



Universidad de Chile
Facultad de Ciencias Sociales
Departamento de Antropología

Composición genética de la Región de Antofagasta: Un estudio a partir del Cromosoma Y

Memoria para optar al título de Antropóloga Física

Autora: Margarita Reyes Madrid
Profesora guía: Michelle de Saint Pierre

Santiago, Chile
2019

“Es importante adquirir el conocimiento de diferentes pensamientos, opiniones y puntos de vista. Si lo haces desde uno solo, te vuelves rígido y tedioso. Si entiendes al resto, serás alguien completo”

Tío Iroh – Avatar: La leyenda de Aang

AGRADECIMIENTOS

En primer lugar, quiero agradecer a los 240 voluntarios de la región de Antofagasta que participaron de este estudio y en especial a los jugadores de Pokémon Go, por su interés y buena disposición. De no ser por ustedes, nada de esto hubiese sido posible. Asimismo, aprovecho de darle las gracias al equipo que colaboró en la recolección de las muestras, por su compromiso con la fase inicial de esta investigación.

Agradezco especialmente, a mi profesora guía, la Dra. Michelle de Saint Pierre, por aceptarme como tesista en su proyecto Fondecyt #11150453. Muchas gracias por la confianza depositada en mí desde un comienzo y por el apoyo y paciencia que me brindó durante todo este proceso. Además de entregarme las herramientas y el financiamiento necesarios para llevar a cabo esta memoria de título.

Quiero agradecer a los profesores David Véliz y Mauricio Moraga, revisores de este trabajo, por sus comentarios y contribuciones a la versión final de esta memoria. También agradezco a los funcionarios de la Facultad de Ciencias y Ciencias Sociales de la Universidad de Chile, por prestarme su apoyo y ayuda siempre que existieron problemas en el laboratorio.

Doy las gracias de manera especial, a Sandra Flores y Constanza Pino, quienes fueron fundamentales para el buen desarrollo de esta memoria. Les agradezco profundamente por su gran disposición a ayudarme y guiarme siempre que lo necesité. Sumada a ellas, agradezco la compañía de Macarena Faure, con quien compartí este tortuoso proceso de tesis. Gracias por la ayuda mutua y las tardes en el laboratorio.

A mis amigos de generación y mención, quiero agradecerles por su apoyo y palabras de ánimo durante esta última etapa universitaria. Especialmente, quiero reconocer a Valentina Villena por acompañarme en el trabajo de laboratorio y por estar ahí siempre. También agradezco a David Carvallo por las excéntricas conversaciones que amenizaron la escritura de nuestras respectivas tesis.

A Nicolás Aravena, no tengo palabras suficientes para agradecer todo lo que ha hecho para ayudarme. Muchas gracias por creer en mí y brindarme todo el amor, apoyo y paciencia durante este proceso.

De manera muy especial, agradezco a mis padres, hermana y familia por su apoyo y amor incondicional en todo momento de mi vida. Gracias por darme la libertad y confianza que me permitieron sacar adelante esta carrera universitaria, a pesar de ser poco conocida.

Por último y no por ello menos importante, agradezco a Jack mi compañero perruno, el que obviamente no podrá leer esto, pero quien ha sido un pilar fundamental para mí en este periodo, alegrándome las tardes de escritura y dándome su amor incondicional.

ÍNDICE DE CONTENIDOS

AGRADECIMIENTOS	3
ÍNDICE DE CONTENIDOS	4
ÍNDICE DE TABLAS	6
ÍNDICE DE FIGURAS	6
1. RESUMEN	7
2. INTRODUCCIÓN	8
3. ANTECEDENTES	9
3.1. Conformación demográfica del área de estudio	9
3.1.1. Poblamiento temprano de América del Sur y los Andes	9
3.1.2. Prehistoria del Norte Grande y la segunda región de Chile	12
3.1.3. Siglos históricos de la región de Antofagasta	15
3.2. El Cromosoma Y como herramienta de estudio	21
3.2.1. El cromosoma Y en estudios poblacionales.....	21
3.2.2. El cromosoma Y amerindio.....	21
3.2.3. Caracterización del cromosoma Y en poblaciones sudamericanas y andinas	23
3.2.4. Caracterización del cromosoma Y en población chilena.....	26
4. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA	27
5. HIPÓTESIS	28
6. OBJETIVOS	29
6.1. Objetivo General.....	29
6.2. Objetivos Específicos.....	29
7. MATERIALES Y MÉTODOS	29
7.1. Muestra	29
7.1.1. Submuestras de análisis.....	30
7.2. Técnicas de recolección de datos	31
7.2.1. Extracción de ADN	31
7.2.2. Determinación de haplogrupos	31
7.2.3. Determinación de STR DYS393	34
7.3. Métodos de análisis de datos.....	34

8. RESULTADOS	36
8.1. Frecuencias de linajes de cromosoma Y.....	36
8.1.1. Por lugar de muestreo	36
8.1.1.1. Linajes foráneos.....	38
8.1.1.2. Linajes amerindios	39
8.1.2. En la región de Antofagasta	41
8.2. Lugar de nacimiento y Haplogrupos: Análisis de Correspondencia Múltiple	44
8.3. Diferenciación y estructura poblacional: Análisis de F_{ST} y Dendrogramas.....	46
8.3.1. Poblaciones urbanas de Chile	46
8.3.2. Poblaciones nativas de Chile.....	48
8.4. Región de Antofagasta y los Andes Centro Sur	49
8.4.1. Análisis de Componentes Principales.....	49
8.4.2. Subhaplogrupos de Q1b1a1a-M3 en poblaciones sudamericanas	51
9. DISCUSIÓN	54
9.1. Composición de linajes paternos y la historia migratoria de la región de Antofagasta	54
9.2. La región de Antofagasta en el panorama nacional y sudamericano	61
9.3. Consideraciones finales y proyecciones futuras.....	66
10. CONCLUSIONES	68
11. BIBLIOGRAFÍA	69
12. ANEXOS	81
I. Consentimiento informado elaborado para Proyecto Fondecyt #11150453..	81
II. Análisis de correspondencia simple entre lugar de nacimiento del individuo y su abuelo	85
III. Poblaciones utilizadas para los análisis y su referencia bibliográfica	86
IV. Matriz de distancia F_{ST} para poblaciones urbanas de Chile con submuestras de análisis.....	87
V. Análisis de componentes principales para poblaciones urbanas de Chile con submuestras de análisis.....	88
VI. Matriz de distancia F_{ST} para poblaciones urbanas de Chile con lugares de muestreo.....	89
VII. Análisis de componentes principales para poblaciones urbanas de Chile con lugares de muestreo.....	90
VIII. Matriz de distancia F_{ST} para poblaciones nativas de Chile con submuestras de análisis.....	91
IX. Análisis de componentes principales para poblaciones nativas de Chile con submuestras de análisis.....	92

ÍNDICE DE TABLAS

Tabla 1: Caracterización de submuestras según la categoría del lugar de nacimiento	30
Tabla 2: Marcadores analizados para la caracterización de haplogrupos de cromosoma Y, con sus respectivos partidores, enzimas, temperatura y tiempo de alineamiento	32
Tabla 3: Condiciones de PCR en un volumen final de 15µl	33
Tabla 4: Especificaciones del STR DYS393, con sus respectivos primers, temperatura y tiempo de alineamiento para PCR.....	34
Tabla 5: Lista de haplogrupos para los 3 niveles de análisis.....	36
Tabla 6: Frecuencias absolutas de los subhaplogrupos de Q-M3 descritos a la fecha en poblaciones de Sudamérica y dos casos de México	52

ÍNDICE DE FIGURAS

Figura 1: Rutas migratorias para el poblamiento de Sudamérica, junto a los principales sitios arqueológicos a finales del Pleistoceno	10
Figura 2: Mapa de los Andes Centro Sur, que incluye la delimitación administrativa de los países y algunos de los lugares mencionados en el texto	12
Figura 3: Crecimiento demográfico de la región de Antofagasta entre los años 1885 – 2017.....	18
Figura 4: Nacionalidad de extranjeros hombres en la provincia de Antofagasta durante los años 1907 y 1930.....	19
Figura 5: Filogenia de los sublinajes del haplogrupo Q-M3 y sus frecuencias porcentuales en poblaciones nativas americanas	24
Figura 6: Mapa del Norte Grande de Chile con los lugares de nacimiento registrados en la muestra acotada de la II región de Antofagasta (n = 129)	30
Figura 7: Frecuencias de haplogrupos de cromosoma Y presentes en la muestra de Antofagasta.....	37
Figura 8: Frecuencias de haplogrupos de cromosoma Y presentes en la muestra de Calama	37
Figura 9: Frecuencias de haplogrupos de cromosoma Y presentes en la muestra acotada de la II región de Antofagasta y en las submuestras de análisis	43
Figura 10: Análisis de correspondencia múltiple a partir de las frecuencias de haplogrupos de cromosoma Y, zonas geográficas de nacimiento y lugares de muestreo ...	44
Figura 11: Dendrograma Neighbor-Joining de poblaciones urbanas chilenas con submuestras de análisis, a partir de F_{ST}	46
Figura 12: Dendrograma Neighbor-Joining de poblaciones urbanas chilenas con lugares de muestreo, a partir de F_{ST}	47
Figura 13: Dendrograma Neighbor-Joining de poblaciones nativas chilenas, a partir de F_{ST}	48
Figura 14: Análisis de Componente Principales de poblaciones mestizas de los Andes Centro-Sur	50

1. RESUMEN

El cromosoma Y como marcador genético uniparental se ha transformado en una importante herramienta en estudios de origen, poblamiento y movimientos migratorios de las distintas poblaciones humanas. En América del Sur, investigaciones de este tipo han puesto su particular atención en la zona andina por poseer una diversidad genética que la diferencia del resto del continente. Dentro de este contexto, la segunda región de Chile se constituye como un área de estudio, puesto que evidencias arqueológicas avalan su relación con otras poblaciones de los Andes Centro Sur durante tiempos prehispánicos como históricos, y donde los distintos procesos migratorios han enriquecido su historia local en los siglos más recientes. Considerando que lo obtenido a partir del cromosoma Y nos permite profundizar en las dinámicas poblacionales desde una mirada patrilineal, la presente memoria tuvo como objetivo caracterizar la composición de linajes paternos en las ciudades de Antofagasta y Calama y compararlas con otras poblaciones chilenas y del círculo andino. A través del análisis de 232 muestras de saliva, se evidenció una predominancia de haplogrupos foráneos por sobre los nativos, siendo mayor en las poblaciones de Antofagasta y la costa, mientras que en Calama y las localidades aledañas se observó una contribución amerindia más alta. Los poblados cordilleranos aledaños a Calama presentaron diferencias significativas con el resto de las poblaciones urbanas de Chile y frecuencias similares a otras poblaciones de los Andes Centro Sur. Además, fue encontrado un portador del sublinaje amerindio Q1b1a1a1d-SA01 que se ha asociado con poblaciones del altiplano andino. Los resultados de esta investigación responden a patrones migratorios específicos en la formación de las distintas ciudades, reportados desde la historiografía local y constituyen una primera aproximación a la caracterización genética de la región de Antofagasta para la reconstrucción de la historia paterna de sus poblaciones.

Palabras clave: Cromosoma Y, SNPs, subhaplogrupos amerindios, región de Antofagasta, Andes Centro Sur.

2. INTRODUCCIÓN

Las poblaciones americanas modernas pueden ser descritas como producto de tres eventos principales que modelaron su composición genética a través de los años: la llegada a América de los grupos de Beringia y Asia, quienes constituyeron los primeros habitantes del continente; los distintos movimientos migratorios y expansiones internas asociadas al devenir de la agricultura y/o de los grandes imperios precolombinos; y por último, el contacto con grupos europeos y africanos durante y posterior a la conquista europea (Battaglia et al., 2013).

Frente a las particularidades de cada población y como modo de acercamiento a la historia evolutiva de las mismas, los marcadores moleculares de herencia uniparental han sido una importante fuente de información en estudios de poblamiento y origen de las poblaciones ya que, dadas sus propiedades únicas, permiten conectar directamente poblaciones ancestrales con derivadas y rastrear procesos migratorios (Jobling & Tyler-Smith, 2003). En particular, la región no recombinante del cromosoma Y se constituye como la contraparte masculina a los estudios de ADN mitocondrial, entregándonos información de la historia paterna de las poblaciones.

Dentro del panorama sudamericano, estudios genéticos han puesto su atención en la región de los Andes, donde se ha evidenciado una notable diversidad cultural como genética que la diferencia del resto del continente (Rothhammer & Dillehay, 2009; Battaglia et al., 2013) y que respondió a un constante flujo génico entre las distintas poblaciones andinas. De acuerdo con datos arqueológicos, el norte de nuestro país habría sido partícipe de esta red de relaciones que se estableció en el área centro-sur andina desde épocas tempranas junto a los países de Perú, Bolivia y Argentina (Castro, Berenguer, Gallardo, Llagostera & Salazar, 2016). Al interior del Norte Grande de Chile, la región de Antofagasta ha entregado importante evidencia del contacto con el círculo andino durante tiempos prehistóricos, constituyéndose como un centro de desarrollo que mantendría su relevancia con el paso del tiempo. Durante los siglos históricos, el territorio de la actual segunda región fue el destino de una serie de oleadas migratorias intra e intercontinentales, con un patrón mayoritariamente masculino, cuyo móvil estuvo dado principalmente por la importancia que adquirió la región en base a su economía guanera, salitrera y cuprífera. Este factor económico sigue posicionando a Antofagasta como una de las regiones con mayor crecimiento que atrae a diversos migrantes del país y Sudamérica hasta el día de hoy.

En vista de la valiosa información contenida en la región y la escasez de investigaciones genéticas en la zona y menos desde el cromosoma Y, la presente memoria tuvo como propósito reconstruir la historia local paterna y establecer comparaciones con poblaciones del resto de Chile y países aledaños. Para ello, se caracterizaron los haplogrupos y subhaplogrupos (amerindios) de cromosoma Y presentes en las poblaciones de Antofagasta y Calama, a partir del uso de SNPs y un STR de la región no recombinante.

El desarrollo de esta memoria significó un primer acercamiento a la caracterización genética de la región de Antofagasta, que junto con los datos entregados por la historiografía permitieron una mejor comprensión de los distintos hitos y dinámicas poblacionales que configuraron la composición genética de la zona.

3. ANTECEDENTES

3.1. Conformación demográfica del área de estudio:

3.1.1. Poblamiento temprano de América del Sur y los Andes.

La problemática en torno al poblamiento americano ha permitido el levantamiento de información proveniente de diversas disciplinas que buscan reconstruir el pasado de los primeros humanos colonizadores de tan variados territorios. América fue el último continente en ser ocupado, y hasta nuestros días aún existe debate respecto a las rutas de poblamiento y el tiempo en que ocurrieron. En este sentido, se han generado distintos modelos de poblamiento, como el *modelo de origen único pre-clovis*, *modelo de migración dual*, *modelo tripartito*, entre otros, siendo el primero, el más aceptado actualmente (Manríquez et al., 2016).

La variada evidencia geológica, arqueológica, bioantropológica, lingüística y genética apunta a que los primeros pobladores americanos tendrían su origen en poblaciones del sur de Siberia que migraron hace 23.000 años hacia Norteamérica, cruzando el corredor terrestre en Beringia, que conecta el noreste del continente asiático con el noroeste de América. Es en este lugar donde se habrían mantenido aislados por alrededor de seis a ocho mil años, hasta que entre el 15.000 y 18.000 AP se habría hecho efectiva la entrada al continente americano cuando comienza la retirada de la masa glaciar Cordillerana, facilitando una ruta costera por el Pacífico (Moraga, Pezo & de Saint Pierre, 2016; Llamas et al., 2016; Gómez-Carballa et al., 2018).

Para América del Sur, al igual que en América del Norte, no existe un consenso total con respecto a las rutas migratorias llevadas a cabo, como tampoco del tiempo y extensión de éstas. Sin embargo, considerando datos arqueológicos, paleoclimáticos y genéticos, se ha propuesto que el poblamiento sudamericano inicial habría ocurrido al menos entre los 15.000 a 13.500 AP a fines del Pleistoceno y por medio de una única ola migratoria (Rothhammer & Dillehay, 2009; Núñez, Jackson, Dillehay, Santoro & Méndez, 2016).

A partir de varias líneas de evidencia, Rothhammer & Dillehay (2009) proponen un resumen de las posibles rutas migratorias para el poblamiento de Sudamérica (Ver Figura 1), donde los principales escenarios inician con el cruce de los cazadores recolectores por el Istmo de Panamá. A través de la primera ruta, los primeros pobladores habrían llegado a las tierras altas de los Andes, por medio de los valles de los ríos Cauca y Magdalena en Colombia. A partir de este punto, algunos grupos humanos pudieron moverse al este siguiendo el lado caribeño por Venezuela, las Guayanas y el noreste brasileño. Otros grupos por el interior venezolano, posteriormente tomaron rutas al sudeste o sudoeste de las riberas del río Amazonas. Desde la cuenca Amazónica y/o el noreste de los Andes Argentinos, pudieron entrar al campo abierto del este de Brasil, dispersándose posteriormente a través de la Pampa y la Patagonia. Finalmente, otra ruta que habrían seguido los grupos humanos es aquella que sigue la costa del Océano Pacífico hasta llegar al paralelo 42° del sur de Chile, donde los hielos glaciares que cubrían el territorio a partir desde ese punto impidieron el movimiento por la costa.

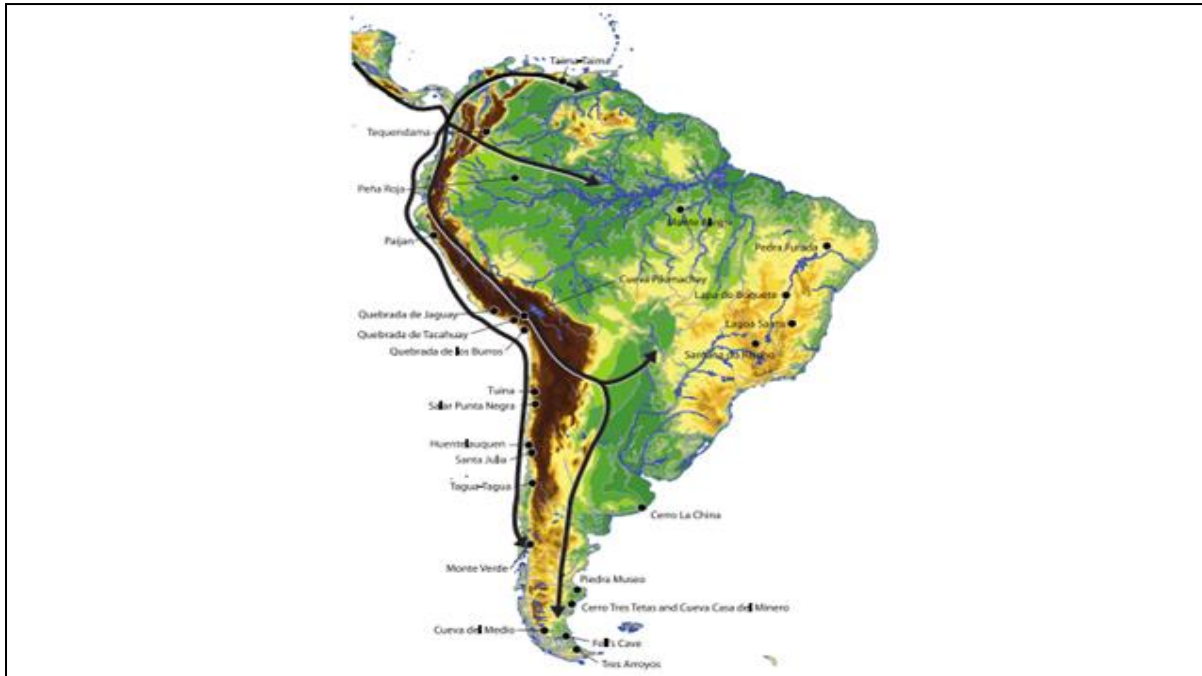


Figura 1: Rutas migratorias propuestas para el poblamiento inicial de Sudamérica. Fuente: Rothhammer & Dillehay, 2009.

Posterior a estos asentamientos costeros iniciales, habría seguido la colonización de las riberas. A partir de estudios con marcadores uniparentales, específicamente del análisis de genomas mitocondriales en el Cono Sur, se ha propuesto una colonización trasandina en las regiones interiores después de la migración costera (Battaglia et al., 2013).

Dentro del vasto paisaje sudamericano, la región de los Andes destaca puesto que exhibe una gran diversidad y complejidad cultural que responde a los importantes procesos que se dieron allí. En un comienzo, los primeros habitantes tuvieron que adaptarse a un ambiente en altura, mismo sector que siglos posteriores dio lugar al desarrollo de la agricultura y al establecimiento de grandes estados políticos precolombinos como Wari, Tiwanaku e Inca (Battaglia et al., 2013; Fehren-Schmitz, Harkins & Llamas, 2017). Esta serie de eventos ocurridos en el círculo andino implicaron movimientos poblacionales, redes de intercambio, cambios en los patrones de asentamientos, entre otros factores que configuraron la estructura genética de las poblaciones habitantes de la zona.

El origen y la historia demográfica de los Andes continúan siendo materia de debate y se encuentran estrechamente relacionados con el panorama existente acerca del poblamiento de América del Sur. A través de evidencia principalmente arqueológica, se han estimado los primeros signos de actividad humana en las tierras altas de los Andes centrales hace 13.000 y 14.000 ca años atrás, mientras que una ocupación permanente en la región se habría dado hace 12.000 a 10.000 años atrás (Fehren-Schmitz et al., 2017).

En cuanto a la procedencia de estos pobladores y las direcciones que tomaron para asentarse en los Andes Centro-Sur, el panorama no es más esclarecedor. Desde la genética, estudios nucleares y mitocondriales (Keyeux et al., 2002; Wang et al., 2007; Lewis & Long, 2008 en Fehren-Schmitz et al., 2017) evidencian para las poblaciones andinas una alta diversidad genética y baja diferenciación en comparación con las poblaciones del centro este de

Sudamérica, siendo el Amazonas brasileño, el sector con los valores más bajos de variación genética (Wang et al., 2007). Esta diferencia oeste-este observada al interior de Sudamérica, apoya la ruta migratoria inicial por la costa y el subsecuente cruce de los Andes hacia el este del continente en distintas latitudes (Fehren-Schmitz et al., 2017).

Por otra parte, algunos estudios plantean que la variación genética observada en el este sudamericano ha sido subestimada (Lewis, 2009; Yang et al., 2011; Cabana et al., 2014 en Fehren-Schmitz et al., 2017). Particularmente, como se pudo observar mediante STRs nucleares, los niveles de variación genética resultaron ser similares entre las poblaciones del oeste y este de los Andes, lo que sería inconsistente con el modelo migratorio anterior y tampoco permitiría asegurar el modelo alternativo de una temprana división en el norte de Sudamérica en dos grupos, uno que siguió ruta costera y el otro por el interior del continente (Fehren-Schmitz et al., 2017).

Rothhammer y colaboradores (2017), sin intención de rechazar esta hipótesis, señalan la posibilidad de que lo anterior se deba a diferentes patrones migratorios ocurridos en Sudamérica tropical y andina. Específicamente, a partir de patrones de variación del ADN mitocondrial en poblaciones sudamericanas mestizas, los autores sugieren que los territorios de Perú, Chile y las tierras altas de Bolivia fueron poblados por inmigrantes provenientes del centro amazónico que se movieron a través de las corrientes del río Amazonas, mientras que en paralelo, habrían ocurrido movimientos poblacionales desde el noreste brasileño hacia las tierras bajas de Bolivia y el norte de Argentina.

Recientemente, se ha propuesto un nuevo modelo demográfico para el poblamiento de Sudamérica que también permitiría explicar la situación de los Andes. Según evidencia mitocondrial y autosómica, hace 16.000-15.000 años atrás habrían llegado al norte de Sudamérica unas pocas olas migratorias de paleoindios, que avanzaron por el continente siguiendo dos rutas costeras, la pacífica y la atlántica. Mientras que la primera sería la principal responsable del poblamiento de los Andes, la segunda habría cumplido un importante rol en la colonización de las regiones no andinas (Gómez-Carballa et al., 2018).

Con respecto a la zona andina, las poblaciones que se asentaron en los Andes peruanos resultaron ser exitosas demográficamente, lo que significó un rápido crecimiento poblacional hace aproximadamente 8.000 años atrás que dio lugar a la importante variación genética que caracteriza a las tierras altas de los Andes. Esta zona estuvo marcada por un considerable flujo génico entre los territorios que hoy corresponden a Perú y Bolivia, representado por movimientos poblacionales que ocurrieron en dirección norte-sur y no bidireccional. En contraste, el intercambio genético habría sido escaso con las poblaciones al este del continente e incluso con las ubicadas al sur del mismo (Fehren-Schmitz et al., 2017; Gómez-Carballa et al., 2018), a excepción de aquellos que se asentaron en la estrecha franja de los Andes chilenos. En el primer caso, la selva amazónica habría funcionado como una barrera geográfica que mantuvo separadas a las dos oleadas migratorias (Gómez-Carballa et al., 2018). De esta forma, la evidencia indica que la región andina se caracteriza por una fuerte afinidad genética entre sus poblaciones y un aislamiento respecto a otras zonas americanas (Fehren-Schmitz et al., 2017; Gómez-Carballa et al., 2018).

3.1.2. Prehistoria del Norte Grande y la segunda región de Chile.

Los territorios de la segunda región de Antofagasta, junto a las regiones de Arica y Parinacota, Tarapacá y el norte de la región de Atacama, pertenecen al Norte Grande de Chile, una de las cuatro zonas geográficas en las que se divide el país. Limita al norte con Perú, al noroeste con Bolivia, al este con Argentina y al oeste con el Océano Pacífico (Maldonado, de Porras, Zamora, Rivadeneira & Abarzúa, 2016). La superficie de estos cuatro países constituye la unidad geográfica y cultural conocida como Andes Centro-Sur (Hidalgo, 1989) (ver Figura 2).



