entregados un 92% de estos últimos entre 1870 y 1874 (Martinić Beros, 1999a, 2002; Ortega Perrier, 1980; Zamora, 1975).

La migración ocurrió inicialmente desde el centro del territorio chileno, especialmente de Chiloé y Valparaíso, y a partir de 1873 se buscó incentivar la colonización por parte de extranjeros al considerar que la inmigración nacional no había sido suficientemente fructífera (Martinić Beros, 1999a; Zamora, 1975). Los primeros colonos europeos contribuyeron a intensificar y diversificar la economía de la región a través de la explotación de guaneras, la instalación de un aserradero a vapor y la apertura de pequeños comercios (Ortega Perrier, 1980); además, se dedicaron a explorar la zona para finalmente centrar sus inversiones en la ganadería ovina, y el posterior descubrimiento de oro atrajo aún más inmigrantes de ultramar (Martinić Beros, 1977, 2002; Ortega Perrier, 1980). Hacia 1893-94 el comercio importador y exportador, la industria y artesanía y la navegación pertenecían a extranjeros, así como un 98% de la masa ganadera ovina; los inmigrantes chilenos no traían un capital acumulado por lo que proveían la mano de obra para estas actividades (Ortega Perrier, 1980).

La ocupación de tierras para el pastoreo, entregadas por el estado a los primeros inmigrantes, desplazó a los pueblos originarios de la zona de las tierras que ocupaban, llevando a que muchos kawésqar y selk'nam buscaran protección en las misiones salesianas que llegaban a la zona, mientras que los yámanas se vincularon a las misiones protestantes (Martinić Beros, 1977, 2002). Pese a los esfuerzos de los misioneros, los selk'nam fueron exterminados en su totalidad alrededor de una década después del inicio de la expansión ganadera en Tierra del Fuego (Martinić Beros, 2002), mientras que las otras poblaciones indígenas se acercarían a su extinción ya sea por el exterminio directo o por las enfermedades traídas por los colonos (Damianovic, 1948. En: Manríquez & Llop, 2004).

Punta Arenas fue poblado por una multiplicidad de inmigrantes de diversos orígenes (Figura 2) que produjeron una importante expansión del territorio urbano, y lo transformaron de poblado a ciudad, habiendo un 70,9% de población urbana en 1920 (Ortega Perrier, 1980). Muchos de ellos eran europeos (un tercio del total entre 1875 y 1907) que llegaron principalmente entre 1885-1890 y otros provenientes del territorio chileno, que ejercieron una fuerte presión demográfica sobre la ciudad entre 1894 y 1899 (Martinić Beros, 2002; Ortega Perrier, 1980). En el primer grupo destacan los croatas, provenientes mayormente de la isla de Brač en la zona de Dalmacia, correspondiendo a un 30% de los europeos que llegaron a la zona, y cuyos descendientes constituyen un

quinto de la población actual (Hernández et al., 1993; Martinić Beros, 1999b). En el segundo grupo son mayoritarios los inmigrantes chilotes, originarios de diversas localidades de la isla y descendientes del mestizaje entre españoles y amerindios (Ortega Perrier, 1980).

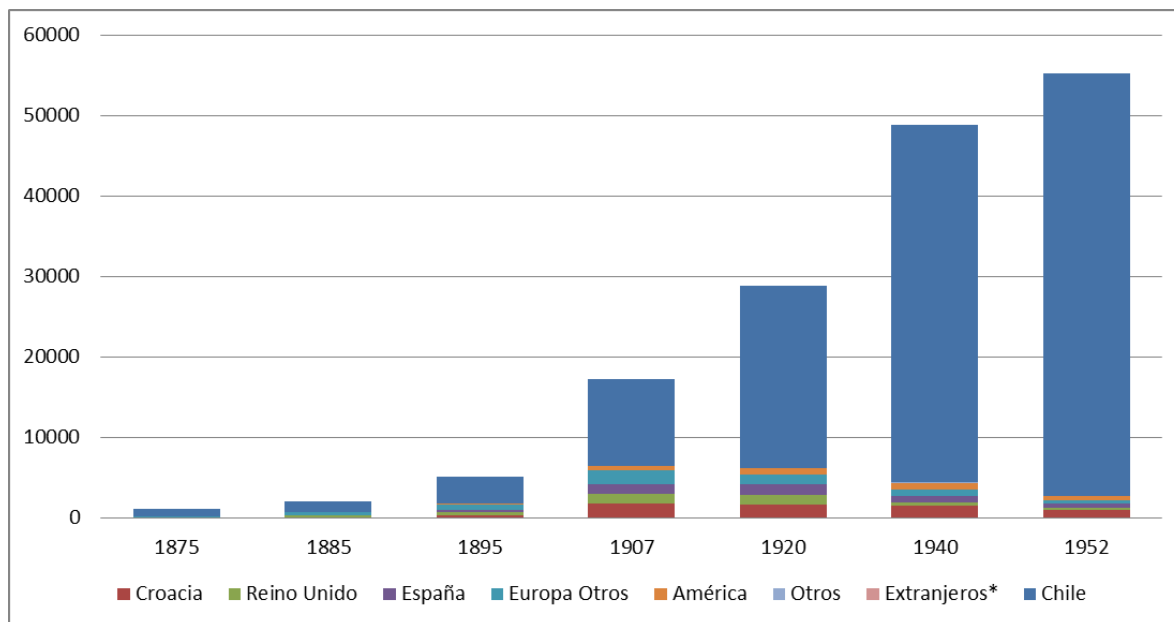


Figura 2: Población chilena y extranjera residente en la región de Magallanes (INE Magallanes, n.d.; INE, n.d.).

Hacia fines de la década de 1910 la actividad económica de la región comienza a decaer por la instalación de las Aduanas en Magallanes. Esto, acompañado de la promulgación de la Ley de Cabotaje Argentina que busca recuperar los territorios australes dominados por capitales chilenos, reduce la importancia de Punta Arenas como puerto intermediario a los argentinos en el paso hacia el Pacífico. Sumado a la crisis económica posterior a la Primera Guerra Mundial, los grandes capitales migran hacia Argentina, y si bien la estructura social se torna menos polarizada, se generan problemas por el exceso de oferta en la mano de obra. La compleja situación económica genera un éxodo de la población, siendo considerada como una provincia emigratoria entre el período de 1940-1952 (Martinić Beros, 1972; Ortega Perrier, 1980; Zamora, 1975). Pese a lo anterior, el tamaño poblacional crece y un 74,4% de sus habitantes pertenece a un estrato socio-económico bajo (Silva, 1965. En: Ortega Perrier, 1980), dando surgimiento a las primeras áreas periféricas populares (Ortega Perrier, 1980; Zamora, 1975).

En 1956 se dicta la ley que devuelve a Magallanes la calidad de Puerto Libre y se inicia la explotación de petróleo a gran escala, lo que revitaliza la economía de la región (Ortega Perrier, 1980). Hacia 1960 se produce un descenso importante del estrato socio-económico alto y un descenso leve del estrato bajo, engrosando con ello el estrato medio (Silva, 1965. En: Ortega Perrier, 1980). En paralelo, entre 1952 y 1960 se produce una última oleada migratoria proveniente desde Chiloé y entre 1955 y 1970 se constituyen las

poblaciones marginales que alojan principalmente a los nuevos inmigrantes, existiendo un mayor hacinamiento en los estratos bajos que el que se presentaba en otras provincias (Ortega Perrier, 1980). Desde esta época hasta la actualidad se encuentran estancados tanto el crecimiento económico como el demográfico en la región, sin que los cambios en la estructura productiva o las leyes de excepción hayan producido efectos importantes. El crecimiento económico es el más bajo a nivel nacional, y las oportunidades laborales para la mano de obra calificada se ven reducidas, transformando la zona en una región emigratoria (Vera Giusti, 2008).

Desde la década de 1870, Punta Arenas se transformó en el eje del desarrollo económico y social de la que entonces era la Colonia de Magallanes, constituyendo un núcleo de atracción poblacional debido a su desarrollo como región exportadora hacia mercados internacionales y al grado de diversificación de las posibilidades de consumo de la población (Ortega Perrier, 1980), y ha permanecido así hasta la actualidad: la Región de Magallanes tenía una población de 150.826 habitantes en el año 2002 (INE, 2003), de los cuales un 79% reside en la ciudad de Punta Arenas (Martinić Beros, 2002) y se proyecta que la población cuente con 161.177 habitantes para el año 2015 (INE, 2009).

De los habitantes censados el 2002, un 42,73% declara haber nacido en otra región, mientras que un 1,44% proviene de otro país (INE, CEPAL & CELADE, 2014). Además, un 1,4% de la población declara pertenecer a alguna etnia (INE, n.d.). El importante porcentaje de población inmigrante en la región deja en claro que tanto las migraciones como el mestizaje de las poblaciones que la habitan son un fenómeno reciente y posiblemente aún en curso, el cual requiere de un estudio que permita conocer las características propias de estos grupos humanos y la forma en que interactúan en este territorio en particular.

6.2.1. *Inmigración Croata*

La migración croata hacia países fuera de Europa comenzó a fines del siglo XIX y ha continuado durante el siglo XX, distinguiéndose cuatro oleadas principales de las cuales la primera, entre 1880 y el final de la Primera Guerra Mundial, coincide con la migración masiva hacia Magallanes (Mesarić Žabčić & Perić, 2006), a donde llegaron entre 3000 y 4000 de los más de 8000 migrantes que dejaron Croacia y cuyos descendientes actualmente representan alrededor de un 20% de la población regional (Barticevic, 2004, 2007; Martinić Beros, 1992, 1999b). Si bien algunos llegaron con anterioridad, la mayor parte del volumen de migraciones se inició en 1890, huyendo del servicio militar austriaco, de la compleja situación económica (Barticevic, 2004, 2007; Nock, 1990) y llamados por el oro recientemente descubierto en la región, que luego ocuparon en el establecimiento de estancias dedicadas principalmente al ganado ovino, así como en empresas mineras, navieras, comercio, entre otros (Martinić Beros, 1999b; Mesarić Žabčić & Perić, 2006). La llegada de inmigrantes provenientes de Croacia disminuye al final de la Primera Guerra Mundial y finaliza completamente cerca de 1950 (Martinić Beros, 1992; Nock, 1990, p. 291).



Figura 3: Ubicación de Croacia. Procedencia de los inmigrantes croatas: Hvar, Dubrovnik, Omiš, Korčula, Brač, Split, Kotor, Zadar, Rijeka, Istria, Ugljan (Barticevic, 2004; Martinić, 1992).

Los inmigrantes que llegaron a Chile son en su mayoría originarios del País de Dalmacia del Imperio Austro-Húngaro, el cual se ubica en la costa Este del mar Adriático, al norte de la península de los Balcanes, y está formado por una franja de tierra delimitada al Este por los Alpes Dináricos y por un archipiélago (Martinić Beros, 1992; Mesarić & Perić, 2006). En un 70-90% de los casos provienen de la isla de Brač, así como también de las islas de Hvar y Korčula y en menor medida de las regiones de Dubrovnik y Omiš (Figura 3; Martinić Beros, 1992; Mataic, 1998; Mesarić Žabčić & Perić, 2006).

La población dalmata debe su origen en primer lugar a los pueblos celtas y más tarde recibió influencia de navegantes griegos para luego ser ocupado por el Imperio romano, a través del cual se difundió el cristianismo en la zona. A partir del siglo VII, Dalmacia fue invadida por los croatas de origen eslavo convertidos al cristianismo, que se fusionaron con la población anterior y fundaron el primer estado croata independiente en el siglo IX. Este territorio se mantuvo en conflicto con Venecia y Hungría hasta el siglo XVIII en que pasaron a formar parte de la corona de Austria (Martinić Beros, 1992). A fines del siglo XIX y comienzos del XX, las naciones que posteriormente conformarían Yugoslavia recién salían de un largo período de dominación extranjera, por parte del imperio Austro-Húngaro en el caso de Croacia, lo que propiciaba las ideas nacionalistas tanto en lo político como en lo social dentro de cada una de las naciones que buscaban agruparse a la vez que se diferenciaban de las demás (Botev & Wagner, 1993; Mesarić Žabčić & Perić, 2006; Nock, 1990).

Los inmigrantes croatas llegaron a Magallanes atraídos por la explotación aurífera, sin embargo se desempeñaron también en diversos rubros en calidad de obreros, tales como la construcción, la minería del cobre, la esquila y la agricultura, en los que eran contratados por grupos ya que muchos de ellos no dominaban los idiomas hablados en la zona (español, inglés e irlandés). Además, parte de ellos fueron maestros de diversas

artesanías, y los pocos que tenían educación fueron contratados como empleados en compañías exportadoras, adquiriendo experiencia para realizar emprendimientos propios (Martinić Beros, 1999b; Nock, 1990). Las ganancias fruto de sus actividades durante esta primera migración los llevan a ser propietarios de un 18,1% de los bienes raíces de Punta Arenas en 1914 y a poseer un 21,5% del comercio y un 26,3% de la industria, ocupando el segundo lugar en la participación en esos rubros después de los alemanes. Los croatas llegaron a la zona con posterioridad a la cesión de terrenos para la explotación agraria por parte del estado, sin embargo se introdujeron en la explotación pastoril a través de la exploración y ocupación de territorios distantes como Última Esperanza, Isla Riesco y el área del canal Beagle y gracias a la subdivisión de la Sociedad Explotadora en Tierra del Fuego, donde llegaron a tener un 81% del ganado ovino en 1932. La mayoría de los croatas se agruparon prontamente en la clase media regional, mientras que otros escalaron a posiciones superiores gracias a las industrias que desarrollaron (Martinić Beros, 1999b, pp. 41–45; Nock, 1990), dejando sus trabajos como asalariados al obtener una mejor posición económica (Martinić Beros, 1999a).

La mayoría de los matrimonios de inmigrantes croatas son endogámicos. Si bien durante la migración inicial llegaron solamente hombres, una vez acomodados a la zona la mayoría llamó a sus esposas que permanecían en Croacia o establecieron un relación en la ciudad con mujeres que hicieron el viaje tras ser llamadas por parientes; sin embargo, después de algunas décadas muchos se casan con mujeres chilenas o con europeas originarias de otras nacionalidades (Martinić Beros, 1999b; Nock, 1990). En Punta Arenas se ubicaron preferentemente en el sector céntrico conocido como Barrio Yugoslavo y mantuvieron en estrecho contacto entre ellos al trabajar en grupos y al atender a sus compatriotas en los distintos comercios e industrias que instalaron, y a través de los cuales guiaban a los nuevos migrantes en su incorporación a la ciudad. Se integraron en la sociedad magallánica a través del aprendizaje del idioma y a partir de la educación de sus hijos, que era valorada por el poco acceso a escolaridad en la zona rural de la que provenían (Nock, 1990). Además, fueron partícipes de las actividades religiosas asociadas a las escuelas católicas y formaron también asociaciones voluntarias propias como sociedades mutuales y de asistencia, clubes deportivos y sociales, grupos musicales, compañías de bomberos y organizaciones políticas vinculadas a las diferentes posiciones sobre el acontecer en Croacia y Chile (Martinić, 1999; Mesarić & Perić, 2006; Nock, 1990).

6.2.2. Inmigración Chilota



Figura 4: Ubicación del Archipiélago de Chiloé. Procedencia de los inmigrantes chilotes: Rilán, Ancud, Chonchi, Quellón, Puqueldón, Castro, Achao, Llicaldad, Dalcahue, Tenaún, Quilquico, Yutuy, Quemchi, Pumillahue, Curaco de Vélez, Quetalmahue, Apiao, Nercón, Quellén, Quenac, Butalcura, Carahue (Ortega, 1980, pp. 90–91).

Chiloé es un archipiélago comprendido por la Isla Grande y 40 islas de menor tamaño ubicado en la Región de Los Lagos y se encuentra delimitado por el canal de Chacao en el Norte, el golfo de Guafo por el Sur, el golfo de Ancud y de Corcovado por el Este y el océano Pacífico por el Oeste (Mancilla & Rehbein, 2007). Durante siglos sirvió como frontera sur y avanzada militar en el Pacífico del Imperio Español; sin embargo, después de la independencia, los intereses que tuvo la Corona por esta zona no se mantuvieron, y se trasladaron los esfuerzos al resguardo de la frontera con Argentina y a la posesión efectiva y defensa de los límites australes en el Estrecho de Magallanes. La economía de la zona se sustenta mayormente en un sistema minifundista de baja productividad que no soporta más divisiones ni aumento de la población, produciendo una situación económica deficitaria que al no recibir la atención del Estado impulsa a la población a migrar hacia zonas con mejor situación económica y calidad de vida (De la Calle, 1989; Martinić Beros, 1999a; Ortega Perrier, 1980).

La población del archipiélago es de origen mestizo, producto del contacto entre españoles y amerindios: originalmente se encontraba poblada por Chonos que en siglo XIII fueron desplazados hacia el Sur por los Huilliche, quienes se ubicaron en el Norte. Tras la llegada de los colonos españoles en el siglo XVI, las poblaciones originarias fueron confinadas en los extremos del archipiélago, quedando los Chonos en el Sur donde finalmente se extinguieron (García et al., 2006; Trivero, 2005), y siendo los inmigrantes chilotes en la región de Magallanes principalmente de ascendencia Huilliche (Gundermann et al., 2009; Martinić Beros, 1999a). Los migrantes son hombres jóvenes

que provienen de diversas localidades que son en su mayoría rurales (Figura 4) y se trasladan a Magallanes producto de la falta de trabajo en la isla, así como de la búsqueda de una mejor situación económica y calidad de vida (Nock, 1990; Ortega Perrier, 1980), e impulsados por un imaginario de la vida errante en que el viaje brinda tanto la posibilidad de auto-conocimiento como de vivir aventuras (Mancilla & Rehbein, 2007).

Tras la toma de posesión del Estrecho de Magallanes en 1843, la relación con Chiloé es principalmente comercial a través del envío de maderas, y no hay registros de la llegada de nuevos inmigrantes chilotos hasta 1866 (Ortega Perrier, 1980). La migración masiva por parte de los chilotos se inició en 1867 incentivados por el estado al ser considerados como gente trabajadora y robusta, para que se dedicaran a la preparación del territorio para otros colonos (Martinić Beros, 1999a; Urbina Burgos, 1988; Zamora, 1975) llegando a constituir sobre un 70% de la población del territorio en el año 1868 (Ortega Perrier, 1980, p. 31).

La preferencia por el inmigrante europeo como mano de obra disminuye su proporción respecto a la población total, sin embargo desde 1894 se retoman los incentivos a la inmigración nacional al considerar que el territorio se estaba desnacionalizando (Martinić Beros, 1999a), con lo que constituyen un 33% de los habitantes hacia 1899 (Ortega Perrier, 1980, p. 31). La proporción de inmigrantes chilotos se mantiene estable hasta los años 20 del siglo XX, en que la compleja situación económica de la ciudad genera un exceso en la oferta de mano de obra que conduce a un empeoramiento en sus condiciones laborales y un éxodo hacia sus lugares de origen. A partir de 1940 la migración chilota se dirige hacia otras regiones del país o hacia Argentina; sin embargo, Magallanes vuelve a recibirlos en el período entre 1952 y 1960, en que comienzan a ubicarse en las poblaciones marginales magallánicas (Martinić Beros, 1992, 1999a; Nock, 1990; Ortega Perrier, 1980; Zamora, 1975).

Hacia 1970 la migración chilota ha cesado casi por completo, y en Magallanes se observa que un 20% de la población total es nacida en Chiloé y un 20-30% descienden de chilotos, por lo que constituyen un 50% de los habitantes de la región (De la Calle, 1989; Ortega Perrier, 1980; Zamora, 1975). En este período, un 29,07% (9.346) de la población económicamente activa era de origen chilote, de los cuales un 53,55% eran obreros en diversos rubros entre los que destacan la agricultura y la construcción, constituyendo un 44,33% de los obreros de la región; por otra parte, un 32,77% se desempeña en el sector terciario, sin embargo corresponden a un 19,10% de la población total de la región puesto que este sector entrega preferencia a personas con mayor educación (Martinić Beros, 1999a; Nock, 1990; Ortega Perrier, 1980; Zamora, 1975), en gran parte de los casos corresponde a mujeres que trabajan en el servicio doméstico. En la actualidad, los inmigrantes chilotos constituyen el grueso del estrato popular (Gundermann et al., 2009).

La mayor parte de los chilotos que emigran fuera del archipiélago son hombres jóvenes, los cuales al tener una preferencia matrimonial endógama llaman o van a buscar a mujeres para casarse con ellas; o bien, se casan en Magallanes con mujeres que han

llegado llamadas por algún familiar o, lo que es menos frecuente, por cuenta propia (De la Calle, 1989; Nock, 1990; Ortega Perrier, 1980). La migración chilota es preferentemente urbana dado que el trabajo rural se considera como una mantención de las malas condiciones de vida padecidas en Chiloé y que se asocian a las labores agrícolas, por lo que la vida en estancias sólo constituye una situación temporal. La valoración de los elementos urbanos está dada por las diferencias que se producen entre los chilotes y el medio urbano y sus habitantes, que se traducen en una discriminación que surge hacia el grupo por la carencia de estos elementos: el origen rural de la población originaria de Chiloé constituye una fuente de prejuicios respecto a ese grupo (tanto de parte de otros inmigrantes como de ellos mismos y sus descendientes), cuyos miembros son considerados ignorantes al no superar en la mayoría de los casos el 4to año de educación básica, lo cual los perjudica en el acceso a trabajos que requieran de mayor calificación, dificultando su inserción en la vida urbana, especialmente en el plano laboral (De la Calle, 1989; Ortega Perrier, 1980).

Debido a los rubros en que se desempeñan y a su falta de escolaridad, la población chilota pertenece principalmente al estrato socio-económico bajo, el cual sufre de condiciones de hacinamiento y se ubica en poblaciones marginales a partir de 1940 (Martinić Beros, 1999a; Nock, 1990; Ortega Perrier, 1980; Zamora, 1975). Después de la falta de trabajo, la falta de habitación es el segundo problema de mayor importancia que enfrentan los migrantes al llegar a la región, sin embargo no sufren de problemas de adaptación ya que son asistidos por familiares que han llegado a la zona con anterioridad, quienes se sienten obligados a dar ayuda y alojamiento a sus parientes; asimismo, los dueños de casas que dan pensión y son de origen chilote, prefieren alojar a gente de su misma procedencia (Ortega Perrier, 1980). Es debido a esto que los chilotes dan gran importancia al mejoramiento y ampliación de su vivienda, pues es la demostración de que se han incorporado a la vida urbana.

Los chilotes se encuentran informados de la inestabilidad económica en Punta Arenas, sin embargo su decisión de migrar no se basa en la búsqueda de una compensación económica inmediata; por el contrario, aspiran al ascenso social y a la mejora de sus condiciones económicas a través de la educación de sus hijos, la cual resulta prioritaria en su decisión de vivir y trabajar en zonas urbanas. Pese a lo anterior, no intentan acceder a mejores condiciones de vida a través del contacto con otros grupos socio-económicos, ya sea a través de amistades, matrimonios o la institución del compadrazgo, relaciones que por el contrario tienden a darse en una situación horizontal en que las partes involucradas tienen una condición socio-económica semejante y preferentemente un origen chilote (Ortega Perrier, 1980); de este modo, tienden a valorar el esfuerzo personal en detrimento de los logros debidos a la ayuda de personas ajenas a la familia.

6.2.3. Relaciones entre inmigrantes

Las dos principales poblaciones de inmigrantes que llegaron a Magallanes entre fines del siglo XIX y comienzos del XX tienen varias características compartidas, tales como su origen en una zona insular en que la mayor parte de sus habitantes desempeña labores agrícolas y que desde fines del siglo XIX ha presentado características expulsivas producto de la falta de oportunidades laborales (Barticevic, 2007; Mesarić Žabčić & Perić, 2006; Ortega Perrier, 1980). Los dos grupos de inmigrantes viajan junto a sus familias, comparten la fe católica y se integran a la ciudad de Punta Arenas a través de la educación, dando especial importancia a la adquisición del lenguaje en el caso de los croatas y a la adquisición de habilidades urbanas en general en el caso de los chilotes (Martinić Beros, 1972; Mesarić Žabčić & Perić, 2006; Nock, 1990; Ortega Perrier, 1980). Sin embargo, ambos grupos se diferencian en la forma en que se visualizan frente a otros: los croatas llegaron a Magallanes en una época en que el nacionalismo era muy fuerte en su región de origen, por lo que tratan de reforzar su identidad como grupo (Mesarić & Perić, 2006); mientras que los chilotes son víctimas de prejuicios y discriminaciones que los llevan a ocultar su origen, prefiriendo que se les identifique como magallánicos (Martinić Beros, 1999b; Ortega Perrier, 1980).

Ambas poblaciones llegaron a Magallanes a desempeñarse como obreros en diversos rubros, en los que inicialmente destacaba el trabajo ocasional en las estancias: en un primer momento se prefirió el trabajo del migrante europeo que ya tenía experiencia en las labores ganaderas, sin embargo desde 1897 empieza a ser preferida la mano de obra chilota. Esto cambia durante el siglo XX, cuando la vida se concentra en la ciudad de Punta Arenas, en donde los chilotes se encuentran en clara desventaja al no poseer los conocimientos que les permitan ser contratados en ocupaciones urbanas (Ortega Perrier, 1980), constituyendo la mano de obra no calificada a la que incluso se le atribuye el estancamiento económico de la región (Martinić Beros, 1999a, 2002, p. 129; Vera Giusti, 2008), mientras que parte de los croatas sí había recibido educación, era maestro de algún tipo de artesanía u oficio o ya había logrado acumular capital (Martinić Beros, 1999a, 1999b).