Figura 2: Mapa de los Andes Centro Sur, que incluye la delimitación administrativa de los países y algunos de los lugares mencionados en el texto. Fuente: Uribe et al., 2016.

Las condiciones climáticas y ecológicas que caracterizaron al Norte Grande, sumada a la variada composición orográfica, condicionaron la ocupación inicial de la región. De los primeros pobladores del norte de Chile en la transición Pleistoceno-Holoceno derivaron las sociedades arcaicas, grupos de cazadores-recolectores que ocuparon los distintos paisajes entre la costa Pacífica y los Andes. Dado que este vasto territorio abarcó diversas y numerosas expresiones culturales a lo largo del tiempo, solo se resumirán a continuación, los procesos vividos por quienes habitaron y dejaron su cultura material en lo que hoy corresponde a la región de Antofagasta, zona de interés para esta memoria.

El *Arcaico* (ca. 10.000-3.700 años AP) se conoce como el primer y más extenso periodo en la prehistoria del Norte Grande de Chile, abarcando cerca de 7 mil años, los cuales comprenden tres fases cronológicas-culturales. El *Arcaico Temprano* se extiende entre el 10.000 AP y 8.000/7.000 AP. En esta fase se consolida la colonización de los territorios de la

costa y los Andes, gracias a las mejoras climáticas posteriores al Último Máximo Glacial y se observan las primeras evidencias de circuitos de movilidad con la presencia de elementos foráneos en ambos lugares (Santoro et al., 2016). El *Arcaico Medio* (8.000-7.000 a 5.000 años AP) destaca por una inestabilidad climática donde la aridización preponderante provocó cambios en los sistemas de movilidad y asentamiento, recurriendo a estrategias como la ocupación de ecorrefugios y/o reubicación en nuevos espacios (Santoro et al., 2016). A pesar de esto, existieron otros lugares con condiciones ambientales más favorables como la costa y Chiu-Chiu, que permitieron la articulación de diversos pisos ecológicos a través de movimientos transhumantes (Núñez & Santoro, 1988; Santoro et al., 2016). Por último, el *Arcaico Tardío* (5.000-3.700 A.P.) se caracterizó por la ocupación y explotación extensiva e intensiva de los diversos territorios y recursos. Durante esta fase, las sociedades experimentaron una mayor complejización de su estructura social, reflejada en la adopción de un asentamiento más sedentario y en el caso de la puna, se han descrito incipientes prácticas agrícolas y de domesticación de camélidos. Esto último habría respondido a la necesidad de aumentar la capacidad de carga para los circuitos de movilidad e intercambio a larga distancia (Santoro et al., 2016).

El *periodo Formativo* (1.500 a.C-400 d.C) es considerado como una etapa de transición que se caracterizó por un cambio paulatino pero radical en los modos de vida, primando una forma de organización social aldeana. La creciente complejidad se refleja en los distintos medios de producción que se mantuvieron activos, como el pastoralismo, la caza de animales silvestres y la recolección de frutos y, por otro lado, la incorporación de actividades como el manejo de animales silvestres y domésticos para el transporte, la manufactura textil, la minería cuprífera, la metalurgia, la agricultura y la alfarería. Esta diversidad de modos de subsistencia asociada al sedentarismo permitió la generación de una producción especializada y excedentaria que fue fundamental en la red de complementariedad ecozonal para la circulación de bienes dentro y fuera de la región (altiplano boliviano y el noroeste argentino en la subárea circumpuneña). Los grupos cazadores-recolectores de la costa de Antofagasta también formaron parte de estas redes de intercambio, fortaleciendo su interacción social con otros grupos (Castro et al., 2016).

El desarrollo cultural regional observado durante ese periodo impulsó al oasis de San Pedro de Atacama (SPA) a convertirse en el centro social y económico más importante de la región durante el *Periodo Medio* (400 d.C.-1.000 d.C.), etapa que sigue al Formativo. Se caracteriza por los contactos foráneos con la Aguada en el Noroeste Argentino, algunos centros de los Andes Centro-Sur y especialmente con la esfera altiplánica de Tiwanaku en el lago Titicaca. La influencia de estas distintas culturas fue un elemento clave para el devenir sociopolítico de las comunidades atacameñas locales (Castro et al., 2016).

La naturaleza de la presencia de Tiwanaku en San Pedro de Atacama ha sido ampliamente discutida. En los últimos años ha predominado la hipótesis de un contacto indirecto en el que el Estado Tiwanaku habría extendido sus influencias a nivel político, religioso y económico, tomando la producción de SPA y controlando los bienes de intercambio a través del clientelaje de élite local. Hoy se maneja la idea de que estas relaciones formarían parte de un sistema de interacción "reticular" que se articuló entre los distintos nodos circumpuneños desde el Formativo, siendo los jefes de estas comunidades quienes regulaban el proceso de intercambio en base a la reciprocidad (Berenguer & Dauelsberg, 1989; Kolata, 1993; Llagostera, 1996; Núñez & Dillehay, 1979 en Castro et al., 2016).

Durante este periodo, las comunidades atacameñas se concentraron en torno al oasis y el eventual crecimiento de la población significó un aumento de la densidad de asentamientos que se distribuyeron principalmente en los ayllus centrales. En cuanto al área de interacción, ésta se mantuvo estable con relación al periodo anterior -que incluye a las selvas tropicales, los valles transandinos, el altiplano boliviano, el desierto y la costa pacífica-, mientras que el acceso a los bienes foráneos se masificó. Esto sugiere que San Pedro se convirtió en un importante centro de intercambio por medio de trueques, caravaneo y alianzas matrimoniales/políticas (Castro et al., 2016).

Es importante mencionar que la influencia Tiwanaku no se desplegó por todo el territorio de la misma manera. En los lugares externos al oasis, como el litoral costero, se mantuvieron los grupos de cazadores-recolectores con una alta movilidad residencial y en contacto con el interior, mientras que en la cuenca del Loa se observa una continuidad de la tradición formativa hasta el periodo Intermedio Tardío (Castro et al., 2016).

El mencionado periodo (PIT) o llamado también como *Periodo de los Desarrollos Regionales* (850-1.470 d.C.) se reconoce como una época de desarrollo local y regional inserto entre lo que fue la expansión de Tiwanaku y lo que será posteriormente la llegada del Inca. Si bien aún no existe claridad con respecto a la caída tan abrupta del centro de SPA, se cree que el aumento de la desigualdad social pudo haber afectado el panorama sociopolítico en la región. Además, la efectiva desaparición de la influencia de Tiwanaku por el norte y de la Aguada por el sur, ocasionó una reorganización de la población manifestada en la creación de sociedades de rango de carácter segmentarias (Castro et al., 2016).

El territorio se vio dividido en distintos grupos de igual complejidad sociopolítica y con identidades más localistas definidas a través de la expresión material (Castro et al., 2016). Estas agrupaciones se mantuvieron articuladas en redes de intercambio jerárquicas, primando la alta movilidad de bienes y recursos por medio de tráfico de caravanas, ferias, entre otras alianzas sociales (Schiappacasse, Castro & Niemeyer, 1989; Castro et al., 2016).

Durante este periodo, es posible advertir la presencia del mundo andino tanto en el Salar de Atacama como en el Loa. Las materialidades como el arte rupestre, la manufactura textil y la cerámica fueron portadores de identidad local y a su vez, reflejaron el contacto con la tradición altiplánica. Para este periodo también se ha descrito una consolidada minería de cobre y manufactura metalúrgica de pequeña escala en Atacama (Castro et al., 2016). Es importante mencionar también, que los procesos ocurridos en la costa difieren de los oasis y tierras altas de la región donde se consolida un modo de vida pastoril y agrícola, mientras que las sociedades costeras adoptaron una forma de subsistencia estable desde tiempos tempranos, basada en la caza, recolección y pesca especializada. La presencia de productos del interior en el litoral y a su vez, productos de la costa en los oasis y tierras altas confirman la idea de una eco-complementariedad a nivel latitudinal propuesta por Núñez en 1996 y otros años y que se viene forjando desde el periodo Formativo (Castro et al., 2016).

El periodo que comprende la expansión del Imperio Inca o Tawantinsuyo hasta el arribo de los españoles, se conoce como *Periodo Tardío* (ca. 1.400 – 1.536 d.C.). Durante esta época se produjo la mayor integración en los Andes y desde la arqueología no ha sido fácil insertar al territorio chileno dentro de este panorama regional (Uribe & Sánchez, 2016).

En la zona del Loa y San Pedro de Atacama de la II región, la evidencia arquitectónica que da cuenta de la expansión cuzqueña es numerosa, partiendo por el camino del Inca o *qhapaqñam*, la presencia de edificios públicos, la construcción de terrazas agrohidráulicas y canales y las plataformas ceremoniales en altura (Niemeyer & Schiappacasse, 1988; Adán & Uribe, 2005). Además, toda actividad minera habría sido controlada y mantenida por el Estado, bajo el probable sistema de mita (Uribe & Sánchez, 2016).

Los modelos clásicos proponen que el dominio del Imperio Inca en la región tuvo un carácter indirecto, es decir, que dependió y fue llevado a cabo por centros administrativos del altiplano, quienes descendieron y controlaron a los líderes locales (Bittmann et al., 1978, Núñez & Dillehay, 1979 en Uribe & Sánchez, 2016). En la actualidad se manejan otras interpretaciones que postulan la presencia directa, territorial e incluso violenta del Inca. Algunas optan por mantener la idea de una expansión mediada por entidades altiplánicas o foráneas pero centradas en los recursos mineros que serían controlados por el Estado, mientras que una mirada más crítica plantea que la presencia estatal, económica y política se realizó vinculando la complejidad productiva y social de los grupos locales como incaicos (Uribe & Sánchez, 2016). La evidencia actual es la suficiente para proponer una intervención directa sobre la sociedad atacameña, haciendo uso de los principios andinos de reciprocidad y redistribución como mecanismos ideológicos para acceder, intervenir y dominar a las comunidades en los distintos ámbitos de su vida cotidiana (Uribe & Sánchez, 2016). Esta influencia se mantuvo presente en la región hasta el colapso de los sistemas administrativos e institucionales incaicos producto de la conquista española a principios del siglo XVI (Téllez, 1984).

3.1.3. Los siglos históricos de la región de Antofagasta.

La ambición por nuevos territorios y riquezas motivó la exploración del Nuevo Mundo por parte de flotas ibéricas a partir del siglo XVI. La introducción europea en los paisajes de Atacama fue liderada por Diego de Almagro, cuando se dirigía de regreso a Cusco después de recorrer infructuosamente los territorios chilenos al sur de Copiapó. Durante su paso por Atacama en 1536, también fue recibido con constantes ataques por los habitantes de la zona (Téllez, 1984; Hidalgo, 2012). Luego, con la expedición de Pedro de Valdivia, la hostil ofensiva del pueblo atacameño se vio levemente disipada (Téllez, 1984).

La población nativa seguiría en alzamiento a lo largo del siglo XVI, hasta su eventual rendición en 1577. A pesar del acuerdo de paz, durante el siglo existieron alzamientos esporádicos (Téllez, 1984) y no se logró instaurar un orden propiamente colonial en la zona, puesto que los indígenas atacameños no se dejaron empadronar ni se dispusieron a pagar tributo al Rey como el resto de las provincias (Hidalgo, 2012). El llamado “despoblado de Atacama” al ser una zona aislada, desértica, pobre en recursos e incluso de peligro, no obtuvo el interés de los conquistadores españoles y sólo se convirtió en un lugar de paso (Hidalgo, 2012). Por las mismas razones, tampoco se le concedió una mayor importancia administrativa, hecho que explica la ausencia de registros censales para la región durante esta época (Téllez, 1984).

El proceso de conquista y de integración a la lógica colonial no se dio de igual forma en las distintas poblaciones de la región. Las localidades del litoral fueron descritas como puertos, caletas o caseríos habitados por comunidades indígenas (camanchacas, proanches, urus o changos) dedicadas a la pesca, caza y recolección y quienes se mostraron más pacíficos que los habitantes del interior (Bittman, 1977; Ballester, San Francisco & Gallardo, 2010). Dentro

de éstas, destaca Cobija (ubicada entre Tocopilla y Antofagasta) donde la población indígena se vio rápidamente reducida e inserta en la dinámica colonial como mano de obra explotadora de recursos marinos, mientras que la producción minera convirtió a Cobija en uno de los principales puertos del litoral chileno (Ballester et al., 2010).

A medida que se consolidaba la colonización en la subárea circumpuneña, el territorio se distribuyó en estructuras político-administrativas denominadas corregimientos (Sanhueza, 1992). El corregimiento de Atacama es el que abarcaba al desierto de Atacama, desde la costa hasta parte del altiplano. Durante el siglo XVI, estuvo bajo la tutela de la Audiencia de Charcas, ubicada en la actual Bolivia (Sanhueza, 1992; Martínez, 1998). A comienzos del siglo XVII, el corregimiento de Atacama se había dividido en dos sectores administrativos con sus respectivas doctrinas: Atacama la Baja, en la cuenca del río Loa, cuyo centro político y económico estaba en San Francisco de Chiu Chiu y del cual dependían los poblados de Ayquina, Caspana, Calama, Lasana y Cobija. Atacama la Alta, por su parte, estaba conformada por los ayllus del salar de Atacama como Sequitur, Sólcor, Coyo, Toconao, Peine, entre otros, siendo San Pedro de Atacama el núcleo administrativo (Martínez, 1998).

Es a partir de la Revisita de 1683, más la escasa documentación de tipo sacramental existente para Atacama la Baja, que fue posible conocer el estado de la población habitante de la región durante este siglo (Casassas, 1974; Martínez, 1998; Cisternas, 2012). En 1683 se contabilizó un total de 1.946 personas en Atacama, con 379 tributarios originarios de la zona y 10 forasteros (Hidalgo, 2012). La población registrada se distribuía con una mayor proporción y de manera más dispersa en Atacama la Alta, organizada probablemente en grupos familiares que explotaban los distintos recursos agrícolas y mineros de la zona. Por su parte, Atacama la Baja concentraba un mayor número de tributarios, puesto que sus actividades económicas, principalmente la arriería, demandaban una población más nucleada (Hidalgo, 2012).

Además, se constató que existían tributarios atacameños habitando permanentemente otros corregimientos, especialmente en lo que hoy es el noroeste de Argentina y sur de Bolivia (Hidalgo, 2012). Sumado a esto, la información entregada por el *Libro de varias ojas* de Chiuchiu permitió reconocer nuevos agentes sociales al interior de la población que corresponden a forasteros y negros esclavos en Cobija, los cuales se suman a la población atacameña de la época. En cuanto a los mestizos, la lista de personas es corta y no existen mayores antecedentes en cuanto a sus orígenes (Casassas, 1974).

La primera mitad del siglo XVIII no significó mayores cambios para la región atacameña, ya que se mantuvieron las problemáticas administrativas y el continuo descenso de la población tributaria y mitaya que caracterizaron al siglo pasado. Sin embargo, a mediados de siglo se observa una estabilidad poblacional y un eventual crecimiento demográfico de la población. También aumentaron en número las poblaciones españolas, mestizas, africanas y castas, pero no alcanzaron a ser mayorías. La comparación entre las Revisitas de 1683 y 1752-56 confirma un crecimiento poblacional que es estimado en un 33,82%, siendo 2.643 las personas censadas. Es Atacama la Alta, el sector que experimentó una mayor alza mientras que en Atacama la Baja, el aumento demográfico fue discreto (Cisternas, 2012).

Los primeros años del siglo XIX (1810-1825) estuvieron marcados por los procesos independentistas de Latinoamérica (Vitale, 2009). En 1825, al finalizar las guerras por la independencia, el territorio de la actual región de Antofagasta pasó a integrar la recién creada

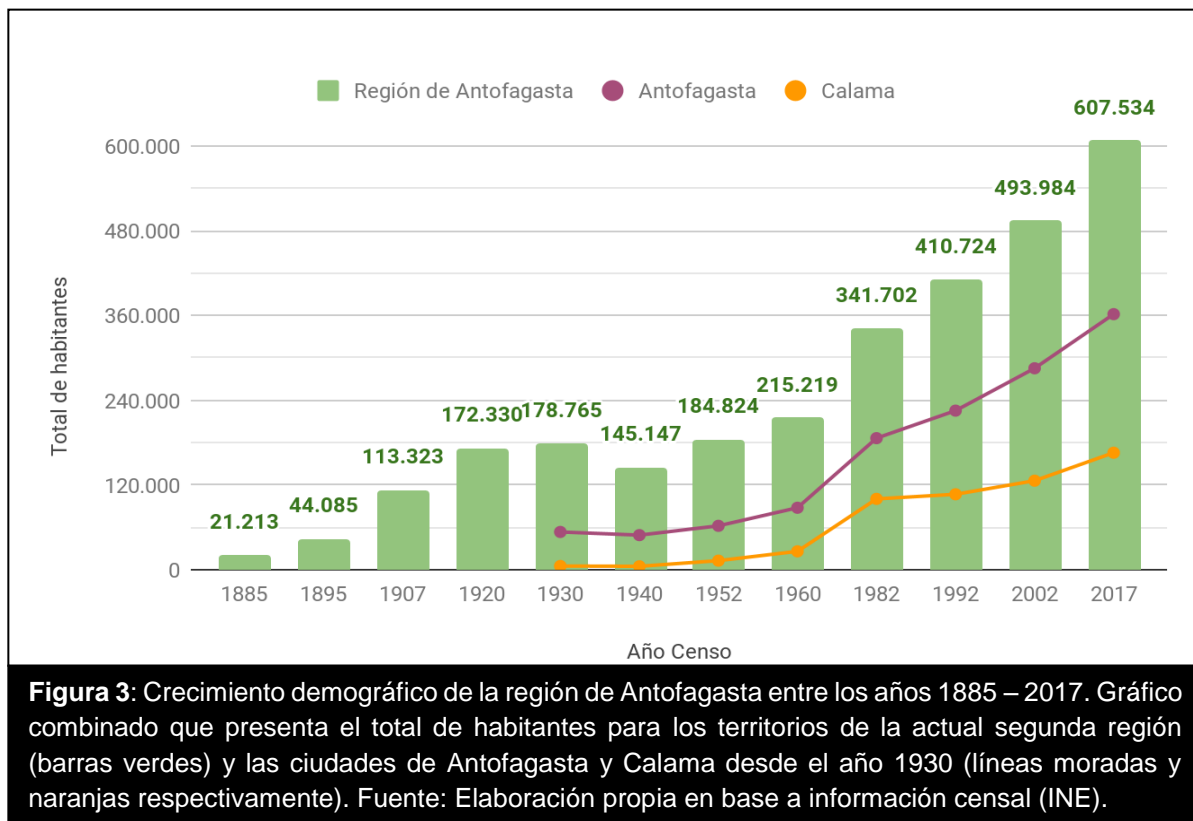
República de Bolivia, donde se estableció a Atacama como una provincia del Departamento de Potosí con su capital en San Pedro de Atacama. Sin embargo, esta situación cambia a partir de 1829, cuando Cobija pasa a ser la capital de la provincia, convirtiendo a Atacama la Baja en la zona más importante de la región. Esto generó una nueva división administrativa en 1839, quedando la provincia de Litoral con los territorios correspondientes a Atacama la Baja y los de Atacama la Alta bajo el nombre de provincia de Atacama (Cajías, 1975).

En términos demográficos, la población de Atacama en 1822 fue calculada en 4.500 personas. Particularmente, Cobija fue descrita como un puerto compuesto por unos pocos changos, lo que llevó a tomar medidas para retener y aumentar a la población indígena, así como también atraer a extranjeros con el fin de impulsar la economía. Así, a finales de 1832, la población boliviana era la mayoritaria, siendo el componente indígena predominante. El resto de la población estaba compuesta por inmigrantes de países vecinos (Chile, Perú y Argentina) y del continente europeo, principalmente españoles y franceses (Cajías, 1975).

Otros poblados rurales que cobraron importancia durante este periodo fueron San Pedro de Atacama, Calama y Chiu Chiu. Los dos últimos experimentaron un crecimiento poblacional acorde a la relevancia que adquirieron por su posición en la ruta que conectaba al puerto con el interior y las funciones económicas que cumplían con la producción agro/ganadera, el comercio y la arriería (Cajías, 1975; Sanhueza & Gundermann, 2007).

El aumento de actividades en el puerto de Cobija motivó la exploración de otros territorios costeros en busca de nuevos recursos. Grupos de franceses y chilenos descubrieron la presencia de guaneras en la península de Mejillones, donde las prácticas de explotación y exportación promovieron su poblamiento (Bermúdez, 1966). Por otro lado, la naciente explotación salitrera en la región impulsó a que La Chimba, actual ciudad de Antofagasta fundada en 1868, fuese adquiriendo mayor relevancia e inversiones extranjeras. La concesión chilena de la Sociedad Exploradora del Desierto de Atacama permitió la explotación del nitrato de soda en el interior, posicionando a La Chimba en uno de los principales puertos del litoral y desplazando en importancia a Cobija. Hacia el 1875, el puerto había evolucionado a grandes pasos gracias a su vinculación con la industria salitrera y los yacimientos de plata en Caracoles, expandiéndose comercial y demográficamente. A principios de 1870, 400 personas vivían en el puerto de Antofagasta y para 1875 ese número aumentó a 5.972, de los cuales 4.530 eran chilenos provenientes de las distintas regiones del país (Bermúdez, 1966).

Las últimas décadas del siglo XIX estuvieron marcadas por la ocupación y anexión, por parte del Estado Chileno, de los territorios que hoy corresponden a la XV, I y II región del Norte Grande, como consecuencia de la Guerra del Pacífico (1879-1883). Con Tarapacá y Antofagasta bajo soberanía chilena, el país obtuvo el monopolio mundial de la exportación de salitre (Garcés, 1999; Sanhueza & Gundermann, 2007; González & Leiva, 2016). Para el año 1885 (ver Figura 3), el territorio de la actual región de Antofagasta contaba con 21.213 habitantes, cantidad que aumentó aceleradamente con el paso de años. Si observamos el gráfico siguiente, para el censo de 1907 la provincia de Antofagasta (divida en los departamentos de Tocopilla, Antofagasta y Taltal) alcanzaba un total de 113.323 habitantes, población que fue heterogénea en cuanto a su composición.



Es así como esta fase de mayor influencia y despliegue urbano para la provincia vino aparejada de importantes flujos migratorios transfronterizos y extra-continenciales. En aquel año, la tasa de inmigración en Chile alcanzó su cifra más alta (4,2%) con un 19,5% para la provincia de Antofagasta (González, 2011a). En la Figura 4 se señalan las nacionalidades más frecuentes que habitaron la provincia durante los años 1907 y 1930. Se construyó en base al total de hombres censados, puesto que esta región salitrera se caracterizó por un patrón migratorio y productivo altamente masculinizado (González, Lufin & Galeno, 2015a).

De acuerdo con el gráfico, el contingente latinoamericano fue el predominante en la región, siendo Bolivia y Argentina los países con mayor número de inmigrantes. El primero destaca por ser el principal grupo extranjero en la provincia de Antofagasta, que según el censo de 1907 alcanzaba el 40% de la masa migrante total. El origen de esta población boliviana corresponde principalmente a los departamentos de La Paz y Cochabamba y se caracterizó por ser mayoritariamente masculina y criolla especialmente quienes se asentaron en la ciudad de Antofagasta en busca de oportunidades laborales. Por otra parte, una gran proporción de migrantes bolivianos (principalmente población rural e indígena) optó por la ocupación del área precordillerana, desde Chuquicamata a San Pedro de Atacama, dado que estos espacios sociales se asemejaban a su contexto originario (González, 2008; González, Lufin & Galeno, 2015b).

En el caso argentino, el origen de los inmigrantes fue variado, al igual que su motivo para migrar -económico, pero bajo contextos distintos: salitrero, minero, agrícola, ferroviario-. El lugar de destino que primó fue la ciudad de Antofagasta, seguida de Calama, Chuquicamata, San Pedro de Atacama, Toconao y Cebollar. En las cinco últimas, destaca una preferencia por argentinos provenientes de las provincias cercanas de Salta, Jujuy y Catamarca (González, 2011a).

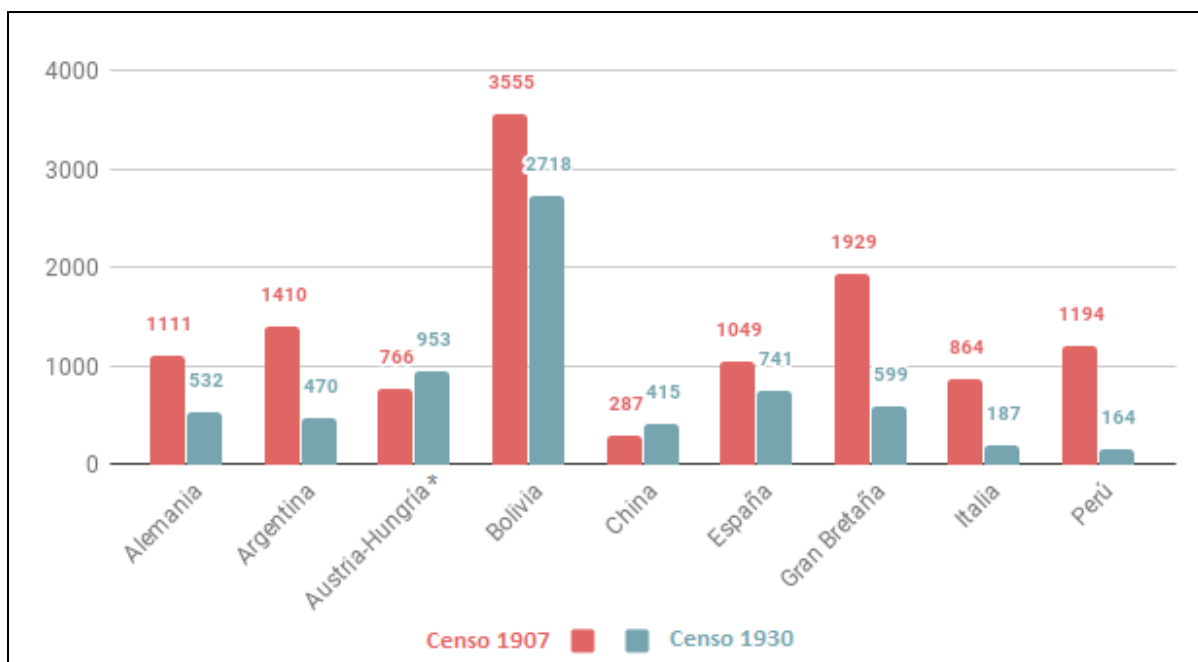


Figura 4: Nacionalidad de extranjeros hombres en la provincia de Antofagasta durante los años 1907 y 1930. (*) = Para el año 1930, los extranjeros contabilizados en “Austria-Hungría” corresponden a yugoslavos. Fuente: Elaboración propia en base a información censal (INE).

En cuanto al contingente de origen europeo, este priorizó establecerse en las urbes mineras que les asegurara una estabilidad económica y movilidad social (González, 2011a). A modo general, los migrantes europeos se caracterizaron por contar con una formación laboral y capital para invertir. Fueron en su mayoría hombres adultos que viajaron en solitario o el grupo familiar se les unió después. La inestabilidad económica y política en sus lugares de origen más las repercusiones de la Primera Guerra Mundial (IGM) impulsaron en gran medida las distintas oleadas migratorias (González, Lufin & Galeno, 2016).

Los países europeos con mayor presencia en la provincia fueron Inglaterra, Alemania, España, Italia y el Imperio Austro-Húngaro (Figura 4). Las colonias británicas y alemanas destacan por sus importantes inversiones en la industria salitrera y casas comerciales, que posibilitaron la consolidación de Antofagasta como la provincia más importante para la explotación de salitre. La inmigración italiana, y particularmente la española, fueron igual de relevantes. Sin embargo, la primera destacó por posicionarse en el mercado de la periferia. En general, las distintas nacionalidades muestran una mayor intensidad migratoria a finales del siglo XIX y principios del XX, mientras que cercano a 1930, se observa un declive de su influencia posterior a la IGM y la crisis del 29' (González et al., 2016).

Por otro lado, la migración croata (como parte del Imperio Austro-Húngaro y posteriormente Yugoslavia) también se hizo presente en las últimas décadas del siglo XIX, pero posterior a la Primera Guerra Mundial arriba otra oleada numerosa cuyo peak se observa en el 1925 y declina luego de 1930. Si bien el capital de estos migrantes no fue tan significativo como el de las colonias anteriores, lograron consolidarse en el rubro mercantil y ser dueños de importantes almacenes, hoteles y fábricas (Zlatar, 2002).

Para Calama y sus alrededores, el despliegue de las rutas ferroviarias y la relevancia que obtenía como hito dentro de la ruta, le permitió iniciar un importante crecimiento demográfico

y económico a finales de siglo XIX. Así, para el año 1907 la población de Calama contaba con 2.856 personas, cifra que se elevó a 3.175 en 1920 y a 5.407 en el año 1930. Por su parte, Chuquicamata alcanzaba los 9.715 habitantes hacia el año 1920 y los 13.346 en 1930 (González, 2011a). Debido a la creciente prosperidad que se vivía en aquel sector, se creó el Departamento de El Loa en 1924, con las subdelegaciones de Calama, Chuquicamata, Ascotán y San Pedro de Atacama (Sanhueza & Gundermann, 2007).

En cuanto a la composición social de la población de Calama, predominó el componente indígena, propiciado por el éxodo que iniciaron a finales del siglo XIX las comunidades de la precordillera andina, hacia Calama y sus poblados vecinos. Estos grupos se movilaron atraídos por el trabajo en los centros mineros, insertándose paulatinamente a las dinámicas productivas y sociales de la región como mano de obra barata (Sanhueza & Gundermann, 2007). De manera similar, la presencia indígena en la costa comenzó a disminuir al ser absorbidos por las faenas mineras o labores asociadas. A medida que se entraba al nuevo siglo, las localidades pesqueras como Paposo paulatinamente dejaron de considerarse “changos” y se autoidentificaron como chilenos, en respuesta a la discriminación que sufrían. A pesar de la pérdida de identidad y una herencia mestizada, las costumbres de los changos en torno a la pesca continuaron realizándose a lo largo de la costa (Escobar, 2012).

Para el año 1920, la provincia de Antofagasta comprendía un total de 172.330 habitantes dando cuenta de un alto crecimiento demográfico para la zona con respecto al censo anterior (Figura 3). La migración interna en Chile también habría sido un agente importante para la constitución de esta población, donde personas de diversas regiones del país, principalmente del Norte Chico (Atacama y Coquimbo) se desplazaron hacia las distintas urbes industriales y mineras como también en pequeñas localidades de la región (Escobar, 2013). Durante el transcurso de esta década, se experimentó un periodo de gran inestabilidad económica desencadenado por la crisis salitrera post IGM (1914-1924) y cuyos efectos se reflejaron en una tasa de crecimiento poblacional menor y fluctuante (Escobar, 2013). A pesar de vivir periodos de recuperación y estabilidad relativa, la Gran Depresión del 29' generó la segunda y más severa crisis del salitre que terminó con su época de apogeo (Larraín, 2016). El decrecimiento demográfico evidenciado en 1940 (ver Figura 3) respondió al cierre de las oficinas salitreras y al movimiento de la población cesante hacia el sur de la región o a sus lugares de origen en el caso de los extranjeros (Larraín, 2016).

En el par de décadas siguientes, la región estuvo inmersa en un periodo de recesión debido a graves problemas en la infraestructura básica y la calidad de vida de sus habitantes (González, 2011b). Ya en la década del 60', los esfuerzos estuvieron puestos en impulsar la exportación del cobre, integrando a Chuquicamata en la economía de la región y del país. De esta manera, los años que procedieron fueron tiempos de bonanza para la segunda región, que vivió nuevamente un proceso de desarrollo económico, social y demográfico (Garcés, O'Brien & Cooper, 2010). En el presente siglo, Antofagasta continúa considerándose como una de las regiones con mayor crecimiento económico del país gracias a la producción minera. Este escenario, a su vez, sigue siendo de interés para la llegada de inmigrantes, sin embargo, la tendencia migratoria ha mostrado importantes cambios con respecto a las décadas pasadas. Se ha constatado un incremento en la inmigración latinoamericana, con los países de Colombia, Perú, Bolivia, Ecuador como los más frecuentes, junto a un proceso de feminización del flujo migratorio que durante siglos había sido marcadamente masculino (Silva et al., 2013).

3.2. Cromosoma Y como herramienta de estudio:

3.2.1. El cromosoma Y en estudios poblacionales.

El cromosoma Y es uno de los cromosomas sexuales, cuya presencia en especies como la humana, determina el sexo masculino de los individuos. Por esta razón, su herencia es exclusivamente patrilineal, es decir, se transmite de padre a hijos varones. Posee una longitud aproximada de 60 Mb, donde la mayor parte (~ 95%) está libre de recombinación meiótica, excepto por dos segmentos pseudoautosomales que recombinan con el cromosoma X, pero que no superan los 3 Mb (Tilford et al., 2001; Jobling & Tyler-Smith, 2003).

La región no recombinante del cromosoma Y (NRY o MSY) adquiere importancia puesto que las mutaciones ocurridas en ese segmento se acumulan a través del tiempo formando haplotipos –combinaciones alélicas de ciertos marcadores a lo largo del cromosoma– que suelen traspasarse de manera intacta de generación en generación, permitiendo rastrear la historia del linaje paterno en las poblaciones que lo portan (Jobling & Tyler-Smith, 2003). Junto a las características anteriores, las tasas mutacionales tanto rápidas como lentas que presenta el cromosoma Y, lo hacen susceptible a mostrar diferenciación continental y de ser lábil a la deriva genética (Bailliet et al., 2011).

Dos son los marcadores utilizados en estudios de cromosoma Y, los SNPs o polimorfismos de un solo nucleótido y los STRs o repeticiones cortas en tándem. Los primeros corresponden a eventos evolutivos únicos, poseen una baja tasa mutacional y se han usado en combinación para definir haplogrupos –conjunto de haplotipos compartidos por una o más poblaciones–. Con la información que entrega este tipo de marcador ha sido posible estudiar el origen paterno de las poblaciones, las relaciones entre éstas y sus patrones de dispersión desde una perspectiva filogenética y geográfica (Zegura, Karafet, Zhivotovsky & Hammer, 2004). Actualmente, la filogenia del cromosoma Y está compuesta por un total de 20 haplogrupos mayores denominados con letras de la A a la T, los que se distribuyen diferencialmente por el mundo (Karafet et al., 2008; International Society of Genetic Genealogy, 2017). Por su parte, los microsatélites (STRs), presentan una tasa de mutación más alta que los SNPs, por lo que pueden dar cuenta de una mayor variabilidad de los linajes, determinando haplotipos dentro de los haplogrupos (Butler, 2005), siendo usados principalmente en estudios de diferenciación.

Dadas las características del cromosoma Y, éste se constituye como una herramienta fundamental para los estudios microevolutivos en poblaciones humanas, ya que conocer la estructura genética de las distintas poblaciones nos permite identificar procesos migratorios, mestizaje o ancestría y con ello indagar en la historia de éstas (Zegura et al., 2004).

3.2.2. El cromosoma Y amerindio.

Las evidencias obtenidas a partir del cromosoma Y han permitido aportar en el debate del poblamiento americano. Por medio de SNPs específicos, se han determinado dos linajes paternos provenientes de Asia como los fundadores del continente americano: los haplogrupos Q y C (Pena et al., 1995; Underhill, 2001; Lell et al., 2002; Bortolini et al., 2003; Zegura et al., 2004; Bailliet et al., 2012; Battaglia et al., 2013; Bortolini, González, Bonatto & Santos, 2014).

Recientemente, se ha reconocido como principal linaje fundador de América al haplogrupo Q1b1a, definido por el estado derivado del locus L54. De él, se subdividen los linajes Q1b1a* y Q1b1a1a, siendo este último conocido como Q-M3, el que se encuentra mayormente representado a lo largo de todo el continente americano, presentándose entre un 60% y 90% en la población nativa de América (Underhill, Jin, Zemans, Oefner & Cavalli-Sforza, 1996; Blanco-Verea, Jaime, Brión & Carracedo, 2010; Bisso-Machado, Bortolini & Salzano, 2012; Battaglia et al., 2013; Jota et al., 2016). Por su parte, el linaje Q1b1a* (xM3) posee una distribución que se extiende por Asia al norte de Siberia y Mongolia, en Norteamérica al norte de Canadá y en Mesoamérica (Dulik et al., 2012; Regueiro et al., 2013; Battaglia et al., 2013; Geppert et al., 2015). Además, este linaje se ha asociado a restos humanos del periodo Clovis (Rasmussen et al., 2014 en Jurado, 2015), por lo que Q-L54 es considerado como el linaje más derivado compartido entre el continente asiático y americano (Jurado, 2015).

Este linaje deriva a su vez del haplogrupo Q, determinado por el polimorfismo M242 y corresponde a un linaje ancestral originado en Asia (Karafet et al., 2008). Presenta una amplia distribución por el norte de Eurasia y Siberia y con menor frecuencia se encuentra en Europa, Este asiático y Medio Oriente (Karafet et al., 2002). Cuando el linaje Q posee el estado derivado para M242 y ancestral para M3, su representatividad es alta en Norteamérica, siendo el segundo linaje en frecuencia cuando no está presente C (Zegura et al., 2004; Bailliet et al., 2011), mientras que en Sudamérica su presencia disminuye, concentrándose en poblaciones nativas del noroeste de Sudamérica (67%-21%), del Gran Chaco (29%-22%) y en el resto del subcontinente no supera el 6% (Bortolini et al., 2003; Bailliet et al., 2009). Es probable que las frecuencias de este linaje sean menores a las descritas puesto que estos estudios no contemplaron el análisis del marcador L54, impidiendo su separación del total.

Por último, el otro linaje fundador que se ha encontrado en el continente es el haplogrupo C en una frecuencia que bordea el 6% (Battaglia et al., 2013). Está definido por los marcadores M216 y M130, y presenta una amplia distribución por Eurasia, el noreste asiático, Australasia y Oceanía (Zhong et al., 2010). Particularmente, el subhaplogrupo C3-M217 y dos de sus sublinajes han sido reportados en nativos americanos, a excepción de América central. Mientras que el linaje C3b (locus P39) se limita a poblaciones "Na-Dene" de Norteamérica (Zegura et al., 2004), el paragrupo C3*, además de estar presente en América del Norte, se ha encontrado en poblaciones de Sudamérica como los grupos Wayuu en la frontera colombiana-venezolana y en guaraníes del ecuador amazónico (Zegura et al., 2004; Roewer et al., 2013; Mezzavilla, Geppert, Tyler-Smith, Roewer, Xue, 2015).

El linaje Q1b1a-L54 con una edad estimada en 24.400 ± 3.400 años habría arribado primero al continente y la evidencia apunta a que los dos linajes fundadores Q1b1a* y Q1b1a1a se diferenciaron en un periodo corto de tiempo antes o durante su paso por el estrecho de Bering (Battaglia et al., 2013), siendo afectados por fuertes eventos de cuello de botella. Una reducción del tamaño poblacional o fenómenos de deriva durante la colonización inicial del continente, pueden explicar esta baja diversidad de linajes paternos (Bailliet et al., 2009; Bailliet et al., 2011; Moraga et al., 2016). En los últimos años, la aplicación de técnicas más sofisticadas de secuenciación para la determinación de SNPs en conjunto con el uso de microsatélites, se han descrito más sublinajes para Q-M3 a lo largo de América (Jota et al., 2011; Battaglia et al., 2013, Geppert et al., 2015; Jota et al., 2016), enriqueciendo el árbol filogenético y permitiendo una mayor diferenciación de las poblaciones.

3.2.3. Caracterización del cromosoma Y en poblaciones sudamericanas y andinas.

Los estudios de cromosoma Y realizados en población nativa como mestiza de América del Sur visibilizan el proceso histórico ocurrido en el siglo XVI, donde la llegada y colonización del hombre europeo en el continente, generó una serie de cambios biológicos, socioculturales y demográficos que terminaron afectando a las distintas poblaciones nativas de Sudamérica. A nivel genético, es posible observar lo que se conoce como sesgo por sexo en el mestizaje, manifestado en que la mayor parte de los linajes maternos son de origen amerindio, mientras que los linajes paternos son en su mayoría de origen europeo (Castro de Guerra et al., 2011; Ruiz-Linares, 2014). Este fenómeno tiene su explicación en la llegada de un gran número de hombres europeos y no así de mujeres durante la colonización, generando un cruce asimétrico entre mujeres indígenas y hombres europeos en el que se excluyó al hombre indígena de este proceso de mestizaje. A partir del cromosoma Y, esto se ve reflejado en la mayor proporción de linajes foráneos por sobre los nativos, siendo el R1b1 el más característico en Sudamérica (Mesa et al., 2000; Blanco-Verea et al., 2010; Moraga et al., 2016; Manríquez et al., 2016).

Sin embargo, el periodo de colonización no se dio de la misma forma ni con la misma intensidad en los distintos territorios del continente. Particularmente, la altitud jugó un rol importante en el proceso de conquista, puesto que actuó como una barrera o un factor disuasorio para los europeos, siendo menor la proporción de mezcla genética ocurrida en el sector de los Andes (Dipierri et al., 1997, 1998, 2000 en Bailliet et al., 2011).

En América del Sur se observa que el linaje Q-M3 está más representado que en Norteamérica, llegando a frecuencias por sobre el 75% en poblaciones nativas, mientras que el linaje Q*(xM3) presenta bajas cifras que no suelen superar el 10%, a excepción de poblaciones nativas al norte de Sudamérica donde alcanza un 67% y en Paraguay cuya presencia bordea el 20% (Bortolini et al., 2003; Blanco-Verea et al., 2010; Gayà-Vidal et al., 2011; Bailliet et al., 2011; Bailliet et al., 2012; Battaglia et al., 2013; Cabana et al., 2014; Guevara, Palo, Guillén & Sajantila, 2016).

La descripción de nuevos SNPs ha otorgado una mayor resolución del árbol filogenético del cromosoma Y (ISOGG, 2017), describiendo sublinajes de Q-M3 para Sudamérica (ver Figura 5) que permiten profundizar en la historia demográfica de los nativos americanos, proponiendo procesos migratorios ocurridos posteriores al poblamiento o durante el mismo, con rutas migratorias específicas y/o restringidas (Battaglia et al., 2013).

El sublinaje Q1b1a1a1a-M19 fue descrito en poblaciones nativas de Colombia (Ticuna) con un 60% aproximadamente y en el pueblo de Wayuu habitante de la frontera colombiana/ venezolana con un 10% (Bortolini et al., 2003). Recientemente se halló en 2 individuos Toba de Argentina y en 2 sujetos Chamicuro del amazonas peruano (Toscanini et al., 2011; Jota et al., 2016). Paralelamente, el subhaplogrupo Q1b1a1a1b-M194 se ha encontrado en 5 individuos maya (Shen et al., 2000; Perez-Benedico et al., 2016) y en uno proveniente de los Andes peruanos (Battaglia et al., 2013), mientras que Q1b1a1a1c-M199 solo se ha descrito en un individuo suruí en Brasil (Shen et al., 2000).

En poblaciones nativas andinas se identificó el haplogrupo Q1b1a1a1d-SA01. Jota y su equipo (2011) describieron este linaje por primera vez y estuvo presente en un total de 16

individuos, donde 15 pertenecen a poblaciones Quechua de los Andes peruanos (con la excepción de uno que es Arihuaco hablante) y uno es Aymara de Bolivia, cercano a la frontera peruana. La región andina exhibe una alta diferenciación del linaje Q-M3, reflejado en la aparición de nuevos marcadores: Q-M557 (n = 7) y Q-PV2 (n = 1), descritos únicamente en población andina del Perú (Battaglia et al., 2013). Los linajes definidos por estos loci no poseen un nombre registrado por ISOGG, puesto que se está verificando su utilidad como marcadores filogenéticos (Geppert et al., 2015).

En la Figura 5 se observan los subhaplogrupos de Q-M3 que se han señalado hasta el momento, con sus respectivas frecuencias en relación con el resto de linajes de Q presentes en una muestra total de 436 nativos americanos (Battaglia et al., 2013). Cabe mencionar que los haplogrupos expuestos en esa filogenia poseen una nomenclatura antigua, razón por la que no coinciden con los linajes descritos anteriormente para cada marcador.

	*	Q1a3a1*	16.7
		Q1a3a1a*	76.8
		M19	Q1a3a1a1
		M194	Q1a3a1a2
		M199	Q1a3a1a3
	M3	SA01	Q1a3a1a4
		M557	Q1a3a1a5
		PV2	Q1a3a1a6
	L191	Q1a3a1b	2.1
	L330	Q1a3a1c	
	L401	Q1a3a1d	
	PV3	Q1a3a1f	0.2
	PV4	Q1a3a1g	0.2

Figura 5: Filogenia de los sublinajes del haplogrupo Q-M3 y sus frecuencias porcentuales en poblaciones nativas americanas. Fuente: Battaglia et al., 2013.

Estudios más recientes han identificado nuevos sublinajes amerindios que no figuran en la filogenia anterior. En 2015, el equipo de Geppert y colaboradores encontraron tres individuos con el estado derivado para Q-MG2, provenientes de poblaciones Quichua en las tierras bajas de Ecuador. Por su parte, Jota et al. (2016) describieron 2 sublinajes de Q-M3 determinados por los marcadores SA04 y SA05, encontrándose 45 individuos para el primero y 60 para el segundo en una muestra total de 667 cromosomas Y amerindios. La distribución de Q-SA04 se extiende por el Noroeste de Brasil (n = 37), los andes ecuatorianos (n = 7) y el norte de Perú (n = 1), mientras que Q-SA05 se encontró principalmente en grupos amazónicos de Perú (n = 40) y Bolivia (n = 20).

De los sublinajes amerindios descritos a la fecha, destaca el Q1b1a1a1d-SA01 puesto que da cuenta de dinámicas demográficas propias de la zona andina. Se le ha estimado una antigüedad de 7.200 ± 2.600 años, que es compatible con la aparición temprana de la

agricultura en los Andes (Battaglia et al., 2013). Además, su distribución geográfica como la de su predecesor, indican que este linaje habría seguido una ruta migratoria de norte a sur, como ya se había descrito para la región andina a partir del análisis de STRs (Jota et al., 2016). De esta manera, la zona que abarca a los Andes Centrales dentro de Sudamérica muestra un patrón de evolución distinta para los linajes fundadores, ya que presenta una diferenciación local producto de largos periodos de aislamiento del linaje Q-M3 debido a un arribo temprano en Sudamérica y posteriormente, por las expansiones demográficas vinculadas con el desarrollo de la agricultura y los grandes Imperios precolombinos (Battaglia et al., 2013), que caracterizaron a este sector.

En cuanto a las poblaciones mestizas de Sudamérica, la proporción de linajes amerindios disminuye en comparación a las nativas, pero aun así, existen algunas ciudades que conservan una mayor representatividad de éstos. En Argentina, la mayoría de las poblaciones urbanas del noroeste y centro del país presentan frecuencias para Q-M3 que oscilan entre el 5% y 13% aproximadamente. No obstante, en la misma zona del noroeste argentino (NOA), la provincia de Jujuy muestra un rango entre 43,7% - 94,7% para este mismo haplogrupo (Martínez-Marignac et al., 2001; Bailliet et al., 2011; García, Pauro, Bailliet, Bravi & Demarchi, 2018). Bolivia, por su parte, registra una mayor proporción de este linaje en la región de llanos o de tierras bajas con un 41% (Cárdenas et al., 2015), mientras que La Paz como parte de la región andina del país, obtiene valores entre un 15% y un 70% para este haplogrupo (Vullo et al., 2014; Cárdenas et al., 2015). En Perú la situación es diferente ya que, en general, sus poblaciones urbanas y rurales presentan frecuencias elevadas, con Pasco y Lima teniendo un 44%, Cajamarca un 48% y Chachapoya un 56% (Rodríguez-Delfin, Rubin-de-Celis & Zago, 2001; Guevara et al., 2016).

En vista de que los procesos de conquista y colonización europea en los siglos XV-XVIII y la llegada de oleadas migratorias al continente en siglos recientes no fueron ajenos a la historia del resto de Latinoamérica, se observa una marcada contribución europea en el pool genético de las poblaciones mestizas del centro y sur de América (Lovo-Gómez et al., 2007; Azevedo et al., 2009; Acosta et al., 2009; Salas et al., 2010; Núñez et al., 2012 en Cárdenas et al., 2015). Patrilinealmente, se evidencia una predominancia generalizada de linajes foráneos, siendo el haplogrupo R el mayor exponente. En países vecinos como Argentina, este linaje presenta cifras menores o cercanas al 40% en algunas poblaciones del norte y centro oeste como Salta, Tucumán, La Rioja y Mendoza, mientras que en el centro del país bordea el 50% (García et al., 2018). También se puede observar que en poblaciones mestizas de Bolivia presenta valores que varían entre un 34% y un 71% (Cárdenas et al., 2015). Perú, por su parte, exhibe frecuencias que no superan el 32% para el haplogrupo R en poblaciones urbanas como rurales (Cabana et al., 2014; Guevara et al., 2016; Poznik et al., 2016).

El resto de los linajes no autóctonos en Sudamérica se ven representados principalmente por los derivados del macrohaplogrupo F (en especial los haplogrupos I y J) y en menor medida, los haplogrupos DE y K (Bailliet et al., 2011). En cuanto al componente africano, considerando algunas variantes del haplogrupo E, éste es bastante bajo al interior de países cercanos a Chile, con un 1,7% en Argentina y un 6% estimado para Bolivia, a diferencia de otros países como Brasil, Colombia o el Caribe, donde el impacto de la esclavitud de origen africana fue mucho mayor (Corach et al., 2010; Cárdenas et al., 2015).

3.1.4. Caracterización del cromosoma Y en población chilena.

Durante los últimos años, escasos estudios de cromosoma Y han sido realizados en población nativa (Bailliet et al., 2009; de Saint Pierre, 2013; de la Fuente et al., 2015; Galimany, 2015) y mestiza de Chile (Apata, 2015; Cifuentes, Morales, Sepúlveda, Jorquera & Acuña, 2004; Flores, 2016; Moraga et al., 2016; Toscanini et al., 2016; Vieira-Machado et al., 2016). En población nativa, los estudios en grupos Aymara, Atacameño, Mapuche, Pehuenche, Huilliche, Yámana y Kawésqar, muestran que las poblaciones originarias en Chile siguen un patrón similar que el resto de las poblaciones nativas de Sudamérica, donde el linaje más frecuente es el Q1b1a1a, con valores entre el 94% (Aymara) y 72% (Huilliche) para las muestras del Norte y Centro-Sur de Chile, mientras que las poblaciones del Extremo Sur presentan un 20% de este linaje amerindio, situación que puede ser explicada por el intenso mestizaje con inmigrantes chilotos desde el siglo XVIII o con los navegantes europeos en el estrecho de Magallanes en los siglos XVII y XVIII (Moraga et al., 2016).