Estas dos poblaciones, desde un período muy temprano en la historia de Punta Arenas, han pertenecido a diferentes clases sociales, pudiendo asociarse a los croatas con la propiedad de las estancias y el comercio y a los chilotes con la mano de obra asalariada (Anexo 1.1; Martinić Beros, 1999a; Nock, 1990, pp. 248, 493): de la generación nacida ente 1941 y 1965, los propietarios de tierra eran mayormente croatas (un tercio), mientras que ninguno era chilote. Asimismo, en esa generación un 2,1% de los chilotes son propietarios de empresas o trabajadores independientes y un 43,4% son obreros, en contraste con los croatas con un 22,6% y 7,5% respectivamente; sin embargo, en ambos grupos sobre un 50% de los ocupados se desempeñan en labores de oficina (Anexo 1.1; Nock, 1990, pp. 248, 416), lo cual podría explicarse por la existencia de movilidad social después de varias generaciones en la ciudad, en que los chilotes que se desempeñan como obreros serían los inmigrantes más recientes (Nock, 1990, p. 238).

Estos grupos, además, no se han distribuido homogéneamente en la ciudad. La ocupación del territorio por los chilotes consistió, desde los años 20, en poblaciones callampas ubicadas en la periferia, luego legalizadas por la necesidad de urbanización de las mismas (Martinić Beros, 1999a; Nock, 1990, p. 238), las cuales produjeron una importante concentración residencial de este grupo de inmigrantes, ya que si bien agrupaban a población de estrato bajo de diversos orígenes, la mayor parte del estrato correspondía a inmigrantes chilotes y a sus descendientes nacidos en Magallanes (Ortega Perrier, 1980). Por otra parte, los croatas se localizaron en sector céntrico conocido como Barrio Yugoslavo o Croata (Nock, 1990, p. 294) que surge a partir de las cesiones de terreno urbanas de comienzos del siglo XX realizadas antes de las grandes expansiones demográficas de la región (Zamora, 1975). Cabe señalar, sin embargo, que dado que los inmigrantes chilotes tienen en alta estima los valores urbanos, dan mayor importancia a su vivienda e invierten más recursos en ella que otros inmigrantes pertenecientes al mismo estrato socio-económico (Ortega Perrier, 1980), mientras que los inmigrantes croatas optan por ahorrar e invertir su capital en el establecimiento de empresas (Martinić Beros, 1999b).

En lo vinculado a las relaciones personales, la mayoría de los chilotes tiene amistades predominantemente del mismo origen; sin embargo, en el caso de las mujeres la mayor parte de las relaciones se establecen en la vecindad, mientras que en el caso de los hombres ocurre en el lugar de trabajo (Ortega Perrier, 1980, p. 121). Los croatas, por su parte, se vinculan con inmigrantes de igual origen a través de instituciones formales que los agrupan, entre las que destacan las de asistencia mutua y las de carácter político que los mantiene atentos al acontecer tanto en Croacia como a nivel nacional y regional, llevándolos prontamente a asumir posiciones dirigentes en la vida regional (Martinić Beros, 2002); mientras que los chilotes no se involucrarán en instituciones de carácter público ni en las instancias decisionales de las poblaciones en que habitan, sino que mantienen sus relaciones sociales en el núcleo familiar (Ortega Perrier, 1980).

Estos factores, en conjunto con una discriminación hacia los chilotes, han contribuido al distanciamiento reproductivo entre las poblaciones (Hernández et al., 1993; Martinić Beros, 1999a; Nock, 1990, pp. 241–247; Ortega Perrier, 1980): las prácticas matrimoniales magallánicas entre 1885 y 1920 fueron endógamas en tres cuartas partes de los casos (Hernández et al., 1993), y entre los grupos de ascendencia chilota y croata se observa que desde la formación de la colonia de Magallanes hasta la generación nacida el año 1965 los matrimonios también han sido mayormente endogámicos, con un 84,5% entre chilotes y un 57,3% entre croatas (Anexo 1.2); sin embargo, si bien en ese período la endogamia entre chilotes se mantiene estable, los croatas se abren a matrimonios con todos los otros grupos de inmigrantes de la zona: mayormente chilenos y otros europeos, así como chilotes, pasando de un 83,8% aun 31,9% de uniones con otros croatas (Anexo 1.3; Hernández et al., 1993; Nock, 1990). Del total de matrimonios en este período, un 12,3% de los matrimonios de hombres croatas ocurren con mujeres chilotas, mientras que un 3,2% de las uniones de hombres chilotes ocurren con mujeres croatas,

las cuales resultan ser las más endógamas de todas las mujeres inmigrantes que llegaron a la zona (Hernández et al., 1993).

Se puede observar que en general existe una asimetría a favor de la unión de hombres extranjeros con mujeres chilenas, siendo la primera preferencia matrimonial las mujeres del mismo origen y en segundo lugar las mujeres chilenas, antes que las extranjeras de otro origen (Hernández et al., 1993). Esto se ve influenciado por un mayor índice de masculinidad en el caso de los inmigrantes europeos, contrario al caso chileno en que la mayoría de la inmigración es femenina; sin embargo en los grupos con mayor endogamia como Croacia, la proporción de sexos es similar.

Cabe destacar, además, que en las dos poblaciones la mayoría de los matrimonios endogámicos ocurren cuando el esposo es obrero, y la mayoría de las uniones con otros europeos, cuando se trata de propietarios de una empresa o trabajadores independientes (Anexo 1.4; Nock, 1990, pp. 447–456). Además, en general es posible observar que la mayor parte de los chilenos que se casan con mujeres extranjeras poseen una mayor posición social que los chilenos endógamos (Hernández et al., 1993). Esto implica que además de ser endogámicas, estas poblaciones tienen un comportamiento homogamo, abriéndose al matrimonio con otros grupos cuando pertenecen al mismo estrato socio-económico.

Los hombres chilotes tienen preferencia por casarse con mujeres de su mismo origen, ya sea conocidas de cuando vivían en la isla con las que mantienen una relación por carta y a las cuales van a buscar o llaman para que ellas hagan el viaje a Punta Arenas después de que el futuro marido se ha establecido en la zona; o bien, mujeres chilotas que han conocido en Punta Arenas. La explicación dada por los mismos migrantes a esta situación es que los hombres opinan que las mujeres chilotas están más acostumbradas al trabajo duro, mientras que ellas prefieren a un esposo que era conocido de Chiloé o que tenga las mismas costumbres, facilitando así la convivencia (Ortega Perrier, 1980, p. 112).

En segundo lugar en preferencias matrimoniales se encuentran los magallánicos hijos de chilotes, y en caso de optar por un matrimonio exogámico, estos ocurren preferentemente con inmigrantes de ciudades cercanas a Chiloé, tales como Llanquihue y Osorno, o bien, en una menor proporción, con magallánicos que no son descendientes de chilotes; sin embargo, independiente de si el matrimonio es endogámico o exogámico, los cónyuges poseen una situación socio-económica similar, es decir, son matrimonios homogamos (Ortega Perrier, 1980, p. 112).

6.3. Genética de las poblaciones inmigrantes

6.3.1. *Genética de la población croata*

En Europa, los haplogrupos de ADN mitocondrial más frecuentes son H, I, J y K, donde en la población croata los más comunes son en primer lugar el H (41,1%), seguidos por el U (19,72%, incluidos U1 – U6, U8 y K), J (9,7%), T (7,36%, incluidos T1 y T2) y V (5,1%), y no se encuentran presentes ninguno de los haplogrupos amerindios (Barac et al., 2003; Pericić et al., 2005).

Los haplogrupos del cromosoma Y más frecuentes en croatas son I2a1-P37 (41,7%), R1a1-SRY1532 (25%), R1-M306 (7,5%) y I-M170 (xP37) (5,9%) (Barac et al., 2003; Pericić et al., 2005). De ellos, el haplogrupo I2a1 es de origen europeo y se encuentra en frecuencias muy elevadas (entre 36,2% y 65,9%) en las islas del Sur del mar Adriático y en la zona de Dalmacia en general (Barac et al., 2003; Mršić et al., 2012; Pericić et al., 2005), desde donde provienen la mayoría de los inmigrantes que llegaron a Magallanes (Martinić, 1999). En el resto de Europa destacan el haplogrupo R1 en el Oeste, R1a1 en el Este (en países de los que no llegaron inmigrantes a Magallanes), I en el centro y E3b1 y J en el Sur (Francalacci & Sanna, 2008).

6.3.2. *Genética de la población chilota*

Así como en la mayor parte del territorio chileno, la población del archipiélago de Chiloé es producto del mestizaje entre amerindios y españoles después del contacto en el siglo XVI. Hasta el siglo XIII el archipiélago se encontraba poblado por Chonos, etnia canoera genéticamente más cercana a las poblaciones de los archipiélagos del extremo austral de Chile, los cuales fueron desplazados hacia el sur por los Huilliche, que posteriormente se diferenciaron cultural y genéticamente en los Veliche o Huilliche de Chiloé, y que a la llegada de los españoles ocupaban el Norte y centro de la isla (García et al., 2004, 2006; Trivero, 2005). Dado que la migración hacia Magallanes proviene principalmente de esta área de la isla, los migrantes serían principalmente de ascendencia Veliche y española (Gundermann et al., 2009).

En el archipiélago de Chiloé, más de un 90% de los haplogrupos de ADN mitocondrial corresponden a los 4 amerindios, sin embargo presentan variaciones regionales: en el norte predomina el haplogrupo B, cercano a los Huilliche continentales; mientras que en el sur disminuye su frecuencia y aumenta la de los haplogrupos C y D, similares a las etnias del extremo austral de Chile (García et al., 2004, 2006).

Respecto a los haplogrupos del cromosoma Y, el de mayor presencia en Europa es el R, que se identifica por 9 mutaciones: M207, P224, P227, P229, P232, P280, P285, PF6014 y M734 (ISOGG, 2014; Karafet et al., 2008). En Latinoamérica la mayor parte de la contribución es de origen español y corresponde a R1b-M343 (Salas et al., 2008; Zegura et al., 2004). En el caso de la población que se auto-reconoce como Huilliche, el

haplogrupo R-M207 se encuentra con un 15,4% de frecuencia, después del haplogrupo amerindio Q-M3, presente en un 46,4% de los individuos, y de F-M89 que igualmente es de origen europeo y se encuentra en un 30,8% de los casos (Bailliet et al., 2012).

6.3.3. Genética de la población magallánica

En la población originaria de Magallanes, los haplogrupos de ADNmt presentes son C y D, destacándose la alta frecuencia del haplotipo D4h3 que caracteriza a las poblaciones canoeras del extremo sur del continente americano, y ausentándose los haplogrupos amerindios A y B del mismo modo que ocurre en el Sur del archipiélago de Chiloé (de Saint Pierre et al., 2012; García-Bour et al., 2004; Moraga et al., 2010). Para cromosoma Y se consideran los datos generales de nativos americanos, en que predominan los haplogrupo Q-P36, Q-M3 y C-M130 (Karafet et al., 2008; Zegura et al., 2004).

La población de Punta Arenas actual ha sido recientemente caracterizada para marcadores de ADN mitocondrial (Gómez-Carballa et al., 2016), pero no para SNPs de cromosoma Y; allí se evidencia que la población de la ciudad está compuesta por un 88% de linajes maternos amerindios y un 13% no amerindios, de los cuales un 1% son africanos y un 15% europeos. Los linajes amerindios corresponden a A2= 1%, B2= 15%, C1= 37% y D= 35%, siendo la ciudad chilena con menor frecuencia del haplogrupo B2 y con mayores frecuencias de haplogrupos C1 y D, lo que coincide con el patrón geográfico conocido para los haplogrupos de ADN mitocondrial en las poblaciones chilenas originarias (García et al., 2006).

Además, se cuenta con datos de las frecuencias génicas para sistemas sanguíneos ABO y Rh que presentan similitudes con las encontradas en la isla de Chiloé (específicamente en las poblaciones urbanas de Castro, Ancud y Quellón) (Harb et al., 1997. En: Harb, 2004), mientras que dos estudios realizados a través de AIMs muestran un 41,07% de ancestría amerindia, 56,76% europea y 2,18% africana (Fuentes et al., 2014) y aproximadamente un 30-40% de ancestría amerindia y un 50-60% de ancestría europea (Ruiz-Linares et al., 2014).

		ADN mitocondrial	Cromosoma Y
Magallanes	Originarios	C, D	Q-M3
	Actual	A (1%), B (15%), C (37%), D (35%), No Amerindio (13%)	¿?
Chiloé	Amerindio	A, B, C, D (90%)	Q-M3
	Español	-	R1b-M343 (62,3%) E-M40 (11%) J2-M172 (7,3%)
Croacia		H (41,1%)	I2a1-P37 (41,7%)
		U (19,7%)	R1a1-SRY1532 (25%)
		T (7,4%)	R1-M306 (7,5%)
		V (5,1%)	I-M170 (xP37) (5,9%)

Tabla 1: Haplogrupos de ADN mitocondrial y Cromosoma Y más frecuentes en población originaria de Magallanes, Chiloé y Croacia.

7. Planteamiento del problema

La población de Punta Arenas es de origen reciente y fue formada a partir de inmigrantes tanto chilenos (de la isla de Chiloé) como europeos (mayormente croatas) que llegaron en múltiples oleadas migratorias durante los siglos XIX y XX. Los inmigrantes croatas se han asociado a la propiedad de estancias, comercio y otros medios de producción que los ha constituido como la clase alta magallánica, mientras que los inmigrantes chilotes se desempeñan principalmente como obreros, constituyendo las clases populares. La diferencia de ocupaciones y de clases socio-económicas hace que se plantee la inexistencia de matrimonios entre los dos grupos; sin embargo, lo anterior no implica necesariamente la inexistencia de flujo génico entre ellos. Es por esto que nos preguntamos ¿Cuáles son los patrones de mestizaje entre inmigrantes chilotes y croatas de Punta Arenas y cómo influyen en la configuración de la variabilidad genética actual de la ciudad?

8. Hipótesis

Hipótesis nula:

El mestizaje entre croatas y chilotes en Punta Arenas ha sido panmíctico.

Hipótesis alternativa:

El mestizaje entre chilotes y croatas ha sido escaso, siendo la mayoría de los matrimonios al interior de ambas comunidades fundadoras.

9. Objetivos

Objetivo general

Describir el fenómeno y magnitud del mestizaje entre chilotes y croatas en Punta Arenas.

Objetivos específicos

- Caracterizar genéticamente a una muestra de la población de Punta Arenas actual a través de marcadores uniparentales.
- Establecer la relación existente entre los marcadores genéticos, los apellidos y lugar de origen de los individuos muestreados.
- Estimar el grado de mestizaje de la población puntarenense.
- Determinar la relación existente entre ancestría y estrato socio-económico.

10. Materiales y Métodos

10.1. Diseño del estudio

Dadas las características del problema en estudio, las variables analizadas en esta memoria resultan ser tanto biológicas como culturales y socioeconómicas. Es por ello que su realización requirió de un muestreo completo de la ciudad de Punta Arenas que resultara representativo de la población y que permitiera obtener tanto la información biológica de los individuos (sus linajes mitocondriales y de cromosoma Y) como la información cultural (apellidos y lugar de origen de los inmigrantes de su familia) y socioeconómica (escolaridad y tenencia de bienes).

Con este fin, las variables fueron divididas operacionalmente en ancestría (tanto biológica como cultural) y en estrato socioeconómico, y los datos fueron recolectados a través de muestras de saliva y de una encuesta que permite evaluar el componente cultural de la ancestría y el estrato socioeconómico al que pertenecen los individuos muestreados.

La realización de este estudio fue aprobada por el Comité de Ética de Investigación en Seres Humanos de la Facultad de Medicina de la Universidad de Chile quedando constancia de ello en el Acta de Aprobación de Proyecto N° 166-2014 con fecha 23 de diciembre de 2014 (Anexo 2).

10.2. Muestra

En la realización de este estudio se tomaron muestras de saliva de 135 individuos de sexo masculino provenientes de toda la ciudad de Punta Arenas. No se tomaron muestras de individuos de sexo femenino ya que solamente pueden ser analizadas para ADNmt, mientras que los individuos masculinos portan tanto este marcador como el Cromosoma Y.

La población masculina mayor de 18 años que habita en la ciudad de Punta Arenas corresponde a 43.101 personas (INE Magallanes, 2002), por lo que con un nivel de confianza de 95% la muestra tiene un margen de error de 8,42% (Raosoft Inc., 2004).

El muestreo se llevó a cabo durante el mes de Enero de 2015 en la ciudad de Punta Arenas de acuerdo a un diseño proporcional por unidad vecinal que contempló la toma de muestra a 135 individuos en las 53 unidades vecinales consideradas en el Censo de 2002 divididos de acuerdo al número de habitantes de cada una de ellas (INE Magallanes, n.d.; Ilustre Municipalidad de Punta Arenas, n.d.-a; Anexo 3). Las unidades vecinales fueron posteriormente reducidas a 50 tras el agrupamiento de las zonas periféricas menos pobladas.

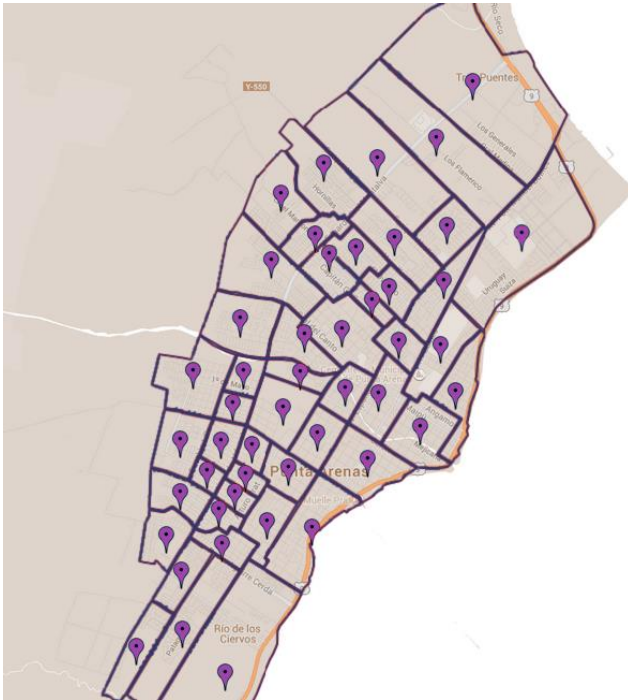


Figura 5: Plano de unidades vecinales de Punta Arenas de acuerdo al Censo 2002 (Ilustre Municipalidad de Punta Arenas, n.d.-a, n.d.-b).

Los criterios de inclusión, además de la pertenencia al sexo masculino, fueron ser mayor de 18 años, haber nacido en la región de Magallanes y que al menos uno de los padres también hubiera nacido en la región. Se consideró utilizar muestras de individuos cuyos padre y madre fueran nacidos en la región, sin embargo debido a las altas tasas de inmigración las posibilidades de encontrar individuos que cumplan con ese requisito resultan bajas (INE, CEPAL & CELADE, 2014; Sergio Lausic, Enero de 2015, comunicación personal).

Los participantes entregaron una muestra de 2 ml de saliva para la obtención de ADN recolectada a través del kit comercial Oragene-DNA Self-Collection Kit OG-500 de DNA Genotek Inc. y además debieron responder a una encuesta con preguntas relativas a la tenencia de una lista de bienes, nivel de escolaridad, colegio de egreso, lugar de residencia, lugar de nacimiento de ellos mismos, sus padres y sus abuelos, y apellido de ellos mismos, sus padres y sus abuelos (Anexo 4).

Previo a la toma de muestra y realización de la encuesta, se solicitó que los voluntarios firmaran un consentimiento informado aprobado por el Comité de Ética anteriormente señalado, el cual proporcionó a los participantes información respecto a los objetivos del estudio además de asegurar que los datos se mantendrán anónimos y no se utilizarán para fines ajenos a la investigación (Anexo 5).

10.3. Variables

Las variables comprendidas en esta memoria se agrupan en ancestría y estrato socio-económico, las cuales se subdividen en distintas preguntas en la encuesta realizada a los participantes. A partir de ello se busca establecer la relación tanto entre los componentes internos de cada variable como entre ellas mismas.

Ancestría:

- Muestras de ADN: ADNmt y Y-ADN chilote, croata u otro.
- Apellido: se consideraron en la encuesta los apellidos del participante, sus padres y sus abuelos, y cada uno de ellos se trató como una variable categórica de acuerdo al origen geográfico del apellido.
- Lugar de nacimiento: los voluntarios son nacidos en Punta Arenas sin embargo se les consultó por el lugar de nacimiento de sus padres y abuelos.
- Un individuo que presente marcadores de dos orígenes diferentes es considerado mestizo.

Estrato socio-económico:

- Medido a través de encuesta que consultó por años de escolaridad del individuo y de sus padres, colegio de egreso, el barrio en que reside y la tenencia de un conjunto de bienes.

10.4. Análisis de laboratorio

10.4.1. *ADN mitocondrial*

Se amplificó y se secuenció la región control completa del ADN mitocondrial humano desde la posición 16024 hasta la 576, siguiendo las recomendaciones dadas en (Parson & Bandelt, 2007). Las condiciones de amplificación están descritas en la Tabla 2 y Tabla 3. La secuenciación y purificación de los productos del PCR (*Polymerase Chain Reaction*) se realizó en Macrogen Inc., Corea del Sur. Las muestras que no contenían suficiente ADN para ser secuenciadas fueron caracterizadas a través de PCR-RFLP.

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

Tabla 2: Condiciones del PCR para amplificación de segmentos de ADNmt en un volumen final de 25 µl.

Linaje Mitochondrial	Variante Mitochondrial	Marcador	Partidores	Posición Partidor (5'→3')	Temperatura Alineamiento	Referencia Partidor
Haplogrupo A		<i>HaeIII</i> 663 (+)	M13 (F)	583-604 GTAGCTTACCTCCTCAAAGCAA	55°C	Moraga et al., 2000
			M14 (R)	727-708 AGGGTGAACCTCACTGGAACG		
Haplogrupo B	delección 9 pb COII/tARN ^{lys}		M5 (F)	8195-8214 CACAGTTTCATGCCCATCGT	55°C	Moraga et al., 2000
			M6 (R)	8316-8294 ATGCTAAGTTAGCTTTACAGTGG		
	B2i2	<i>RsaI</i> 470 (+)	470G (F)	369-394 CCCTAACACCAGCCTAACCGATTT	60°C	De Saint Pierre et al., 2012
		470G (R)	560-534 GGGGTTTGGTTGGTTCGGGGTAT			
Haplogrupo C		<i>HincII</i> 13259 (-)	M7 (F)	13209-13232 CGCCCTTACACAAAATGACATCAA	55°C	Moraga et al., 2000
			M8 (R)	13365-13344 GGAGCACATAAATAGTATGGC		
	C1b13	<i>BspI</i> 258 (-)	HV2-3 (F)	155-174 TATTATCGCACCTACGTTT	51°C	De Saint Pierre et al., 2013
		HV2-4 (R)	353-331 GTTTGGCAGAGATGTGTTTAAGT			
Haplogrupo D		<i>AluI</i> 5176 (-)	M11 (F)	5099-5120 CCTAACTACTACCGAATTCCTA	55°C	Moraga et al., 2000
			M12 (R)	5277-5255 ATTCTTCGATAATGGCCCATTTG		
	D1g	PCR-ASP	187C (F)	16168-16187 CCAATCCACATCAAAAACCCC	63°C	Bodner et al., 2012
			187T (F)	16168-16187 CCAATCCACATCAAAAACCC T		
		HV1-4R (R)	16402-16383 TCTATCCCCAGGGAAGTGGT			
Region Control (D-loop)	Secuencias		M1 (F)	15978-15997 CACCATTAGCACCCAAAGCT	60°C	Moraga et al., 2000
			M14 (R)	727-708 AGGGTGAACCTCACTGGAACG		
Region Control (D-loop)	Secuencias		M1 (F)	15978-15997 CACCATTAGCACCCAAAGCT	60°C	M. Moraga, 2015, comunicación personal
			M3rev (R)	029-008 GTGGTTAATAGGGTGATAGACC		
			M3 (F)	008-030 GGTCTATCACCCATTAACCACT		
			M14 (R)	727-708 AGGGTGAACCTCACTGGAACG		

Tabla 3: Primers utilizados para los linajes mitocondriales, con sus respectivas temperaturas de alineamiento y enzimas de restricción (Modificado de Pezo-Valderrama et al., manuscrito en preparación).

Las secuencias fueron alineadas con la Secuencia de Referencia Revisada de Cambridge (rCRS) (Andrews et al., 1999) y sujetas a los parámetros de control estándares (Bandelt & Parson, 2008). La confirmación de los polimorfismos se realizó directamente a través del *software* Geneious versión 9.0.2 (<http://www.geneious.com>, Kearse et al., 2012) y la edición de las secuencias se llevó a cabo con el mismo programa.

La asignación posterior de las secuencias a su haplogrupo correspondiente se efectuó mediante los programas *online* HaploGrep (<http://haplogrep.uibk.ac.at/>, Kloss-Brandstätter A. et al., 2011) y MitoTool (<http://mitotool.org/>, Long & Yong-Gang, 2011), para luego ser verificadas manualmente de acuerdo a la versión 16 de Phylotree (<http://www.phylotree.org>, van Oven & Kayser, 2009).