Como se mencionó anteriormente, la baja variabilidad de haplogrupos de cromosoma Y en poblaciones de Sudamérica como de Chile, ha llevado al uso de STRs. En muestras nativas del país se observa una diferenciación latitudinal norte-sur al interior del linaje Q-M3, explicado por la variación del alelo DYS393*14, que se encuentra presente en población Aymara con un 78,6%, mientras que los valores en grupos del Centro-Sur de Chile fluctúan entre un 9,1% y 16,7%. Este alelo ya ha sido descrito para poblaciones del altiplano andino de Sudamérica, señalando la existencia de una diferenciación de las poblaciones pertenecientes al círculo andino con respecto al resto de grupos nativos sudamericanos (Moraga et al, 2016). Este mismo alelo ha permitido la diferenciación de poblaciones rurales en el norte de Chile, asociándose el valle de Camarones con población Aymara por un fuerte componente alto-andino, mientras que los habitantes del valle de Azapa mostraron ser más cercanos a los grupos nativos costeros del sur (Apata, 2015).

En cuanto a las poblaciones mestizas de Chile, la descripción de los linajes amerindios se ha visto dificultada por los distintos eventos poblacionales que han afectado su composición genética. Actualmente, la población que habita el Norte Grande de Chile, al igual que el resto del país, puede ser descrita genéticamente producto principalmente de una mezcla de ancestría amerindia, europea y africana, sin embargo, las proporciones de cada aporte difieren geográficamente (Eyheramendy, Martínez, Manevy, Vial & Repetto, 2015).

Con respecto al componente amerindio, las investigaciones a partir del cromosoma Y en población mestiza se han realizado de manera dispar a lo largo del país. En Santiago, la frecuencia del linaje amerindio Q-M3 es baja, tanto para grupos de nivel socioeconómico alto y bajo, siendo el componente europeo la mayor contribución del patrilineaje de la población (Cifuentes et al., 2004). Se han analizado otras muestras de poblaciones rurales y urbanas del Centro y Sur de Chile (Moraga et al., 2016; Flores, 2016) entre San Felipe/Los Andes y Punta Arenas. Los resultados arrojados reflejan la composición mixta de la población chilena, donde el linaje amerindio Q-M3 fluctúa entre un 28% y 48% en poblaciones rurales, mientras que en las muestras urbanas entre el 5,4% y 12,8% (Moraga et al., 2016; Vieira-Machado et al., 2016). Por otra parte, el componente no amerindio es caracterizado por el haplogrupo R, cuya frecuencia alcanza valores de 52% y 54% en San Felipe-Los Andes y Punta Arenas, respectivamente. Con frecuencias menores, es posible observar los haplogrupos I, E, F y sus derivados (Moraga et al., 2016).

Si bien las investigaciones para este marcador uniparental en poblaciones mestizas se han concentrado en las zonas del Centro y Sur de Chile, estudios recientes realizados en base a microsatélites, muestran valores para el linaje amerindio Q-M3 de un 13% en una muestra de Iquique, mientras que el haplogrupo mayoritario es el R estimado en un 56% (Toscanini et al., 2016). Por otro lado, en localidades rurales de la región de Arica el componente amerindio llega a cifras de un 36,4% en Valle de Azapa y un 51,8% en Quebrada Camarones; en cuanto que el componente europeo representado por el haplogrupo R bordea el 27% en Azapa y alcanza el 33% en Camarones (Apata, 2015).

Con respecto al componente africano, éste no se ha descrito formalmente en las poblaciones chilenas examinadas a la fecha, ya que no existen reportes del haplogrupo A ni B (originarios de África) y tampoco se ha analizado en detalle la variabilidad del haplogrupo E, cuyo linaje E1b1a es predominante en África (Hammer et al., 2001 en García et al., 2018).

4. PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

El territorio de la actual región de Antofagasta en el norte de Chile ha experimentado una compleja trayectoria cultural y demográfica que se inició en tiempos tempranos. Las evidencias arqueológicas indican que los primeros pobladores se adaptaron a las condiciones climáticas características de la zona y supieron aprovechar los recursos disponibles en su ambiente inmediato como aquellos más lejanos, implicando una alta movilidad entre el litoral costero, los valles interiores y las tierras altas de los Andes. En este último sector, específicamente el área centro-sur andina, se habrían establecido redes de intercambio de diversa índole donde se vieron involucradas distintas poblaciones que habitaron los países de Perú, Bolivia, Argentina y Chile durante la época prehispánica.

Por otro lado, en los siglos históricos, la región de Antofagasta se constituyó como un centro de atracción, principalmente por sus recursos económicos (guano, salitre y cobre). Gracias a estas riquezas, se convirtió en el destino de una serie de oleadas migratorias nacionales como internacionales y de carácter fundamentalmente masculino que terminaron por moldear a las actuales poblaciones de la zona. Estos últimos eventos migratorios han sido parte de una secuencia de distintas dinámicas poblacionales que contribuyeron en la constitución del pool genético de las poblaciones de la región.

Desde esta perspectiva, si consideramos las características que convierten al cromosoma Y en una herramienta fundamental para estudios microevolutivos y a su vez, la inexistencia de una caracterización genética para la región a partir de este marcador, se vuelve de interés trazar un panorama general de la historia paterna de la región de Antofagasta y establecer si ésta es similar a otras poblaciones, para una mayor comprensión de las dinámicas demográficas que pudieron darse en Chile y el sector andino. De esta forma, la presente memoria tiene por pregunta de investigación:

¿Cómo se relacionan las poblaciones de la región de Antofagasta con otras poblaciones chilenas y del círculo centro-sur andino, a partir de sus linajes de cromosoma Y?

5. HIPÓTESIS

Considerando: a) que distintas fuentes de evidencia señalan una temprana y compleja trayectoria cultural para la región de Antofagasta; b) el efecto de la conquista y colonización europea en la composición genética paterna de las poblaciones de la región como del resto de Chile y Sudamérica, c) las particularidades de las oleadas migratorias recientes en cuanto a su asentamiento en la región de Antofagasta durante el periodo de apogeo del salitre y el cobre a finales de siglo XIX e inicios del XX; d) la región de Antofagasta como parte del círculo centro-sur andino (conformado por Perú, Bolivia, Argentina) y que a partir de evidencia arqueológica, histórica y genética se ha señalado una alta movilidad entre las poblaciones de esta zona desde tiempos tempranos.

Se proponen las siguientes hipótesis:

Hipótesis 1: Las poblaciones de Antofagasta y la zona costera se diferencian genéticamente de las poblaciones de Calama y los pueblos cordilleranos por la influencia de los distintos contingentes migratorios que arribaron a la región de Antofagasta.

Predicciones:

1. Existirán diferencias en la proporción de linajes amerindios y no amerindios de cromosoma Y entre Antofagasta y Calama.
2. Las poblaciones de Antofagasta y la zona costera presentarán una alta frecuencia y diversidad de linajes de origen foráneo y a su vez, una baja distancia genética con otras poblaciones urbanas de Chile, por una composición de linajes paternos similar.
3. Las poblaciones de Calama y del sector cordillerano presentarán una mayor representación de linajes amerindios que Antofagasta y la zona costera y a su vez, una baja distancia genética con poblaciones nativas de Chile, por su aporte amerindio.

Hipótesis 2: Las poblaciones del sector cordillerano presentan una proporción de linajes amerindios similar a otras poblaciones del círculo centro-sur andino.

Predicciones:

1. Las frecuencias de linajes amerindios en las poblaciones del sector cordillerano serán similares a las de otras poblaciones andinas de Bolivia y Argentina.
2. Se encontrarán sublinajes de Q-M3 en las poblaciones del sector cordillerano en proporciones similares a otras poblaciones andinas de Bolivia y Argentina.

6. OBJETIVOS

6.1. Objetivo General:

Analizar la composición de linajes de cromosoma Y en las poblaciones de la región de Antofagasta y su relación con otras poblaciones chilenas y de los Andes Centro-Sur.

6.2. Objetivos Específicos:

1. Describir los linajes de cromosoma Y encontrados en las poblaciones de la región de Antofagasta y vincularlos con su historia migratoria.
2. Comparar la composición de linajes de cromosoma Y en las poblaciones de la región de Antofagasta con otras poblaciones urbanas y nativas de Chile.
3. Comparar la composición de linajes y sublinajes de cromosoma Y en las poblaciones de la región de Antofagasta con otras poblaciones de los Andes Centro-Sur (Bolivia y Argentina).

7. MATERIALES Y MÉTODOS

7.1. Muestra:

La presente Memoria de Título se enmarca en el proyecto Fondecyt de Iniciación N° 11150453, que lleva por título “Análisis y descripción de mitogenomas, haplogrupos mitocondriales y de cromosoma Y amerindios en el norte de Chile, comuna de San Pedro de Atacama”. Para el desarrollo de aquel proyecto, se realizó un muestreo en las ciudades de Antofagasta y Calama en septiembre de 2016. De éste, se obtuvo un total de 424 muestras provenientes de individuos masculinos y femeninos que cumplieran con los criterios de inclusión de ser mayores de 18 años y haber nacido en alguna de las regiones del Norte Grande de Chile (Arica y Parinacota, Tarapacá, Antofagasta o Atacama) y así mismo, sus padres y abuelos. Este último punto no fue del todo excluyente, por lo que existen casos donde la familia del participante tiene un origen fuera de los límites geográficos indicados.

Para efectos de esta investigación centrada en la historia paterna de la población, solo se consideraron a los sujetos hombres muestreados, conformando una muestra final de 240 individuos. Es importante mencionar que cada participante entregó una muestra de saliva de 2 ml y contestó un breve cuestionario con preguntas respecto a su lugar de nacimiento y el de sus padres y abuelos, en caso de saberlo. Previo a la toma de la muestra, el voluntario firmó un consentimiento informado (Anexo I), declarando su voluntad de participar en este estudio, el que fue aprobado por el Comité de Ética de la Investigación de la Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Chile (Rol de aprobación 042_21/2015).

7.1.1. Submuestras de análisis.

Considerando que aproximadamente un 46% de los individuos muestreados tiene a su abuelo paterno y/o padre nacido fuera de la región de Antofagasta, del Norte Grande o incluso del país, se procedió a la creación de submuestras de análisis como un tratamiento adicional a los datos, lo que no significó un descarte del resto de las muestras.

Siguiendo un criterio geográfico, se seleccionaron aquellos individuos cuyos abuelos paternos nacieron en la II región de Antofagasta. Sin embargo, en algunos casos el historial paterno no era conocido por el participante, por lo que se procedió a considerar también el lugar de nacimiento del padre cuando el dato del abuelo estaba ausente y en casos extremos (n = 5) se permitió tomar en cuenta el lugar de nacimiento del propio individuo muestreado. Los 129 individuos seleccionados se dividieron, a su vez, en cuatro submuestras de análisis que corresponden a zonas específicas dentro de la región, descritas en la Tabla 1 y Figura 6:

Tabla 1: Caracterización de submuestras según la categoría del lugar de nacimiento.

Submuestras	Lugares de Nacimiento
Zona costera (n = 66)	Antofagasta, Mejillones, Tocopilla y Taltal.
Calama – Chuquicamata (n = 37)	Calama y Chuquicamata.
Oficinas Salitreras (n = 14)	Oficinas Pedro de Valdivia, María Elena, Baquedano, Aguas Verdes, Chile y Pampa Unión.
Pueblos aledaños a Calama (n = 12)	San Pedro de Atacama, Toconce, Caspana, Cupo, Altiplano y Pampa.

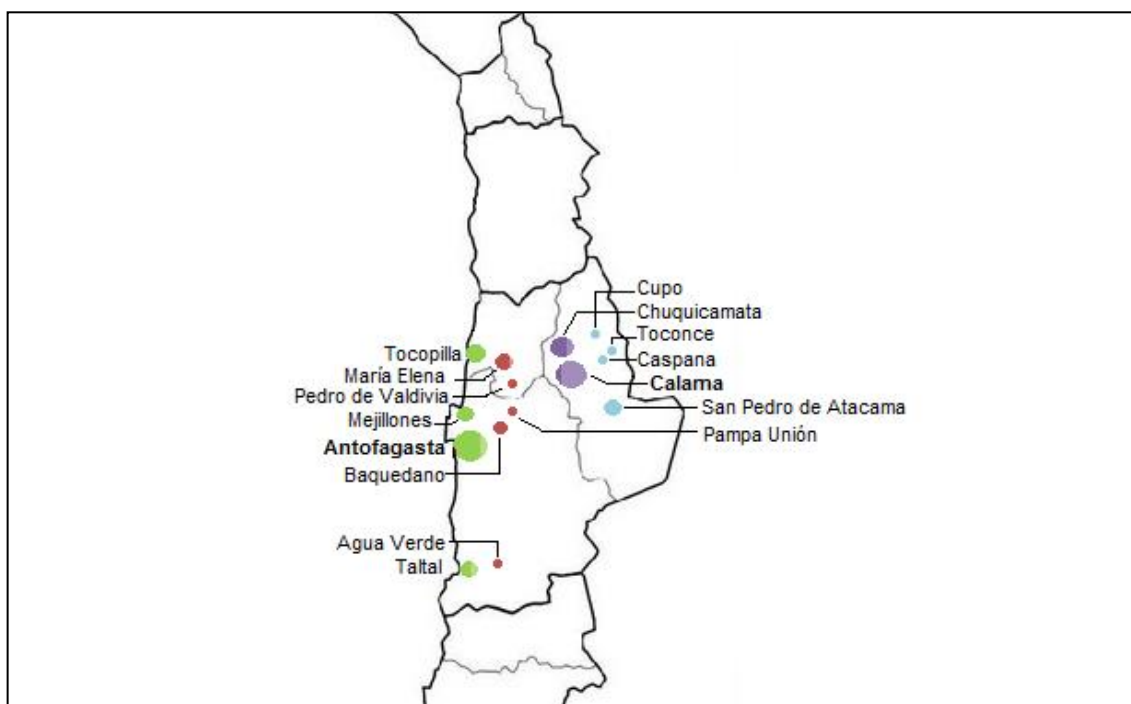


Figura 6: Mapa del Norte Grande de Chile con los lugares de nacimiento registrados en la muestra acotada de la II región de Antofagasta (n=129), según los datos del abuelo paterno, padre y en último caso, del propio individuo. Los cuatro colores dan cuenta de las submuestras señaladas en la Tabla 1. En tono fuerte se presentan las localidades reportadas durante el muestreo en Antofagasta y de tono claro, las obtenidas de Calama. La proporción de cada tono se relaciona con su frecuencia en cada muestreo. De igual manera, el tamaño de los círculos guarda una relación aproximada con la cantidad de individuos por localidad.

7.2. Técnicas de recolección de datos:

7.2.1. Extracción de ADN.

Para la extracción de ADN a partir de las muestras de saliva, se utilizó una versión modificada del protocolo descrito por Quinque et al. (2006). Para ello, se colocó 1 ml de la solución saliva/buffer en un tubo eppendorf y se le agregó 15 µl de proteinasa K para dejar incubando a 53° C en un mixer rotatorio toda la noche, con el fin de inactivar las nucleasas y estabilizar el ADN. Luego, se prosiguió a agregar 200 µl de NaCl 5M e incubar en hielo por 10 minutos. Posteriormente, las muestras fueron centrifugadas por 10 minutos a 13.000 r.p.m., para después trasladar el sobrenadante a un tubo nuevo.

Seguido aquel paso, continuó la precipitación del ADN con isopropanol para lo cual se agregó a cada muestra 800 µl de este alcohol frío, se mezcló por inmersión, se dejó incubando por 10 minutos a temperatura ambiente y se centrifugó a 13.000 r.p.m. por 15 minutos. Posteriormente, por la misma cantidad de tiempo se dejó evaporar a temperatura ambiente, una vez eliminado el isopropanol. A continuación, se agregó 1 ml de etanol al 75% y las muestras se centrifugaron a 13.000 r.p.m. durante 5 minutos. El sobrenadante esta vez fue descartado y las muestras se dejaron reposar en un termoblock a 60°C con la finalidad de garantizar la evaporación completa del etanol. Finalmente, el ADN extraído fue resuspendido en 100 µl de agua sin nucleasas.

7.2.2. Determinación de Haplogrupos.

Para conocer la diversidad de haplogrupos en la muestra, se evaluaron 26 marcadores bialélicos de la región no recombinante del cromosoma Y (NRY) previamente descritos (Karafet et al., 2008; Battaglia et al., 2013; Bortolini et al., 2014; ISOGG, 2017). El análisis de los haplogrupos se realizó de una manera jerárquica, teniendo en cuenta las frecuencias conocidas para otras poblaciones chilenas, lo que significó comenzar con R-M207 y Q-M3, ambos pertenecientes al haplogrupo P-M45. En aquellas muestras negativas para R, se analizó el marcador Q-M3, el principal linaje amerindio descrito para las poblaciones de Sudamérica y en caso de ser negativo para Q-M3, se pesquisó el SNP Q-M242, estado ancestral de M3 y linaje encontrado en menor proporción en Sudamérica.

Posteriormente se continuó con el resto de los marcadores, siguiendo un orden ascendente basado en la filogenia del cromosoma Y, por lo que se analizaron los marcadores K-M9, F-M89 y DE-YAP primero, para luego determinar sus derivados: K-M9 (L-M20, M-Page 93, N-M231, O-M175), F-M89 (G-P257, H-L901, I-M258, J-M304, J2-M172) y DE-YAP (D-M174, E-M96). Los detalles de cada marcador evaluado se indican en la Tabla 2.

Los SNPs fueron analizados por medio de la amplificación de la secuencia blanco y la posterior digestión por enzimas de restricción (PCR-RFLP). Solo en el caso del haplogrupo DE no fue necesaria la técnica RFLP, ya que este marcador se caracteriza por una inserción Alu, observándose el resultado amplificado en un gel de agarosa al 2%.

Tabla 2: Marcadores analizados para la caracterización de haplogrupos de cromosoma Y, con sus respectivos partidores, enzimas, temperatura y tiempo de alineamiento (Modificado de Flores-Alvarado, 2016).

Filogenia	Marcador	Técnica	Primer (5' → 3')		T°/T'	Enzima	Referencia
			Forward	Reverse			
DE	YAP	PCR- inserción Alu	cagggaagataaagaata	actgctaaaaggggatggat	51°/1'	-	Hammer & Horai, 1995
D	M174	PCR-RFLP	acatctcagatcggtttggt	tagaaggctcggagatgca	58°/1'	Bsr I	Mod. de de Saint Pierre, 2013
E	M96	PCR-RFLP	gtgtaactggaaaacaggctcc	tcccagggctactgtttccc	55°/40"	BseLI (Bs1I)	Cox, 2006
CF F	M89	PCR-RFLP	acagaaggatgctgctcagct	gcaactcaggcaagtgagacat	56°/40"	Nla III	Bailliet et al., 2012
G	P257	PCR-RFLP	taattatcccactgcattcctg	cacacctagatgctgggtct	59°/45"	MvaI (Bst NI)	Flores-Alvarado, 2016
H	L901	PCR-RFLP	acccctggaaaggaaaagaca	aggtgcctttctgtaagtgaga	62°/45"	Eco57I (Acu I)	Flores-Alvarado, 2016
I	M258	PCR-RFLP	cacagtcctgaggtaatct	cctgagaacaaggtagcttg	60°/1'	Bsrl	de Saint Pierre, 2013
J	M304	PCR-RFLP	gctgtaactactgttactaat	ttctagctcatctgcattgta	60°/40"	Tsp45I (NmuCI)	de Saint Pierre, 2013
J2	M172	PCR-RFLP	cccattatctctcattcacc	aaataataattgaagactttaagt	58°/40"	Drd I	de Saint Pierre, 2013
K	M9	PCR-RFLP	gcagcatataaaacttcagg	aaaacttaacttgcctcaagc	53°/1'	Hinf I	Underhill et al., 1997
L	M20	PCR-RFLP	gattgggtgtctcagtc	attgacataacctacacac	58°/45"	Ssp I	de Saint Pierre, 2013
M	Page93	PCR-RFLP	atgcctccttgcagaatgata	taatctgaacatggctggcct	62°/30"	Mbo II	Mod. de Flores-Alvarado, 2016
N	M231	PCR-RFLP	cctattatcctggaaaatgtgg	attccgattcctagtcacttgg	58°/1'	Taq I	de Saint Pierre, 2013
O	M175	PCR-RFLP	tgagcaagaaaaatagtacca	ttatgatagacattgaaaggct	58°/1'	Ear I	de Saint Pierre, 2013
P	M45	PCR-RFLP	attggcagtgaaaattatagcta	tgctttgctacaactctcta	56°/40"	Bfa I (Fsp BI)	Su et al. 1999
Q	M242	PCR-RFLP	tcagatggcaagattttaagtaca	ttcatgctcctatactgatg	58°/1'	BsiHKAI	de Saint Pierre, 2013
Q1b	M346	PCR-RFLP	ttagatgggaaggcagccaa	ttccactactctgcctacc	57°/45"	Alu I	Galimany, 2015
Q1b1a	L54	PCR-RFLP	caggggaccctgttctgat	tctgccacaggggtctcatcta	57°/45"	Bse RI	Galimany, 2015
Q1b1a1a	M3	PCR-RFLP	taatcagtctctcccagca	taggtaccagctctccaatt	61°/40"	Mfe I	Bailliet et al., 2012
Q1b1a1a1a	M19	PCR-Secuenciación	ctggtcataacactggaaatc	tgaacctacaatgtgaaactc	60°/40"	-	Battaglia et al., 2013
Q1b1a1a1b	M194	PCR-Secuenciación	gcctggatgaggaagtgag	gccttctccattttgacct	58°/45"	-	Battaglia et al., 2013
Q1b1a1a1d	SA01						
No definido	M577						
Q1b1a1a1c	M199	PCR-Secuenciación	tgaggtggaatgatcagtatacc	tgattcaaggattgttagtctt	62°/45"	-	Battaglia et al., 2013
No definido	PV2	PCR-Secuenciación	aactctgataaacctgctg	tccaatctcaattcatgcctc	60°/45"	-	Battaglia et al., 2013
R	M207	PCR-RFLP	ggggcaaatgtaagtcaagc	tttctaggctgtcgctgct	56°/40"	Dra I	Bailliet et al., 2012

Cada reacción de PCR para un volumen de 15 µl contó con los siguientes reactivos: enzima Platinum Taq Polimerasa (5 U/µl) de Invitrogen, Buffer 10x (-MgCl₂) asociado a aquella enzima, MgCl₂ (50 mM) a una concentración que varió de 3,3 a 1,67 mM, un mix de dNTPs al 2,5 mM y el set de partidores forward y reverse (ver Tabla 2), ambos a una concentración de 10 mM. Las condiciones para la amplificación por PCR se describen en la Tabla 3.

Tabla 3: Condiciones de PCR en un volumen final de 15µl.

PCR	Ciclos	T°	Tiempo
Inicio	1	94°	05:00
Desnaturalización	40	94°	00:30
Alineamiento		Tabla 2	
Elongación		72°	00:45
Elongación final	1	72°	07:00

En cuanto al RFLP, cada preparado de 15 µl incluyó 10 µl del producto PCR, más la enzima de restricción específica a cada marcador (ver Tabla 2) y su buffer 10x asociado. El periodo de incubación a una temperatura de 37° varió en un rango de 4-16 horas. Los resultados de ambas técnicas utilizadas fueron analizados a través de electroforesis, visualizándose en un gel de agarosa al 1,5% en el caso del PCR y de 2% para el corte por RFLP.

Con el objetivo de obtener una resolución mayor de análisis para los linajes amerindios, se caracterizaron dos sublinajes del haplogrupo Q(xM3): Q1b-M346 y Q1b1a-L54. La técnica utilizada fue la misma que el resto de los marcadores mencionados anteriormente y las especificaciones para cada uno se encuentran en la Tabla 2. Con respecto a las condiciones para el PCR, éstas se debieron ajustar debido a fallas en la amplificación y para ello se aumentó el volumen de reacción a 18 µl, la concentración de MgCl₂ (50mM) se aumentó a 2 mM y el tiempo de elongación inicial para M346 se redujo de 45" a 30".

A las muestras positivas para Q1b1a1a-M3, se determinaron los subhaplogrupos descritos para diferentes poblaciones de Sudamérica, caracterizados por los siguientes SNPs: M19, M194, M199, SA01, M557 y PV2 (Battaglia et al., 2013; Bortolini et al., 2014). En cuanto a los marcadores MG2, SA04 y SA05, estos no fueron evaluados ya que las estrategias metodológicas por las cuales fueron descritos no entregaron la información necesaria para la creación de partidores.

Debido a que no se encontraron enzimas de restricción para la mayoría de los marcadores a pesquisar y en otros, un mismo amplicón contenía otras dos mutaciones de interés, se optó por la amplificación y posterior secuenciación de estos fragmentos, a través del servicio prestado por MacroGen Inc, Corea del Sur. En la Tabla 2 se detallan los partidores utilizados en cada reacción de PCR y las condiciones de éste se encuentran en la Tabla 3, con la salvedad de que el volumen final fue de 20µl en este caso.

Para evaluar el estado alélico de estos marcadores en cada muestra, se llevó a cabo una revisión directa de los cromatogramas, donde se ubicó el sitio de mutación con ayuda de un fragmento de referencia asociado al ID del SNP en Genbank (NCBI, 2018) y se determinó la presencia del alelo ancestral o derivado.

7.2.3. Determinación de STR DYS393.

Adicionalmente, se evaluó el STR DYS393 en las muestras positivas para Q-M3 con la finalidad de conocer el posible origen de estos cromosomas Y amerindios. En específico, el alelo 14 del microsatélite en cuestión, se ha asociado con poblaciones nativas del altiplano andino de Sudamérica (Martínez-Marignac et al., 2001; Gayà-Vidal et al., 2011; Moraga et al., 2016), por lo que su presencia puede sugerirnos si los linajes amerindios de la región de Antofagasta tienen un origen andino.