10.4.2. Cromosoma Y

Se analizó la variación de la porción no recombinante del cromosoma Y (NRY) para 19 marcadores bialélicos (NRY-SNPs) siguiendo una aproximación jerárquica (Tabla 4): primero DE-M1 y F-M89, para luego determinar los linajes derivados de DE-M1 (D-M174, E-M40), F-M89 (G-P257, H-M69, I-M258, I2a1-P37.2, J-M304, J2-M172, K-M9), K-M9 (L-M20, M-P256, P-M45), P-M45 (Q-M242, Q1a3a1-M3 y R-M207) y R-M207 (R1a1-SRY10831.2 y R1b-M343) según lo revisado por (Karafet et al., 2008). Dada la información *a priori* que se posee acerca de la proporción del linaje paterno tanto en la población amerindia, como en la europea, se caracterizarán primero los haplogrupos Q1a3a1-M3 y R-M207 dentro de aquellos individuos pertenecientes al haplogrupo P-M45, puesto que son los más frecuentes en cada una de estas poblaciones.

Filogenia	Marcador	Técnica	Marcador	Primer (5' -> 3')		T° A	Referencia	
				Forward	Reverse			
D E		PCR- inserción Alu	150pb / 450pb	caggggaagataaagaaata	actgctaaaaggggatggat	51°C	(Hammer & Horai, 1995)	
	D	M174	PCR-RFLP	Bfa I (Fsp BI)	gtataatagctgggtgctg	catgagttcaaatgattctt	58°C	(De Saint Pierre, 2013)
	E	M40	PCR-RFLP	Mbil (BsrBI)	acatctcagatcgtgtttggt	tagaaggtcctggagatgca	58°C	(De Saint Pierre, 2013)
C F	F	M89	PCR-RFLP	Nla III	acagaaggatgctgctcagctt	gcaactcaggcaaagtgagacat	56°C	(Bailliet et al., 2008)
	G	P257	PCR-ASP	R G/A	tctcactctgtaatatgcttc	aacccccatctgggcca[c/t]	58°C	(De Saint Pierre, 2013)
	H	M69	PCR-ASP	R T/A	ggttatcatagcccactatac	cttgtctgctgaaatatattt[a/g]	69°C	(De Saint Pierre, 2013)
	I	M258	PCR-RFLP	Bsrl	cacagtcctgaggtaatct	cctgagaacaaggtagcttg	58°C	(De Saint Pierre, 2013)
	I2a1	P37.2	PCR-RFLP	BtsIMutI	catagtgataggggtgggtggtt	tgagccagactctcaggttaagt	57°C	(modificado de Niederstätter et al., 2012)
	J	M304	PCR-RFLP	Tsp45I (NmuCI)	gctgttaactcactgttactaat	ttctacgttcatctgcatgta	58°C	(De Saint Pierre, 2013)
	J2	M172	PCR-RFLP	Drd I	cccattatcctcattcacc	aaataataatgaagacttttaagt	58°C	(De Saint Pierre, 2013)
	K	M9	PCR-RFLP	Hinf I	gcagcatataaaaacttccagg	aaaacctaactttgctcaagc	53°C	(Underhill et al., 2001)
	L	M20	PCR-RFLP	Ssp I	gattgggtgtcttcagtc	atttgacataacctacacac	58°C	(De Saint Pierre, 2013)
	M	M256	PCR-ASP	R G/A	cagacctctctgagaaggt	tctgtgcttactcaac[c/t]	58°C	(De Saint Pierre, 2013)
	P	M45	PCR-RFLP	Bfa I (Fsp BI)	attggcagtgaaaattatagcta	tgcccttgctacaactctccta	58°C	(Bailliet et al., 2008)
	Q	M242	PCR-RFLP	BsiHKAI	tcagatggcaagattttaagtaca	ttcatgctccttatactgatg	56°C	(De Saint Pierre, 2013)
	Q1a3a1	M3	PCR-RFLP	Mfe I	taatcagtcctctccagca	taggtaccagctctccaatt	61°C	(Underhill et al., 2001)
	R	M207	PCR-RFLP	Dra I	ggggcaaatgtaagtcaagc	tttctaggctgttcgctgct	54°C	(Bailliet et al., 2008)
	R1a1	SRY10831.2	PCR-RFLP	Dra III	ccacataggtgaacctgaaaatg	tcatccagctccttagcaaccatta	54°C	(modificado de Niederstätter et al., 2012)
R1b	M343	PCR-RFLP	CspCI	ctgattgcacaaggctcag	cacccccacatatctcaagg	54°C	Este estudio	

Tabla 4: Primers y marcadores utilizados para la caracterización del Cromosoma Y, con sus respectivas enzimas y temperaturas de alineamiento (T°A) (Modificado de Pezo, 2014).

La determinación de los estados alélicos de los NRY-SNPs se realizó por la amplificación de la secuencia blanco y el posterior corte con enzimas de restricción (PCR-RFLP). Debido a la mutación que define al haplogrupo DE (inserción Alu), se realizó únicamente un PCR, observando directamente a través de un gel de agarosa (2%) las diferencias en los pares de bases. Los resultados de las técnicas empleadas se analizaron de manera directa mediante electroforesis, en un gel de agarosa al 2%.

Dado que no se contaba con partidores para los haplogrupos I2a1-P37.2, R1a1-SRY10831.2 y R1b-M343 se realizó una revisión bibliográfica en que se eligieron los propuestos por Niederstätter et al. (2012) para los primeros dos casos y se realizó una modificación a su propuesta para el tercero. Los partidores fueron puestos a prueba con el *software online* Primer-BLAST (<http://www.ncbi.nlm.nih.gov/tools/primer-blast>, Ye et al., 2012) y las enzimas de restricción fueron seleccionadas utilizando los programas WatCut (<http://watcut.uwaterloo.ca/>, Palmer, 2014) y NEBcutter v2.0 (<http://nc2.neb.com/NEBcutter2/>, Vincze, 2003).

10.5. Análisis de datos

Luego de tipificar el linaje materno y paterno en cada población, se calculó la frecuencia de los haplogrupos para el ADN mitocondrial y Cromosoma Y mediante conteo directo. Las frecuencias relativas de la población se calcularon dividiendo el número de individuos de cada haplogrupo por el total de la muestra. El índice de diversidad genética de la población, que evalúa la acumulación de diferencias génicas por locus, fue obtenido a través de la fórmula de Nei (1987) utilizando el programa Arlequin 3.5.1.2 (<http://cmpg.unibe.ch/software/arlequin35/>, Excoffier & Lischer, 2010).

Se calculó el índice F_{st} para evaluar la diferenciación poblacional de la ciudad de Punta Arenas en relación a otras poblaciones con propósito de establecer si éstas presentan diferencias significativas entre sí, y qué tan diferenciadas se encuentran genéticamente. El F_{st} o Índice de Fijación es un estadístico que evalúa la reducción de la diversidad genética de las poblaciones en relación a la población total (Hartl & Clark, 1997) y puede ser calculado a través de la variación de las frecuencias alélicas (Wright, 1978).

Estas pruebas se realizaron con el programa Arlequin 3.5.1.2 (<http://cmpg.unibe.ch/software/arlequin35/>, Excoffier & Lischer, 2010) y se incluyeron poblaciones de todo Chile para la comparación de las frecuencias de ADN mitocondrial (Anexo 6) y las poblaciones chilenas de Santiago, Concepción y San Felipe-Los Andes (Pezo-Valderrama et al., manuscrito en preparación) y 10 poblaciones de Europa y el Norte de África (Francalacci & Sanna, 2008) para las comparaciones del Cromosoma Y (Anexo 7).

A partir las matrices obtenidas como resultados de F_{st} se construyeron dendrogramas Neighbour-Joining con el programa MEGA 6 (<http://www.megasoftware.net/>, Tamura et al., 2013) para representar gráficamente las distancias entre las poblaciones. Se evaluó la

estructura genética de las poblaciones observada a partir del dendrograma mediante análisis de varianza molecular (AMOVA; Excoffier et al., 1992).

Con las secuencias de la región control del ADN mitocondrial se construyó una red de haplotipos (*network*) para los macro-haplogrupos B, C y D utilizando el algoritmo Median-Joining (Bandelt et al., 1999) para evaluar la distribución geográfica y diversidad de cada haplogrupo en cada población (Soares et al., 2009). Estos cálculos se hicieron usando el programa Network 4.613 (<http://www.fluxus-engineering.com/>, Fluxus Technology Ltd, 2015). En este análisis se incluyeron poblaciones agrupadas en las categorías norte, centro, sur y extremo sur y la ciudad de Concepción (De Saint Pierre, 2013; Pezo, 2010).

Además, se realizó un Análisis de Componentes Principales (PCA) utilizando el *software* R (R Core Team, 2014) para evaluar visualmente la cercanía genética de la población de Punta Arenas y las poblaciones de Europa (Francalacci & Sanna, 2008) y urbanas Chile (Pezo-Valderrama et al., manuscrito en preparación) y determinar qué combinación de haplogrupos explica de mejor manera las agrupaciones formadas entre las poblacionales.

Los resultados de la encuesta en conjunto con los resultados de la tipificación de haplogrupos de ADN mitocondrial y cromosoma Y fueron introducidos a una matriz de datos que se analizó a través del software estadístico R (R Core Team, 2014). Los datos socioeconómicos y de máximo nivel educacional alcanzado fueron convertidos a estratos socioeconómicos de acuerdo a la fórmula de Adimark (2006. En: Méndez & Barozet, 2008). En primer lugar se realizó un análisis exploratorio de los datos y dado que se trata de variables de tipo categórico se evaluaron sus frecuencias y su asociación por medio de tablas de contingencia a través de pruebas de X^2 y Análisis de Correspondencia Simple y Canónica.

11. Resultados

11.1. Caracterización de la muestra

El número total de individuos muestreados fue de 135, el cual se vio reducido durante los análisis a 131 (95% de confianza, margen de error de 8,55% (Raosoft Inc., 2004)) tras el descarte de 4 muestras: la primera de ellas corresponde a uno de dos individuos emparentados que participaron sin conocimiento de la participación del otro; la segunda pertenece a un individuo no nacido en Punta Arenas sino en Chiloé; y las dos restantes corresponden a muestras de las que no fue posible extraer ADN. La nueva muestra presenta una correlación de Pearson de 0.7601421 (p -valor = $1.528e-10$) respecto al muestreo teórico por lo que se considera como representativa de la ciudad.

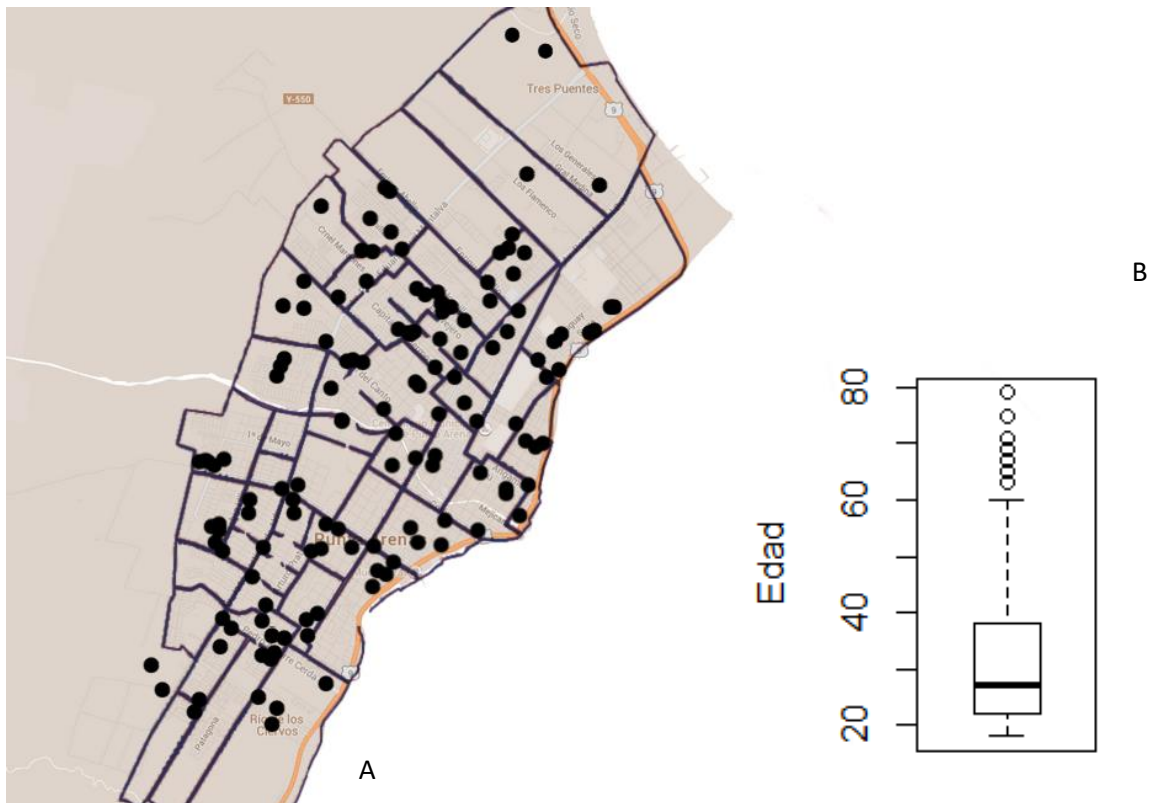


Figura 6: A. Plano de unidades vecinales de Punta Arenas indicando la ubicación geográfica de las 135 muestras tomadas. B. Edad de los individuos muestreados.

Como se observa en la Figura 6 A, las muestras fueron tomadas en toda la ciudad, pudiendo apreciarse una mayor concentración de muestras en las áreas de mayor densidad poblacional y una menor concentración en las áreas poco pobladas.

De acuerdo a la estrategia de muestreo, los individuos son nacidos en Magallanes, corresponden solamente al sexo masculino y son mayores de 18 años. La edad mínima

de los voluntarios fue de 18 años y la máxima de 79, con una media de 32,69 y una mediana de 27 años (Figura 6 B).

11.1.1. Ancestría declarada

La variable de ancestría de este estudio no sólo se compone por la ancestría genética de la población de Punta Arenas, sino también por la ancestría cultural declarada por los participantes a través del origen de los apellidos paternos y del lugar desde donde llegaron los primeros inmigrantes de las familias paterna y materna de los voluntarios.

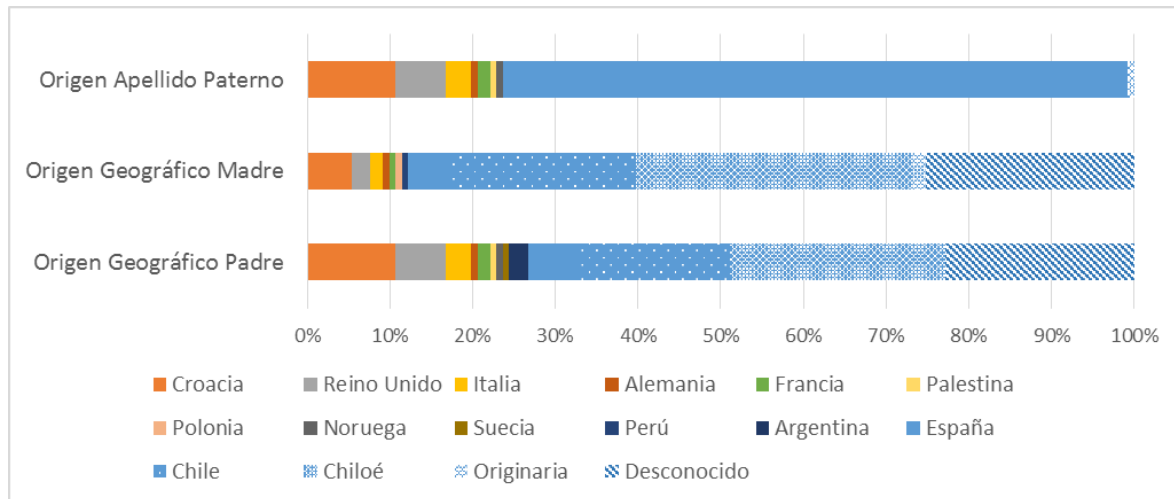


Figura 7: Ancestría de la muestra de acuerdo al origen del apellido paterno y al origen geográfico declarado para el linaje materno y paterno.

A través de la encuesta aplicada a los participantes, se obtuvieron los datos de ancestría declarada de los linajes paternos y maternos los cuales presentan una correlación de Pearson de 0.972875 (p-valor = 2.697e-10). Además, el apellido paterno y el origen geográfico declarado del linaje paterno también presentan una correlación significativa (cor = 0.9993985, p-valor < 2.2e-16) cuando se agrupan los orígenes geográficos español, chileno, chilote y desconocido.

En la Figura 7 se observa que la mayor parte de la ancestría declarada y estimada a través del apellido paterno es de origen española o posiblemente española, es decir chilena, chilota o desconocida. La ancestría correspondiente a Croacia constituye un 11% en el caso del linaje y apellido paterno y a un 5% en el materno; el origen geográfico en el resto de Europa corresponde a un 21% mientras que el origen del resto de los apellidos paternos europeos corresponde a un 14% y en el caso del linaje materno, a un 7%.

11.1.2. Estrato socioeconómico

Según los criterios que utiliza la encuesta Adimark (2006, En: Méndez & Barozet, 2008) para clasificar estratos socioeconómicos que consideran tenencia de un grupo de bienes y el máximo nivel educacional alcanzado por el jefe de hogar, un 81% de los individuos

muestreados pertenecen a los estratos socioeconómicos ABC1 y C2 (Figura 8 A), que presenta una correlación no significativa con la población de Punta Arenas (cor de Pearson = -0.5669093, p-valor = 0.319; Adimark, n.d.). Esta concentración de la muestra en los estratos altos se explica por el amplio acceso a los bienes consultados, ya que los niveles de escolaridad resultan más variables (Figura 8 B) y constituyen un buen estimador de estrato socioeconómico por sí mismos (Méndez & Barozet, 2008).

Dada la segregación educacional chilena, el tipo de colegio de egreso de la enseñanza media puede ser utilizado como estimador de estrato socioeconómico (Cornejo et al., 2005; González, 2013; OPECH, 2005). Se consultó a los voluntarios por el tipo de institución de la cual egresaron de enseñanza media y también por aquella correspondiente al jefe de hogar (siendo en algunos casos la misma persona) y se observó que si bien en ambos grupos predomina la enseñanza municipal y es escasa la educación privada, las frecuencias varían entre los grupos (Figura 9) existiendo una correlación positiva no significativa de 0.9346335 (p-valor = 0.2315), y sin embargo sí existe una asociación significativa entre el tipo de colegio de egreso del jefe de hogar y del individuo muestreado ($X^2 = 44.775$, gl = 4, p-valor = 4.428e-09).

A través de un Análisis de Correspondencia Simple (Figura 10 C) es posible observar que el tipo de colegio de egreso de Enseñanza Media del jefe de hogar y el individuo muestreado se asocian en el caso de los subvencionados y municipales, mientras que en el caso de los privados se distancia cuando corresponde al jefe de hogar y cuando el muestreado ha egresado de un colegio privado la asociación se encuentra a una distancia intermedia entre los jefes de hogares egresados de colegios privados y los jefes hogares y muestreados provenientes de colegios municipales.

Al comparar Estrato Socio-Económico de los grupos familiares del individuo muestreado con el tipo de establecimiento de egreso de Enseñanza Media tanto del jefe de hogar (Figura 10 A) como de sí mismo (Figura 10 B), podemos notar que en el primer caso la proveniencia del jefe de hogar de un establecimiento subvencionado se asocia al estrato socioeconómico ABC1, mientras que el egreso de un establecimiento municipal se encuentra más asociado a los estratos C2 y C3 (los estratos D y E no resultan informativos debido a su reducida representación en la muestra). En tanto, el colegio de egreso del individuo muestreado presenta una ligera variación respecto al jefe de hogar, en que los individuos provenientes de colegios privados se asocian claramente al estrato ABC1, mientras que los provenientes de colegios subvencionados se asocian a éste y también al C2, y quienes vienen de establecimientos municipales se asocian a los estratos C2 y C3.

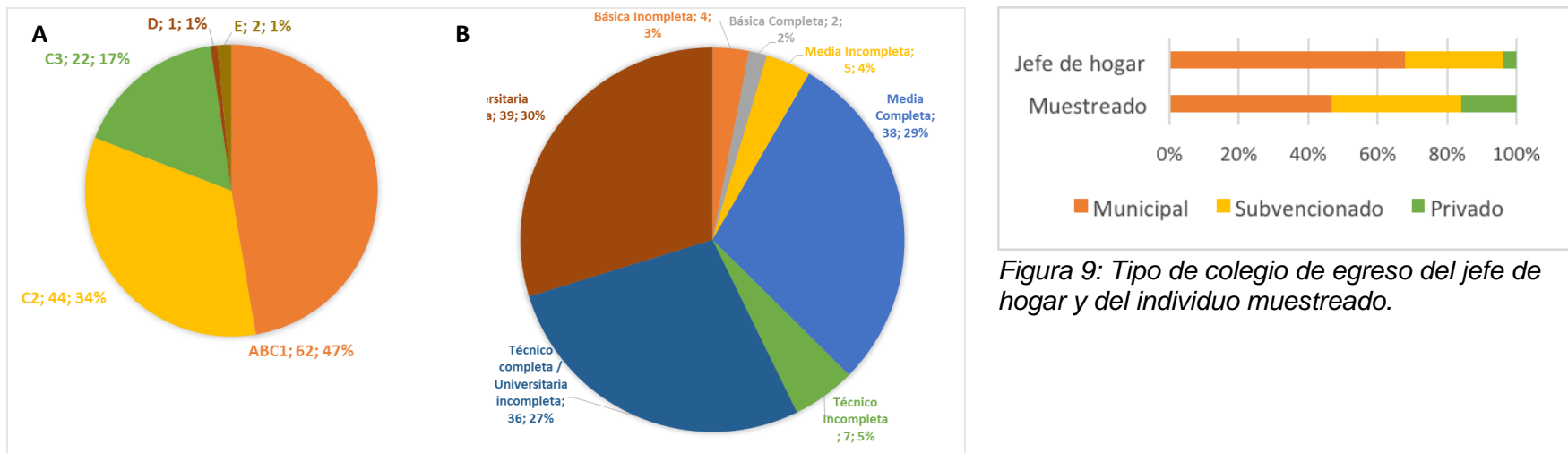


Figura 8: Categoría, N, %. A. Estrato socioeconómico de la muestra. B. Máximo nivel educacional alcanzado por el jefe de hogar.

Figura 9: Tipo de colegio de egreso del jefe de hogar y del individuo muestreado.

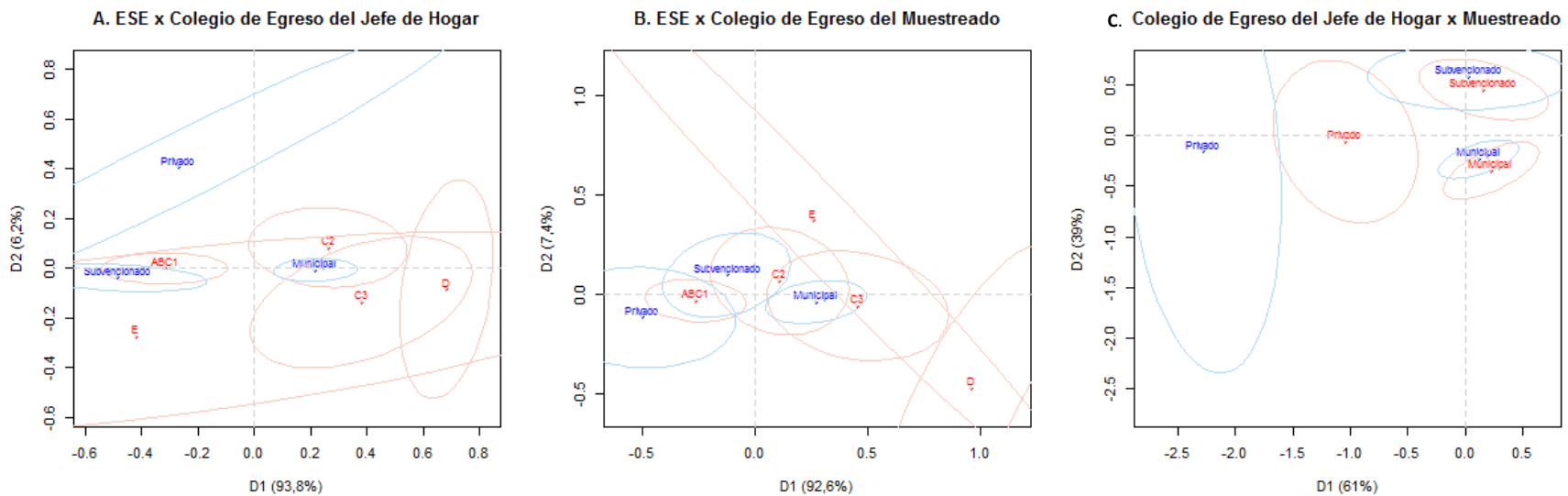


Figura 10: Análisis de Correspondencia Simple a partir de frecuencias de Estrato Socio-Económico (ESE), Colegio de Egreso del Jefe de Hogar y del Muestreado por pares de variables. La significancia fue calculada con z-test y en todos los casos p-valor < 0.05.

11.2. Caracterización genética de Punta Arenas

11.2.1. Caracterización de los linajes de ADN mitocondrial

Se caracterizaron un total de 123 muestras a través de la secuenciación completa de la Región Control del ADN mitocondrial. Otras 8 muestras no pudieron ser amplificadas en fragmentos grandes por lo que su caracterización se realizó a través del método de PCR-RFLP (Anexo 8).