La técnica de análisis fue la misma que la utilizada con los sublinajes de Q-M3 (PCR-Secuenciación) y los detalles del marcador se muestran en la siguiente tabla:

Tabla 4: Especificaciones del STR DYS393, con sus respectivos primers, temperatura y tiempo de alineamiento para PCR.

Marcador	Rango alélico	Motivo	Partidores (5' → 3')	Tº/T'	Referencia
393G	10-17	AGAT	F: tgcattcctaagtggcttc	53º/45"	Galimany, 2015
			R: tctaactaaataaagtcataatcagc		

De igual modo, la caracterización alélica de este STR se realizó a través de la lectura del cromatograma y el conteo directo de las repeticiones con el motivo AGAT. Esta tarea fue facilitada gracias a una secuencia de referencia obtenida de Genbank (NCBI, 2018), que permitió flanquear la región blanco y determinar el inicio y término de ésta.

7.3. Métodos de análisis de datos:

Una vez tipificada la muestra total (n = 232), se calcularon las frecuencias de los linajes y sublinajes amerindios y no amerindios presentes, por medio de conteo directo. A partir de estos valores, se graficaron en primer lugar, las frecuencias para los lugares de muestreo: Antofagasta (n = 139) y Calama (n = 93) y posteriormente, también se representaron en gráficos circulares, las frecuencias para la segunda región de Antofagasta (n = 129) y las submuestras según lugar de nacimiento: Zona Costera, Calama-Chuquicamata, Oficinas Salitreras y Pueblos aledaños a Calama.

Se buscó la existencia de asociaciones entre los haplogrupos y el origen geográfico de los linajes, sin importar que cruzaran el límite de la región de Antofagasta o del Norte Grande de Chile. Lo anterior se realizó de forma manual, es decir, revisando en la base de datos, los lugares de nacimiento de los ancestros directos del individuo que porta cierto haplogrupo, además de ser comprobado de manera estadística. Para ello, la base de datos en formato Excel se modificó, adquiriendo una estructura binaria, donde se representó el estado ancestral (0) y derivado (1) de cada marcador, junto a la categoría de lugar de nacimiento (zonas geográficas de la II región y el resto del país) en base al dato del abuelo paterno (o padre). Luego, fue ingresada en el software R (R Core Team, 2018), para llevar a cabo un análisis de correspondencia múltiple (MCA).

Adicionalmente, se realizó un análisis de correspondencia simple a partir de las variables categóricas: Lugar de nacimiento del individuo y Lugar de nacimiento del abuelo paterno. La determinación de la zona geográfica para la última variable se hizo en base a los datos del

abuelo y en caso de no contar con ellos, se procedió a usar el del padre. La finalidad de este análisis consiste en evaluar la presencia de asociaciones que indiquen la permanencia o migración de las generaciones con el paso del tiempo. Este análisis es posible de observar en Anexo II.

La siguiente prueba estadística realizada, corresponde al cálculo del índice de F_{ST} que tuvo como fin, conocer la diferenciación poblacional de las submuestras con respecto a poblaciones urbanas y nativas de Chile, y de tal manera establecer si existen diferencias significativas entre éstas. En el caso de las poblaciones urbanas, también se realizó este análisis con las poblaciones según el lugar de muestreo (Antofagasta y Calama). El detalle de las poblaciones utilizadas se presenta en Anexo III.

El índice de fijación o F_{ST} fue calculado a partir de frecuencias alélicas (Wright, 1978). Sin embargo, no todas las poblaciones reportadas en la bibliografía y seleccionadas con fines comparativos, fueron analizadas para los mismos haplogrupos de cromosoma Y, por lo que se generaron tres niveles de análisis de acuerdo con la resolución de los datos (ver Tabla 5). En el caso de las poblaciones urbanas de Chile, se cuenta con una caracterización similar de haplogrupos que la realizada aquí, por lo que fue posible analizarlas en el nivel máximo de resolución (15 haplogrupos), mientras que las poblaciones nativas del país debieron ser comparadas en base a un nivel medio de resolución (10 haplogrupos).

Las frecuencias fueron ingresadas al programa Arlequin 3.01 (Excoffier et al., 2005) y como resultado de las pruebas de F_{ST} se generaron matrices de distancia. La aparición de valores de F_{ST} negativos significó una modificación de la matriz para ser trabajada en función de un dendrograma, la representación gráfica de las distancias genéticas entre las poblaciones comparadas. Para ello, el mayor valor negativo obtenido, se sumó a todas las distancias de la matriz, quedando ese valor en 0 y conservando la distancia relativa en el resto de las poblaciones (en Anexo IV, VI y VIII se encuentran las tablas de F_{ST} con los valores originales y los modificados en paréntesis). Una vez lista la matriz modificada, el archivo fue ingresado a MEGA versión 6 (Tamura et al., 2013), programa por el cual se construyeron los dendrogramas Neighbor-Joining (NJ) respectivos.

De manera complementaria, se realizó a partir directamente de las frecuencias de haplogrupos, un Análisis de Componentes Principales (PCA) para cada dendrograma generado (Poblaciones urbanas con submuestras, con lugares de muestreo y Poblaciones nativas), con la intención de determinar qué variables explican las agrupaciones dadas entre las poblaciones. Cada PCA están expuestos en Anexo V, VII y IX y para una mejor visualización de los haplogrupos en el plano, no se graficaron los menos representativos.

Por último, para realizar una comparación con poblaciones de los Andes Centro Sur, se optó únicamente por un Análisis de Componentes Principales con la finalidad de conocer qué haplogrupos tienen más peso sobre las poblaciones observadas. Tanto este PCA como los anteriores, fueron realizados utilizando el software R (R Core Team, 2018).

La búsqueda bibliográfica arrojó resultados variados que limitaron el espectro de haplogrupos a analizar, por lo que se procedió a agrupar las frecuencias en los 5 haplogrupos mayores, optándose por un nivel de resolución menor (ver tabla 5). Además, no fue posible encontrar

datos para poblaciones mestizas que habitaran el sur de Perú, por lo que solo se contó con poblaciones de Argentina y Bolivia.

Tabla 5: Lista de haplogrupos para los 3 niveles de análisis. (*) = indica que ese haplogrupo solo contiene a los individuos que no pertenecen a alguno de sus subclados descritos ahí.

Nivel de resolución máximo (15 haplogrupos)	Nivel de resolución medio (10 haplogrupos)	Nivel de resolución bajo (5 haplogrupos)
Haplogrupo C	Haplogrupo DE	Haplogrupo DE
Haplogrupo DE	Haplogrupo F*	Haplogrupo F
Haplogrupo F*	Haplogrupo G	Haplogrupo K
Haplogrupo G	Haplogrupo H	Haplogrupo Q
Haplogrupo H	Haplogrupo I	Haplogrupo R
Haplogrupo I	Haplogrupo J	
Haplogrupo J	Haplogrupo K	
Haplogrupo J2	Haplogrupo Q	
Haplogrupo K*	Haplogrupo R	
Haplogrupo L	Haplogrupo NA	
Haplogrupo O	NA= Ninguno de los anteriores.	
Haplogrupo Q*		
Haplogrupo Q-M3		
Haplogrupo R		
Haplogrupo NA		

8. RESULTADOS

De las 240 muestras obtenidas, 8 no pudieron ser caracterizadas para ningún haplogrupo de Cromosoma Y debido a problemas en la extracción de ADN, por lo que se descartaron del análisis. En consecuencia, un total de 232 muestras fueron caracterizadas para 20 SNPs de la región no recombinante del Cromosoma Y, mediante la técnica PCR-RFLP y 6 a través de PCR-Secuenciación.

8.1. Frecuencias de linajes de cromosoma Y:

8.1.1. Por lugar de muestreo.

Con la finalidad de obtener una visión general de la composición de linajes de cromosoma Y en la muestra total analizada, se procedió en una primera instancia a graficar las frecuencias de los haplogrupos encontrados en las ciudades de muestreo. De esta forma, Antofagasta conforma una muestra de 139 individuos (Figura 7) y Calama con 93 individuos (Figura 8).

Las frecuencias de los linajes de cromosoma Y en ambas ciudades, muestran un marcado predominio de los haplogrupos foráneos por sobre los autóctonos, pero esta diferencia de proporciones se agudiza al observar el gráfico de Antofagasta (Figura 7). Para esta ciudad, el 90,6% corresponde a linajes no amerindios, mientras que los linajes amerindios no alcanzan a superar el 10%, con solo 13 individuos pertenecientes a los haplogrupos Q*-M242 (n = 1), Q1b1a-L54 (n = 3) y Q1b1a1a-M3 (n = 9), simbolizados en tonos violeta.

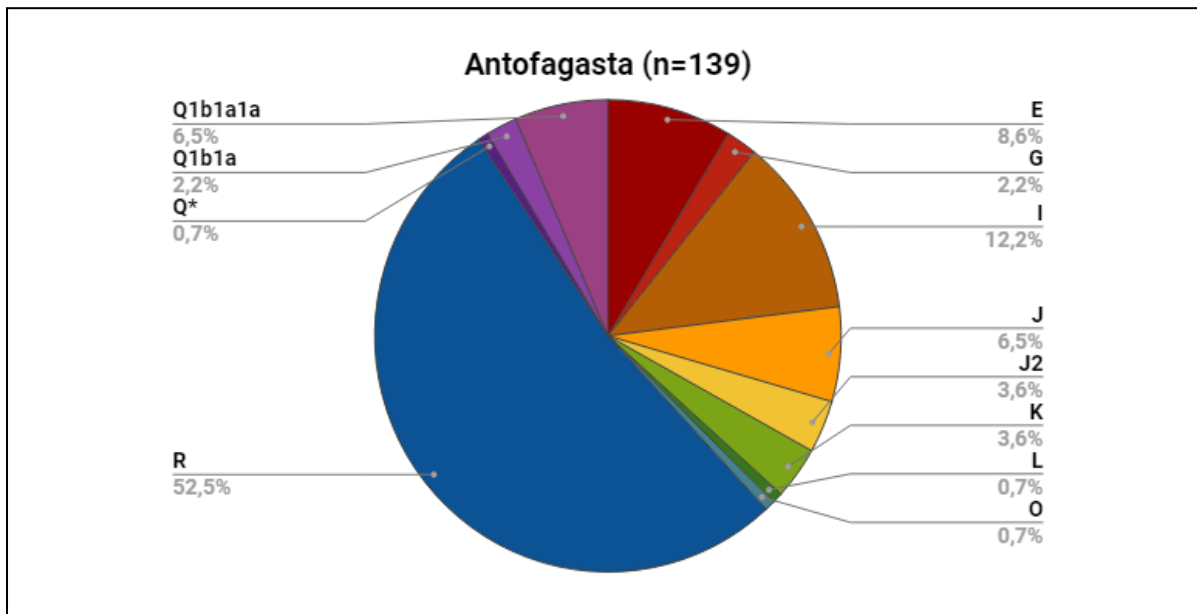


Figura 7: Frecuencias de haplogrupos de cromosoma Y presentes en la muestra de Antofagasta.
 (*) = Pertenencia al haplogrupo o uno de sus clados

Por su parte, Calama (Figura 8) también presenta una mayor proporción de linajes foráneos (68,8%), pero existe un porcentaje más alto de haplogrupos autóctonos en comparación a lo observado en Antofagasta, alcanzando un 31,2% de linajes amerindios, lo que triplica los valores obtenidos para la otra ciudad muestreada (n = 29: Q1b1a-L54 (n = 3), Q1b1a1a-M3 (n = 25), Q1b1a1a1d-SA01 (n = 1)).

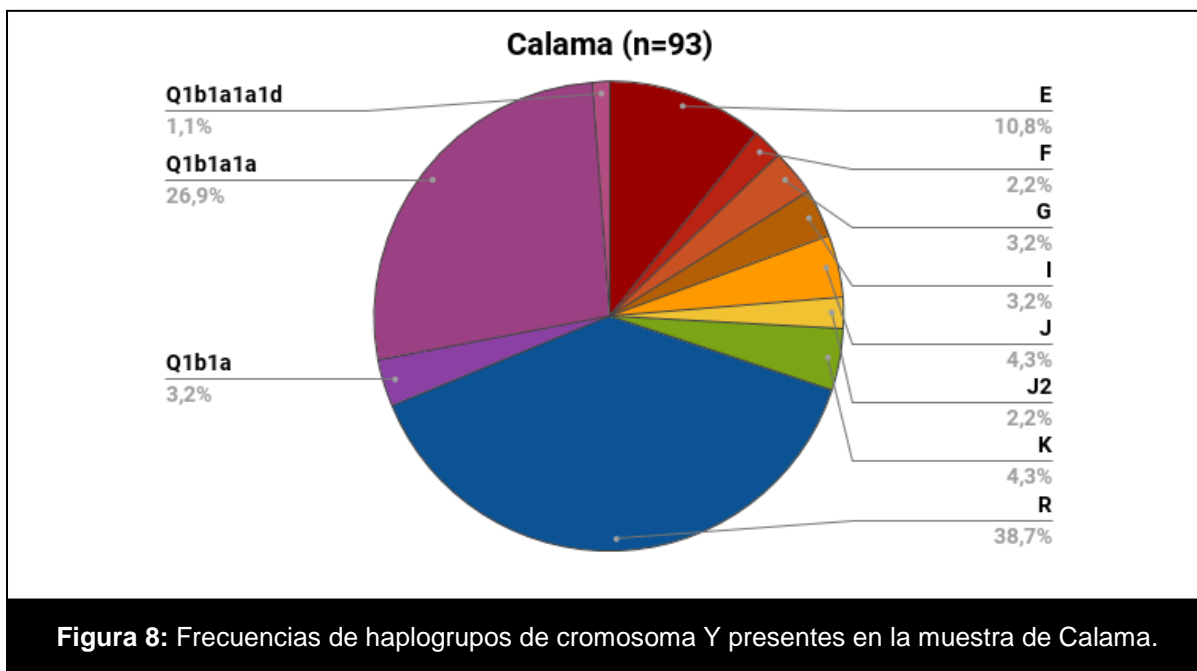


Figura 8: Frecuencias de haplogrupos de cromosoma Y presentes en la muestra de Calama.

8.1.1.1. Linajes foráneos

El componente no amerindio en ambas ciudades se encuentra representado por una gran diversidad de haplogrupos presentes tanto en Antofagasta como en Calama, a excepción de tres linajes que se detallarán oportunamente.

Dentro de los linajes foráneos, destaca el haplogrupo R al ser aquél que posee las frecuencias más altas en ambas ciudades, presentándose con un 38,7% (n = 36) en Calama, mientras que en Antofagasta supone más de la mitad de las muestras, alcanzando un 52,5% (n = 73). Si analizamos la categoría Lugar de nacimiento en base al abuelo paterno o padre, se observa que este haplogrupo se distribuye de manera uniforme por las distintas regiones del país representadas en la muestra, siendo el componente mayoritario en gran parte de los casos.

Siguiendo con los haplogrupos más frecuentes dentro de ambos lugares de muestreo, se distingue el haplogrupo F-M89 y sus derivados, los que suman un 24,5% en Antofagasta y 15,1% en Calama. Se logró caracterizar a casi todas las muestras definidas en un primer momento como F, en alguno de sus derivados (G, I, J) y sólo dos presentan estados ancestrales para esos linajes.

El haplogrupo I resultó ser el linaje no amerindio más frecuente en Antofagasta después de R, con un 12,2% (n = 17), mientras que en Calama se encuentra representado con un 3,2% (n = 3). Al mirar el lugar de nacimiento del abuelo paterno en aquellos portadores del haplogrupo I, podemos notar que su presencia se restringe a la zona norte de Chile, desde Iquique con un caso, hasta las regiones del norte Chico con dos individuos. Es en la región de Antofagasta donde se concentra la mayor cantidad de cromosomas Y para este linaje.

El otro linaje derivado de F más frecuente corresponde al haplogrupo J, el que suma un 10,1% en Antofagasta y un 6,5% en Calama. Para este linaje, se determinaron dos marcadores, M304 que define la pertenencia al clado J y M172 al subclado J2, lo que significa que probablemente los J(xJ2) sean en su mayoría J1, el otro subclado en que se divide este haplogrupo. La proporción de J2 es baja en ambas ciudades, alcanzando una frecuencia de 3,6% (n = 5) en Antofagasta y aún menor en Calama (2,2%, n = 2). En cambio, J está presente en los dos lugares de muestreo con una frecuencia relativamente mayor, con un 6,5% (n = 9) y 4,3% (n = 4) respectivamente.

Si observamos el lugar de nacimiento asignado a los portadores de J y J2 de acuerdo con los datos del abuelo paterno o padre, se puede señalar que existe un predominio del norte de Chile, en su mayoría de la región de Antofagasta (J= 6 y J2= 2), pero también se presenta en dos regiones (III y IV) del norte Chico (J= 3 y J2= 3) y dos J2 en la región de Iquique. Otros dos J se escapan de la zona norte, encontrándose en dos regiones del sur de Chile.

Con frecuencias considerablemente más bajas, se encuentra el haplogrupo G, cuya proporción es mayor en Calama (3,2%, n = 3) que en Antofagasta (2,2%, n = 3), pero se ven representados por la misma cantidad de individuos. Los individuos que portan este linaje tienen a sus antecesores consanguíneos directos nacidos principalmente en la región de Antofagasta, a excepción de dos casos donde uno pertenece a la IV región y otro a Santiago.

De las muestras positivas para M89, dos resultaron ser negativas para todos los derivados de F*(xGHIJK), las que fueron reportadas solo en el muestreo de Calama (2,2%). En cuanto al lugar de nacimiento, solo una de las muestras pertenece a la segunda región de Antofagasta, mientras que la otra proviene de Valparaíso.

Otro linaje que bordea el 10% en ambos lugares de muestreo es el haplogrupo E, siendo mayor su frecuencia en Calama (10,8%) que en Antofagasta (8,6%). Deriva del antiguo clado mayor DE, al igual que el haplogrupo D, pero de éste no se obtuvieron muestras positivas. El haplogrupo E en la muestra total presenta diversos lugares de origen, aunque la mayoría resultó ser de la segunda región (n = 12), otros 5 ubicados entre la I y IV región, 2 individuos en el sur de Chile y llama la atención que 3 provienen de ciudades fuera de Chile, siendo dos de Argentina. Su distribución más bien aleatoria, no da cuenta de alguna asociación entre linaje y zona geográfica.

Por último, el otro clado mayor de origen foráneo que se describe en la muestra, pero con una baja proporción, corresponde al haplogrupo K y sus derivados. Se analizaron los marcadores para los haplogrupos L (M20), M (Page 93), N (M231) y O (M175), pero la mayoría fue negativa para alguno de ellos, por lo que gran parte de estos cromosomas Y son ancestrales para K. En Antofagasta se observa una mayor diversidad al interior de este linaje, exhibiendo frecuencias para K, L y O que suman un total de 5%, mientras que en Calama se observa un 4,3% representado únicamente por el haplogrupo K*.

En la presente memoria no se analizaron los marcadores para T y S, por lo que es posible que alguno de estos individuos los presente o pertenezcan a uno de los sublinajes de K*. Si observamos el lugar de nacimiento para este haplogrupo, vemos que las muestras se concentran en el norte de Chile (n = 6), siendo en su mayoría de la segunda región, a excepción de tres casos de la III y IV región.

Como se mencionó previamente, el haplogrupo L solo se halló en el muestreo de Antofagasta, en una mínima frecuencia (0,7%) correspondiendo a un solo individuo. Es importante destacar, que el lugar de nacimiento del abuelo paterno del individuo L reportado corresponde a la ciudad de Chillán, por lo que no es posible afirmar la presencia del haplogrupo L en la segunda región de Antofagasta, ni en el norte del país.

Al igual que el linaje anterior, el haplogrupo O está representado únicamente en Antofagasta por un solo individuo (0,7%). Para este caso no contamos con la información del lugar de nacimiento de la familia paterna del individuo que posee este linaje, por lo que no es posible saber si efectivamente el haplogrupo O tiene representatividad en la segunda región o en algún lugar del país, ya que tampoco existen datos de este haplogrupo en otras poblaciones de Chile ni en los países cercanos.

8.1.1.2. Linajes amerindios

El componente amerindio resultó ser menos frecuente que el no amerindio, siendo representado por el haplogrupo Q y sus sublinajes. Estos mostraron diferencias en ambos lugares de muestreo que se desarrollarán a continuación.

El haplogrupo Q incluyendo a todos sus subclados caracterizados aquí (Q1b1a, Q1b1a1a y Q1b1a1a1d), suma un total de 9,4% en Antofagasta, mientras que Calama se presenta en un 31,9% representando más de un cuarto de la muestra para esa ciudad. Estas diferencias pueden relacionarse con dinámicas poblacionales propias de ciertas zonas geográficas, por lo que se vuelve necesario un análisis en detalle para esclarecer qué razones pueden explicar estas diferencias para el haplogrupo Q entre Antofagasta y Calama y en las submuestras de interés.

El haplogrupo Q1b1a1a-M3 es el linaje que tiene mayor representación en el continente y de igual manera, contiene a la mayoría de los cromosomas amerindios de la muestra, con un 6,5% (n = 9) en Antofagasta y un 28% (n = 26) en Calama. Si observamos el lugar de nacimiento de los abuelos paternos en el muestreo de Antofagasta, aproximadamente la mitad proviene de la segunda región (n = 5), específicamente de la zona costera y oficinas salitreras, otros dos de lugares hacia al sur, en la región de Coquimbo y Valparaíso, mientras que el resto nació en localidades de Bolivia (n = 2).

En cuanto a Calama como lugar de muestreo, vemos una mayor variedad en los lugares de nacimiento, pero al igual que Antofagasta, predomina la segunda región (n = 13), concentrándose en la población de Calama y los pueblos aledaños a ésta. También se observa una mayor representación de individuos cuyos abuelos paternos proceden de países vecinos (n = 6), específicamente Bolivia y Argentina, mientras que el resto proviene de localidades al norte y sur de la región de Antofagasta.

Todas las muestras positivas para M3 fueron analizadas en busca de los subhaplogrupos de este linaje. Seis fueron los marcadores pesquisados (M19, M194, M199, SA01, M557, PV2), pero solo un sublinaje fue encontrado en la muestra (Q1b1a1a1d-SA01), con la representación de un único individuo cuyo abuelo paterno era originario del pueblo de San Pedro de Atacama.

Para las muestras anteriores, también se evaluó el microsatélite DYS393, con el objetivo de comprobar el origen geográfico de los cromosomas Y identificados con el principal linaje amerindio del continente. Un total de 34 muestras fueron analizadas y solo 5 (14,7%) presentaron el alelo 14. De éstas, 2 tienen su origen en Bolivia, otros dos en la región de Antofagasta, uno proveniente de San Pedro de Atacama y el otro de Calama y el individuo restante tenía a su abuelo paterno nacido en Iquique. Es de interés mencionar que el sujeto que pertenece al subhaplogrupo andino Q-SA01 presenta el alelo 13 para DYS393. Las frecuencias alélicas restantes son las siguientes: 12 (20,6%; n = 7), 13 (61,8%; n = 21), 15 (2,9%; n = 1)

El otro subclado de Q1b1a, definido por el estado derivado para L54 y ancestral para M3, corresponde al linaje Q1b1a*(xM3), el cual se encuentra en una menor proporción que Q1b1a1a. Tanto para Antofagasta como Calama, se identificaron 3 individuos, con frecuencias relativas de 2,2% para Antofagasta y un 3,2% para Calama. En el caso de Antofagasta, los tres provienen de las regiones I y IV de Chile, mientras que, en Calama dos de ellos tienen su lugar de nacimiento asociado a los pueblos aledaños a Calama y el otro procede de Bolivia.

Un individuo reportado en el muestreo de Antofagasta como Q-M242 resultó negativo para los sublinajes de Q1b1a-L54, encontrándose río arriba de éste y río abajo del haplogrupo Q-M242 (ver Figura 7). Se intentó evaluar el marcador M346 para el linaje Q1b, pero los resultados no fueron concluyentes al observar el gel de agarosa, debido a problemas con la amplificación y posterior digestión de la enzima, por lo que no podemos asegurar un resultado para este linaje.

8.1.2. En la región de Antofagasta.

Si consideramos la categoría de lugar de nacimiento para delimitar la muestra total a solo aquellos que tienen a sus ancestros paternos en la segunda región de Antofagasta, nos quedamos con un total de 129 individuos (ver Figura 9). Siguiendo esta clasificación geográfica, las frecuencias de los linajes conservan proporciones similares a las observadas en las ciudades de muestreo. Es más, si comparamos el componente amerindio versus el no amerindio, la proporción de estos permite situar a la región entre los valores de la ciudad de Antofagasta y Calama, con un 82,8% para los linajes foráneos y un 17,2% los autóctonos (ver Figura 9). No obstante, al aplicar este filtro sobre la muestra se redujo la diversidad de haplogrupos, desapareciendo los linajes L y O que derivan del clado mayor K.

Esta muestra limitada a la segunda región se dividió posteriormente en 4 grupos correspondientes a zonas geográficas específicas dentro de la región: Zona costera (n = 66), Calama-Chuquicamata (n = 37), Oficinas Salitreras (n = 14) y Pueblos aledaños a Calama (n = 12) (ver Figura 9, a-d), los cuales muestran marcadas diferencias en la distribución de haplogrupos. Sin embargo, es necesario tener en consideración el tamaño muestral en cada agrupación, especialmente en las dos últimas, ya que un bajo n puede estar limitando la presencia de otros linajes.

Tanto la “Zona costera” (Figura 9a) como “Calama-Chuquicamata” (Figura 9b) se comportan de manera similar a la visión general de la Segunda región (Figura 9), con una predominancia y variedad de linajes foráneos por sobre una baja proporción de linajes amerindios. En el caso de la primera submuestra, esta distribución (92,4% vs 7,6%) resultó ser semejante a lo observado en la ciudad de Antofagasta como lugar de muestreo, hecho que es esperable considerando que “Zona costera” incluye a esta ciudad. Lo mismo puede atribuirse para el grupo “Calama-Chuquicamata” (83,8% vs 16,2%), pero aquí la relación no es estrecha y se observa una disminución de linajes amerindios, así como de su diversidad, alcanzando un 16,2%, lo que corresponde aproximadamente a la mitad de lo reportado en Calama como lugar de muestreo.

Por su parte, la submuestra “Pueblos aledaños a Calama” concentra, a diferencia de lo visto hasta ahora, una predominancia del componente amerindio por sobre el foráneo, con un 66,7% para el haplogrupo Q y sus sublinajes, cifras que se asemejan a poblaciones nativas de Chile y de los países vecinos. Además, aquí se ven representados exclusivamente los linajes Q1b1a (n = 2) con un 16,7% y Q1b1a1a1d con un 8,3% (n = 1).

En cuanto a Q1b1a1a-M3, el linaje amerindio más frecuente, éste presenta su mayor porcentaje en esta agrupación con un 41,7%, mientras que en “Oficinas Salitreras” (ver Figura

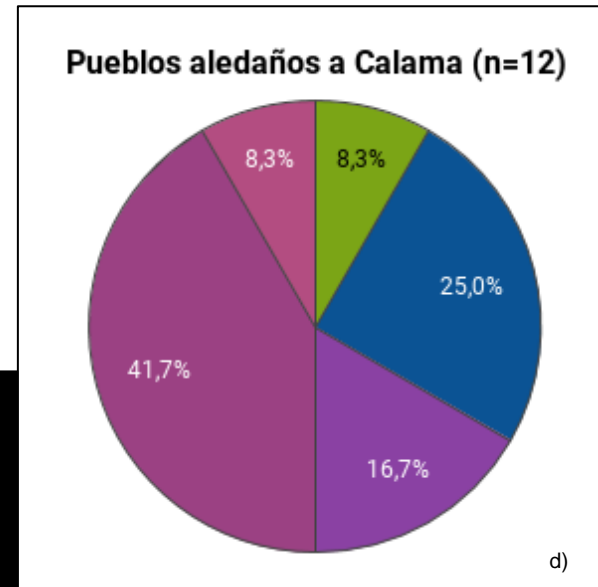
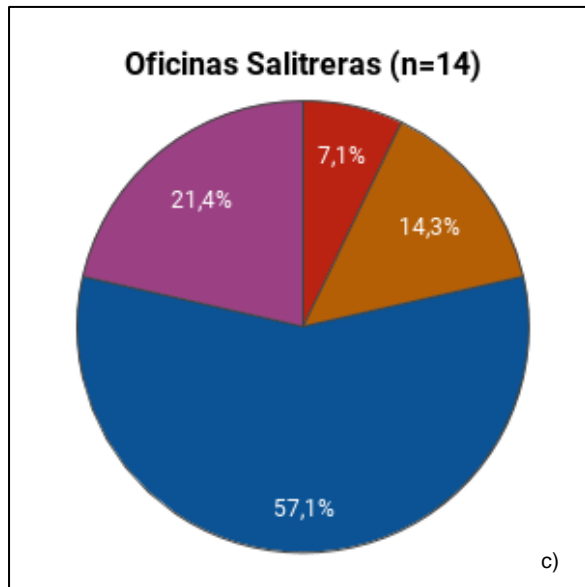
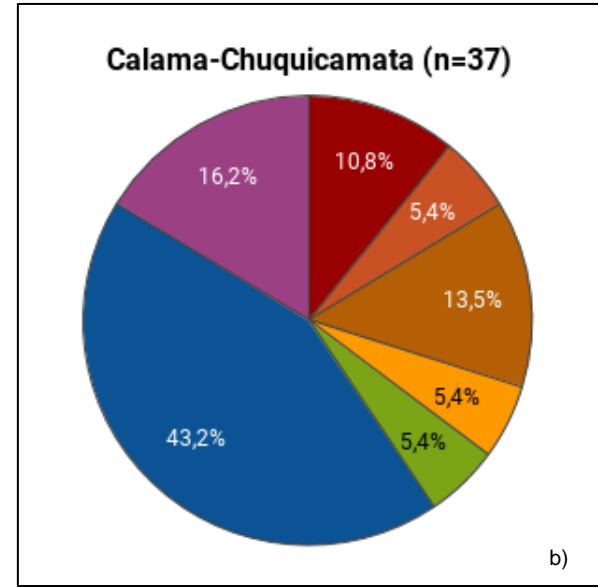
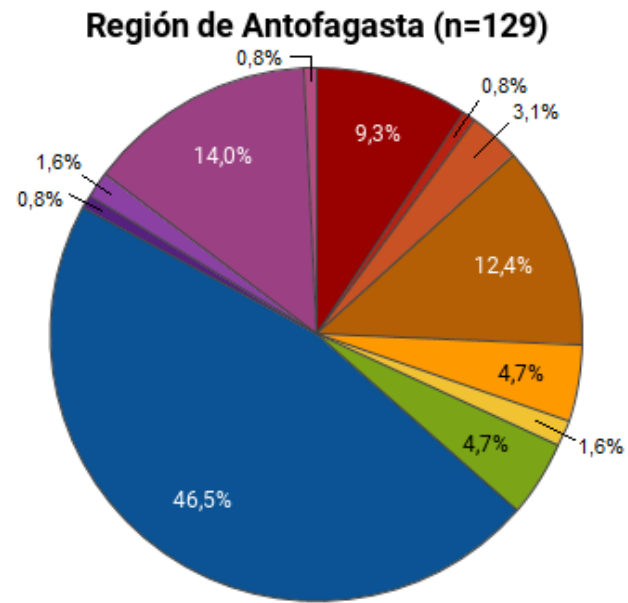
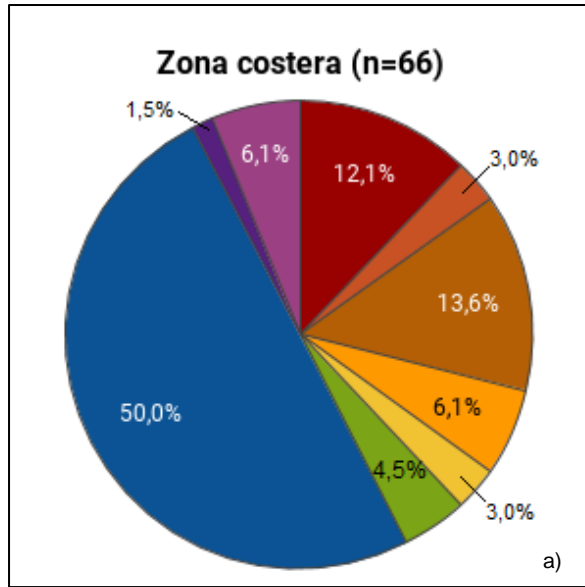
9c) solo 3 individuos lo poseen, pero dado su bajo tamaño muestral alcanza un 21,4%. En “Calama-Chuquicamata”, el 16,2% (n = 6) de componente amerindio se ve representado únicamente por este haplogrupo y en la “Zona costera” obtiene un 6,1% de representación (n= 4), pero junto a éste, se observa el haplogrupo Q (xL54, M3) correspondiente a un solo individuo.

Retomando los linajes no americanos, el haplogrupo R es el que predomina, encontrando su mayor proporción en “Oficinas Salitreras” con un 57,1%, dado principalmente por la baja representación de otros haplogrupos. En la “Zona costera” alcanza un 50%, mientras que en “Calama-Chuquicamata” tiene una frecuencia relativa de 43,2% y en “Pueblos aledaños a Calama” solo obtiene un cuarto de la muestra. Este linaje es el único que es transversal a las 4 submuestras, mientras que el resto de los linajes no amerindios se limitan a una o más zonas al interior de la segunda región.

En el caso del haplogrupo I, éste obtiene una mayor representación en “Oficinas Salitreras” con un 14,3% y tanto en “Zona costera” como “Calama-Chuquicamata” tiene frecuencias relativas similares, con un 13,6% y 13,5% respectivamente, mientras que en “Pueblos aledaños a Calama” está ausente.

El haplogrupo E solo se encuentra presente en “Zona costera” y “Calama-Chuquicamata” con un 12,2% en la primera y un 10,8% en la segunda, frecuencias semejantes a las observadas en Antofagasta y Calama respectivamente. Por su parte, los derivados de F también exhiben su mayor representación en estas dos submuestras. El haplogrupo G posee un 5,4% en “Calama-Chuquicamata”, mientras que en “Zona costera” solo presenta un 3%. El haplogrupo J también se encuentra presente en ambas submuestras (6,1% en “Zona costera” y 5,4% en “Calama-Chuquicamata”), pero su subclado J2 es exclusivo a la costa de la región, mostrando una frecuencia del 3%.

Por su parte, el paragrupo F* limita su presencia a la submuestra que agrupa a las oficinas salitreras de la región con un 7,1%, que corresponde a un único individuo. Con este linaje, se termina por describir a “Oficinas Salitreras” que, por lo recién mencionado, posee una baja diversidad genética, pero una gran predominancia de sus linajes foráneos. En cuanto a los “Pueblos aledaños a Calama”, además de R, solo presentan a un individuo identificado con el haplogrupo K (8,3%). Este haplogrupo también se encuentra en “Zona costera” y “Calama-Chuquicamata”, siendo mayor su frecuencia en ésta última con un 5,4% y un 4,5% en la otra submuestra.



● E ● F ● G ● I ● J ● J2 ● K ● R
 ● Q ● Q1b1a ● Q1b1a1a ● Q1b1a1a1d

Figura 9: Frecuencias de haplogrupos de cromosoma Y presentes en la muestra acotada de la II región de Antofagasta y en las submuestras de análisis: a) Zona costera; b) Calama-Chuquicamata; c) Oficinas Salitreras; d) Pueblos aledaños a Calama.

8.2. Lugar de nacimiento y Haplogrupos: Análisis de Correspondencia Múltiple.

Con el objetivo de probar si existen relaciones entre los haplogrupos y el origen geográfico de los linajes paternos que constaten lo descrito en los párrafos anteriores o den cuenta de otros patrones que no fueron evidentes, se realizó un análisis de correspondencia múltiple (ver Figura 10), prueba que permite visualizar asociaciones entre variables categóricas.

Cada SNP fue ingresado como una variable categórica que puede tomar dos valores, presente (1) o ausente (0); en tanto, el STR también se incluyó como una variable de este tipo, pero con cuatro valores posibles (alelo 12, 13, 14 o 15). Para la categoría de Lugar de nacimiento, a cada muestra se le adjudicó una zona geográfica del país acorde a los datos del abuelo paterno (o padre en caso de ausencia de información). De esta forma, se identificaron las siguientes zonas: Norte Grande (excluyendo a la segunda región), Norte Chico, Centro, Centro-Sur, Sur y Fuera de Chile, además de las zonas de la segunda región por separado: Zona costera, Calama-Chuquicamata, Oficinas Salitreras y Pueblos aledaños a Calama. También se incluyó la variable que representa al Lugar de muestreo (Antofagasta y Calama), independiente de la variable anterior, por lo que se encuentran graficadas de un color distinto.

A un costado del gráfico, se simboliza de color azul una escala de 0 a 10 que mide la contribución del haplogrupo, a partir de frecuencias. Un tono azul oscuro indica una alta contribución y a medida que se vuelve más claro, menor es la contribución.

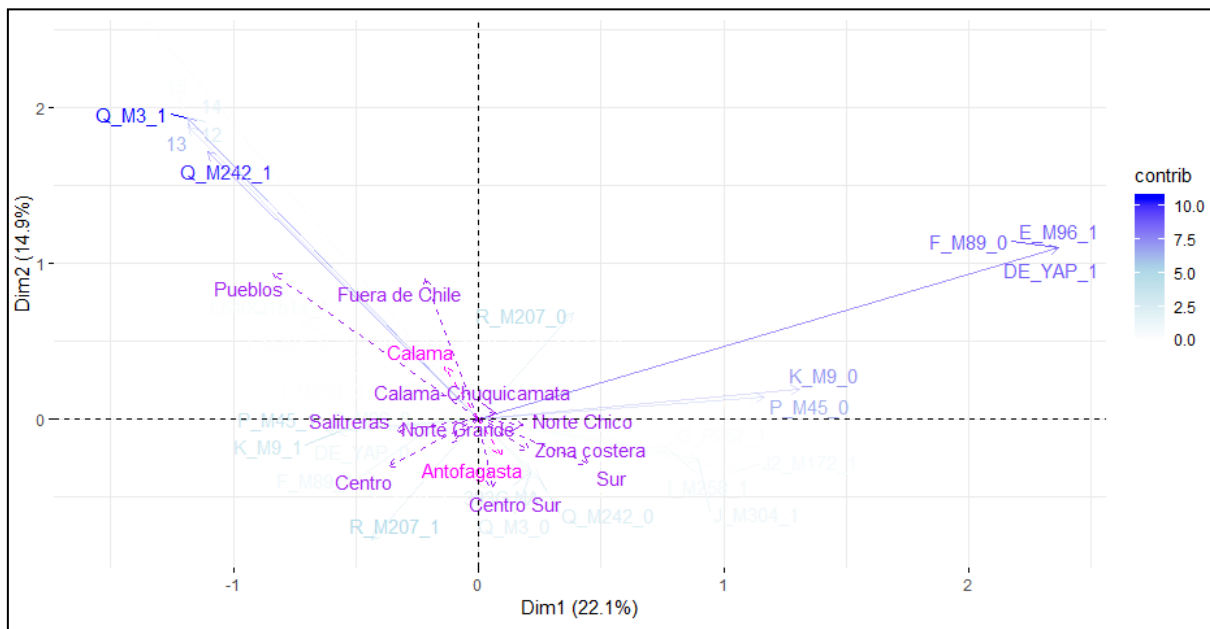


Figura 10: Análisis de correspondencia múltiple a partir de las frecuencias de haplogrupos de cromosoma Y, zonas geográficas de nacimiento y lugares de muestreo. Para visualizar las etiquetas superpuestas, se aplicó la opción de “repel overlapping text labels” que separa los valores que se ubican al final de una misma flecha, por medio de una línea anexa.

El plano cartesiano de la Figura 10 se estructura en dos dimensiones que en total explican el 37% de la inercia, la Dimensión 1 con un 22,1% de ésta, separa al linaje foráneo E-M96 (equivalente a DE-YAP) ubicado en el Cuadrante I del componente amerindio (Q-M3 y Q-M242) en el Cuadrante II. Por su parte, la Dimensión 2 que explica el 14,9% de la inercia, se encuentra separando principalmente el aporte amerindio (Cuadrante II) del resto de linajes foráneos, representado por la presencia del haplogrupo R-M207 y en menor medida de K-M9 y F-M89, concentrados en el Cuadrante III.

Podemos ver que la asociación más evidente se da entre los linajes amerindios y los lugares de nacimiento agrupados en las categorías “Pueblos” y “Fuera de Chile”. Dado que un grupo importante de individuos presenta los haplogrupos Q-M242 y Q-M3 en estas categorías, su contribución es alta (evidenciada por el tono fuerte de azul), lo que permite separar a esos dos orígenes geográficos (Pueblos aledaños a Calama y Fuera de Chile) del centro del plano, donde se aglomera el resto de las categorías para esta variable. De igual forma, “Calama” como lugar de muestreo también tiene una contribución importante de linajes amerindios que le permite desplazarse hacia los valores positivos del eje Y en el segundo cuadrante.

En la misma dirección que los linajes amerindios, se encuentran los alelos 12, 13 y 14 del microsatélite DYS393. Su asociación con el haplogrupo Q-M3 se debe a que solo se caracterizaron las muestras que fueran positivas para ese haplogrupo. Además, no es posible relacionarlos con algún lugar de nacimiento en específico, ya que los distintos alelos se presentan juntos y en una baja contribución.

Si nos detenemos en la Dimensión 2, podemos ver que las zonas “Centro”, “Centro-sur” y “Sur” del país son las que se asocian de manera más directa a una contribución moderada de haplogrupos no amerindios, siendo la primera zona, la que se relaciona estrechamente con la presencia de R (Cuadrante III). Por otro lado, las últimas dos zonas geográficas mencionadas se concentran en el cuarto cuadrante determinado por la ausencia de linajes amerindios. La “Zona costera” de la segunda región también se separa del centro del gráfico, pero es menos estrecha su asociación con el linaje R.

Por su parte, “Oficinas Salitreras” se encuentra en el lado contrario a DE dentro de la Dimensión 1, pero no se desplaza a lo largo del eje Y (Dimensión 2), por lo que no es posible asociar esa zona de la región de Antofagasta con una preferencia por los linajes amerindios o el haplogrupo R como linaje no amerindio. Similar ocurre con la zona “Norte Chico”, que se ubica ligeramente hacia el lado positivo del eje X en la Dimensión 1, pero no se diferencia a lo largo de la Dimensión 2.

La casi nula diferenciación de las zonas “Norte Grande” y “Calama-Chuquicamata” en ninguna de las dos dimensiones, estaría indicando que no existe una asociación preferencial entre estas categorías de origen geográfico y un haplogrupo en específico.

8.3. Diferenciación y estructura poblacional: Análisis de F_{ST} y Dendrogramas.

8.3.1. Poblaciones urbanas de Chile.

Con el objetivo de evaluar la diferenciación poblacional de las submuestras de interés con respecto a otras poblaciones urbanas del país, se calculó el índice de F_{ST} a partir de las frecuencias de haplogrupos de cromosoma Y considerando el nivel máximo de resolución (15 haplogrupos). La matriz de distancia obtenida (ver Anexo IV) permitió la construcción de un dendrograma Neighbor-Joining para visualizar estas distancias genéticas entre las poblaciones analizadas.

En la Figura 11 se observa que la mayoría de las poblaciones analizadas se agrupan en una sola rama del árbol, mientras que Pueblos aledaños a Calama es la única que se separa genéticamente del resto de las poblaciones urbanas y se posiciona en una rama aparte, diferenciándose de manera estadísticamente significativa.

En el gran conglomerado de poblaciones, destaca la baja diferenciación genética evidenciada entre Santiago e Iquique ($F_{ST} = 0,01$; $p > 0,05$), al agruparse dos poblaciones que son lejanas geográficamente. Si adicionalmente realizamos este análisis en los otros dos niveles de resolución (datos no mostrados), la relación se mantiene, dando cuenta de un fuerte vínculo entre estas poblaciones, cuya explicación estaría en la frecuencia de alguno/s de los haplogrupo/s mayores (DE, F, K, Q, R). Junto al clado recién mencionado, se agrupa la población de Zona costera con San Felipe-Los Andes y con una distancia un poco mayor se encuentra luego Punta Arenas.

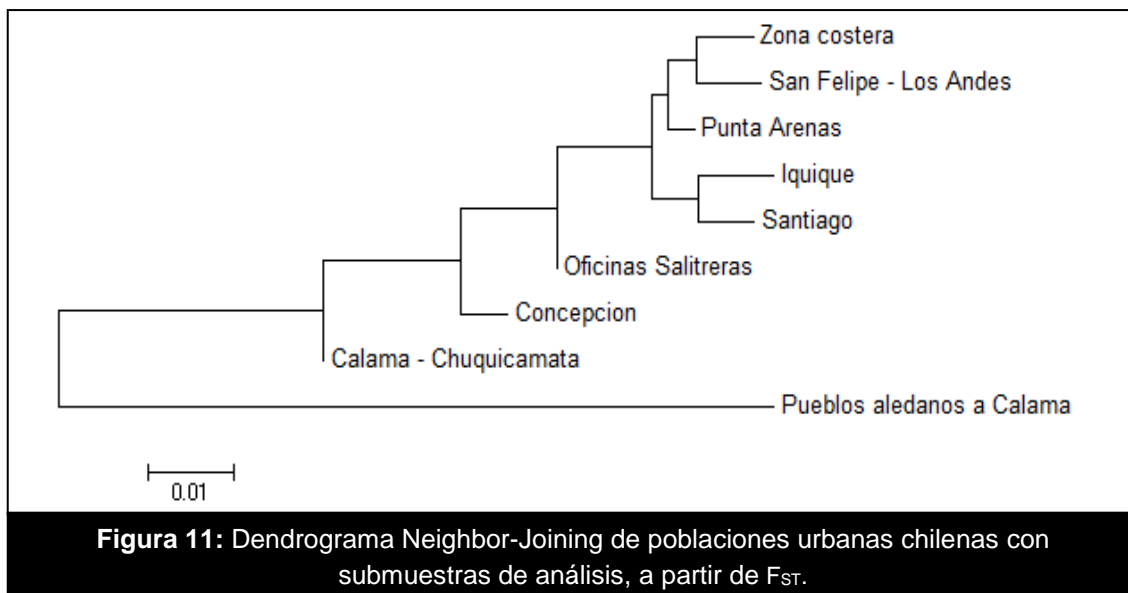


Figura 11: Dendrograma Neighbor-Joining de poblaciones urbanas chilenas con submuestras de análisis, a partir de F_{ST} .

Oficinas salitreras, por su parte, se posiciona en la misma rama del árbol que el resto de las poblaciones urbanas de Chile, pero con una distancia suficiente para no pertenecer al cluster que forman las poblaciones mencionadas hasta ahora. Con una distancia mayor, se ubica Concepción que presenta distancias significativas con la mayoría de las poblaciones pertenecientes al cluster basal, pero los valores de F_{ST} son bajos como para posicionarse en otra rama. Finalmente, Calama-Chuquicamata se aleja de esta última población con una distancia un poco mayor ($F_{ST} = 0,02$; $p > 0,05$).

A través del Análisis de Componentes Principales (Anexo V), cuyos componentes 1 y 2 explican el 69,4% de la varianza total, podemos ver que PC1 (46,7%) permite separar en el lado izquierdo aquellas poblaciones donde predominan los linajes amerindios y el haplogrupo poco frecuente K. Es así como Pueblos aledaños a Calama se ubica en el lado negativo del eje X por su alta contribución amerindia y la representación de K en la submuestra. Por su parte, Oficinas salitreras y Concepción también se encuentran en el lado izquierdo del componente 1, pero no se alejan demasiado del eje Y. Calama-Chuquicamata, en cambio, se encuentra ubicado hacia el lado derecho, que se explica por las frecuencias de los haplogrupos no amerindios y donde se ubican el resto de las poblaciones urbanas.

Si se realiza el mismo análisis de F_{ST} , pero esta vez con los lugares de muestreo Antofagasta y Calama (Figura 12), podemos ver que la agrupación entre Santiago e Iquique se mantiene y aparece una nueva agrupación entre Antofagasta y Punta Arenas ($F_{ST}=0$; $p>0,05$), ambos pares de poblaciones muestran una cercanía genética siendo que geográficamente se encuentran alejadas. De igual forma, Calama y Concepción se posicionan en un mismo clado, presentando distancias lo suficientemente significativas con respecto al resto de poblaciones para estructurarse en otra rama del árbol, pero aun así su cercanía entre las dos no es bastante estrecha ($F_{ST}=0,02$; $p<0,05$).

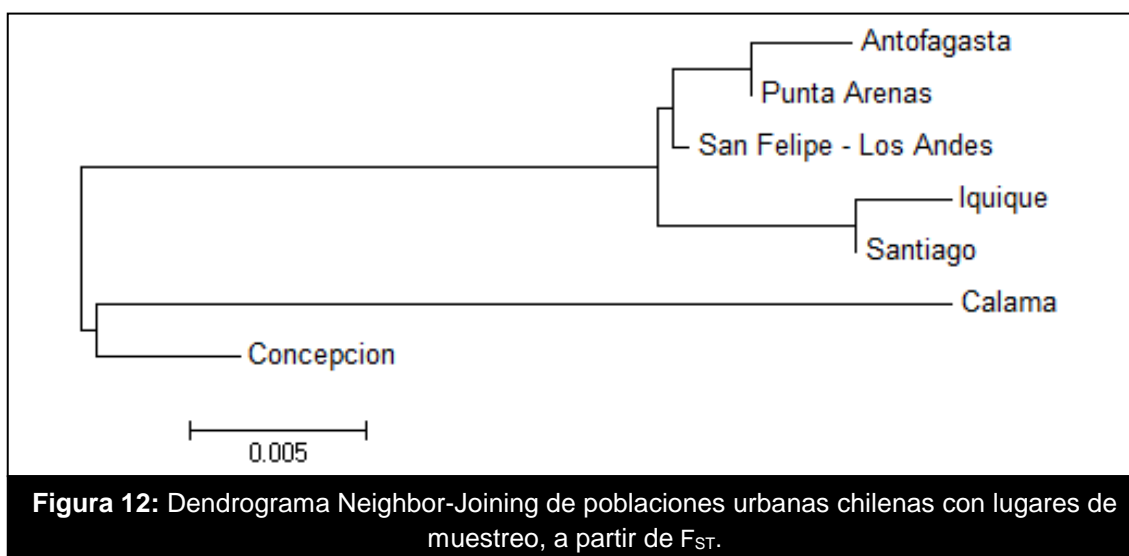


Figura 12: Dendrograma Neighbor-Joining de poblaciones urbanas chilenas con lugares de muestreo, a partir de F_{ST} .

Es interesante analizar la relación que se formó entre Antofagasta y Punta Arenas. Si se observan ambas figuras 11 y 12, podemos deducir que el filtro realizado en las muestras según el lugar de nacimiento de los abuelos rompió esta agrupación y da cuenta del comportamiento de las poblaciones que efectivamente provienen de la zona costera de la región (Antofagasta, Tocopilla, Mejillones y Taltal). Sin embargo, es importante destacar que, en el caso del primer análisis, la distancia entre Zona costera y Punta Arenas ($F_{ST}=0,013$; $p>0,05$) sigue siendo menor que la primera con respecto a San Felipe-Los Andes ($F_{ST}=0,014$; $p>0,05$).