11.2.1.1. Frecuencias

Las frecuencias de los linajes mitocondriales de la muestra de la ciudad de Punta Arenas muestran un predominio del macrohaplogrupo C correspondiente al 35% de los individuos (n=46), seguido cercanamente por el macrohaplogrupo D con un porcentaje de 33% (n=43) y se presenta en menor frecuencia el macrohaplogrupo B, con un 17% (n=22) mientras que el A casi no se encuentra representado (1%, n=2). Los haplogrupos no amerindios corresponden a un 14% de los linajes maternos de la población (n=17) (Figura 11 A, Anexo 6). La diversidad genética de la muestra corresponde a un valor de 0,7272, que resulta similar a la diversidad encontrada en otra muestra reciente de la ciudad de Punta Arenas (0,7118; Gómez-Carballa et al., 2016) y las de otras poblaciones urbanas y rurales de Chile que tienen valores > 0,7 (Anexo 6).

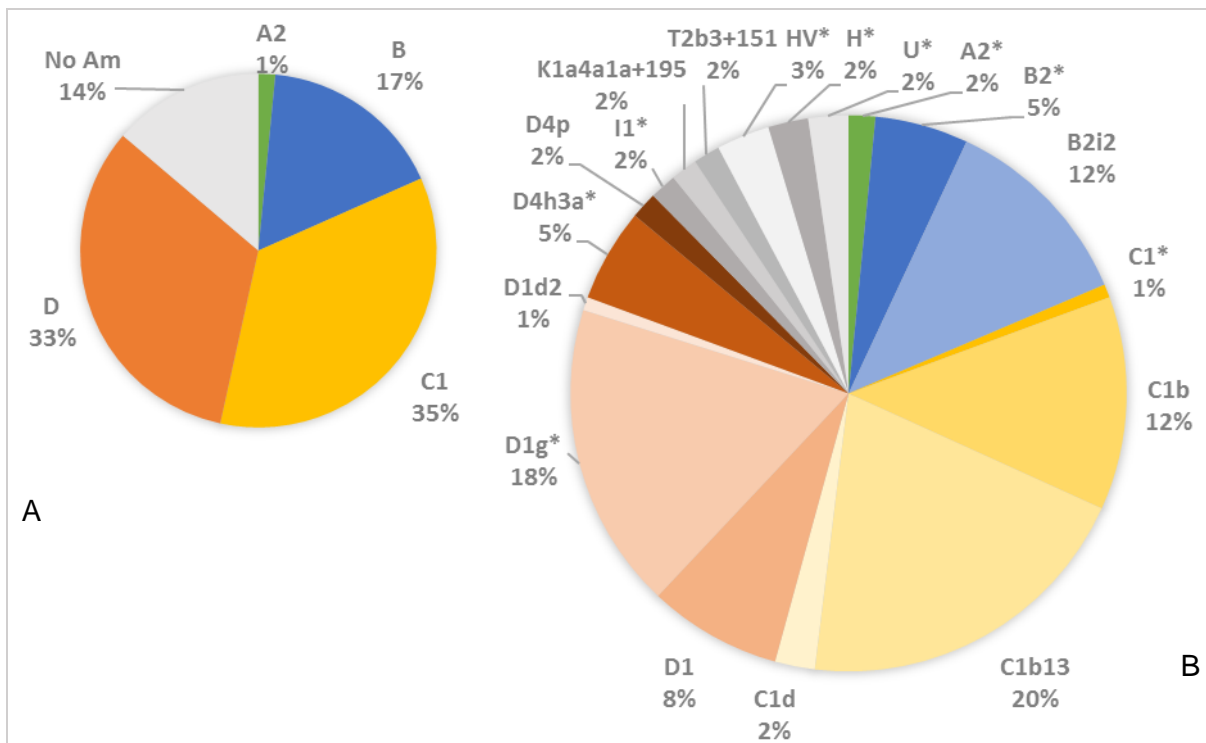


Figura 11: Frecuencias relativas de haplogrupos de ADNmt. A. Frecuencias de los macrohaplogrupos A, B, C y D y haplogrupos no amerindios (No Am). B. Frecuencias de subhaplogrupos de ADNmt amerindio y europeo; * = individuos pertenecientes al haplogrupo señalado o sus subclados.

A través de los individuos que cuentan con secuencias de la Región Control, es posible observar los datos con una mayor resolución (Figura 11 B; Anexo 8), pudiéndose ver que el haplogrupo B presenta una mayor frecuencia del subhaplogrupo B2i2 (12%) que de otros B2* (5%). Respecto al haplogrupo C, se presentan tres sub haplogrupos en la muestra cuya mayor frecuencia corresponde a C1b13 (20%), seguido por C1b (12%) y finalmente C1d (2%), además de un 1% cuyo subhaplogrupo no se pudo especificar. El Haplogrupo D es el que presenta mayor variabilidad de linajes con 5 subhaplogrupos, siendo el más frecuente D1g (18%), luego D1 (8%), D4h3a (incluyendo D4h3a5; 5%), D4p (2%) y D1d2 (1%). Los haplogrupos no amerindios corresponde a HV* (3%), H*, U*, T2b3+151, I1* y K1a4a1a+195 con un 2% de presencia cada uno.

11.2.1.2. Diferenciación y estructura poblacional

La Figura 12 representa gráficamente la matriz de distancias pareadas de las poblaciones chilenas a partir del índice de fijación F_{st} (Anexo 9) (Wright, 1978). La población de Punta Arenas presenta las mayores distancias genéticas respecto al norte de Chile, siendo en todos los casos estadísticamente significativa. Además, presenta distancias genéticas significativas respecto a la mayoría de las poblaciones nativas y a las poblaciones de Aconcagua urbano y rural. No hay una diferenciación poblacional significativa respecto a las otras poblaciones urbanas de Chile, tampoco a las de Chiloé (excepto Laitec) ni a las poblaciones nativas del Extremo Sur de Chile.

A partir de la matriz de distancia de F_{st} se construyó un dendrograma Neighbour Joining (Figura 13) que permite visualizar gráficamente la diferenciación entre las poblaciones. Se distingue que la muestra de Punta Arenas de este estudio es genéticamente cercana y se agrupa con la otra muestra de Punta Arenas analizada, así como con las poblaciones urbanas de Concepción y Santiago y las poblaciones de Chiloé (Deti, Carelmapu y Quetalmahue); mientras que en la parte inferior se forma un *cluster* de poblaciones nativas del Sur y Extremo Sur y en la parte superior uno con poblaciones del Norte.

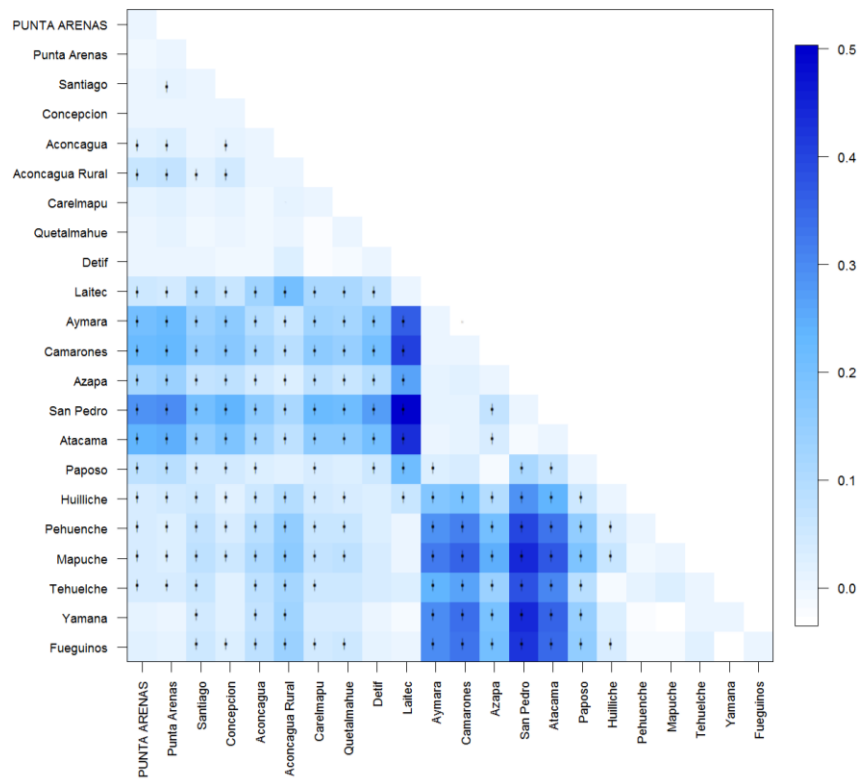


Figura 12: Matriz de F_{st} entre pares de poblaciones de Punta Arenas (este estudio en mayúsculas) y Chile de acuerdo a las frecuencias de los haplogrupos de ADNmt. Los recuadros de color más oscuro presentan un mayor valor de F_{st} . Signo + = p -valor < 0.05 .

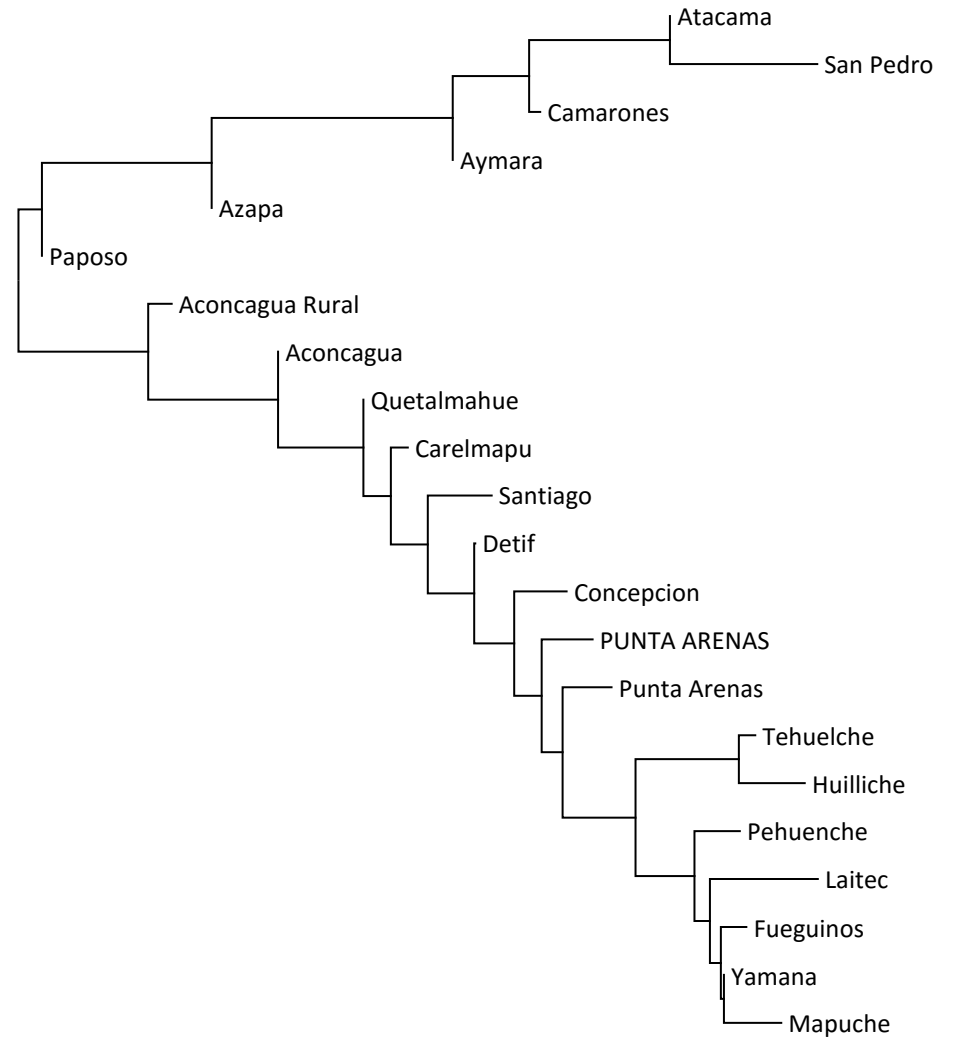


Figura 13: Dendrograma Neighbour-Joining de las poblaciones de Punta Arenas (este estudio en mayúsculas) y Chile de acuerdo a la matriz de distancias de F_{st} .

11.2.1.3. Redes de haplotipos

Los macro-haplogrupos con mayor representación en la muestra analizada fueron los nativos B, C y D, con un marcado predominio de los dos últimos. Para estos tres casos se construyeron redes de haplotipos utilizando el algoritmo Median-Joining (Bandelt et al., 1999) con el fin de evaluar los patrones de variación de la diversidad presente en Punta Arenas y su relación con otras poblaciones chilenas tanto originarias como mestizas urbanas. La muestra presenta una gran diversidad de haplotipos y en general la población de Punta Arenas se agrupa con otras poblaciones del Sur y Extremo Sur de Chile, así como con la población urbana de Concepción y se diferencia de las poblaciones originarias del Norte del país.

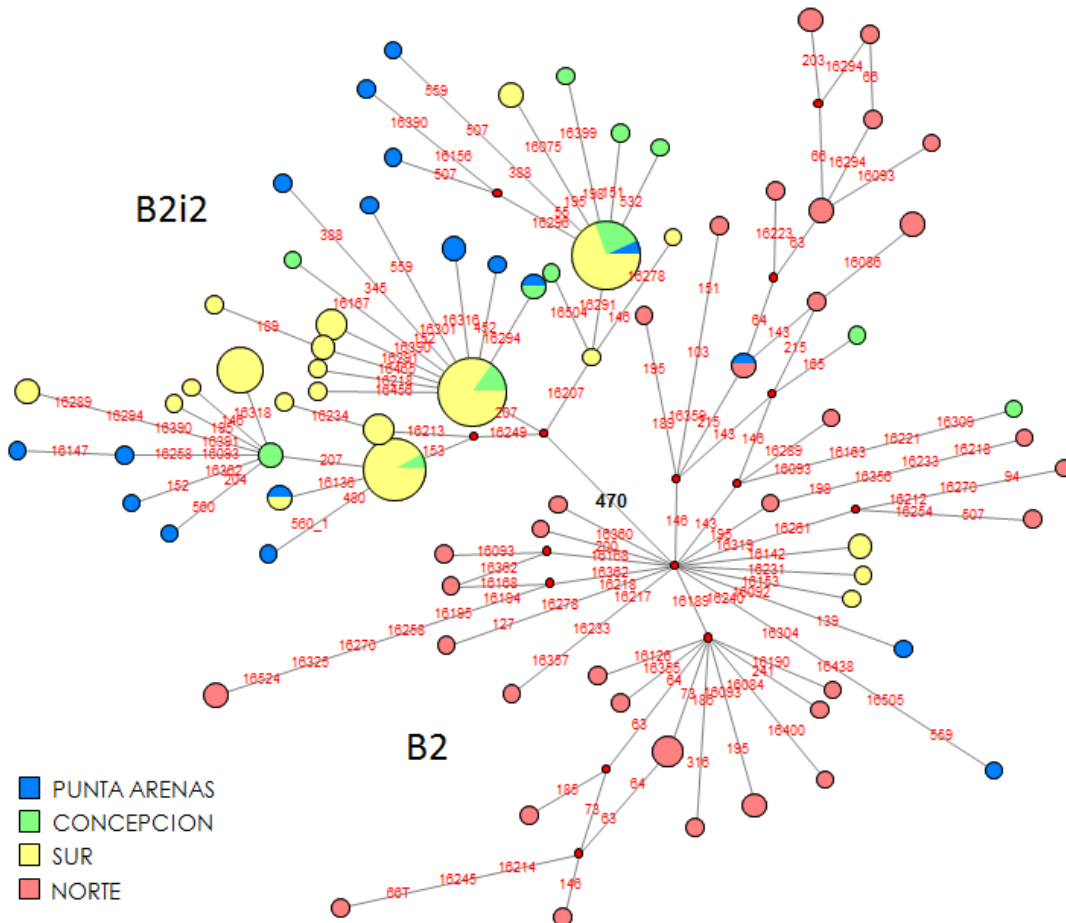


Figura 14: Red de haplotipos del haplogrupo B2. B2 nodal está caracterizado por los polimorfismos 16183C-16189-16217-073-263-315+C-499 de acuerdo a la rCRS. El linaje B2i2 se caracteriza por el nodal B2 además de un polimorfismo en la posición 470 (De Saint Pierre, 2013).

El haplogrupo B2 fue encontrado en un 17% de los individuos estudiados. En la red de haplogrupos construida para este haplogrupo (Figura 14) podemos observar que las muestras de Punta Arenas corresponden mayoritariamente al haplogrupo B2i2 que se agrupa con las poblaciones originarias del sur de Chile y con la población urbana de

Concepción, diferenciándose de las poblaciones del norte que corresponden al haplogrupo B2 y con las cuales se agrupan sólo 3 individuos de Punta Arenas.

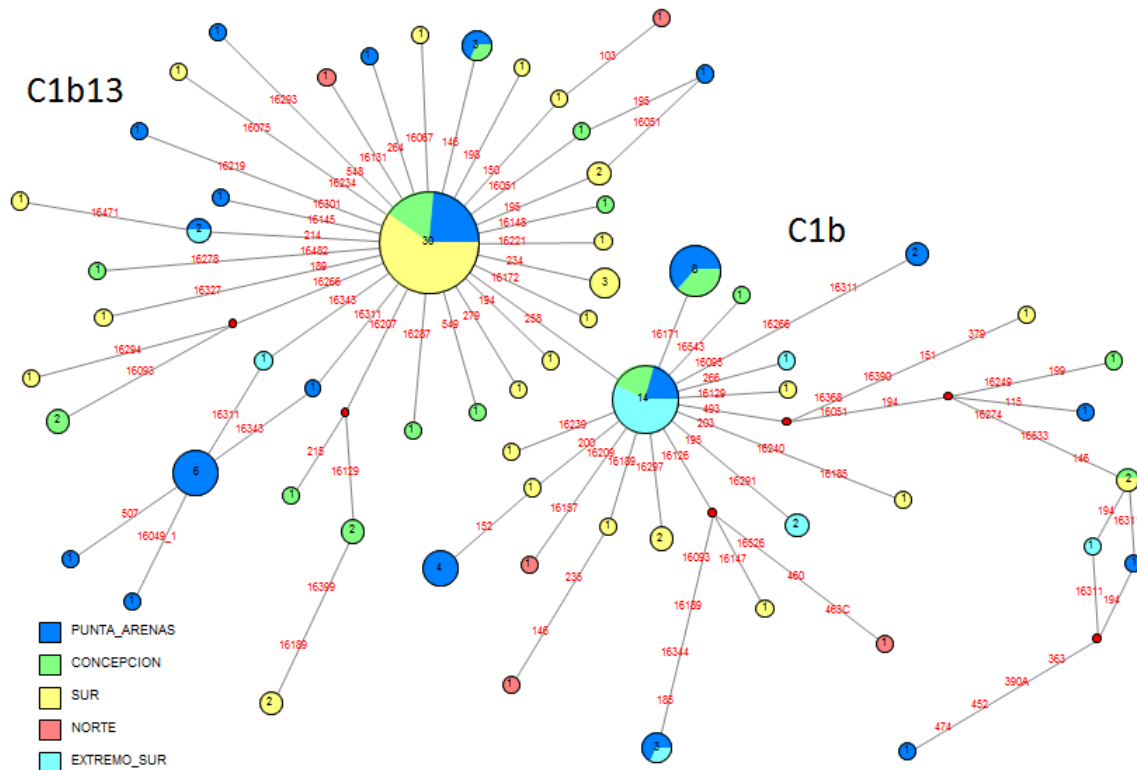


Figura 15: Red de haplotipos del haplogrupo C1. C1b nodal está caracterizado por los polimorfismos 16223-16298-16325-16327-073-249d-263-290d-291d-315+C-489-493-522d-523d de acuerdo a la rCRS. El linaje C1b13 se caracteriza por el nodal C1b además de un polimorfismo en la posición 258 (De Saint Pierre, 2013).

El haplogrupo C1 se encontró presente en un 35% de los individuos muestreados. Un 12% de los individuos pertenecientes al haplogrupo C1 corresponden al subhaplogrupo C1b mientras que un 20% cuentan con la mutación C258T que los define como parte del subhaplogrupo C1b13 que predomina en poblaciones del Sur de Chile pero no en el Extremo Sur, donde el haplogrupo C1b es más frecuente en la población originaria (Figura 15).

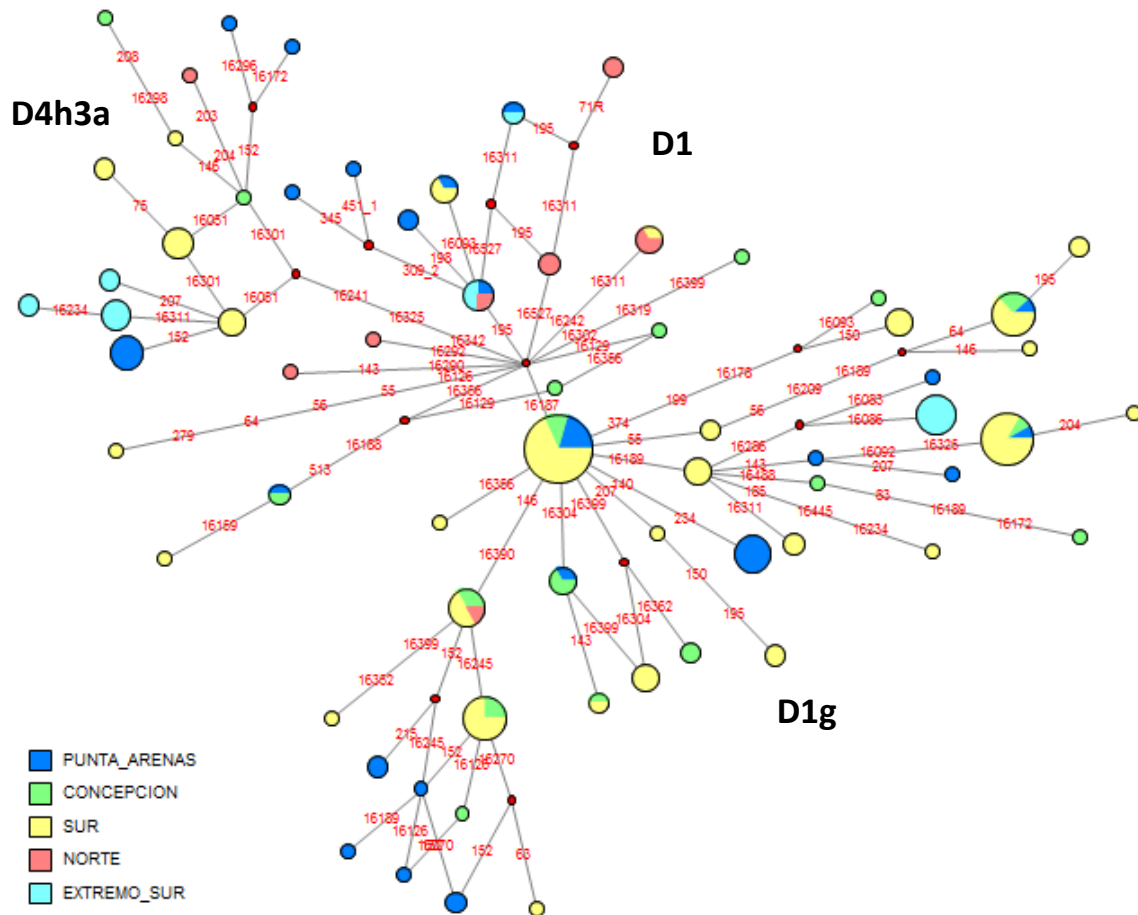


Figura 16: Red de haplotipos del haplogrupo D. D1 nodal está caracterizado por los polimorfismos 16223-16325-16362-073-263-315+C-489 de acuerdo a la rCRS. El linaje D1g se caracteriza por el nodal D1 además de la mutación 16187T y el linaje D4h3a se caracteriza por los polimorfismos 16342 y 16241 (De Saint Pierre, 2013).

El haplogrupo D se encuentra presente en un 33% de las muestras de Punta Arenas y en la red de haplotipos (Figura 16) podemos observar que la mayor parte de las muestras cuenta con la mutación C16187T que es diagnóstica del clado D1g (18%) y que se agrupan con otras poblaciones nativas del Sur y Extremo Sur de Chile, además de la población mestiza de Concepción. Parte de la muestra también se agrupa en el clado D4h3a y D4h3a5 en conjunto con poblaciones originarias del Extremo Sur de Chile.

11.2.2. Caracterización de los linajes de Cromosoma Y

Se caracterizaron un total de 131 muestras por el método de PCR-RFLP para 19 SNPs de la Región No Recombinante del Cromosoma Y (Anexo 10).

11.2.2.1. Frecuencias

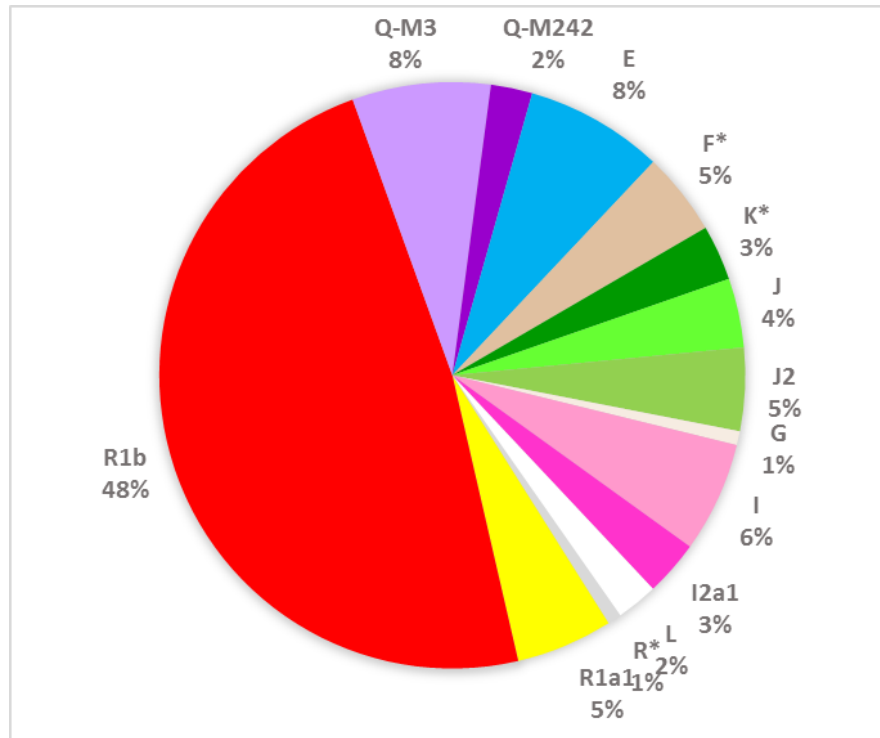


Figura 17: Frecuencias relativas de haplogrupos de Cromosoma Y; * = pertenencia al haplogrupo o a alguno de sus subclados.

Las frecuencias de los linajes de Cromosoma Y de la ciudad de Punta Arenas (Figura 17, Anexo 11) muestran un claro predominio del haplogrupo europeo R1b correspondiente al 48% de los individuos (n=63), cuya frecuencia es muy alta en el Oeste de Europa y especialmente en España, mientras; que R1a1 cuya frecuencia es mayor en Europa Oriental sólo está presente en el 5% de las muestras (n=7) (Francalacci & Sanna, 2008; Underhill et al., 2014). Le siguen en frecuencia al haplogrupo R los haplogrupos E (8%, n= 10) que viene de África pero es muy frecuente en el mediterráneo (Francalacci & Sanna, 2008), el haplogrupo I (9%, n= 12) donde destaca la presencia de 4 individuos caracterizados como I2a1 (3%) de alta frecuencia en Croacia. Tras eso siguen con un 9% (n= 11) el haplogrupo J, correspondiendo un 5% (n= 6) al sub-haplogrupo J2. Le siguen F* (5%, n= 6), K* (3%, n= 4), L (2%, n=3) y G (1%, n= 1). De los haplogrupos nativos americanos se encontraron 13 individuos pertenecientes al haplogrupo Q: 3 portadores de la mutación M242 (2%) y 10 portadores de M3 (8%), propiamente amerindia (Francalacci & Sanna, 2008). La diversidad genética de la muestra tiene un valor de $H= 0,74375$, que es cercana a la media de las poblaciones estudiadas (0,72208) y respecto al caso chileno

se asemeja a la diversidad de San Felipe – Los Andes (0,74987) y es superior a la de Santiago (0,68796) e inferior a la de Concepción (0,82857) (Anexo 7).

11.2.2.2. Diferenciación y estructura poblacional

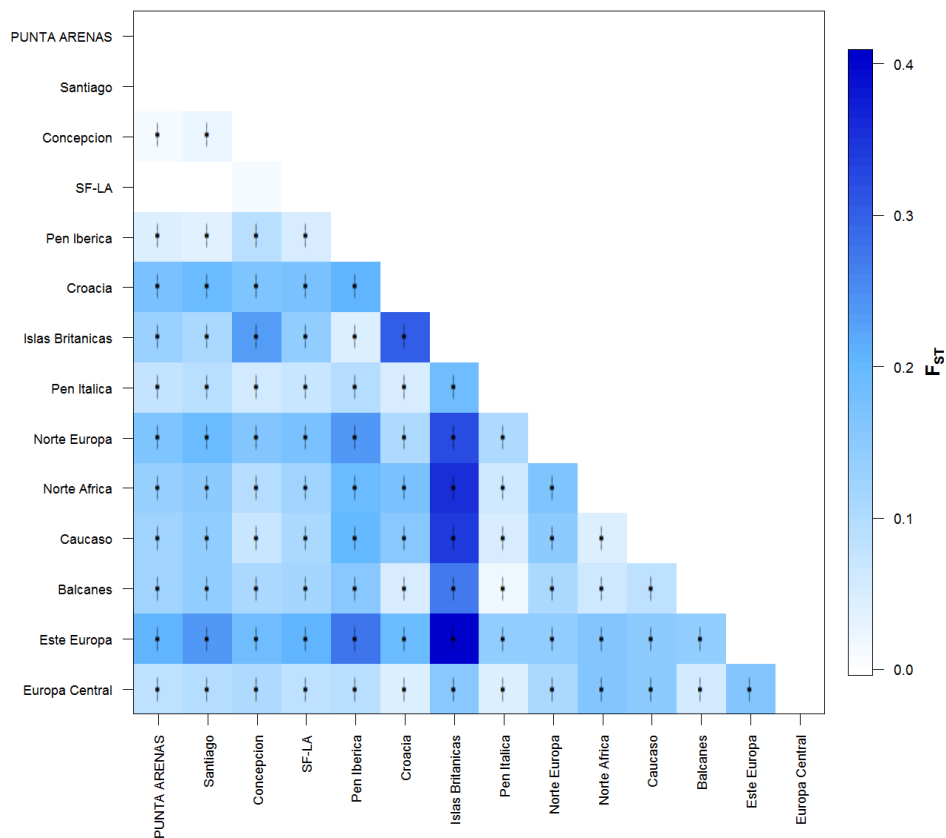


Figura 18: Matriz de F_{st} entre pares de poblaciones de Punta Arenas, Chile y Europa de acuerdo a las frecuencias de los haplogrupos de Cromosoma Y. Los recuadros de color más oscuro presentan un mayor valor de F_{st} . Signo + = p-valor significativo.

La Figura 18 representa la matriz de distancias pareadas a partir de las frecuencias de haplogrupos de cromosoma Y de las poblaciones chilenas y europeas a partir del índice de fijación F_{st} (Anexo 11) (Wright, 1978). La población de Punta Arenas presenta las mayores distancias genéticas respecto al Norte y Este de Europa y Croacia, y presenta diferencias significativas respecto a todas las poblaciones europeas revisadas. Además, presenta distancias genéticas significativas respecto a la población urbana de Concepción, aunque el valor de F_{st} es menor que respecto a las poblaciones europeas. No hay una diferenciación poblacional significativa respecto a las otras poblaciones urbanas de Chile, Santiago y San Felipe – Los Andes.

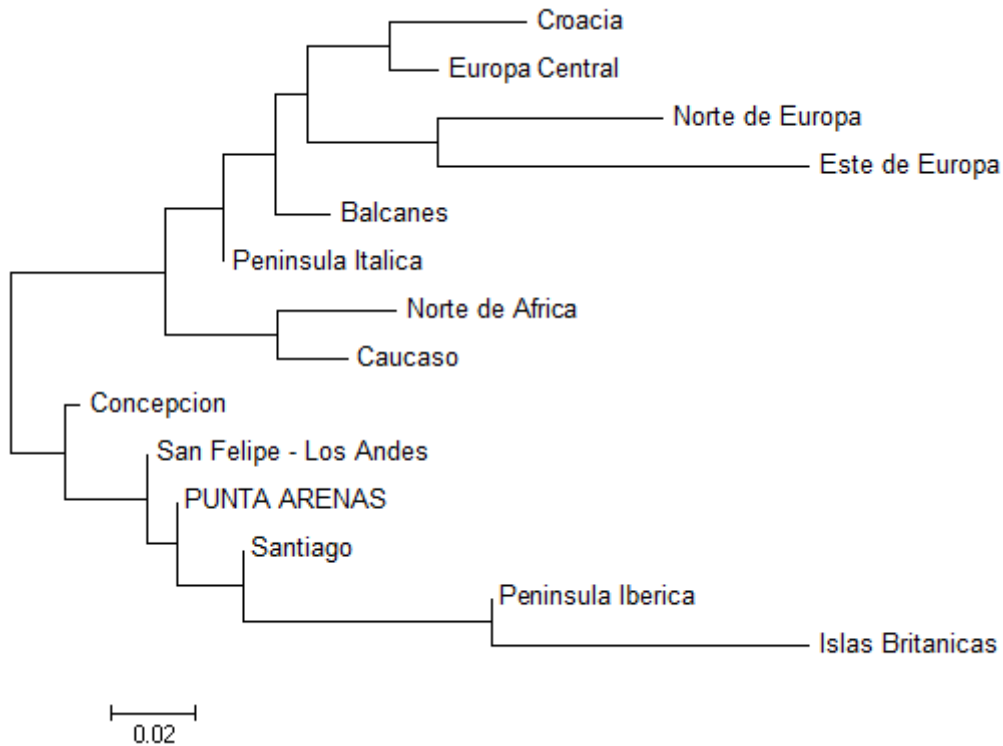


Figura 19: Dendrograma Neighbour-Joining de las poblaciones de Punta Arenas, Chile y Europa de acuerdo a la matriz de distancias de F_{st} .

Se elaboró un dendrograma Neighbour Joining a partir de la matriz de distancia de F_{st} (Figura 19) en el cual se distingue que la muestra de Punta Arenas de este estudio es genéticamente cercana y se agrupa con las otras muestras chilenas, de forma más cercana con Santiago y San Felipe – Los Andes y con una distancia un poco mayor de Concepción. Respecto a las poblaciones europeas, la más cercana al *cluster* de las poblaciones chilenas es la proveniente de la Península Ibérica. Las poblaciones del Centro, Norte, Sur y Este de Europa se agrupan en un conglomerado distinto.

11.2.2.3. Análisis de Componentes Principales

Se realizó un Análisis de Componentes Principales para ordenar visualmente las poblaciones en función de las frecuencias de los haplogrupos de Cromosoma Y y determinar las variables que mejor explican la variabilidad y agrupamientos de las poblaciones. Para este análisis no fue considerado el haplogrupo Q-M3 por no encontrarse en las poblaciones europeas.

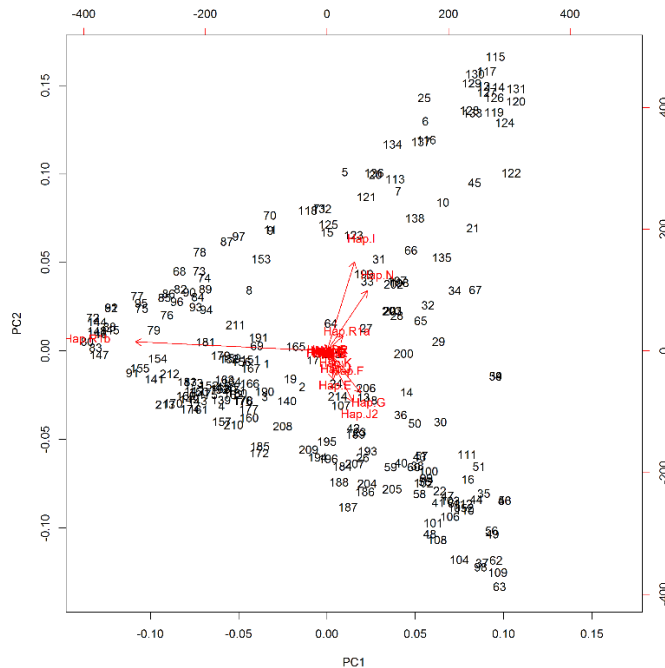


Figura 20: Biplot de Análisis de Componentes Principales de poblaciones chilenas y europeas. Se muestran los componentes 1 y 2 y los pesos de las variables.

En la Figura 20 observamos los dos primeros componentes principales que en conjunto explican un 64,48% de la variabilidad observada, y las variables que tienen los mayores pesos sobre estos dos componentes. La variabilidad del componente 1 se encuentra explicada principalmente por las frecuencias del haplogrupo R1b, mientras que en el componente 2 el mayor peso lo tienen los haplogrupos I y J2.

En el gráfico de la Figura 21 se observan las diferentes poblaciones europeas y chilenas agrupadas de acuerdo a los valores de los primeros dos componentes principales. Se observa que las poblaciones de Europa Occidental se ubican en los cuadrantes de la izquierda, mientras que las de Europa Oriental se ubican a la derecha y las del Norte y Sur en las partes superior e inferior respectivamente. Las poblaciones del Centro como Croacia, la Península Itálica y los Balcanes se encuentran cercanas a la unión de los ejes con cierta dispersión hacia los cuadrantes derechos mostrando mayor cercanía con las poblaciones orientales que occidentales. Las poblaciones chilenas se ubican todas cerca del eje central, siendo la de Santiago la más cercana a la Península Ibérica y Concepción la más lejana, con Punta Arenas y San Felipe – Los Andes entre ambas.

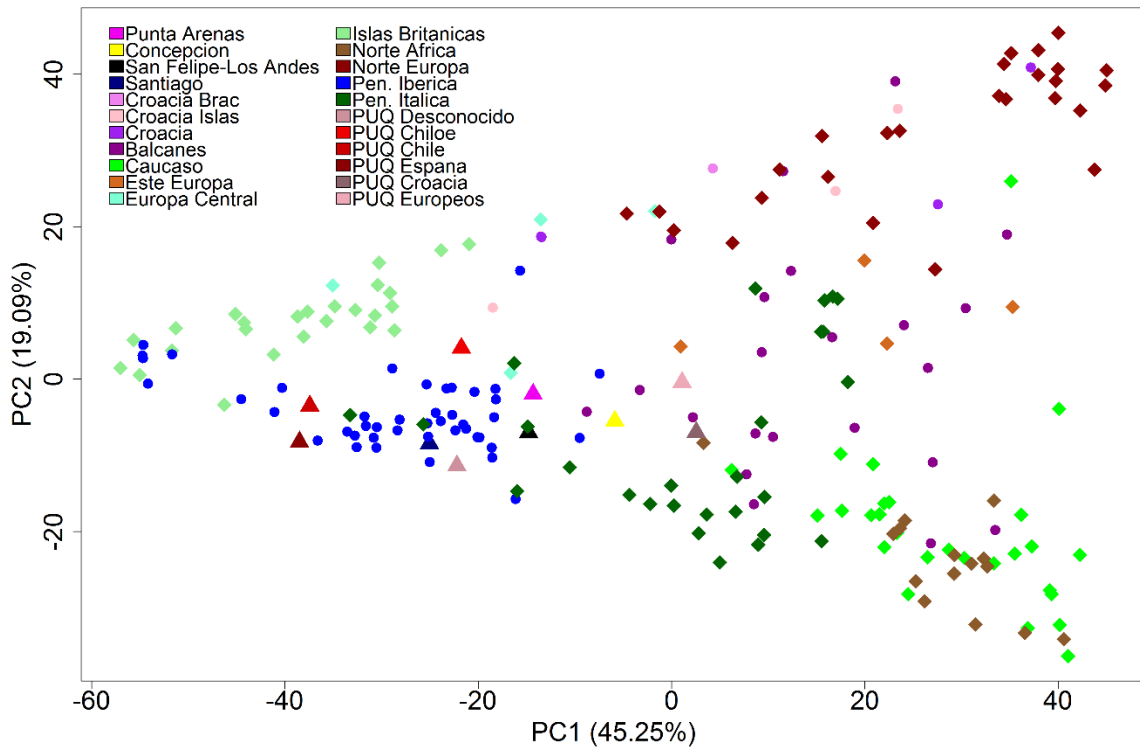


Figura 21: Poblaciones chilenas y europeas ordenadas de acuerdo a los Componentes Principales 1 y 2. Punta Arenas = todos los individuos; PUQ = Punta Arenas, muestra parcial según origen geográfico declarado del linaje paterno. Triángulos = Poblaciones chilenas; círculos = España, Balcanes y Croacia; rombos = resto de Europa.

Al analizar la población de Punta Arenas de acuerdo al origen geográfico del linaje paterno declarado por los voluntarios, podemos observar que existen diferencias entre los grupos analizados, en que la población de origen chileno y español se encuentra más a la izquierda del conjunto de la población de la ciudad debido a una mayor frecuencia de haplogrupo R1b, que la asocia más a las poblaciones de la Península Ibérica. Hacia la derecha observamos las poblaciones puntaarenenses de origen croata y de otros lugares de Europa, que presentan menor frecuencia de R1b y se asocian principalmente a las poblaciones de los Balcanes, aunque no específicamente a Croacia, y a Europa del Este. En el centro, cercanas al promedio de Punta Arenas, se encuentran las poblaciones de origen chilote y desconocido, que serían las más representativas de la población general de la ciudad.

11.3. Relación entre marcadores de ancestría

Se realizó un Análisis de Correspondencia Canónico a partir de las frecuencias de los orígenes del Apellido Paterno, Linaje Paterno y Haplogrupo de Cromosoma Y para evaluar la asociación existente entre las tres formas de medición de ancestría paterna realizada (Figura 22 A). La inercia explicada por las dos primeras dimensiones corresponde a 64.66% y 22.77% respectivamente (p-valor < 0,05 en ambos casos, calculado a través de z-test). La primera dimensión se encuentra explicada

fundamentalmente por el origen croata de cualquiera de las variables, mientras que en la segunda dimensión el mayor peso está dado por el origen Europeo. El origen español, chileno u originario no explican mayormente ninguna de las dos dimensiones, sino que se agrupan en el centro del eje. Se puede observar que de los tres agrupamientos observados, uno corresponde a Croatas tanto en apellidos, origen geográfico y cromosoma Y, siendo esta última variable la que más se distancia de las otras, que resultan equivalentes. Para el resto de Europa vemos una asociación entre el origen geográfico y el apellido, sin embargo el cromosoma Y se asocia al de origen español, originario, chileno y chilote.

Al analizar las mismas variables en pares en un Análisis de Correspondencia Simple, observamos que para el caso de la asociación entre origen del apellido paterno y cromosoma Y (Figura 22 B) se produce una clara agrupación de croatas con ambas variables asociadas y lo mismo entre españoles. Otros europeos se encuentran cercanos pero no forman un conglomerado claro, y los apellidos originarios se encuentran muy distantes de los haplogrupos amerindios.

Con respecto origen geográfico del linaje paterno, preguntado en la encuesta como el lugar de dónde llegaron a Punta Arenas los primeros migrantes de la familia, en asociación con el cromosoma Y (Figura 22 C), podemos observar nuevamente que ambas variables se asocian muy bien en el caso de los croatas, mientras que en el caso de los otros europeos la genética se agrupa con los españoles y los apellidos permanecen separados. En tanto, Chile, Chiloé y España forman un *cluster* con los haplogrupos españoles, europeos y amerindios.

Al contrastar el origen del apellido paterno con el origen geográfico del linaje paterno (Figura 22 D), observamos que Croacia se superpone completamente para las dos variables, y Europa también se encuentra muy cercano, mientras que Chile, España y Chiloé forman solo un conglomerado con los apellidos originarios y españoles.

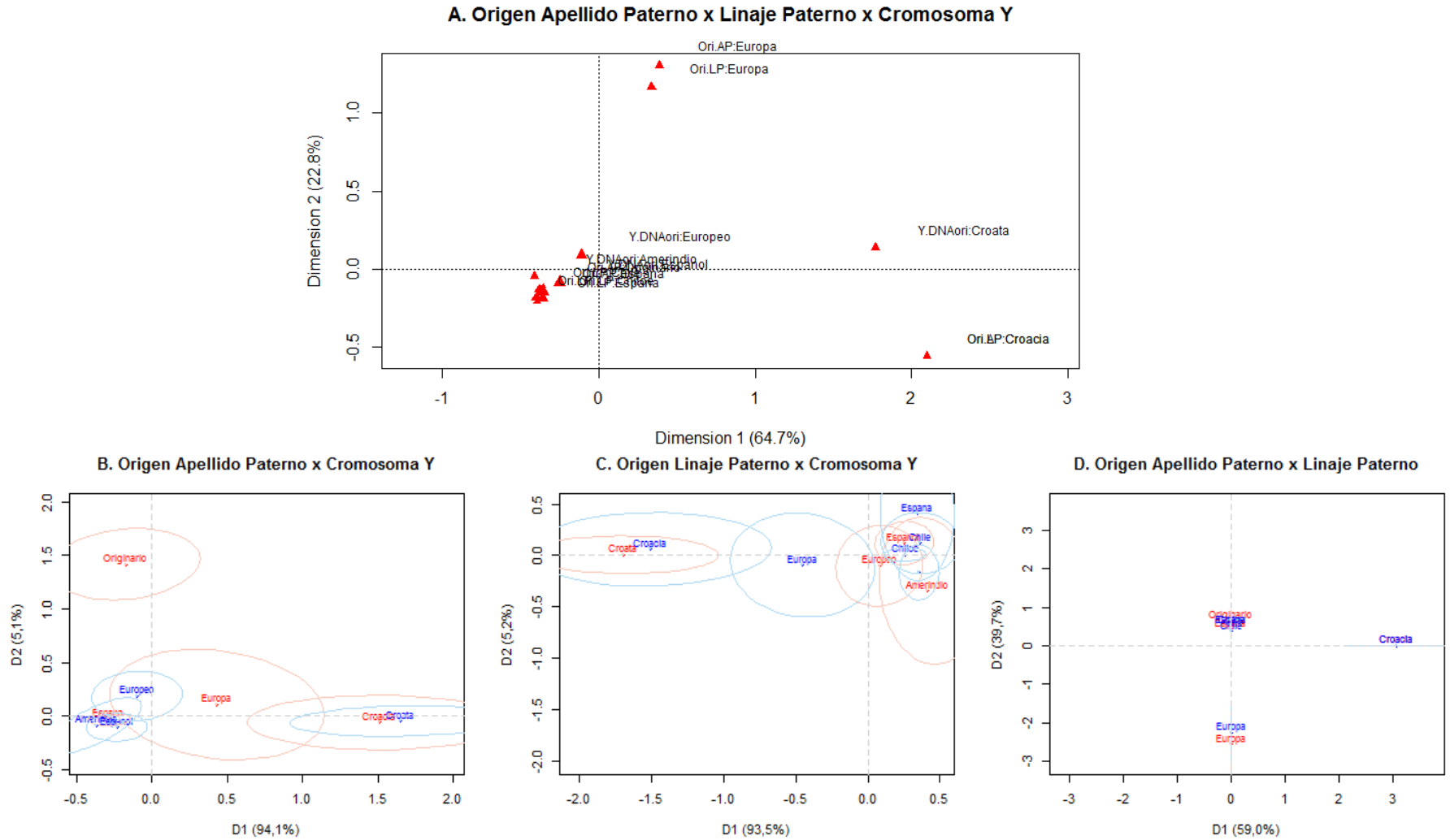


Figura 22: A. Análisis de Correspondencia Canónica a partir de frecuencias de Origen del Apellido Paterno (Ori.AP), Origen Geográfico del Linaje Paterno (Ori.LP) y Origen del Haplogrupo de Cromosoma Y (Y.DNAori). B, C, D. Análisis de Correspondencia Simple por pares de variables. La significancia fue calculada con z-test y en todos los casos p-valor < 0.05.

Origen Linaje Materno x ADN mitocondrial

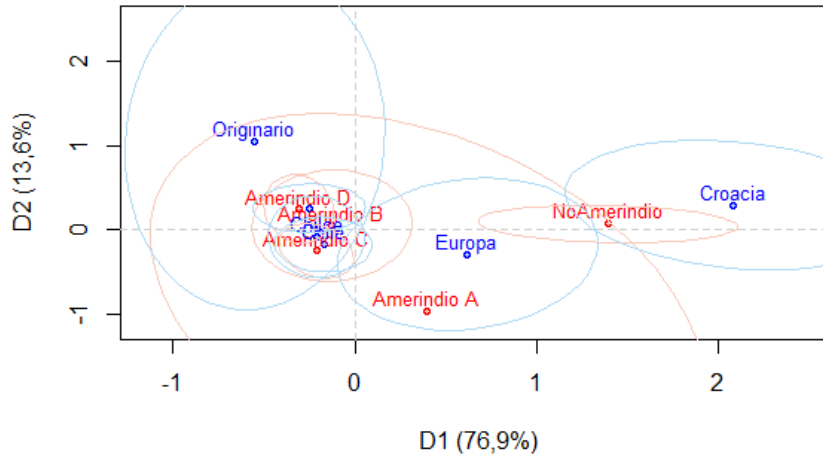


Figura 23: Análisis de Correspondencia Simple a partir de frecuencias de Origen Geográfico del Linaje Materno y Origen del Haplogrupo de ADN mitocondrial. La significancia fue calculada con z-test y en todos los casos p -valor < 0.05

Para la ancestría materna solamente se consideraron las variables de Origen Geográfico del Linaje y Origen del Haplogrupo de ADN mitocondrial, ya que los apellidos son transmitidos por la familia paterna de la madre y por lo tanto no entregan información respecto a la ascendencia por el lado femenino. Se realizó un Análisis de Correspondencia Simple a partir de las frecuencias de los orígenes estas dos variables para evaluar la asociación entre las dos variables que reflejan la ancestría materna (Figura 23). La inercia explicada por las dos primeras dimensiones corresponde a 76,9% y 13,6% respectivamente (p -valor $< 0,05$ en ambos casos, calculado a través de z-test).

Se observa que los haplogrupos de origen amerindio B, C y D forman un cluster con los orígenes geográficos en Chile y Chiloé, y se distancian tanto del haplogrupo A como de quienes declaran tener ancestría originaria de Magallanes; sin embargo, debido a la baja frecuencia del haplogrupo A ($n= 2$) el resultado no es concluyente. Por otra parte, los haplogrupos no amerindios se encuentran ubicados a mitad de distancia entre aquellos que declaran venir de Croacia y del resto de Europa, indicando que parte de quienes declaran provenir de Europa realmente cuentan con un linaje mitocondrial Amerindio.