Siendo dos poblaciones lejanas geográficamente, la asociación entre Punta Arenas y Antofagasta/Zona costera puede responder al fenómeno migratorio que fue común para estos dos lugares de Chile y que corresponde a la inmigración croata iniciada desde finales del siglo XIX. Sin embargo, si observamos el primer PCA generado (Anexo V),

Zona costera y Punta Arenas, a pesar de ubicarse en el lado derecho del componente 1, se encuentran en cuadrantes distintos donde el peso que tienen los haplogrupos también lo es, mientras que en la figura de Anexo VII, Punta Arenas no logra diferenciarse en el componente 1. Algo similar ocurre entre Iquique y Santiago, temas que se retomarán en la discusión.

8.3.2. Poblaciones nativas de Chile.

Por medio del mismo análisis de F_{ST} , se generó una matriz de distancias pareadas para conocer la estructuración de las cuatro submuestras de interés en relación con las poblaciones nativas del país. Dadas las características de los datos disponibles para estas poblaciones, en esta ocasión se utilizó un nivel medio de resolución de los datos, siendo 10 los haplogrupos comparados.

En la Figura 13 encontramos el dendrograma Neighbor-Joining generado a partir de la matriz de distancia de F_{ST} (ver Anexo VIII). Puesto que se están comparando poblaciones urbanas versus nativas, es esperable que las primeras se encuentren en un cluster separado del resto, considerando las diferencias que existen en cuanto a la proporción de linajes amerindios y foráneos. Sin embargo, algunas poblaciones no siguen esa suposición.

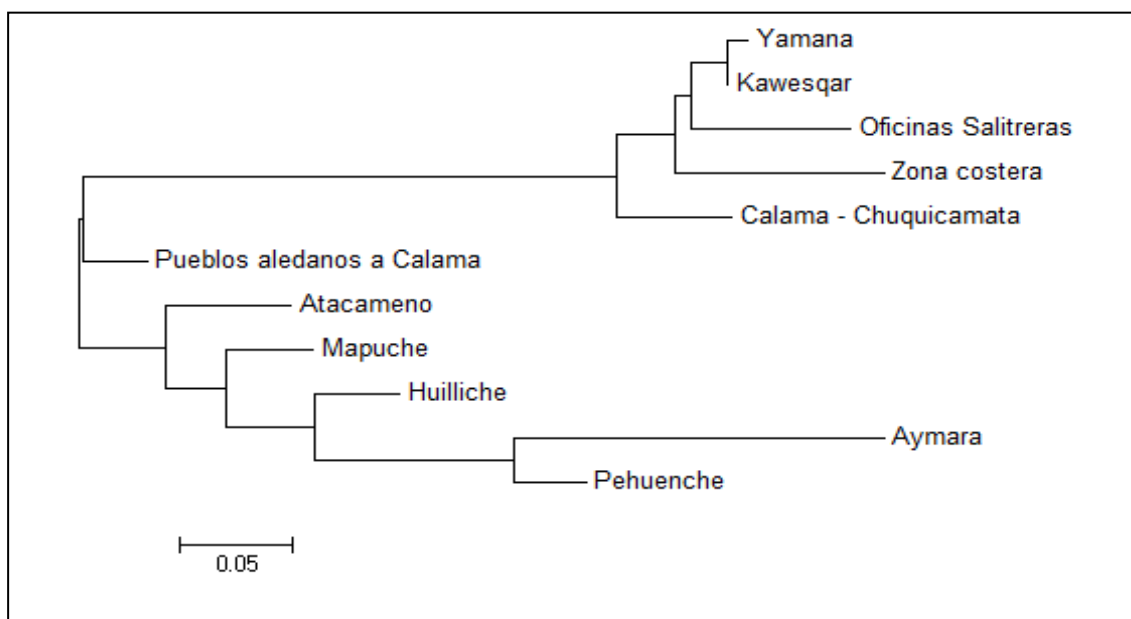


Figura 13: Dendrograma Neighbor-Joining de poblaciones nativas chilenas, a partir de F_{ST} .

La agrupación formada por las poblaciones Kawesqar y Yámana del extremo sur de Chile ($F_{ST}=0$; $p>0,05$) corresponde al único clado que se encuentra diferenciado genéticamente del resto de las poblaciones nativas. Junto a éste, se agrupa la submuestra de Oficinas Salitreras, con una distancia mayor se encuentra la Zona costera y finalmente Calama-Chuquicamata, formando un cluster que se separa significativamente de la población de los Pueblos aledaños a Calama ($F_{ST}=0,32$; $p<0,05$. Valores F_{ST} con respecto a Calama-Chuquicamata).

Datos publicados anteriormente (de Saint Pierre, 2013), dan cuenta que la muestras Kawesqar y Yámana presentan un bajo tamaño muestral y poseen una mayor frecuencia del haplogrupo R, razón que estaría agrupando a estas poblaciones nativas con otras tres poblaciones urbanas que se caracterizan por un marcado predominio de este linaje. Si revisamos el PCA para poblaciones nativas (Anexo IX) que explica el 67,7% de la varianza, podemos comprobar que en esas poblaciones prima el componente no amerindio puesto que se ubican en el lado derecho del componente 1 donde están todos los haplogrupos foráneos, mientras que el lado izquierdo se explica por la frecuencia del haplogrupo Q y ahí se distribuyen el resto de las poblaciones nativas, que a su vez, se encuentran en la rama inferior del dendrograma (Figura 13)

Es en el grupo inferior del árbol donde se ubican las demás poblaciones nativas, las cuales se agrupan sin mostrar una relación geográfica. Debido a la baja resolución y variabilidad del componente nativo, las relaciones observadas entre las poblaciones responden al aporte europeo que recibieron. Por esta razón, la agrupación formada por las poblaciones Aymara y Pehuenche, a pesar de no poseer una cercanía genética muy estrecha ($F_{ST}=0,19$; $p>0,05$), son las que presentan una menor proporción de linajes foráneos. Con una distancia un poco mayor se encuentra la población Huilliche del centro del país, siendo más cercana a los Pehuenche ($F_{ST}=0,17$; $p>0,05$) que Aymara del norte ($F_{ST}=0,26$; $p<0,05$). Se aleja de éstas, la población nativa Mapuche y con una distancia mayor, lo hace la población Atacameña del norte de Chile. La submuestra “Pueblos aledaños a Calama”, a pesar de estar en la otra rama del árbol, se muestra más cercana a la población nativa atacameña ($0,14$; $p>0,05$) que al resto de poblaciones de la segunda región.

8.4. Región de Antofagasta y los Andes Centro Sur:

8.4.1. Análisis de Componentes Principales (PCA).

Con el objetivo de comparar a la región de Antofagasta con otras poblaciones mestizas que hoy habitan los territorios que componen los Andes Centro-Sur, se llevó a cabo un Análisis de Componentes Principales a partir directamente de las frecuencias de los linajes. Por medio de este análisis, es posible evidenciar cuáles son los haplogrupos responsables de la agrupación o diferenciación observadas entre las poblaciones. Debido a la variada, pero a su vez, limitada información bibliográfica, se procedió a trabajar con un nivel de resolución bajo, conteniendo a los 5 macro haplogrupos (DE, F, K, Q y R). Además, solo se trabajó con poblaciones mestizas de Chile, Bolivia y Argentina, mientras que de Perú no fue posible encontrar los datos necesarios.

En la Figura 14 se observan los componentes principales 1 y 3, que en conjunto explican el 75,1% de la variabilidad observada. Se optó por la combinación entre estos dos componentes, ya que las poblaciones se agrupan de manera más clara. La variabilidad del componente 1 (65,8%) se encuentra explicada por las frecuencias del haplogrupo Q y K (en menor medida) en el lado negativo del eje X y de los haplogrupos foráneos DE, F y R en el lado positivo. El componente 3, por su lado, explica el 9,3% de la varianza y permite separar al haplogrupo K del linaje amerindio, pero con un bajo peso de la variable, y al haplogrupo R del resto de linajes no amerindios. En el componente 2 (20%) el haplogrupo K es el que obtiene un mayor peso de la variable (dato no mostrado).

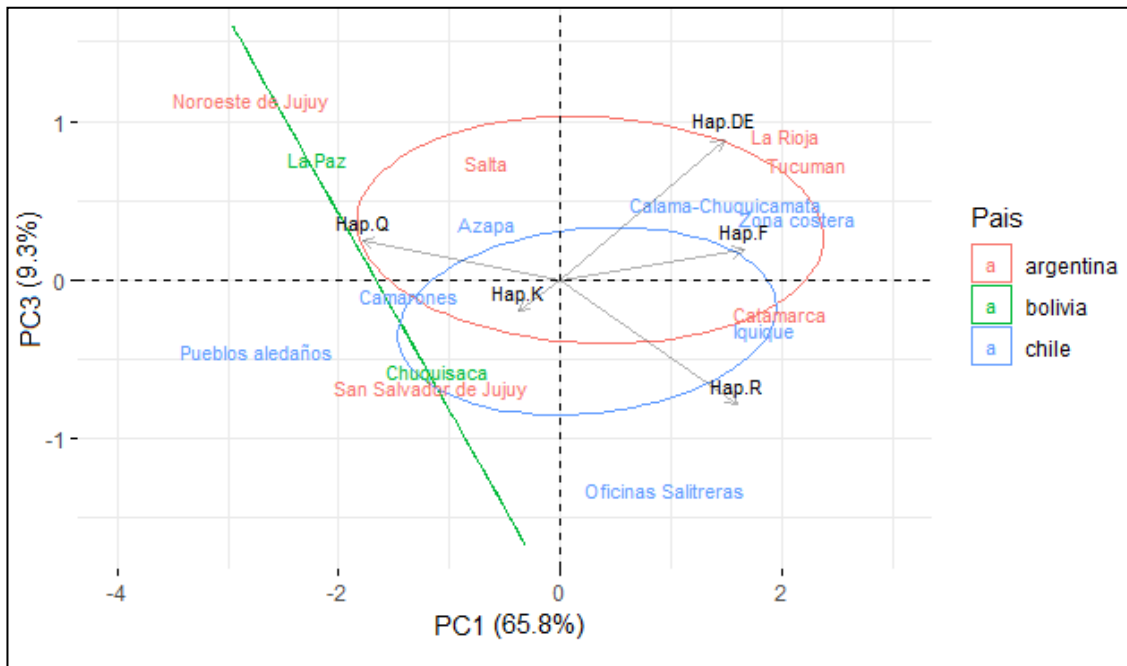


Figura 14: Análisis de Componente Principales de poblaciones mestizas de los Andes Centro-Sur. Se muestran los componentes 1 y 3 y los pesos de las variables.

Tanto Argentina como Chile poseen una amplia área de dispersión de los datos, con el intervalo de confianza para la media representada por las elipses. En el caso de Bolivia, la elipse es tan estrecha que alcanza la forma de la línea recta ya que, al contar con solo dos poblaciones, la dependencia es tal que no es posible figurar un área. Además, ambas poblaciones bolivianas se ubican en los cuadrantes de la izquierda, mientras que los otros dos países presentan poblaciones en los cuatro cuadrantes.

Si analizamos el componente 1, podemos ver que el haplogrupo Q es el que pesa más en las poblaciones bolivianas de La Paz y Chuquisaca, en el Noroeste argentino (Jujuy total y Salta) y en las poblaciones chilenas de Azapa, Camarones y de los Pueblos aledaños a Calama. Como fue posible ver en las secciones previas, esta última submuestra de la región de Antofagasta es la que se comporta de manera distinta que, por lo analizado aquí, responde al importante aporte amerindio que posee y le permite diferenciarse de los otros tres grupos. En el mismo componente, los haplogrupos no amerindios están agrupando hacia el lado derecho del eje X a las poblaciones restantes de la segunda región chilena (Zona costera, Calama-Chuquicamata y Oficinas Salitreras), Iquique y NOA (La Rioja, Tucumán y Catamarca).

La separación que se genera en el componente 1 puede vincularse a una historia colonial similar entre las poblaciones con una importante contribución amerindia y aquellas con una predominancia de linajes foráneos. Las primeras se ubican más cercanas geográficamente entre sí y a su vez, de la Cordillera de los Andes, zona de altura que tuvo un papel importante en el mestizaje durante el periodo colonial.

Según el componente 3, de estas siete poblaciones que presentan una alta frecuencia del linaje amerindio, cuatro (Chuquisaca, San Salvador de Jujuy, Camarones y Pueblos aledaños a Calama) se caracterizan por contar con cierto porcentaje del haplogrupo K

que permite separarlas del resto. En cuanto a los cuadrantes de la derecha, este componente muestra que las poblaciones de Catamarca en Argentina y Oficinas salitreras en la segunda región, más Iquique, son las que se asocian a una mayor frecuencia del haplogrupo R dentro los linajes foráneos.

8.4.2. Subhaplogrupos de Q1b1a1a-M3 en poblaciones sudamericanas.

La baja representación de los sublinajes amerindios descritos para Q-M3 a nivel sudamericano como en la muestra analizada en la presente memoria, impidió establecer una comparación entre las distintas poblaciones, así como se hizo anteriormente con los macrohaplogrupos de cromosoma Y. Por esta razón, se decidió exponer los datos obtenidos a partir de la bibliografía, por medio de la Tabla 6 presentada a continuación.

Si revisamos los casos reportados para cada marcador, vemos que las cifras son bajas en general y que existen sublinajes que son definidos por un solo individuo como Q1b1a1a1c-M199 y Q-PV2. Otros dos marcadores con cifras un poco más altas también se han encontrado en un país y/o población, como ocurre con M557 encontrado solo en población andina de Perú (n = 7) y MG2 en quichua de Ecuador (n = 3). El subhaplogrupo Q1b1a1a1d-SA01 se ha restringido al área de los Andes Centrales, pero con el caso registrado aquí, se expandiría a los Andes Centro-Sur.

Por su parte, el subhaplogrupo Q1b1a1a1c-M194 mostró ser un marcador inespecífico porque si bien se había encontrado principalmente en México, fue encontrado en un individuo de los Andes peruanos. El sublinaje definido por el SNP M19 también se reconoce como inespecífico al presentar una amplia distribución geográfica por el continente, desde el norte con los grupos Ticuna y Wayuu de Colombia/Venezuela, hasta Argentina con individuos Toba, registrándose además en población urbana de Bolivia. Por último, los marcados descritos recientemente SA04 y SA05 son los que muestran una mayor cantidad de portadores, el primero distribuido en tres países (Perú, Ecuador y Brasil, donde está más representado), mientras que SA05 se extiende por el amazonas peruano y boliviano.

En los países pertenecientes a los Andes Centro Sur, observamos que en Perú y Bolivia existe una alta diversidad de marcadores nativos presentes, especialmente en el primero, donde poblaciones nativas de las ecozonas andinas y amazónicas poseen al menos un individuo identificado con alguno de estos subhaplogrupos, a excepción de M199 y MG2. En Bolivia también se identificó el estado derivado para SA01 pero con un solo individuo, al igual que para M19, mientras que SA05 fue encontrado en 20 sujetos. Por su parte, Argentina nativa ha mostrado la presencia del linaje Q1b1a1a1a-M19 en grupos Toba de la zona del Gran Chaco, pero en poblaciones mestizas de ese país no se han obtenidos resultados positivos en los distintos casos analizados.

De igual forma, el linaje Q-M19 fue evaluado en grupos aborígenes del sur de Chile, mediante ADN antiguo, pero ninguno de los cuatro casos resultó positivo (Galimany, 2015). El resto de subhaplogrupos de Q-M3 no había sido examinado en poblaciones chilenas hasta la presente investigación, donde solo se encontró el linaje Q1b1a1a1d-SA01 representado por un único individuo, cuyo abuelo paterno nació en San Pedro de Atacama.

Tabla 6: Frecuencias absolutas de los subhaplogrupos de Q-M3 descritos a la fecha en poblaciones de Sudamérica y dos casos de México. Se indica el país, la zona ecogeográfica y el tipo de población en que fueron encontrados, además del tamaño de la muestra identificada como Q-M3 y del total de individuos. Se incluyeron también, algunos estudios donde se analizaron estos marcadores, pero no se obtuvieron resultados positivos (0= marcador analizado, pero con resultado negativo; - = marcador no analizado; ¿? = el n de Q-M3 para esas poblaciones no fue reportado).

Población/Localidad	País	Zona	Tipo pop	M19	M194	M199	SA01	M557	PV2	MG2	SA04	SA05	N QM3	N Total	Referencia
Antofagasta	Chile	Costa	Urbano	0	0	0	0	0	0	-	-	-	9	139	Este estudio
Calama	Chile	Valle alto	Urbano	0	0	0	1	0	0	-	-	-	26	93	Este estudio
Estero Sur (Chono)	Chile	Costa	Nativo (ADNa)	0	-	-	-	-	-	-	-	-	4	4	Galimany, 2015
21 localidades del Noroeste, Centro y Centro oeste	Argentina	Andes/Valle	Urbano / rural	0	0	0	-	-	-	-	-	-	181	775	Ramallo et al., 2009
Kolla Jujuy; Kolla Salta; Diaguita; Mapuche	Argentina	Andes/Gran Chaco/Valle	Nativo	0	0	0	-	-	-	-	-	-	44	134	Blanco-Verea et al., 2010
Toba	Argentina	Gran Chaco	Nativo	2	0	0	-	-	-	-	-	-	44	49	Toscanini et al., 2011
Quebrada de Humahuaca	Argentina	Valle alto	Nativo (ADNa)	0	0	0	0	-	-	-	-	-	18	22	Mendisco et al., 2014
La Paz	Bolivia	Andes	Urbano	1	0	0	0	-	-	-	-	-	35	57	Vullo et al., 2014
Aymara	Bolivia	Andes	Nativo	-	-	-	1	-	-	-	-	-	1637	1754	Jota et al., 2011*
Comunidades del Norte: Yuracare (n=1), Baure (n=1), Itonama (n=2); Chiquitano (n=16)	Bolivia	Amazonas	Nativo	0	0	0	0	-	-	-	0	20	667	667	Jota et al., 2016*
Andina	Perú	Andes	Nativo	0	1	0	6	7	1	-	-	-	141	397	Battaglia et al., 2013
Quechua (n=14); Ashinanka (n=1)	Perú	Andes	Nativo	-	-	-	15	-	-	-	-	-	1637	1754	Jota et al., 2011*
Muniche	Perú	Amazonas	Nativo	0	0	0	0	-	-	-	1	0	667	667	Jota et al., 2016*
Chamicuro	Perú	Amazonas	Nativo	2	0	0	0	-	-	-	0	0	667	667	Jota et al., 2016*
Ashaninka (n=13); Machiguenga (n=3); Yanesha (n=1); Caquinte (n=3); Lamas (n=4); Cocama-Cocamilla (n=3); Chamicuro (n=1); Nomatsiguenga (n=1); Huambisa (n=3); Yine (n=1); Ese Ejja (n=1); ND (n=6)	Perú	Amazonas/ Andes	Nativo	0	0	0	0	-	-	-	0	40	667	667	Jota et al., 2016*

Tabla 6 (continuación): Las referencias marcadas con un (*) corresponden a estudios que tuvieron por objetivo la búsqueda de nuevos sublinajes, lo que significó la tipificación de una numerosa muestra compuesta por diversos grupos étnicos de Sudamérica, algunos con un bajo n, por lo que aquí se consideró el mismo total para los distintos países donde algunas de sus poblaciones se vieron representadas, especificándose en la primera columna de cada fila.

Población/Localidad	País	Zona	Tipo pop	M19	M194	M199	SA01	M557	PV2	MG2	SA04	SA05	N QM3	N Total	Referencia
6 comunidades del Amazonas	Perú	Amazonas	Nativo/rural	0	-	-	0	0	0	0	-	-	60	88	Barbieri et al., 2017
Comunidades del Noroeste: Tucano (n=16); Wanano (n=5); Dessana (n=4); Tariano (n=3); Piratapuyo (n=3); Tuyuca (n=2); Hupda (n=2); Kubeo (n=1); Siriano (n=1)	Brasil	Amazonas	Nativo	0	0	0	0	-	-	-	37	0	667	667	Jota et al., 2016*
Suruí	Brasil	Amazonas	Nativo	-	0	1	-	-	-	-	-	-	¿?	72	Shen et al., 2000
Cañari (n=3); Karankis (n=2); Quechua (n=1); ND (n=1)	Ecuador	Andes	Nativo	0	0	0	0	-	-	-	7	0	667	667	Jota et al., 2016*
Quichua	Ecuador	Andes	Nativo	0	-	-	0	0	0	3	-	-	21	24	Geppert et al., 2015
7 comunidades del oeste	Colombia	Andes/ Amazonas	Nativo	0	0	0	0	-	-	-	-	-	89	131	Franco-Candela & Barreto, 2017
Ticuna	Colombia	Amazonas	Nativo	22	-	-	-	-	-	-	-	-	29	33	Bortonili et al., 2003
Wayuu	Colombia/ Venezuela	Amazonas	Nativo	2	-	-	-	-	-	-	-	-	9	19	Bortonili et al., 2003
Maya	México	Valle	Nativo	-	1	0	-	-	-	-	-	-	¿?	72	Shen et al., 2000
Yucatan	México	Valle	Nativo	-	4	-	-	-	-	-	-	-	43	73	Perez-Benedico et al., 2016
TOTAL				29	6	1	22	7	1	3	45	60			

9. DISCUSIÓN

9.1. Composición de linajes paternos y la historia migratoria de la región de Antofagasta.

La caracterización genética realizada a partir del cromosoma Y en la región de Antofagasta nos permite reconstruir la historia masculina de los distintos movimientos migratorios que modificaron la estructura demográfica y social de las poblaciones que habitaron esta región y, en consecuencia, su estructura genética. El patrón migratorio históricamente se ha caracterizado por involucrar un mayor número de hombres que mujeres (González et al., 2015a), maximizando la información que nos entrega el cromosoma Y como indicador de la herencia patrilínea de las distintas poblaciones humanas. De esta forma, los resultados obtenidos serán contrastados con la historiografía local expuesta en los antecedentes para generar a continuación un panorama general de la segunda región de Chile.

El resultado más evidente fue la mayor proporción de linajes foráneos por sobre los nativos. La drástica reducción de haplogrupos amerindios en el pool genético de las poblaciones modernas es característica de América Latina, por lo que su reproducción en la muestra analizada constituye un resultado esperado. Esta distribución de los linajes paternos refleja el hito que cambió la composición genética de las poblaciones nativas americanas a partir del siglo XV. La llegada del contingente europeo mayoritariamente masculino significó un proceso de mestizaje asimétrico entre los conquistadores europeos y las mujeres indígenas (Ruiz-Linares, 2014), mientras que el hombre indígena fue mayoritariamente excluido de las mezclas que dieron origen a las poblaciones mestizas sudamericanas.

No obstante, la diversidad de linajes no amerindios presentes en la muestra no se debe asociar sólo al periodo colonial. Otros procesos migratorios posteriores, como los vividos a partir de la segunda mitad del siglo XIX y durante la primera del XX también contribuyeron a un aporte foráneo mayor. Este periodo se caracterizó por un auge de la inmigración europea a nivel país y sudamericano, la que estuvo marcada por personas que decidieron migrar en busca de oportunidades laborales, estabilidad económica y/o política (González et al., 2016). A la región de Antofagasta llegaron principalmente ingleses, alemanes, franceses, españoles, croatas, italianos y del continente asiático, chinos y árabes, los que contribuyeron en la conformación genética de las poblaciones que hoy habitan la región.

Si observamos los resultados obtenidos a nivel de frecuencias, en ambas ciudades muestreadas se observa una contribución mayor de linajes de cromosoma Y no amerindios, pero con ciertas diferencias entre Antofagasta (Figura 7) y Calama (Figura 8). Como ya se ha mencionado, el resto de las poblaciones mestizas de Latinoamérica, especialmente las urbanas, presentan esta distribución que favorece a los linajes foráneos. Sin embargo, pueden existir diferencias geográficas en la proporción de estos, como sucede en la región de Antofagasta. Lo anterior se asocia a hechos particulares en la formación de las distintas ciudades, tema que será abordado a lo largo de la discusión. En el caso de las poblaciones urbanas de Chile, los estudios de cromosoma Y publicados a la fecha muestran que la

relación entre linajes foráneos y nativos es similar a lo observado en Antofagasta, con cifras superiores al 85% para los linajes no amerindios (Moraga et al., 2016; Toscanini et al., 2016), mientras que Calama es la que se separa de la norma general al presentar un 68,8%.

Partiendo por el componente no amerindio encontrado, en éste predomina una alta diversidad de linajes europeos. Entre ellos destaca el haplogrupo R por ser el más frecuente a nivel sudamericano y de igual forma, en nuestra muestra con un 52,5% en Antofagasta y en Calama con un 38,7%. Este linaje, subclado del haplogrupo P, es definido por la mutación M207, cuyo origen se habría dado en el sur o centro de Asia hace ca. 19.300 años atrás (Hallast et al., 2015). Se distribuye extensamente por Eurasia y en algunas zonas del Sahel Africano, pero es considerado el linaje principal de Europa (Karafet et al., 2008; Myres et al., 2011). Su sublinaje R1b es aquel representativo de Europa occidental, lugar desde donde provinieron las flotas ibéricas que arribaron a América a partir del siglo XV. Dado que no se evaluó la variabilidad de R, tampoco es posible saber si está presente el linaje R1a, característico en países de Europa Oriental, de donde migraron algunos grupos hacia Sudamérica y Chile en los siglos más recientes.