11.4. Mestizaje

Las frecuencias de los haplogrupos de ADN mitocondrial y Cromosoma Y presentan importantes diferencias respecto

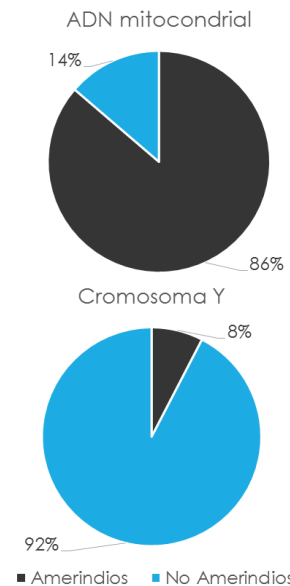


Figura 24: Frecuencias de haplogrupos de ADNmt y Y-ADN de acuerdo a origen Amerindio y No Amerindio

a su origen continental Amerindio o No Amerindio (Europeo), por lo que permiten evidenciar un pronunciado sesgo por sexo en el mestizaje: podemos observar que en el caso del ADN mitocondrial un 13,7% de los linajes no son nativos del continente americano, mientras que para el Cromosoma Y ocurre lo contrario y sólo un 7,6% de los linajes observados son originarios de América (Figura 24).

A.		Y-ADN	
		Amerindio	No Amerindio
ADNmt	Amerindio	8	105
	No Amerindio	2	16

B.		Y-ADN			
		Amerindio	Croata	Español	Europeo
ADNmt	Amerindio	8	11	56	38
	No Amerindio	2	3	8	5

Tabla 5: A. Tabla de contingencia entre frecuencias de haplogrupos Amerindios y No Amerindios de Y-ADN y ADNmt. Test exacto de Fisher p-valor = 0.6274. Correlación de Spearman = -1, p-valor = 1. B. Tabla de contingencia entre frecuencias de haplogrupos Amerindios y No Amerindios de ADNmt y haplogrupos Amerindios, Croatas, Españoles y Europeos de Y-ADN. Test exacto de Fisher p-valor = 0.6422.

Se evaluaron las frecuencias de las cuatro combinaciones de ancestría posibles a través de una tabla de contingencia (

B.		Y-ADN			
		Amerindio	Croata	Español	Europeo
ADNmt	Amerindio	8	11	56	38
	No Amerindio	2	3	8	5

Tabla 5 A), observándose que en 105 casos (equivalentes a un 80%) se da un cruzamiento mestizo entre ADN mitocondrial amerindio y Cromosoma Y no amerindio, mientras que la situación contraria se da solamente en 2 casos (1,5%). Las situaciones de endogamia tienen una frecuencia intermedia, habiendo 8 (6%) cruzamientos entre amerindios y 16 (12%) entre europeos. El test exacto de Fisher entrega un p-valor de 0.6274 indicando que no hay una asociación significativa entre las variables, y la correlación de Spearman es de -1 con un p-valor = 1, indicando una correlación negativa no significativa. Tampoco se encontró una asociación significativa entre el origen Amerindio o No Amerindio del ADN mitocondrial y el Cromosoma Y desglosado en diferentes orígenes (

B.		Y-ADN			
		Amerindio	Croata	Español	Europeo
ADNmt	Amerindio	8	11	56	38
	No Amerindio	2	3	8	5

Tabla 5 B). En ambos casos, dado que el Test exacto de Fisher entrega un valor de p no significativo, las agrupaciones observadas pueden explicarse por azar.

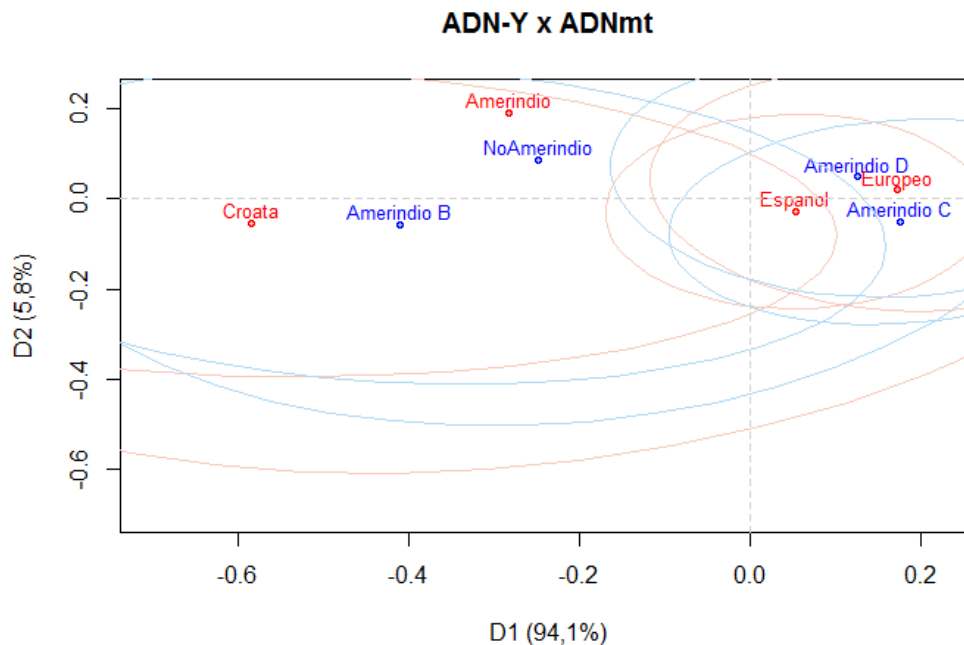


Figura 25: Análisis de Correspondencia Simple a partir de frecuencias de Origen de los Linajes de Cromosoma Y (Rojo) y ADN mitocondrial (Azul). La significancia fue calculada con z-test: D1 p-valor = 0.0068; D2 p-valor = 0.2654.

Con la finalidad de conocer la forma en que se asocian los orígenes geográficos de los haplogrupos de ADN mitocondrial y Cromosoma Y se realizó un Análisis de Correspondencia Simple, eliminando el haplogrupo A de ADN mitocondrial debido a su baja frecuencia ($n=2$). Se aprecia claramente un cluster formado por los haplogrupos mitocondriales amerindios C y D y por los haplogrupos de cromosoma Y españoles (R1b) y europeos en general. Los haplogrupos de cromosoma Y de origen croata (R1ab e I2a1) se alejan de este cluster y explican los agrupamientos en la dimensión 1 del análisis, y se encuentran más cercanos al haplogrupo mitocondrial amerindio B. Los haplogrupos no amerindios mitocondriales y amerindio de cromosoma Y se encuentran a distancia intermedia entre los dos clusters, mostrando que no existe una asociación específica con ninguno de ellos.

11.5. Ancestría y Estrato Socio-Económico

Se evaluó a través de tablas de contingencia e índice Fst si la ancestría de la población de Punta Arenas se encuentra asociada a un estrato socioeconómico en particular, sin embargo dado que la mayor parte de la muestra pertenece los estratos socioeconómicos ABC1 y C2 (Figura 8 A) resulta imposible entregar resultados concluyentes.

A ADNmt	ESE			B Y-ADN	ESE			C Y-ADN	ESE		
	ABC1	C2	C3		ABC1	C2	C3		ABC1	C2	C3
Amerindio	54	35	21	Amerindio	5	4	1	Amerindio	5	4	1
No Amerindio	8	9	1	No Amerindio	57	40	21	Croata	8	6	0
								Español	29	18	14
								Europeo	18	15	6
$X^2 = 3.2054$, gl = 2, p-valor = 0.2014				$X^2 = 0.43135$, gl = 2, p-valor = 0.806				$X^2 = 5.273$, gl = 6, p-valor = 0.5093			

Tabla 6: Tabla de contingencia entre frecuencias de haplogrupos de Cromosoma Y y ADN mitocondrial y Estrato Socio-Económico.

Al evaluar a través de una prueba de X^2 la asociación existente entre el Estrato Socio-Económico y la ascendencia Amerindia o No Amerindia de la población obtenemos que no existe asociación significativa entre estas dos categorías (Tabla 6 A y B); lo mismo ocurre al dividir la categoría No Amerindio en Croata, Español y Europeo para el caso de los haplogrupos de Cromosoma Y (Tabla 6 C). Esto es esperable dadas las altas frecuencias de ADN mitocondrial amerindio en contraposición con las altas frecuencias de Cromosoma Y europeo.

Al analizar las variables descompuestas en más categorías a través de un Análisis de Correspondencia Simple observamos que todas las variables analizadas se asocian de manera estrecha entre ellas y no existe una asociación preferencial entre una ancestría y un estrato socioeconómico o un tipo de colegio de egreso: En el caso del origen del haplogrupo de Cromosoma Y observamos que los haplogrupos de origen croata, amerindios y españoles se asocian con los colegios privados y municipales, mientras que otros haplogrupos europeos se agrupan con los subvencionados (Figura 26 A); la asociación con el estrato socioeconómico no resulta tan clara, pudiéndose observar que los estratos ABC1 y C2 se encuentran asociados de manera similar a los haplogrupos de todos los orígenes, y el estrato C3 se encuentra asociado a los haplogrupos españoles, los cuales, sin embargo, también se asocian parcialmente a los estratos ABC1 y C2 (Figura 26 B).

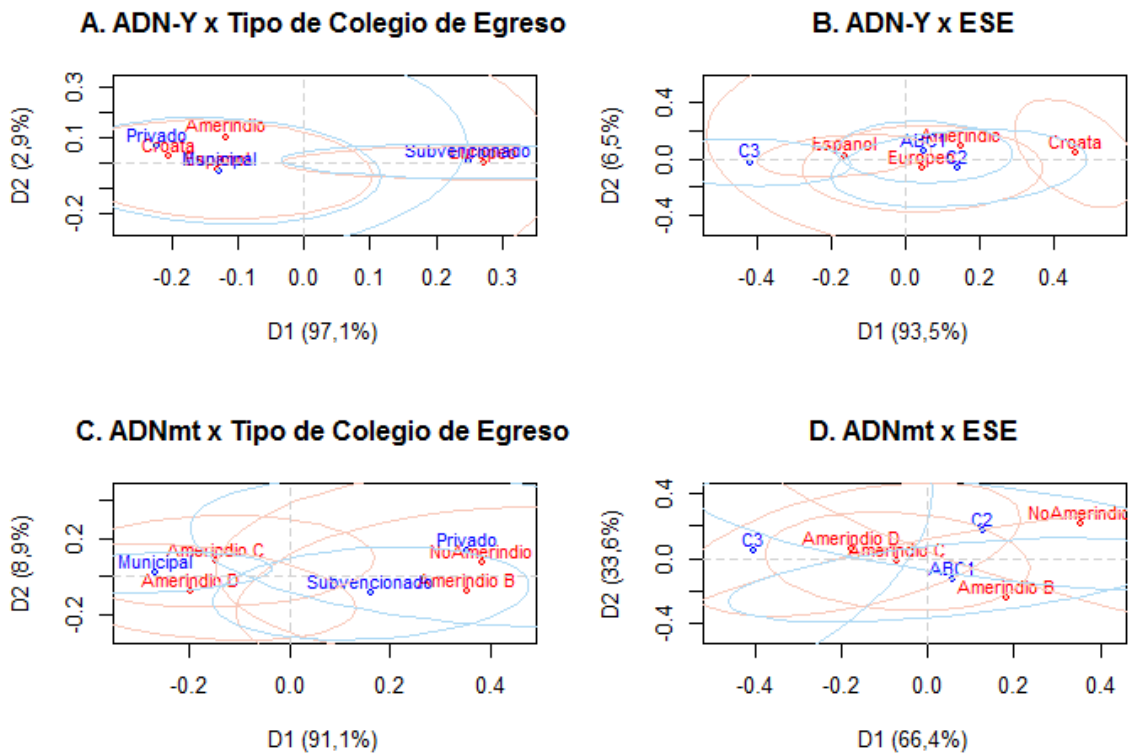


Figura 26: Análisis de Correspondencia Simple a partir de frecuencias de Origen de los Linajes de Cromosoma Y y ADN mitocondrial en función de su Estrato Socio-Económico y Tipo de Establecimiento de Egreso de la Enseñanza Media. La significancia fue calculada con z-test: y sólo no es significativa en la dimensión 2 de A y C.

Respecto al origen de los haplogrupos de ADN mitocondrial, observamos una ligera asociación con el tipo de colegio de egreso de enseñanza media (Figura 26 C): los haplogrupos no amerindios se asocian con los colegios privados, mientras que los colegios subvencionados se asocian tanto al haplogrupo amerindio B como al D y los municipales a D y C; pese a ello, las diferentes categorías son cercanas entre ellas. Al evaluarlos según estrato socioeconómico (Figura 26 D), los haplogrupos B y C se asocian a ABC1, el haplogrupo D a C3 y los no amerindios a C2, aunque la distancia entre los grupos es estrecha, pudiendo tratarse de solo un conglomerado.

Por otra parte, los índices de diversidad genética de la muestra para frecuencias de haplogrupos de Cromosoma Y y ADN mitocondrial clasificados de acuerdo a estrato socioeconómico y a colegio de egreso (Tabla 7) presentan una correlación positiva significativa en el caso del estrato socioeconómico ($t = 17.582$, $df = 3$, $p\text{-value} = 0.0004011$, $cor = 0.9951826$); sin embargo los valores podrían deberse a la variación de la diversidad de acuerdo al tamaño de cada una de las sub-muestras. Al descartar los estratos D y E que cuentan con 1 y 2 individuos respectivamente, la correlación disminuye pero se mantiene cercano a valores significativos ($t = 7.8921$, $df = 1$, $p\text{-value} = 0.08024$, $cor = 0.9920678$).

H	ABC1	C2	C3	Municipales	Subvencionados	Privados
Y-ADN	0.77895	0.80973	0.59740	0.69399	0.82823	0.71905
mtDNA	0.73400	0.76638	0.64502	0.68361	0.75000	0.77619

Tabla 7: Diversidad genética de los haplogrupos de ADN mitocondrial y Cromosoma Y de acuerdo al estrato socioeconómico y tipo de colegio de egreso. Se descartan los estratos D y E debido a su baja frecuencia (1 y 2 respectivamente).

Se realizaron cálculos de F_{st} de las poblaciones para ver si presentan alguna diferenciación ya sea en las frecuencias de haplogrupos de Cromosoma Y o de ADN mitocondrial al agruparlas por colegio de egreso o por estrato socioeconómico (Anexo 12), sin embargo no se observó ninguna diferenciación significativa, tratándose entonces de una sola población. Pese a ello, las mayores distancias se observan entre los egresados de colegios privados y municipales en el caso de las frecuencias de ADNmt, acercándose a valores significativos.

Para analizar si existe estructuración genética en relación al lugar de residencia de los voluntarios, que pudiera estar asociada a una estructura socioeconómica, se realizó un AMOVA a partir de las secuencias de ADN mitocondrial agrupándolas por unidades vecinales y a su vez en sectores geográficos más amplios: Norte, Centro, Sur y Poniente de la ciudad de Punta Arenas. Los resultados del análisis (Anexo 13 C) muestran que no existe estructuración de acuerdo al lugar de residencia, siendo la mayor de las varianzas al interior de las poblaciones y mientras que aquella entre grupos resulta muy cercana a la que se da entre poblaciones dentro de los grupos; ninguno de los índices de fijación presenta valores de p significativos.

12. Discusión

Los análisis realizados en este estudio se plantearon en función de los objetivos específicos del mismo, sin embargo, debido a los resultados observados a partir de los datos se realizaron modificaciones al diseño original que eliminaron e incorporaron diferentes análisis con el propósito de comprender apropiadamente los resultados obtenidos en las primeras etapas. De este modo, la discusión se planteará a la luz de los resultados propiamente tales y no exclusivamente en base a los objetivos iniciales de la investigación.

12.1. Discusión de los resultados obtenidos

La muestra obtenida fue de 131 individuos de sexo masculino, lo que entrega un 95% de confianza y un margen de error de 8,55%, por lo que de forma teórica la muestra no es completamente representativa de la población; sin embargo, el problema del tamaño muestral fue subsanado al distribuir el muestreo de forma proporcional al tamaño de cada unidad vecinal. Podemos afirmar que la muestra es representativa al compararla con un estudio recientemente llevado a cabo en la ciudad (Gómez-Carballa et al., 2016) en que la muestra corresponde a 197 individuos de sexo masculino y los haplogrupos de ADN mitocondrial obtenidos presentan frecuencias muy similares a las observadas en este estudio, y además las poblaciones presentan el valor de F_{st} más bajo observado para ADN mitocondrial, dando cuenta de que no existen diferencias entre ellas.

Además, cabe destacar la presencia de haplogrupos poco frecuentes a nivel mundial y local que fueron encontrados en la muestra de ambos estudios en Punta Arenas: el europeo T2b3 y el amerindio D4p; pese a ello, se encuentra presente el haplogrupo K1a4a1a+195 que en el estudio de Gómez-Carballa et al. (2016) fue observado en bajas frecuencias en Temuco y Concepción, pero no en Punta Arenas, por lo que ambos estudios pueden considerarse como complementarios en la captura de la variabilidad de la ciudad.

La encuesta realizada permitió recoger los datos esperados de ancestría declarada y estrato socioeconómico, que de acuerdo a la forma en que fueron planteados tuvieron diferente capacidad informativa. Respecto a la ancestría declarada, cabe destacar que los apellidos paternos y el origen geográfico de la familia paterna se encuentran estrechamente asociados, por lo que resulta conveniente usar el indicador de origen geográfico dado que el apellido de origen español para esta muestra puede ser de origen en ese país, chileno, chilote o desconocido. Además, las frecuencias del origen paterno y materno son similares e indican que los inmigrantes fueron tanto hombres como mujeres para todas las nacionalidades, sin embargo predominó la inmigración de hombres en el caso europeo y de mujeres en el caso chileno, lo cual coincide con lo observado por Hernández et al. (1993).

En lo referente al estrato socioeconómico podemos constatar que la mayor parte de la muestra pertenece al estrato ABC1 de acuerdo a los criterios de clasificación de la encuesta Adimark (2006, En: Méndez & Barozet, 2008) y que apenas se encuentran representados los estratos D y E. Esto puede ser indicio de que la clasificación por lista de bienes de la encuesta no está resultando muy discriminante debido al aumento en el acceso a las tecnologías que se ha registrado en los últimos 13 años (AIM, 2013), por lo que resultaría conveniente utilizar otro tipo de mediciones u otra lista de bienes para medir esta variable (no se utilizó el ingreso pues la pregunta puede ser sensible para muchas personas y podría afectar su interés en la participación en el estudio). También podría deberse a un error en la toma de muestra, sin embargo al evaluar la variable tipo de colegio de egreso de enseñanza media observamos que la mayoría de los muestreados y de los jefes de hogar provienen de colegios municipales, y sólo una minoría de colegios privados, lo que indica que la muestra no corresponde a una elite: de hecho, a través de los análisis de correspondencia observamos que el estrato ABC1 se encuentra asociado tanto a los colegios subvencionados como privados, y el C2 a los subvencionados y municipales, mientras que el C3 se asocia solamente con los municipales.

La caracterización genética de la muestra se realizó por separado para los haplogrupos mitocondriales y del cromosoma Y, y luego los resultados se combinan para hablar de mestizaje. Cabe aclarar en este punto que los resultados esperados a la luz de los antecedentes (Hernández et al., 1993; Martinić Beros, 1988) consistían en un importante frecuencia de haplogrupos mitocondriales europeos que difirieran del resto de Chile en que predominan los amerindios, y que entre los de cromosoma Y se encontrara una abundancia de haplogrupos propiamente croatas; sin embargo, lo observado fue una frecuencia de haplogrupos mitocondriales no amerindios equivalente a la del resto de Chile y una frecuencia de haplogrupos de cromosoma Y croatas inferior a las estimaciones que existen respecto a la cantidad de descendientes que han dejado en la zona. Los linajes de cromosoma Y croatas se asocian muy estrechamente a los apellidos y geografía de este origen, por lo que los marcadores habrían sido elegidos correctamente y por lo tanto existe la certeza de la frecuencia de los individuos de dicha ascendencia en la muestra. La baja frecuencia de individuos de ascendencia croata nos impide hablar de dos poblaciones, por lo que no se puede abordar de manera concluyente la pregunta respecto al mestizaje; sin embargo esto permitió realizar análisis en el contexto de la microevolución de las poblaciones chilenas en general.

Las frecuencias observadas para los haplogrupos de ADN mitocondrial son muy similares a las que registra otro estudio realizado en Punta Arenas (Gómez-Carballeda et al., 2016) y también presentan un importante parecido con las frecuencias de la población Huilliche (De Saint Pierre et al., 2012) aunque con una mayor presencia de los haplogrupos B2*(xB2i2) y D4h3a, el primero de los cuales probablemente fue introducido a partir de migración de población proveniente de Chile Central, y el segundo posiblemente asociado a las poblaciones locales. Respecto a las poblaciones europeas, no podemos saber si los haplogrupos observados son de origen croata o de otro lugar de Europa ya que las

poblaciones humanas usualmente son patrilocales y por lo tanto el ADN mitocondrial se desplaza y sólo tiene especificidad a escala continental (Underhill & Kivisild, 2007).

La diversidad genética de la población de Punta Arenas es similar a la de las otras poblaciones mestizas chilenas, sin embargo es ligeramente inferior a la de las otras dos poblaciones cosmopolitas analizadas (Concepción y Santiago); asimismo, es superior a la de las poblaciones originarias. En conjunto con esto, podemos observar que en el dendrograma construido a partir de los estadísticos F_{st} entre pares de poblaciones, Punta Arenas forma un conglomerado con la ciudad de Concepción y es cercano también a Santiago, las poblaciones mestizas de Chiloé y las poblaciones originarias de Magallanes. Se diferencia claramente de las poblaciones del Norte del país, y respecto a las poblaciones originarias del Sur también presenta diferencias significativas pero en menor medida.

Las redes de haplotipos muestran que en general la población de Punta Arenas se encuentra relacionada con poblaciones nativas y urbanas del Sur de Chile y en algunos casos con poblaciones nativas del Extremo Sur, y no así con las poblaciones del Norte (De Saint Pierre et al., 2012). En el *network* del haplogrupo B es donde la asociación con las poblaciones sureñas se observa de manera más clara al ubicarse casi todas las muestras dentro del clado B2i2, siendo mínimos los haplotipos agrupados con el Norte del país.

En el haplogrupo C observamos que los haplotipos pertenecen tanto al clado C1b, como al C1b13, vinculados al Sur de Chile (De Saint Pierre et al., 2012). En el primer caso, existe una clara asociación con las poblaciones nativas en que incluso se presentan haplotipos compartidos con éstas. En ambos subclados no sólo se presentan individuos que comparten el linaje nodal, sino que también ocurre para los linajes derivados.

Los subclados del haplogrupo D se encuentran muy representado en la población estudiada, siendo predominante el subclado D1g asociado al Sur de Chile y cuya frecuencia es alta especialmente en población Huilliche, lo que indica una clara vinculación con las poblaciones mestizas de Chiloé que serían las portadoras de los linajes maternos observados actualmente en Punta Arenas (De Saint Pierre et al., 2012). Destaca la presencia de un linaje D1g derivado compartido entre varios individuos (correspondiente al nodal D1 16223-16325-16362-073-263-315+C-489 con la mutación 16187T que define a D1g y las mutaciones 140 y 234), lo que puede interpretarse como un linaje fundador que se esperaría que se diferencie con el paso del tiempo. El nodal D1 y el subclado D4h3a se asocian más a poblaciones de origen local que a poblaciones sureñas, habiendo haplotipos compartidos con estas últimas. Se evidencia además la presencia de los clados D4h3a y D4h3a5, habiendo una posible asociación del primero a población Tehuelche y del segundo a Kawéskar y Yámana, o bien, a población Huilliche o Chonos (De Saint Pierre et al., 2012).

Cabe destacar que en los tres macrohaplogrupos amerindios hay una gran diversidad de haplotipos, lo cual podría explicarse como una abundancia de linajes sureños que llegaron a Punta Arenas en los últimos 100-150 años y que han acumulado mutaciones desde entonces que los diferencian de los linajes originales pero que no son suficientes para constituir linajes propios de la zona. Esto se ve reforzado al observar que la mayoría de los haplogrupos observados son sureños, pero no propios del extremo sur de Chile, por lo que presentan una mayor cercanía con las poblaciones Huilliche y de Chiloé (De Saint Pierre et al., 2012). Sin embargo, simultáneamente vemos gran abundancia de haplotipos asociados y compartidos con poblaciones del Extremo Sur de Chile que podrían ser indicativas de un reservorio genético de las poblaciones originarias de la zona inserto en la población mestiza actual de Punta Arenas.

Respecto a la caracterización genética del cromosoma Y podemos observar un predominio claro del haplogrupo europeo R1b cuya frecuencia es muy alta en Europa Occidental (Underhill et al., 2014), especialmente en España, lo que indica una fuerte presencia de población mestiza proveniente de otras zonas de Chile en que la ascendencia de este origen es predominante. Además, otros haplogrupos europeos como el I, J, J2, K, F y E se encuentran presentes tanto en la población española como en otros europeos y tienen distintas frecuencias a lo largo de Chile, siendo las más similares con las de Punta Arenas aquéllas observadas en San Felipe – Los Andes (Francalacci & Sanna, 2008; Pezo-Valderrama et al., manuscrito en preparación). También son reflejo de la migración de población de origen mestizo el 8% de individuos portadores del haplogrupo amerindio Q-M3, frecuencia similar a la encontrada en otras poblaciones mestizas chilenas.

Los haplogrupos más frecuentes en la población de Croacia son R1a1 e I2a1 (Perić et al., 2005), los cuales fueron encontrados en la población de Punta Arenas en una frecuencia baja: 5% y 3% respectivamente. Además, se encontró un 2% de individuos de haplogrupo Q-M242 que presuntamente es de origen croata: usualmente se atribuiría a este haplogrupo un origen amerindio de sus portadores, sin embargo los individuos que lo portan declaran todos provenir de la isla de Brač en Croacia, por lo que se revisó la bibliografía y se constató que efectivamente el haplogrupo se encuentra presente en los Balcanes con una frecuencia muy baja (Francalacci et al., 2010). Sabemos además que estos haplogrupos se encuentran bien seleccionados y caracterizan a la población croata de Punta Arenas ya que los Análisis de Correspondencia han mostrado una fuerte asociación entre ellos, los apellidos croatas y el lugar de origen geográfico declarado por los voluntarios. Tenemos entonces un 10% de marcadores de origen croata, la mitad de lo esperado de acuerdo a las cifras que hablan de un 20% de descendientes de croatas en la población de la ciudad (Hernández et al., 1993; Martinić Beros, 1999b). Si bien el tamaño de la muestra es reducido, ya vimos que para ADN mitocondrial se valida la representatividad de la muestra al coincidir los resultados con los de otro estudio que comprende un muestreo mayor, por lo que consideramos que igualmente estos datos deberían ser representativos de la población general. Además, la inmigración croata se caracterizó por un arribo ligeramente superior de hombres que de mujeres, por lo que los

haplogrupos de cromosoma Y de este origen deberían ser más frecuentes que los de ADN mitocondrial, maximizando la representación de esta ancestría.

La diversidad genética de la muestra es muy similar a la de las poblaciones chilenas, sin embargo dista bastante de la mayoría de las poblaciones europeas que tienen diversidad mucho mayor o mucho menor a las observadas en Chile. Esto seguramente es debido a que el cromosoma Y normalmente es altamente local debido a que la mayoría de las poblaciones europeas son patrilocales, lo que reduce su diversidad; sin embargo, al mismo tiempo se ve afectado por la movilidad producida por grandes migraciones y conflictos bélicos en que se mueve un mayor contingente masculino, provocando una alta diversidad del cromosoma Y en zonas en que estos procesos son frecuentes (Heyer et al., 2012; Underhill & Kivisild, 2007). En el caso Chileno la diversidad alta se debe al importante contingente migratorio llegado tras la conquista española (Castro de Guerra et al., 2011; Salas et al., 2008), y cabría esperar una mayor diversidad en Punta Arenas producto de los diferentes orígenes geográficos de los migrantes, sin embargo la cifra es muy similar a la de San Felipe – Los Andes e inferior a la de Concepción (Pezo-Valderrama et al., manuscrito en preparación).

La diferenciación poblacional de la muestra no es significativa respecto a las poblaciones de Santiago y San Felipe – Los Andes, y es muy baja en relación a Concepción, mostrando a través de un dendrograma construido a partir de la matriz de Fst que estas poblaciones se encuentran agrupadas, lo cual podría ser explicado por la presencia del haplogrupo Q-M3 solamente en las poblaciones americanas (Pezo-Valderrama et al., manuscrito en preparación). Respecto a las poblaciones de origen europeo, existe una diferenciación significativa de las poblaciones tanto de Punta Arenas como del resto de Chile, sin embargo la mayor cercanía se da con la Península Ibérica, mientras que la mayor diferenciación se da con el Este de Europa y con Croacia, población con la que se esperarían mayor cercanía dado el importante contingente migratorio al que se refiere la literatura (Hernández et al., 1993; Martinić Beros, 1999b; Mesarić Žabčić & Perić, 2006; Perić et al., 2005).

Al realizar un Análisis de Componentes Principales en el cual se eliminó el haplogrupo Q-M3 se siguen observando agrupamientos similares a los que genera el dendrograma a partir de las distancias de Fst, ubicando a las poblaciones chilenas en el centro del gráfico, las de la Península Ibérica a la izquierda y las de los Balcanes a la derecha. A través de este análisis podemos observar que los agrupamientos no se deben a la presencia o no de Q-M3, sino que son explicados en su mayor parte por las frecuencias del haplogrupo R1b. La población chilena más cercana al promedio de la población de Punta Arenas nuevamente es San Felipe – Los Andes, sin embargo al separar la muestra de acuerdo a la ancestría declarada de los voluntarios observamos que quienes señalan tener ascendencia española o chilena (exceptuando Chiloé) se ubican mucho más a la izquierda, indicando una mayor frecuencia del haplogrupo R1b que las otras poblaciones, y una mayor asociación con la Península Ibérica; en tanto, las poblaciones de origen desconocido y de Chiloé son más similares a la población de Santiago en el primer eje,

produciéndose un distanciamiento de Chiloé en el segundo, lo que indica una frecuencia similar del haplogrupo R1b pero distinta de otros haplogrupos; finalmente, las poblaciones croatas y europeas de otros orígenes se agrupan a la derecha del gráfico, cercanas a los Balcanes, la Península Itálica y el Norte de África, pero no cercanas a Croacia. Esto indica que las poblaciones de origen chileno, chilote, español y desconocido tienen una importante cercanía con las poblaciones de la Península Ibérica; no así las poblaciones croatas y del resto de Europa. La falta de asociación de la submuestra de origen croata a las poblaciones de ese origen puede deberse a la gran diversidad que se presenta en dicho país, tanto entre las islas como en las muestras continentales.

Después de conocer la composición genética de la población de Punta Arenas se pudo evaluar la relación existente entre los marcadores de ancestría de origen cultural registrados en la encuesta (apellidos y lugar de origen de los primeros inmigrantes de la familia), descartándose en primer lugar el uso del apellido materno pues éste no puede asociarse al ADN mitocondrial sino que es reflejo del linaje paterno de la madre (Colantonio et al., 2003). Se evaluó, entonces, la asociación entre el linaje materno y los haplogrupos de ADN mitocondrial, encontrando que existe una asociación entre los linajes declarados como croatas y europeos con los haplogrupos no amerindios; sin embargo parte de los linajes declarados como europeos también se asocia a haplogrupos amerindios, indicando que muchos de los voluntarios que recuerdan el origen de su familia materna en Europa tienen una impresión errada, probablemente sesgada por el apellido paterno de la madre que lleva a confundir el linaje materno con el linaje paterno de la madre. Esto se traduce que al preguntar a los voluntarios por el origen de su familia, la proporción de ascendencia europea sea mayor que aquélla observada en el ADN mitocondrial.

Por otra parte, para el linaje paterno se evaluó la asociación entre el origen del haplogrupo, el origen del apellido paterno y el origen geográfico declarado de los primeros inmigrantes tanto de manera simultánea entre los tres factores como de a pares, y se observó una correspondencia clara entre los tres tipos de ancestría, con la salvedad del origen europeo no español ni croata cuyos apellidos se asocian al origen del linaje, pero la genética se agrupa con los españoles por lo que a nivel de haplogrupos no es posible diferenciarlos de ellos. Cabe destacar que esto no ocurre con la población croata, que forma un cluster aparte en que se agrupan los tres indicadores de la variable de ancestría. Es relevante señalar que en otros estudios se han utilizado los apellidos como marcador de ancestría de los linajes paternos y existen cuestionamientos respecto a su capacidad informativa en el caso de la existencia de uniones ilegítimas (Colantonio et al., 2003), sin embargo en una escala poblacional este fenómeno no parece influenciar los resultados generales.

Si bien las frecuencias tan dispares de individuos de las dos poblaciones fundadoras planteadas al comienzo de este estudio nos dificultan el estudio del mestizaje entre ellas, podemos abordar esta pregunta desde una mirada más amplia al evaluar el sesgo por sexo en el mestizaje. Al igual que ocurre en otras poblaciones de Latinoamérica podemos

dar cuenta de un marcado sesgo por sexo en el mestizaje en que la mayor parte de los linajes maternos son de origen amerindio, mientras que la mayoría de los linajes paternos son europeos (Castro de Guerra et al., 2011; Salas et al., 2008). Esto usualmente se debe a que la colonización española contribuyó con un gran contingente de hombres pero no así con mujeres, lo que resultó en un mestizaje asimétrico; sin embargo, sabemos que a Punta Arenas llegaron tanto hombres como mujeres en proporciones similares en el caso de los chilotes, chilenos, croatas y muchos de los otros europeos, siendo sólo ligeramente superior la proporción de mujeres que de hombres provenientes de otras zonas de Chile (Hernández et al., 1993; Nock, 1990). Podemos inferir entonces que las poblaciones que llegaron ya eran mestizas y portaban ese sesgo en el mestizaje con anterioridad a su migración a Punta Arenas, siendo estos los resultados esperados para una migración predominantemente chilena y en este caso presumiblemente chilota.

En estas categorías amplias, amerindio y no amerindio, podemos observar conductas endogámicas en el caso del ADN mitocondrial no amerindio y del Cromosoma Y Amerindio. En el primer caso en 16/18 individuos que portan ADN mitocondrial no amerindio portan un cromosoma Y igualmente no amerindio; asimismo, 8/10 individuos con cromosoma Y amerindio tienen un ADN mitocondrial también amerindio. Esto puede entenderse como una preferencia de las mujeres europeas por hombres de ese origen y de los hombres amerindios por mujeres de su mismo origen, sin embargo, dato que el test exacto de Fisher no permitió rechazar la hipótesis nula de panmixia, las frecuencias observadas pueden estar dadas por azar, ya que por la alta frecuencia de cromosomas Y europeos y mitocondriales amerindios mencionados anteriormente, es más probable este tipo de unión que una en que se produzca mestizaje entre hombres amerindios y mujeres no amerindias.

Con un mayor nivel de resolución podemos observar que los españoles y otros europeos se asocian a los haplogrupos mitocondriales C y D, mientras que los croatas se asocian al haplogrupo B; esto último, sin embargo, puede deberse a la baja frecuencia de croatas, ya que también presentan una asociación menor con los otros haplogrupos amerindios y no amerindios en proporciones similares. Los haplogrupos mitocondriales no amerindios no tienen una asociación específica con ninguna de las ancestrías europeas y lo mismo ocurre con los cromosoma Y amerindio respecto a los diferentes haplogrupos mitocondriales. Revisando el detalle del mestizaje en individuos de ascendencia croata observamos que no hay una preferencia por las uniones con mitocondriales de origen europeo, lo cual ocurre solamente en 3/14 casos, por lo que no se puede hablar de endogamia al interior de este grupo. Al igual que en el caso anterior, los resultados del test exacto de Fisher no permiten rechazar la hipótesis de panmixia y hablar de una asociación preferencial.

No fue posible encontrar una estructuración genética en relación al lugar de residencia. Tampoco fue posible encontrar evidencias claras de asociación entre ancestría y estrato socioeconómico o tipo de colegio de egreso, posiblemente debido a que la mayor parte de la muestra pertenece a los estratos altos, los cuales –como se señaló anteriormente–

podrían encontrarse sobrerrepresentados por la forma en que se realiza la medición. Pese a ello, es posible observar una mayor diversidad genética en el estrato C2 tanto para cromosoma Y como para ADN mitocondrial, mientras que en el caso de los colegios de egreso la mayor diversidad se encuentra presente en los colegios subvencionados para cromosoma Y y en los privados para ADN mitocondrial. En el caso de los estratos socioeconómicos podemos asumir que esto es indicador de mayor mestizaje en el estrato C2, aunque la diversidad genética de ABC1 no es muy inferior y también sería por lo tanto muy mestizo; en tanto, en el estrato C3 la diversidad es menor y podríamos entonces hablar de una mayor endogamia al interior de este grupo. Por otra parte, que los colegios subvencionados tengan la mayor diversidad de cromosoma Y también nos habla de un mayor mestizaje en los sectores medios; mientras que la mayor diversidad de ADN mitocondrial en los privados puede deberse a una ascendencia mayormente europea, ya muy diversa, a la que además se incorporan mitocondriales amerindios a través del mestizaje, no ocurriendo el fenómeno en un sentido opuesto.

12.2. Relación entre resultados obtenidos e historiografía de Punta Arenas

Mucho ha sido escrito respecto a la historia migratoria de Magallanes y Punta Arenas y en esta historia ha sido destacada la importancia de la migración croata tanto por el tamaño de su contingente como por su importante contribución al desarrollo de la zona (Martinić Beros, 1972, 1977, 1988, 2002; Nock, 1990; Vera Giusti, 2008). El relato histórico da cuenta de una inmigración cuantiosa cuyos descendientes podrían aproximarse al 20% de la población magallánica actual (Martinić Beros, 1992, 1999b). Por otra parte, también es conocida la inmigración chilota a la zona, que se desarrolló en múltiples etapas y aportó con un contingente aun mayor que el de la migración croata en la ciudad, sin embargo, de ellos no se destaca su obra sino más bien su número y su resistencia física (Martinić Beros, 1999a; Ortega Perrier, 1980).

Los resultados obtenidos permiten dar cuenta de una clara presencia de inmigrantes de origen chileno, de los cuales puede presumirse un origen chilote a través de las frecuencias de los haplogrupos de ADN mitocondrial (De Saint Pierre, Bravi, et al., 2012; García et al., 2006). En tanto, las frecuencias de marcadores de origen croatas corresponden a la mitad de lo esperado según las estimaciones hechas por los historiadores (Barticevic, 2004; Martinić Beros, 1999b; Pericić et al., 2005).

¿Por qué la cuantía de la inmigración croata ha sido sobreestimada?

Si observamos los datos históricos y no las estimaciones propiamente tales, podemos concluir que la población de ascendencia croata debería corresponder a alrededor de un 10% como fue constatado en este estudio (Martinić Beros, 1999b, 2002; Nock, 1990), sin embargo tanto en los estudios que hablan de porcentajes como en aquéllos en que no se mencionan cifras se tiende a recalcar la cuantía del contingente migratorio croata. Cabe destacar además que junto con ello se destaca su importante influencia en el desarrollo económico de la región.

Podemos inferir entonces que desde la posición de poder que ciertamente han asumido los descendientes de croatas (Martinić Beros, 1999b), se ha tratado de instalar un discurso que generalice su presencia en la sociedad magallánica y a partir del cual se construya su identidad (Mascareño, 2008; Renan, 1882). El desarrollo de este discurso se ve favorecido por el nacionalismo presente en Croacia en la época de su migración, y al mismo tiempo, por la negación del mayor contingente de inmigrantes que llegó a la zona: los chilotes (Mesarić Žabčić & Perić, 2006; Nock, 1990).

Los inmigrantes de Chiloé, a diferencia de los croatas, no se caracterizaron por su desarrollo en la esfera pública, sino que se enfocaron más en su desarrollo privado y familiar (Ortega Perrier, 1980). Esto, acompañado de una vergüenza frente al ser chilote y a las costumbres rurales asociadas a ellos –que viene tanto desde la valoración propia como desde fuera-, minimizaron la importancia de la migración chilota y ocultaron no sólo sus orígenes sino también sus costumbres (Ortega Perrier, 1980).

Pese a ello, en los años recientes se ha visto una recuperación de lo chilote a partir de la creación de instituciones que adscriben a dicha ascendencia y de la realización de ferias costumbristas que rescatan la tradición de este grupo (Martinić Beros, 1999a; Nock, 1990) y que son una base para la aceptación de que Punta Arenas no es una ciudad europea o croata ubicada en Chile, sino que es producto del mestizaje entre chilenos ya mestizos y un número importante pero no diferente del resto de Chile de inmigrantes de origen europeo, los cuales tienen aún muy arraigada su identidad nacional dada lo reciente de la migración (Nock, 1990).

12.3. Consideraciones finales y perspectivas

Esta memoria ha permitido caracterizar genéticamente a la población de Punta Arenas a través de marcadores uniparentales. Constituye el primer estudio en caracterizar haplogrupos del cromosoma Y a través de SNPs de la región no recombinante; además, es el segundo trabajo que entrega datos de ADN mitocondrial para la ciudad a través de secuenciación de la región D-loop, coincidiendo con los resultados del estudio publicado por Gómez-Carballa et al. (2016) con los que no presenta diferenciación y comparte haplogrupos de baja frecuencia.

A través de estos datos, además, se valida la muestra utilizada para esta memoria que si bien es de tamaño reducido, sí resulta representativa de la población en su conjunto. Esto es gracias a la estrategia de muestreo aplicada en la cual se tomó una cantidad de individuos proporcional al tamaño de las unidades vecinales de la ciudad, lo que permitió que las muestras se distribuyeran a través de todo Punta Arenas.

Los resultados nos dan un claro panorama de las frecuencias de los haplogrupos de ADN mitocondrial y cromosoma Y y nos permiten realizar inferencias respecto al mestizaje de los inmigrantes y especialmente al sesgo por sexo en el proceso. Sin embargo cabe

destacar que los marcadores uniparentales son el reflejo de una porción muy reducida de la variabilidad genética de las poblaciones y que para conocer de mejor manera el fenómeno del mestizaje es necesario utilizar marcadores nucleares de herencia biparental, que permitan dar cuenta de toda la variabilidad que no hemos podido capturar en este estudio y que podría ofrecer información más clara respecto a la ancestría continental de la muestra y a las proporciones en que ésta se presenta no solo a nivel poblacional sino individual.

13. Conclusión

El desarrollo de esta memoria cumplió con los pasos para llevar a cabo los diferentes objetivos conducentes a la puesta a prueba de la hipótesis de nulidad planteada en el comienzo del trabajo, “El mestizaje entre croatas y chilotes en Punta Arenas ha sido panmítico”. La hipótesis de nulidad no pudo ser refutada con los resultados obtenidos, los cuales son explicables por azar dadas las frecuencias de las poblaciones fundadoras, no siendo posible afirmar una asociación preferencial entre alguna de las comunidades fundadoras. Junto con ello, se logró dar cumplimiento a los objetivos específicos estipulados:

- Se caracterizó genéticamente a la población de Punta Arenas a través de una muestra representativa de la ciudad utilizando marcadores uniparentales, dando cuenta de una gran similitud con otras poblaciones chilenas tanto en el ADN mitocondrial como en el cromosoma Y.
- Se pudo establecer que existe una relación entre los marcadores genéticos, los apellidos y el lugar de origen de los individuos muestreados, que es especialmente clara en el caso del linaje paterno.
- Se pudo estimar el sesgo por sexo en el mestizaje dando cuenta del patrón característico de América Latina en que los linajes paternos son mayormente europeos y los maternos son amerindios. Se observó que las asociaciones entre ancestría materna y paterna pueden ser explicadas por azar y no muestran una agrupación preferencial entre linajes. Además, se observa una mayor diversidad genética en el estrato C2 y en los colegios subvencionados que podría estar dando cuenta de un mayor mestizaje en esos grupos.
- Se dio cuenta de que no hay una asociación preferente entre ancestría y estrato socioeconómico.

Se puede concluir entonces que la población de Punta Arenas es muy similar a otras poblaciones de Chile tanto en el componente paterno como en el materno, y que presenta patrones de mestizaje similares a los observados en toda América Latina. En tanto, la población de origen croata tiene una frecuencia baja y su contribución genética no produce una diferencia significativa con las otras poblaciones chilenas.

14. Bibliografía

- Adimark. (n.d.). Mapa socioeconómico de Chile, 19. Recuperado de http://www.adimark.cl/medios/estudios/informe_mapa_socioeconomico_de_chile.pdf
- AIM Asociación Investigadores de Mercado. (2013). *Informe actualización grupos socioeconómicos*. Recuperado de <http://www.udd.cl/wp-content/uploads/2013/06/Informe-Actualización-GSE-2012.pdf>
- Anderson, S., Bankier, A. T., Barrell, B. G., de Bruijn, M. H. L., Coulson, A. R., Drouin, J., ... Young, I. G. (1981). Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature*, 290, 457–465.
- Andrews, R. M., Kubacka, I., Chinnery, P. F., Lightowlers, R. N., Turnbull, D. M., & Howell, N. (1999). Reanalysis and revision of the Cambridge reference sequence for human mitochondrial DNA. *Nature Genetics*, 23(147). <http://doi.org/doi:10.1038/13779>
- Bailliet, G., Muzzio, M., Ramallo, V., Jurado, L. S., Alfaro, E. L., Dipierri, J. E., & Bravi, C. M. (2012). Pre-Columbian Male Ancestors for the American Continent, Molecular Y-Chromosome Insight. In M. Caliskan (Ed.), *Genetic Diversity in Microorganisms* (pp. 291–308). InTech. Recuperado de <http://www.intechopen.com/books/genetic-diversity-in-microorganisms/pre-columbian-male-ancestors-for-the-american-continent-molecular-y-chromosome-insight>
- Bailliet, G., Ramallo, V., Muzzio, M., García, A., Santos, M. R., Alfaro, E. L., ... Demarchi, D. a. (2008). Brief communication: Restricted geographic distribution for Y-Q* paragroup in South America. *American Journal of Physical Anthropology*, 140(3), 578–582. <http://doi.org/10.1002/ajpa.21133>
- Bandelt, H.-J., Forster, P., & Röhl, A. (1999). Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies. *Molecular Biology and Evolution*, 16, 37–48.
- Bandelt, H.-J., & Parson, W. (2008). Consistent treatment of length variants in the human mtDNA control region: a reappraisal. *International Journal of Legal Medicine*, 122(1), 11–21. <http://doi.org/10.1007/s00414-006-0151-5>
- Barać, L., Perić, M., Klarić, I. M., Rootsi, S., Jančićević, B., Kivisild, T., ... Rudan, P. (2003). Y chromosomal heritage of Croatian population and its island isolates. *European Journal of Human Genetics: EJHG*, 11(7), 535–42. <http://doi.org/10.1038/sj.ejhg.5200992>
- Barticevic, M. A. (2004). Vigencia de la inmigración croata en Magallanes de hace un siglo. Recuperado de <http://www.monografias.com/trabajos15/croatas-chile/croatas-chile.shtml>
- Barticevic, M. A. (2007). A 25 años de la edición de Iseljenici otoka Braca. Recuperado de <http://www.monografias.com/trabajos46/iseljenici-otoka-braca/iseljenici-otoka-braca.shtml>
- Behar, D. M., van Oven, M., Rosset, S., Metspalu, M., Loogväli, E.-L., Silva, N. M., ... Villems, R. (2012). A “Copernican” reassessment of the human mitochondrial DNA tree from its root. *American Journal of Human Genetics*, 90(4), 675–84. <http://doi.org/10.1016/j.ajhg.2012.03.002>
- Borrero, L. (1999). The prehistoric exploration and colonization of Fuego-Patagonia.

Journal of World Prehistory, 13(3), 321–355. Recuperado de <http://link.springer.com/article/10.1023/A:1022341730119>

- Botev, N., & Wagner, R. A. (1993). Seeing past the barricades: Ethnic intermarriage in Yugoslavia during the last three decades. *Anthropology of East Europe Review*, 11(1-2), 27–34.
- Bravi, C. (2004). *Análisis de linajes maternos en poblaciones indígenas americanas*. Universidad Nacional de La Plata. Recuperado de <http://sedici.unlp.edu.ar/handle/10915/4489>
- Brown, W. M., Matthew, G. J., & Wilson, A. C. (1979). Rapid evolution of animal mitochondrial DNA. *Proceedings of the ...*, 76, 1967–1971.
- Castro de Guerra, D., Figuera Pérez, C., Izaguirre, M. H., Arroyo Barahona, E., Rodriguez Larralde, A., & Vivenes de Lugo, M. (2011). Gender Differences in Ancestral Contribution and Admixture. *Human Biology*, 83(3), 345–361.
- Colantonio, S. E., Lasker, G. W., Kaplan, B. A., & Fuster, V. (2003). Use of Surname Models in Human Population Biology : A Review of Recent Developments. *Human Biology*, 75(6), 785–807.
- Corach, D., Lao, O., Bobillo, C., van Der Gaag, K., Zuniga, S., Vermeulen, M., ... Kayser, M. (2010). Inferring continental ancestry of argentineans from Autosomal, Y-chromosomal and mitochondrial DNA. *Annals of Human Genetics*, 74, 65–76. <http://doi.org/10.1111/j.1469-1809.2009.00556.x>
- Coral, R., Salamanca, F., & Buentello, L. (1995). Aportación del ADN mitocondrial en el estudio filogenético de las poblaciones indígenas de América. *Anales de Antropología*, 32, 73–82.
- Cornejo, A., Céspedes, P., Escobar, D., Núñez, R., Reyes, G., & Rojas, K. (2005). *SINAE Sistema Nacional de Asignación con Equidad para Becas JUNAEB. Una nueva visión en la construcción de igualdad de oportunidades en la infancia*. (JUNAEB, Ed.). Santiago, Chile. Recuperado de http://www.junaeb.cl/wp-content/uploads/2013/02/libro_junaeb.pdf
- De la Calle, F. J. (1989). La emigración de Chiloé a la Patagonia chilena. *Revista CULTURA de & Desde Chiloé*, 10, 60–64.
- De Saint Pierre, M. (2013). *Poblamiento de la Patagonia: una aproximación genética en poblaciones indígenas actuales de Chile y Argentina*. Tesis de Doctorado en Ciencias con mención en Ecología y Biología Evolutiva, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile.
- De Saint Pierre, M., Bravi, C. M., Motti, J. M. B., Fuku, N., Tanaka, M., Llop, E., ... Moraga, M. (2012). An Alternative Model for the Early Peopling of Southern South America Revealed by Analyses of Three Mitochondrial DNA Haplogroups. *PLoS ONE*, 7(9), e43486. <http://doi.org/10.1371/journal.pone.0043486>
- De Saint Pierre, M., Gandini, F., Perego, U. a, Bodner, M., Gómez-Carballa, A., Corach, D., ... Olivieri, A. (2012). Arrival of Paleo-Indians to the southern cone of South America: new clues from mitogenomes. *PloS One*, 7(12), e51311. <http://doi.org/10.1371/journal.pone.0051311>
- Ding, L., Wiener, H., Abebe, T., Altaye, M., Go, R. C. P., Kercsmar, C., ... Baye, T. M. (2011). Comparison of measures of marker informativeness for ancestry and

- admixture mapping. *BMC Genomics*, 12(1), 622. <http://doi.org/10.1186/1471-2164-12-622>
- Dobzhansky, T. (1951). Organic Diversity. In *Genetics and the Origin of Species* (3rd ed., pp. 3–18). New York: Columbia University Press. Recuperado de http://www.stephenjaygould.org/library/dobzhansky_organic-diversity.html
- Enoch, M.-A., Shen, P.-H., Xu, K., Hodgkinson, C., & Goldman, D. (2006). Using ancestry-informative markers to define populations and detect population stratification. *Journal of Psychopharmacology (Oxford, England)*, 20(4 Suppl), 19–26. <http://doi.org/10.1177/1359786806066041>
- Excoffier, L., & Lischer, H. E. L. (2010). Arlequin suite ver 3.5: A new series of programs to perform population genetics analyses under Linux and Windows. *Molecular Ecology Resources*, 10, 564–567. Recuperado de <http://cmpg.unibe.ch/software/arlequin35/>
- Excoffier, L., Smouse, P. E., & Quattro, J. M. (1992). Analysis of Molecular Variance Inferred From Metric Distances Among DNA Haplotypes: Application to Human Mitochondrial DNA Restriction Data. *Genetics*, 131(2), 479–491. Recuperado de <http://www.genetics.org/content/131/2/479.short>
- Fluxus Technology Ltd. (2015). Network. Recuperado de <http://www.fluxus-engineering.com/>
- Francalacci, P., Morelli, L., Useli, A., & Sanna, D. (2010). The history and geography of the Y chromosome SNPs in Europe: An update. *Journal of Anthropological Sciences*, 88, 207–214.
- Francalacci, P., & Sanna, D. (2008). History and geography of human Y-chromosome in Europe : a SNP perspective. *Journal of Anthropological Sciences*, 86, 59–89.
- Fuentes, M., Gallo, C., Canizales-quinteros, S., Bedoya, G., & Rothhammer, F. (2014). Geografía génica de Chile. Distribución regional de los aportes genéticos americanos, europeos y africanos. *Revista Médica de Chile*, 142, 281–289.
- García, F., Moraga, M., Vera, S., Henríquez, H., Llop, E., Aspillaga, E., & Rothhammer, F. (2006). mtDNA microevolution in Southern Chile's archipelagos. *American Journal of Physical Anthropology*, 129(3), 473–81. <http://doi.org/10.1002/ajpa.20297>
- García, F., Moraga, M., Vera, S., Henríquez, H., Llop, E., Ocampo, C., ... Rothhammer, F. (2004). Origen y microdiferenciación de la población humana del Archipiélago de Chiloé. *Revista Chilena de Historia Natural*, 77, 539–546.
- García-Bour, J., Pérez-Pérez, A., Alvarez, S., Fernández, E., López-Parra, A. M., Arroyo-Pardo, E., & Turbón, D. (2004). Early population differentiation in extinct aborigines from Tierra del Fuego-Patagonia: ancient mtDNA sequences and Y-chromosome STR characterization. *American Journal of Physical Anthropology*, 123, 361–70. <http://doi.org/10.1002/ajpa.10337>
- Giles, R. E., Blanc, H., Cann, H. M., & Wallace, D. C. (1980). Maternal inheritance of human mitochondrial DNA. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 77, 6715–6719.
- Gómez-Carballa, A., Moreno, F., Álvarez-Iglesias, V., Martín-Torres, F., García-Magariños, M., Pantoja-Astudillo, J. A., ... Salas, A. (2016). Revealing latitudinal patterns of mitochondrial DNA diversity in Chileans. *Forensic Science International. Genetics*, 20, 81–88. <http://doi.org/10.1016/j.fsigen.2015.10.002>

- González, T. (2013). *Estructuración genética en Santiago de acuerdo al estrato socio-económico*. Tesis para obtener el título profesional de Antropólogo Físico. Departamento de Antropología. Universidad de Chile, Santiago.
- Gundermann, H., González, H., & De Ruyt, L. (2009). Migración y movilidad mapuche a la patagonia argentina. *Magallania*, 37(1), 21–35.
- Hajiloo, M., Sapkota, Y., Mackey, J. R., Robson, P., Greiner, R., & Damaraju, S. (2013). ETHNOPRED: a novel machine learning method for accurate continental and sub-continental ancestry identification and population stratification correction. *BMC Bioinformatics*, 14(1), 61. <http://doi.org/10.1186/1471-2105-14-61>
- Hammer, M. F., & Horai, S. (1995). Y chromosomal DNA variation and the peopling of Japan. *American Journal of Human Genetics*, 56(4), 951–62. Recuperado de <http://www.pubmedcentral.nih.gov/articlerender.fcgi?artid=1801189&tool=pmcentrez&rendertype=abstract>
- Harb, Z. (2004). Grupos sanguíneos, enzimas eritrocitarias y proteínas séricas. In F. Rothhammer & E. Llop (Eds.), *Poblaciones chilenas: cuatro décadas de investigaciones bioantropológicas* (pp. 153–164). Santiago, Chile.
- Hartl, D., & Clark, A. (1997). *Principles of population genetics*. Sunderland: Sinauer associates. Recuperado de <http://www.sinauer.com/media/wysiwyg/tocs/PrinciplesPopulationGenetics.pdf>
- Hernández, M., García-Moro, C., & Martinić Beros, M. (1993). Endogamia matrimonial y mezcla en el proceso colonizador de la región magallánica (1885-1920). *Anales Del Instituto de La Patagonia, Serie Ciencias Humanas, Punta Arenas*, 22, 49–72.
- Heyer, E., Chaix, R., Pavard, S., & Austerlitz, F. (2012). Sex-specific demographic behaviours that shape human genomic variation. *Molecular Ecology*, 21(3), 597–612. <http://doi.org/10.1111/j.1365-294X.2011.05406.x>
- Ilustre Municipalidad de Punta Arenas. (n.d.-a). Censo por Unidades Vecinales. Recuperado de http://www.puntaarenas.cl/servicios/sig/censo_x_unidades_vecinales.html
- Ilustre Municipalidad de Punta Arenas. (n.d.-b). Mapas de Punta Arenas para Google Earth. Recuperado de <http://www.puntaarenas.cl/kml.html>
- INE Instituto Nacional de Estadística. (n.d.). *Chile: Estimaciones y Proyecciones de Población por Sexo y Edad. Regiones 1990-2020*. Santiago, Chile.
- INE Instituto Nacional de Estadística. (2003). *Censo 2002*. Santiago, Chile.
- INE Instituto Nacional de Estadística. (2009). Proyecciones de Población. Recuperado de http://www.ine.cl/canales/chile_estadistico/familias/demograficas_vitales.php
- INE Instituto Nacional de Estadística, CEPAL Comisión Económica para América Latina y el Caribe, & CELADE Centro Latinoamericano y Caribeño de Demografía. (2014). Censo 2002. Recuperado de <http://espino.ine.cl/cgibin/RpWebEngine.exe/PortalAction?&BASE=CPCHL2KREG>
- INE Instituto Nacional de Estadística Magallanes. (n.d.). *Población por unidad vecinal*.
- INE Instituto Nacional de Estadística Magallanes. (2002). *Población total, por área urbana-rural y sexo, según división político administrativa, grupos de edad y años de edad, densidad de población, tasa de crecimiento intercensal, índice de masculinidad,*

comuna de Punta Arenas, Censo 2002.

Instituto Nacional de Estadísticas. (n.d.). INE Chile. Recuperado de <http://www.ine.cl/>

Instituto Nacional de Estadísticas - Dirección Regional de Magallanes. (n.d.). INE Magallanes. Recuperado de <http://www.inemagallanes.cl/>

ISOGG International Society of Genetic Genealogy. (2014). Y-DNA Haplogroup Tree 2014, Version: 9.129, Date: 30 November 2014. Recuperado de <http://www.isogg.org/tree/>

Jobling, M., & Tyler-Smith, C. (2003). The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age. *Nature Reviews Genetics*. Recuperado de <http://www.nature.com/nrg/journal/v4/n8/abs/nrg1124.html>

Karafet, T. M., Mendez, F. L., Meilerman, M. B., Underhill, P. A., Zegura, S. L., & Hammer, M. F. (2008). New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y chromosomal haplogroup tree. *Genome Research*, 18(5), 830–838. <http://doi.org/10.1101/gr.7172008>

Kearse, M., Moir, R., Wilson, A., Stones-Havas, S., Cheung, M., Sturrock, S., ... Drummond, A. (2012). Geneious Basic: an integrated and extendable desktop software platform for the organization and analysis of sequence data. *Bioinformatics*, 28(12), 1647–1649. Recuperado de <http://www.geneious.com>

Kloss-Brandstätter A., Pacher, D., Schönherr, S., Weissensteiner, H., Binna, R., Specht, G., & Kronenberg, F. (2011). HaploGrep: a fast and reliable algorithm for automatic classification of mitochondrial DNA haplogroups. *Human Mutation*, 32(1), 25–32. <http://doi.org/10.1002/humu.21382>

Lausic, S. (2015). Comunicación Personal. Punta Arenas, Chile.

Llop, E. (2004). El sistema mayor de histocompatibilidad humano, HLA. In F. Rothhammer & E. Llop (Eds.), *Poblaciones chilenas: cuatro décadas de investigaciones bioantropológicas* (pp. 165–187). Santiago, Chile.

Long, F., & Yong-Gang, Y. (2011). MitoTool: A web server for the analysis and retrieval of human mitochondrial DNA sequence variations. *Mitochondrion*, 11, 351–356. Recuperado de <http://mitotool.org/>

Mac-Clure, O. (2012). Clases medias chilenas y transgresión de la homogamia: una perspectiva histórica. *Universum*, 1(27), 111–141.

Mancilla Maldonado, C., & Rehbein Montaña, R. (2007). *De viajes y retornos: Una aproximación al estudio del imaginario de la vida errante en el Chiloé de la primera mitad del siglo XX*. Tesis para optar al título profesional de Antropólogo(a) y al grado académico de Licenciado(a) en Antropología. Facultad de Filosofía y Humanidades. Instituto de ciencias Sociales. Escuela de Antropología. Universidad Austral de Chile, Santiago.

Manríquez, G., & Llop, E. (2004). Bioantropología de las poblaciones del extremo austral. In F. Rothhammer & E. Llop (Eds.), *Poblaciones chilenas: cuatro décadas de investigaciones bioantropológicas* (pp. 87–104). Santiago, Chile.

Martinić Beros, M. (1972). *Magallanes: síntesis de tierra y gentes*. Editorial Francisco de Aguirre. Recuperado de <http://books.google.com/books?id=eKwKAQAIAAJ&pgis=1>

Martinić Beros, M. (1977). *Historia del Estrecho de Magallanes* (1ra edició). Santiago,

Chile: Editorial Andrés Bello.

- Martinić Beros, M. (1988). *Punta Arenas en su primer medio siglo, 1848-1898*. Recuperado de <http://books.google.com/books?id=42laAAAAYAAJ&pgis=1>
- Martinić Beros, M. (1992). La inmigración croata en Magallanes. Apellidos y origen regional. *Anales Del Instituto de La Patagonia, Serie Ciencias Sociales*, 21.
- Martinić Beros, M. (1999a). La inmigración chilota en Magallanes. Apreciación histórica sobre sus causas, características y consecuencias. *Anales Del Instituto de La Patagonia, Serie Ciencias Humanas, Punta Arenas*, 27, 27–47.
- Martinić Beros, M. (1999b). *La inmigración croata en Magallanes* (3ra edición). Recuperado de <http://www.memoriachilena.cl/archivos2/pdfs/MC0037187.pdf>
- Martinić Beros, M. (2002). *Breve historia de Magallanes*. Punta Arenas, Chile: Ediciones de la Universidad de Magallanes.
- Mascareño, A. (2008). La cultura chilena como ficción real. Santiago, Chile. <http://doi.org/10.1007/s13398-014-0173-7.2>
- Massone, M. (2004). *Los cazadores después del hielo*. Santiago. Santiago, Chile: Centro de Investigaciones Diego Barros Arana. Recuperado de <http://scholar.google.es/scholar?hl=es&q=los+cazadores+del+hielo+massone&btnG=&lr=#1>
- Mataic, D. (1998). *Croatas en Chile: biografías*. Zagreb.
- Méndez, M., & Barozet, E. (2008). *La medición de la variable educación en la estratificación social. Documento de Trabajo, Variable educación. Proyecto Fondecyt 1060225*. Recuperado de http://www.desigualdades.cl/wp-content/uploads/2009/05/variable_educ.pdf
- Mesarić Žabčić, R., & Perić, M. (2006). Redefining Ethnic Identity Examples of Croatian Ethnic Communities in Chile and New South Wales. *Etnološka Istraživanja*, 1(11), 289–315.
- Moraga, M. (2015). Comunicación Personal. Santiago, Chile.
- Moraga, M., De Saint Pierre, M., Torres, F., & Ríos, J. (2010). Vínculos de parentesco por vía materna entre los últimos descendientes de la etnia Kawésqar y algunos entierros en los canales patagónicos: Evidencia desde el estudio de linajes mitocondriales. *Magallania*, 38(2), 103–114.
- Moraga, M., Llop, E., Carvallo, P., & Rothhammer, F. (2004). Polimorfismos de ADN Mitocondrial. In F. Rothhammer & E. Llop (Eds.), *Poblaciones chilenas: cuatro décadas de investigaciones bioantropológicas* (pp. 189–200). Santiago, Chile.
- Mršić, G., Gršković, B., Vrdoljak, A., Popović, M., Valpotić, I., Anđelinović, Š., ... Primorac, D. (2012). Croatian national reference Y-STR haplotype database. *Molecular Biology Reports*, 39(7), 7727–41. <http://doi.org/10.1007/s11033-012-1610-3>
- Nassir, R., Kosoy, R., Tian, C., White, P. a, Butler, L. M., Silva, G., ... Seldin, M. F. (2009). An ancestry informative marker set for determining continental origin: validation and extension using human genome diversity panels. *BMC Genetics*, 10(39). <http://doi.org/10.1186/1471-2156-10-39>
- Nei, M. (1987). *Molecular evolutionary genetics*. Columbia University Press. Recuperado

- de
https://scholar.google.com/scholar?q=nei+m+1987&btnG=&hl=es&as_sdt=0%2C5#1
- Niederstätter, H., Rampl, G., Erhart, D., Pitterl, F., Oberacher, H., Neuhuber, F., ... Parson, W. (2012). Pasture Names with Romance and Slavic Roots Facilitate Dissection of Y Chromosome Variation in an Exclusively German-Speaking Alpine Region. *PLoS ONE*, 7(7), e41885. <http://doi.org/10.1371/journal.pone.0041885>
- Nock, L. (1990). *Ethnicity and economics in Punta Arenas, Chile*. PhD Thesis. Department of Anthropology. McGill University, Montreal.
- OPECH Observatorio Chileno de Políticas Educativas. (2005). *El Derecho Ciudadano a Participar en la Educación Pública*.
- Oppenheimer, S. (2012). Out-of-Africa, the peopling of continents and islands: tracing uniparental gene trees across the map. *Philosophical Transactions of the Royal Society of London. Series B, Biological Sciences*, 367, 770–84. <http://doi.org/10.1098/rstb.2011.0306>
- Ortega Perrier, M. (1980). *Chiloé en Magallanes: Familias inmigrantes en Punta Arenas*. Tesis para optar al grado de Licenciado en Antropología. Departamento de Antropología. Universidad de Chile, Santiago.
- Palmer, M. (2014). WatCut. Ontario, Canada: University of Waterloo. Recuperado de <http://watcut.uwaterloo.ca/>
- Parson, W., & Bandelt, H.-J. (2007). Extended guidelines for mtDNA typing of population data in forensic science. *Forensic Science International. Genetics*, 1(1), 13–19. <http://doi.org/10.1016/j.fsigen.2006.11.003>
- Perić, M., Barać, L., Martinović, I., Jančićević, B., & Rudan, P. (2005). Review of Croatian genetic heritage as revealed by mitochondrial DNA and Y chromosomal lineages. *Croatian Medical Journal*, 46(4), 502–13. Recuperado de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16100752>
- Pezo, P. (2010). *Determinación del aporte indígena materno sobre la población de la comuna de Concepción mediante el análisis de polimorfismos de ADN mitocondrial*. Seminario de Título para optar al título de Biólogo, Facultad de Ciencias Naturales y Oceanográficas, Universidad de Concepción.
- Pezo, P. (2014). *Determinación del set mínimo de SNPs necesarios para la caracterización del máximo de haplogrupos de ADN mitocondrial y Cromosoma Y en poblaciones mestizas Latinoamericanas*. Tesis para optar al grado de Magíster en Ciencias Biológicas, Facultad de Ciencias, Universidad de Chile.
- Pezo-Valderrama, P., de la Fuente, C., Leiva, X., Herrera, L., Flores, S., Galimany, J., ... Moraga, M. (2015). Manuscrito no publicado.
- Porrás-Hurtado, L., Ruiz, Y., Santos, C., Phillips, C., Carracedo, A., & Lareu, M. V. (2013). An overview of STRUCTURE: applications, parameter settings, and supporting software. *Frontiers in Genetics*, 4(May), 98. <http://doi.org/10.3389/fgene.2013.00098>
- R Core Team. (2014). *A Language and Environment for Statistical Computing*. Vienna, Austria: R Foundation for Statistical Computing. Recuperado de <http://www.r-project.org/>
- Raosoft Inc. (2004). Sample Size Calculator. Retrieved November 7, 2015, from

<http://www.raosoft.com/samplesize.html>

- Renan, E. (1882). ¿Qué es una nación? Soborna, París. Recuperado de http://enp4.unam.mx/amc/libro_munioz_cota/libro/cap4/lec01_renanqueesunanacion.pdf
- Roostalu, U., Kutuev, I., Loogvali, E.-L., Metspalu, E., Tambets, K., Reidla, M., ... Villems, R. (2006). Origin and Expansion of Haplogroup H, the Dominant Human Mitochondrial DNA Lineage in West Eurasia: The Near Eastern and Caucasian Perspective. *Molecular Biology and Evolution*, 24(2), 436–448. <http://doi.org/10.1093/molbev/msl173>
- Rothhammer, F. (1977). *Genética de Poblaciones Humanas. Serie Biología. Monografía 15*. Washington, D.C.: Programa Regional de Desarrollo Científico y Tecnológico, Departamento de Asuntos Científicos, Secretaría General de la OEA.
- Ruiz-Linares, A., Adhikari, K., Acuña-Alonzo, V., Quinto-Sanchez, M., Jaramillo, C., Arias, W., ... Gonzalez-José, R. (2014). Admixture in Latin America: geographic structure, phenotypic diversity and self-perception of ancestry based on 7,342 individuals. *PLoS Genetics*, 10(9), e1004572. <http://doi.org/10.1371/journal.pgen.1004572>
- Salas, A., Jaime, J. C., Álvarez-Iglesias, V., & Carracedo, Á. (2008). Gender bias in the multiethnic genetic composition of central Argentina. *Journal of Human Genetics*, 53, 662–674. <http://doi.org/10.1007/s10038-008-0297-8>
- Santos, N. P. C., Ribeiro-Rodrigues, E. M., Ribeiro-Dos-Santos, A. K. C., Pereira, R., Gusmão, L., Amorim, A., ... Santos, S. E. B. (2010). Assessing individual interethnic admixture and population substructure using a 48-insertion-deletion (INSEL) ancestry-informative marker (AIM) panel. *Human Mutation*, 31(2), 184–90. <http://doi.org/10.1002/humu.21159>
- Sepúlveda, D. (2010). La variable etnia/raza en los estudios de estratificación social. Documento de trabajo proyecto Desigualdades. Recuperado de <http://www.desigualdades.cl/wp-content/uploads/2010/06/Documento-de-trabajo-etnia-Sepulveda-20102.pdf>
- Sevini, F., Yao, D. Y., Lomartire, L., Barbieri, A., Vianello, D., Ferri, G., ... Franceschi, Z. A. (2013). Analysis of population substructure in two sympatric populations of Gran Chaco, Argentina. *PloS One*, 8(5). <http://doi.org/10.1371/journal.pone.0064054>
- Soares, P., Ermini, L., Thomson, N., Mormina, M., Rito, T., Röhl, A., ... Richards, M. B. (2009). Correcting for purifying selection: an improved human mitochondrial molecular clock. *American Journal of Human Genetics*, 84(6), 740–759. <http://doi.org/10.1016/j.ajhg.2009.05.001>
- Tamura, K., Stecher, G., Peterson, D., Filipski, A., & Kumar, S. (2013). MEGA6: Molecular Evolutionary Genetics Analysis Version 6.0. *Molecular Biology and Evolution*, 30, 2725–2729.
- Trivero Rivera, A. (2005). *Los primeros pobladores de Chiloé. Génesis del horizonte mapuche*. Ñuke Mapuförlaget.
- Underhill, P. a, Poznik, G. D., Rootsi, S., Järve, M., Lin, A. a, Wang, J., ... Villems, R. (2014). The phylogenetic and geographic structure of Y-chromosome haplogroup R1a. *European Journal of Human Genetics : EJHG*, (October 2013), 1–8. <http://doi.org/10.1038/ejhg.2014.50>

- Underhill, P. A., & Kivisild, T. (2007). Use of Y Chromosome and Mitochondrial DNA Population Structure in Tracing Human Migrations. *Annual Review of Genetics*, 41(1), 539–564. <http://doi.org/10.1146/annurev.genet.41.110306.130407>
- Underhill, P. A., Passarino, G., Lin, A. A., Shen, P., Lahr, M. M., Foley, R. A., ... Cavalli-Sforza, L. L. (2001). The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Annals of Human Genetics*, 65(October), 43–62. <http://doi.org/10.1046/j.1469-1809.2001.6510043.x>
- Urbina Burgos, R. (1988). Chiloé, foco de emigraciones. In *Chiloé y su influjo en la XI Región: II Jornadas Territoriales* (pp. 31–46). Santiago, Chile: Instituto de Investigaciones del Patrimonio Territorial de Chile.
- Valenzuela, C. Y. (2011). Human sociogenetics. *Biological Research*, 44(4), 393–404. <http://doi.org/S0716-97602011000400012>
- van Oven, M., & Kayser, M. (2009). Updated comprehensive phylogenetic tree of global human mitochondrial DNA variation. *Human Mutation*, 30(2), E386–E394. <http://doi.org/10.1002/humu.20921>
- Vanegas, J., Villalón, M., & Valenzuela, C. (2008). Consideraciones acerca del uso de la variable etnia/raza en investigación epidemiológica para la Salud Pública : A propósito de investigaciones en inequidades. *Revista Médica de Chile*, 136, 637–644.
- Vera Giusti, J. (2008). Magallanes: dinámica económica y demográfica 1960-2006; leyes de excepción para el desarrollo; qué hacer y qué evitar. *Magallania*, 36(2), 63–78.
- Verdu, P., & Rosenberg, N. a. (2011). A general mechanistic model for admixture histories of hybrid populations. *Genetics*, 189(4), 1413–26. <http://doi.org/10.1534/genetics.111.132787>
- Vigilant, L., Pennington, R., Harpending, H., Kocher, T. D., & Wilson, A. C. (1989). Mitochondrial DNA sequences in single hairs from a southern African population. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, 86, 9350–9354.
- Vincze, T. (2003). NEBcutter: a program to cleave DNA with restriction enzymes. *Nucleic Acids Research*, 31(13), 3688–3691. <http://doi.org/10.1093/nar/gkg526>
- Wang, S., Lewis, C. M., Jakobsson, M., Ramachandran, S., Ray, N., Bedoya, G., ... Ruiz-Linares, A. (2007). Genetic variation and population structure in native Americans. *PLoS Genetics*, 3(11). <http://doi.org/10.1371/journal.pgen.0030185>
- Wilkins, J., & Marlowe, F. (2006). Sex-biased migration in humans: what should we expect from genetic data? *Bioessays*. Recuperado de [http://tuvalu.santafe.edu/~wilkins/docs/Bioessays 2006 Wilkins.pdf](http://tuvalu.santafe.edu/~wilkins/docs/Bioessays%2006%20Wilkins.pdf)
- Wright, S. (1978). Variability within and among natural populations. In *Evolution and the genetics of populations : a treatise in four volumes* (p. 580). Chicago: University of Chicago Press. Recuperado de <http://library.wur.nl/WebQuery/clc/1876572>
- Ye, J., Coulouris, G., Zaretskaya, I., Cutcutache, I., Rozen, S., & Madden, T. L. (2012). Primer-BLAST: a tool to design target-specific primers for polymerase chain reaction. *BMC Bioinformatics*, 13, 134. <http://doi.org/10.1186/1471-2105-13-134>
- Zamora, E. (1975). La Evolución Urbana de la Ciudad de Punta Arenas. Crecimiento entre 1848 y 1975. *Anales Del Instituto de La Patagonia, Punta Arenas*, 6(1-2), 61–92. Recuperado de

http://scholar.google.com/scholar?q=La+evoluci%C3%B3n+urbana+en+la+ciudad+de+Punta+Arenas&hl=es&as_sdt=0,5&scilu=3,15894195910357899398:1&scisig=AMstHGQAAAAVIM7BvwGzZEIn63LD8RZj140RHt_yGm#1

Zegura, S. L., Karafet, T. M., Zhivotovsky, L. a, & Hammer, M. F. (2004). High-resolution SNPs and microsatellite haplotypes point to a single, recent entry of Native American Y chromosomes into the Americas. *Molecular Biology and Evolution*, 21(1), 164–75. <http://doi.org/10.1093/molbev/msh009>