El haplogrupo F y sus derivados (sin contar el haplogrupo K) también presentaron una alta frecuencia en ambas ciudades y otorgan una mayor diversidad a los linajes foráneos puesto que están presentes casi en su totalidad, a excepción del haplogrupo H. Destacan los haplogrupos I y J, siendo el primero mayoritario en Antofagasta donde alcanza el 12,2%, mientras que en Calama obtiene un 3,2%.

El haplogrupo I es reconocido como un linaje de origen europeo y corresponde al segundo haplogrupo mayoritario de ese continente, tras el haplogrupo R. Se encuentra distribuido por toda Europa, concentrando altas frecuencias en el norte de Europa con una mayor representación del subhaplogrupo I1 y en el este europeo donde es frecuente el subclado I2 (Rootsi et al., 2004; Karafet et al., 2008). Este último es importante en la composición genética de la península de los Balcanes y las islas sur del mar Adriático con frecuencias entre el 36% y 65% (Barač et al., 2003; Peričić, Barač, Martinović, Janićijević & Rudan, 2005). De esta zona emigraron numerosos croatas hacia América y Chile a partir de la segunda mitad del siglo XIX, quienes establecieron una importante colonia en la ciudad de Antofagasta (Zlatar, 2002). La distribución del haplogrupo I en la muestra se encuentra principalmente acotada a un origen en la región de Antofagasta, por lo que puede corresponderse con la presencia croata en la ciudad salitrera del país. Sin embargo, no se debe descartar que el aporte de este linaje provenga de inmigrantes españoles.

El haplogrupo J junto a su subclado J2 también presentan una mayor frecuencia en Antofagasta (10,1%) que en Calama (6,5%), pero despierta interés el hecho de que en ambas ciudades sea menor la frecuencia de J2 en comparación a J, puesto que en el resto de las poblaciones chilenas urbanas en las que se han descrito ambos linajes, J2 es el más frecuente (Flores, 2016; Toscanini et al., 2016). La presencia del haplogrupo J se extiende desde Medio Oriente, Norte de África, Europa, Asia central, Pakistán hasta India (Semino et al., 2004; Cinnioglu et al., 2004; Sengupta et al., 2006; Karafet et al., 2008). En los tres

primeros lugares se concentra la mayor frecuencia de los dos subclados J1 y J2, pero de manera diferencial. Ambos linajes son igual de frecuentes en el Medio Oriente, sin embargo, J2 predomina en Europa Occidental, mientras que J1 se habría extendido por el sudeste de Europa (Cinnioğlu et al. 2004; Semino et al. 2004, Karafet et al., 2008).

La predominancia de J(xJ2) en la muestra puede estar relacionada con la migración de grupos provenientes de ese sector de Europa, como croatas y griegos. Sin embargo, dado que tanto J como J2 son más frecuentes en Medio Oriente que en el continente europeo, también es posible proponer que su presencia en la región responda a movimientos migratorios árabes ocurridos a fines del siglo XIX hasta la caída del imperio Otomano en 1914. Si bien se asentaron dispersamente por el país y a nivel de provincia (Cussen, 2016), destaca su presencia en el Norte Chico, de donde son originarios algunos de los abuelos paternos cuyos descendientes portan este linaje.

Del resto de linajes derivados de F, el haplogrupo G se caracteriza por una distribución menos extensa que los haplogrupos anteriores, restringiéndose a poblaciones del Cáucaso, Cercano y Medio Oriente y sur de Europa (especialmente Italia y Grecia) (Cinnioğlu et al., 2004; Sengupta et al., 2006; Karafet et al., 2008; Rootsi et al., 2012). Este haplogrupo también se divide en dos subclados, siendo G2 el que se distribuye de manera más amplia, incluyendo a Europa occidental (Karafet et al., 2008; Rootsi et al., 2012), razón por la que puede haber llegado a la región en algunos de los dos momentos descritos previamente, como parte de los distintos contingentes europeos que emigraron hacia nuestro país.

Por otro lado, el paragrupo F* y otros linajes menos frecuentes en poblaciones chilenas y sudamericanas como el haplogrupo K y sus derivados pudieron ser parte de oleadas migratorias de origen euroasiático. El linaje F* poco común alrededor del mundo se habría originado en el sur de Asia, probablemente en el subcontinente Indio, lugar de partida para su primera expansión. A pesar de ser infrecuente en poblaciones modernas, presenta altas frecuencias en Sri Lanka y la India, principalmente en grupos tribales, siendo parte del componente indígena del país (Sengupta et al., 2006). Igualmente, sublinajes del paragrupo F* se han encontrado en países como Nepal y Vietman (Cordaux et al., 2004; Sengupta et al., 2006; Karafet et al., 2008; ISOGG, 2017).

En cuanto al haplogrupo K, éste es un antiguo linaje que al presentar múltiples clados diversificados por Eurasia, Oceanía y América, hace pensar que se originó en algún lugar del Oriente Medio poco después de la expansión fuera de África (Karafet, Mendez, Sudoyo, Lansing & Hammer, 2015), estimándose una fecha aproximada de 47.400 años atrás (Karafet et al., 2008). La estructura del linaje K ha sufrido importantes modificaciones en estos últimos años y hasta el momento, son dos los grandes subclados: K1 que contiene a los linajes L y T, y K2 que presenta una serie de subhaplogrupos para K como también al resto de linajes derivados M, NO, P y S (Karafet et al., 2015).

En el caso de los individuos identificados como K(xL,M,N,O) se podría esperar que algunos fueran positivos para T, linaje que no fue evaluado, pero que es frecuente en Europa

occidental y se ha encontrado en poblaciones nativas y urbanas de Chile y Argentina (Toscanini et al., 2011; de Saint Pierre, 2013; Toscanini et al., 2016). O, por otro lado, ser sublinajes propiamente K*, los que presentan una distribución acotada a poblaciones de Indonesia, Oceanía, Australia y del Sudeste Asiático (Karafet et al., 2015; ISOGG, 2017).

Por su parte, el haplogrupo L tiene una distribución más amplia, siendo frecuente en el subcontinente Indio y en otras regiones como Medio Oriente, Asia Central, norte de África y la costa mediterránea de Europa, con una proporción relativamente menor (Cinnioğlu et al. 2004; Sengupta et al. 2006; Karafet et al., 2008). En poblaciones urbanas del país se ha descrito, pero en frecuencias que no superan el 3% (Toscanini et al., 2016; Flores, 2016).

Finalmente, el haplogrupo O es dominante en Asia oriental, zona geográfica donde se concentran las frecuencias más altas para este haplogrupo, bordeando el 75% en China, un 50% en Japón y con una menor proporción en Asia Central y Oceanía (Deng et al., 2004; Karafet et al., 2008; Yan et al., 2011). Este linaje fue encontrado en un solo individuo del que no se tiene información, por lo que no es posible asegurar la presencia de este linaje en la región de Antofagasta. A pesar de ello, no resultaría extraño encontrarlo, considerando que el norte del país recibió un importante número de migrantes chinos durante los siglos XIX y XX (INE, 1931), siendo mayormente hombres solteros quienes acostumbraron a formar alianzas con chilenas o extranjeras habitantes de la región (Cussen, 2016).

En cuanto al componente africano, éste no fue posible de determinar puesto que no se encontraron individuos portadores de los haplogrupos A o B, de origen africano, ni tampoco se analizó la variabilidad del haplogrupo E. Este haplogrupo corresponde al clado más diverso de todo el árbol filogenético (Karafet et al., 2008), concentrando esta variedad de subgrupos en el norte de África, lugar donde se habría originado este linaje (ISOGG, 2017). Se distribuye por África, Medio Oriente, Europa y escasamente en el centro y sur de Asia (Hammer et al., 1998; Cruciani et al., 2002; Semino et al., 2004; Karafet et al., 2008).

Dada su amplia distribución, no es posible proponer un origen africano para los linajes E presentes en poblaciones sudamericanas, ya que también es posible atribuirle un origen europeo. E1b1a es el principal haplogrupo paterno encontrado en África (Hammer et al., 2001 en García et al., 2018), por lo que ha sido utilizado como referencia para estimar el aporte africano, pero se reconoce que considerar a los linajes E(xE1b1a) como europeos podría estar subestimando a dicho componente africano (García et al., 2018).

En Chile, a partir de estudios genómicos se ha calculado el componente africano en un 3,01%, observándose la mayor proporción en la zona norte del país con un 3,89% (Eyheramendy et al., 2015). Particularmente, las regiones del norte, a diferencia del resto del país, recibieron importantes oleadas de esclavos negros, tanto hombres como mujeres, quienes fueron forzados a migrar desde los primeros momentos de la colonia como parte de los bienes personales de los conquistadores españoles (Cussen, 2016). Fueron empleados frecuentemente como mano de obra en las áreas mineras de la zona para suplir, en parte, la falta de masa indígena trabajadora (Mellafe, 1984).

Un estudio realizado a partir de marcadores uniparentales en poblaciones urbanas del centro y sur de Chile señala que la contribución patrilineal africana es baja y varía en un rango de 2,3% a 14% (Vieira-Machado et al., 2016). Sin embargo, estos porcentajes consideran al haplogrupo DE como indicador de esta ancestría, cuando este clado incluye tanto al haplogrupo D como E, siendo el primero predominante en el continente asiático. En la muestra analizada aquí, obtuvimos que todos los cromosomas Y identificados como DE resultaron ser haplogrupo E, con frecuencias que bordearon el 10% en ambas ciudades.

Teniendo en cuenta que en países vecinos el aporte africano se presenta en bajas proporciones, con un 6% para Bolivia (Cárdenas et al., 2015) y entre un 1% - 1,7% en poblaciones urbanas de Argentina (Corach et al., 2010; García et al., 2018), es probable que en la región de Antofagasta también posea una cifra menor al 10%, considerando además los porcentajes en que se encontró al haplogrupo E y el posible origen europeo de este linaje. Como otro punto de referencia, en Argentina la proporción africana promedio entregada por el cromosoma Y fue 4,7 veces menor que lo indicado por los datos autosomales (Corach et al., 2010), por lo que se podría estimar que el componente africano en la muestra analizada aquí sea menor a 3,89%.

Por último, el componente amerindio aparece como minoritario frente al no amerindio, resultado que no sorprende, si comparamos las frecuencias obtenidas con otras poblaciones urbanas chilenas y sudamericanas, donde los linajes nativos no alcanzan cifras superiores al 13% (Flores, 2016; Moraga et al., 2016; Toscanini et al., 2016; Vieira-Machado et al., 2016). A pesar de que Calama mantiene las diferencias entre las proporciones de cada componente, llama la atención por presentar una contribución amerindia mayor (31,9%), triplicando lo observado en Antofagasta (9,4%) y asemejándose a poblaciones rurales del país (Apata, 2015; de Saint Pierre, 2013).

Si observamos en detalle los linajes amerindios encontrados en ambas ciudades de muestreo, podemos notar un predominio del haplogrupo Q1b1a1a-M3, el linaje fundador mayoritario y ampliamente distribuido por el continente americano. En Antofagasta está presente con un 6,5%, mientras que en Calama alcanza el 28% incluyendo al individuo que porta el único subhaplogrupo de Q-M3 encontrado en la muestra. En el siguiente apartado se discutirá con respecto a la escasa representación de sublinajes amerindios.

El resto de haplogrupos nativos corresponde a aquellos que resultaron positivos para el marcador L54 y negativos para M3. El linaje Q1b1a*-L54 se encontró en la misma cantidad de individuos para Antofagasta y Calama ($n = 3$), con frecuencias que no superan el 3,2%. No es posible establecer una comparación exacta a nivel de frecuencias con otras poblaciones urbanas del país o de Sudamérica, puesto que los negativos para M3 se suelen considerar como Q*-M242 o el marcador que se evalúa es el M346, río arriba de L54. En poblaciones nativas, el linaje Q1b1a* posee frecuencias que alcanzan el 16,7%, distribuyéndose principalmente por México y América Central, pero también se ha encontrado en los Andes peruanos, aunque en una menor proporción (~4%) (Battaglia et al., 2013). Si tomamos en consideración las cifras de los linajes amerindios negativos para

M3, estos también están en una baja representación, que es menor al 10% en poblaciones urbanas de Chile (Flores, 2016) y mestizas de los países vecinos (Bailliet et al., 2011; Cabana et al., 2014; Vullo et al., 2014; Cárdenas et al., 2015; García et al., 2018), por lo que los resultados obtenidos aquí se mantienen dentro de la norma general.

En Antofagasta, un individuo no fue posible de caracterizar para alguno de los linajes río abajo de Q-M242. Si bien resultó ser negativo para M3 y L54, el marcador M346 no entregó resultados concluyentes en la visualización del RFLP, por lo que no es posible definir un haplogrupo final para este individuo. Dado el espectro de linajes amerindios en Sudamérica, es probable que corresponda al haplogrupo Q1b-M346, pero si fuera negativo para ese marcador, la presencia de ese linaje (Q*(x346)), infrecuente en América, se podría deber a migraciones recientes desde Asia (Battaglia et al., 2013) o Europa (Francalacci & Sanna, 2008). Tampoco contamos con la información del lugar de nacimiento del abuelo paterno que nos pudiera entregar indicios del origen de ese linaje.

La representación de los linajes amerindios en la región de Antofagasta puede explicarse por la continuidad de estos desde tiempos tempranos en la zona, como también a la llegada de migrantes de otras regiones del país y transfronterizos, principalmente de origen indígena. El área de los Andes Centro Sur se ha caracterizado por una alta movilidad de sus poblaciones en tiempos prehispánicos y que se ha mantenido durante los siglos históricos. Como se expuso en el capítulo de Resultados, de las ciudades muestreadas fue Calama la que exhibe una mayor cantidad de linajes amerindios donde una cantidad considerable de individuos tenía a su abuelo paterno (o padre) nacido en localidades cercanas a Calama (n = 7), en la misma ciudad (n = 6) o en regiones del Norte Chico (n = 3). Además, otra cantidad no menor de estos linajes (n = 6) tiene su origen geográfico fuera de Chile, en países vecinos, especialmente de Bolivia y Argentina. La asociación entre linajes amerindios y lugares de nacimiento específicos se pudo evidenciar mediante el análisis de correspondencia múltiple donde los lugares de nacimiento agrupados en las categorías “Fuera de Chile” y “Pueblos” aledaños a Calama mostraron una estrecha relación con una alta contribución de haplogrupos amerindios (Q1b1a1a-M3 y Q1b1a-L54 contenido en Q*-M242). Menor fue la asociación con la categoría “Calama-Chuquicamata” y Calama como lugar de muestreo (ver Figura 10).

Estos resultados concuerdan con lo descrito para la ciudad de Calama en cuanto a su conformación demográfica en los últimos siglos. Durante el auge salitrero y minero que se vivió en la región, Calama experimentó un alto flujo migratorio proveniente de poblados indígenas cercanos a la ciudad, así como también de bolivianos y argentinos de los sectores cordilleranos, movidos principalmente por motivos económicos (Sanhueza & Gundermann, 2007; González, 2011a; González et al., 2015b). Si además observamos el análisis de correspondencia simple (ver Anexo II) realizado en base al lugar de nacimiento del abuelo paterno y el individuo (i.e. nieto) es posible visualizar que los abuelos paternos nacidos en pueblos aledaños a Calama (como San Pedro de Atacama y Caspana) se asocian más cercanamente a individuos nacidos en Calama-Chuquicamata que a aquellos nacidos en los pueblos cordilleranos, avalando este flujo migratorio descrito desde la historiografía

regional. Los abuelos nacidos fuera de Chile también se asocian más cercanamente con individuos de Calama, pero de igual manera con regiones del Norte Grande, dando cuenta de una distribución más amplia para los migrantes transfronterizos. El resto, en general, muestra una continuidad generacional con respecto a los lugares de nacimiento. No obstante, es importante señalar que las categorías de lugar de nacimiento externas a la zona norte de Chile son representadas por un bajo n.

Siguiendo con el análisis del componente amerindio, el microsatélite DYS393 con la variación alélica 14 sólo estuvo presente en 5 individuos, los cuales efectivamente tienen asociado un lugar de nacimiento en el sector de los Andes Centro Sur. Esta frecuencia (14,7%) es menor a lo esperado, considerando que en población Aymara del norte de Chile se ha encontrado en un 78,6% (Moraga et al., 2016) y que población rural del valle de Camarones mostró una fuerte asociación con este alelo (Apata, 2015). Sin embargo, una gran parte de los individuos (n = 19) con el alelo 12 o 13 presente, también tienen a su abuelo paterno (o padre) nacido en el norte e incluso en sectores de la precordillera andina.

Sumado a esto, se constató que el único individuo portador de un subhaplogrupo de Q-M3, el Q1b1a1a1d-SA01, no posee el alelo 14 para el STR DYS393, siendo que ese sublinaje se ha adscrito a poblaciones Quechua y Aymara del altiplano peruano y boliviano, respectivamente (Jota et al., 2011; Battaglia et al., 2013). Este resultado era esperable considerando que los estudios donde se ha evaluado este subhaplogrupo en conjunto con el microsatélite (Battaglia et al., 2013; Jota et al., 2016), muestran que no existe ningún caso en que se den los dos eventos al mismo tiempo (positivo para SA01 y alelo 14 para DYS393), a pesar de que ambos son caracterizados como marcadores de la región andina.

Recapitulando lo expuesto hasta el momento, podemos dar cuenta que las diferencias observadas en las frecuencias de linajes amerindios y no amerindios entre ambas ciudades responden a los procesos históricos que influyeron en el devenir de las distintas poblaciones de la región. En el caso de Calama, la alta proporción de haplogrupos nativos, en comparación a otras poblaciones urbanas del país, se ha vinculado con movimientos poblacionales que involucraron a población indígena de los pueblos cordilleranos, quienes, presionados por la expansión de la industria minera y el abandono de las actividades económicas tradicionales, decidieron migrar a finales del siglo XIX hacia Calama y sus alrededores, donde fueron insertos a la economía regional y nacional como mano de obra barata (Sanhueza & Gundermann, 2007). Fue a partir del año 1930 cuando se observa una intensificación del flujo migratorio hacia Calama y Chuquicamata, periodo donde se observó una progresiva integración de la población atacameña en la sociedad chilena y la administración estatal (Gundermann, González & Durston, 2018).

El auge salitrero y la apertura de la mina cuprífera de Chuquicamata en 1912 también impulsó la migración transfronteriza de bolivianos, argentinos y peruanos (Cussen, 2016), los que se asentaron dispersamente por la región de Antofagasta, aunque en los valles interiores y las tierras altas predominó la presencia de población indígena y rural, dada la cercanía y similitud que tenían estos lugares con respecto a sus contextos de origen

(González et al., 2015b). Así, Calama, Chuquicamata y los poblados cercanos fueron parte de los destinos principales para las oleadas migratorias sudamericanas, mientras que en Antofagasta y la costa en general, la inmigración fue primordialmente europea y siguió un patrón estratégico, ya que los migrantes decidieron asentarse en las urbes salitreras donde su capital pudiera prosperar y se impulsara su movilidad social (González, 2011a). De esta manera, la ciudad de Antofagasta se convirtió en un centro de desarrollo económico que atrajo a numerosas nacionalidades, incluso desde antes, con el periodo de bonanza que afectó a Cobija y a Mejillones gracias al guano, durante la mitad de siglo XIX. El importante contingente extracontinental que arribó al litoral costero de la región de Antofagasta, fenómeno que no habría ocurrido con la misma intensidad en los pueblos interiores, puede explicar la marcada representación y diversidad de linajes paternos foráneos, así como también la drástica pérdida de linajes amerindios en la ciudad de Antofagasta.

9.2. La región de Antofagasta en el panorama nacional y sudamericano.

Una vez que se examinó el lugar de nacimiento del abuelo paterno o padre y se consideró a aquellos nacidos en la región de Antofagasta, la muestra resultante (n = 129) fue reorganizada en cuatro categorías: Zona Costera (n = 55), Calama-Chuquicamata (n = 37), Oficinas salitreras (n = 14) y Pueblos aledaños a Calama (n = 12). Esta decisión metodológica estuvo fundada en la realización de análisis adicionales que permitieran ver en detalle otras diferencias al interior de la región, donde el aspecto geográfico sea un factor importante.

Esta muestra conformada para la región de Antofagasta sigue una distribución similar a la observada en otras poblaciones urbanas del país. Se mantiene una mayor proporción de linajes de origen foráneo por sobre los nativos, pero se alcanza un 17,2% de linajes amerindios, lo que resulta ser aproximadamente el promedio entre los valores de Antofagasta y Calama como lugares de muestreo. Si comparamos esta cifra con el resto de las poblaciones urbanas del país, observamos que se encuentra levemente superior al promedio, lo que permitiría apoyar la idea de que las poblaciones nortinas en general poseen frecuencias más altas para los linajes amerindios, debido a que los procesos de colonización y mestizaje en el norte de Chile no fueron tan intensos como sí ocurrió en la zona centro y sur del país (Eyheramendy et al., 2015).

En cuanto a las submuestras creadas siguiendo el criterio geográfico, las poblaciones de Zona costera (Mejillones, Antofagasta, Tocopilla y Taltal) y Calama-Chuquicamata exhiben una diversidad y proporción de linajes paternos similares (ver Figuras 9a y 9b) y si bien la contribución amerindia sigue siendo mayor en Calama-Chuquicamata (16,2%), ésta corresponde aproximadamente a la mitad de lo observado en Calama como lugar de muestreo y se acerca a las cifras reportadas en otras ciudades urbanas de Chile. Lo anterior estaría dando cuenta que la proporción de linajes amerindios evidenciada en la muestra de Calama responde al importante aporte de los poblados indígenas del sector cordillerano.

Con el filtro aplicado a las muestras también se redujo la diversidad genética en estas dos categorías con respecto a los lugares de muestreo. Esto se reflejó en la ausencia de los haplogrupos L, O y Q1b1a en ambas submuestras y de J2 en Calama-Chuquicamata, explicado en algunos casos por la ausencia de información asociada a las muestras. En los otros dos grupos, Oficinas salitreras y Pueblos aledaños, la diversidad genética es baja debido, en gran parte, al pequeño tamaño muestral que puede estar omitiendo otros linajes presentes en las poblaciones que pertenecen a esas localidades. En el caso de las Salitreras, solo están presentes 3 haplogrupos foráneos (F, G y R) más el linaje amerindio Q-M3. La alta proporción de linajes no amerindios se vincula con la historia del lugar, ya que las oficinas salitreras fueron receptoras de migrantes provenientes de distintas nacionalidades inter e intra continentales en el periodo del auge salitrero, razón por la que se esperaría también una mayor heterogeneidad de la observada.

Con respecto a la submuestra de Pueblos aledaños a Calama, en la Figura 9d se observa la situación contraria a lo descrito hasta el momento, encontrando una mayor proporción (66,7%) y diversidad de linajes amerindios por sobre los foráneos que solo fueron representados por dos haplogrupos, K y R. Dentro de los linajes nativos, en San Pedro de Atacama encontramos un cromosoma Y portador del subhaplogrupo Q1b1a1a1d-SA01, el que ha sido adjudicado a la zona andina central de Sudamérica. El importante componente amerindio en estos pueblos cordilleranos no debe sorprender, conociendo la historia de esta región. En un primer momento, los habitantes al interior del despoblado de Atacama se caracterizaron por mantener resistencia a los conquistadores españoles, lo que, sumado a la pobreza en recursos naturales, significó que este sector no fuera considerado relevante, retrasando su ocupación efectiva e integración a la lógica colonial (Hidalgo, 2012). Por otro lado, la ubicación geográfica de estos pueblos resultó ser estratégica, ya que los escenarios en altura se constituyeron como una barrera o factor disuasorio para los invasores españoles durante el periodo colonial, permitiendo un relativo aislamiento que dificultó el contacto y mestizaje entre ambos grupos (Dipierrri et al., 1998 en Bailliet et al., 2011).

El importante flujo migratorio extra continental, principalmente europeo, que llegó hacia las costas de la región antofagastina, los centros salitreros y en menor medida al interior de la región, cambió el perfil de las poblaciones habitantes de esta zona. No obstante, estos fenómenos migratorios también ocurrieron en Sudamérica y a lo largo de Chile, donde políticas gubernamentales fomentaron el arribo de europeos, quienes contribuirían al progreso del país en las décadas finales del siglo XIX (Cussen, 2016). No se debe olvidar, además, que en los tiempos de conquista, la inmigración europea fue mayor en la zona centro del país, por lo que junto a estas razones, las poblaciones urbanas de Chile han mostrado compartir una composición de linajes similar entre sí, marcada por un predominante componente foráneo y escaso componente americano, lo que ha significado el agrupamiento de poblaciones lejanas geográficamente.

Un aspecto que llama la atención es la situación de Calama y su relación con las distintas poblaciones del país a través de los análisis realizados. Si en primer lugar observamos el dendrograma generado con los lugares de muestreo (Figura 12), Calama logra

diferenciarse significativamente del resto de las poblaciones urbanas, manteniendo una menor distancia con Concepción. Sin embargo, una vez filtrada la muestra según las categorías de lugar de nacimiento (Figura 11), esta estructura se rompe y Calama-Chuquicamata se posiciona junto al resto de poblaciones urbanas de Chile, pero continúa presentando bajas distancias genéticas con Concepción y Oficinas Salitreras. Esto último no es visualizado por medio del PCA (Anexo V), donde Calama-Chuquicamata junto a Zona costera y las otras poblaciones chilenas se ubican en el lado derecho del Componente 1, explicado por la mayoría de los haplogrupos no amerindios. De esta forma, volvemos a constatar que Calama-Chuquicamata muestra una composición de linajes paternos similar a la exhibida por otras ciudades del país donde el componente foráneo es el predominante.

Otra diferencia observada entre ambos análisis corresponde a las agrupaciones formadas por los dendrogramas (Figura 11 y 12) entre Santiago-Iquique y Punta Arenas-Zona costera/Antofagasta y la visualización de éstas en el PCA. En el primer caso, la relación entre estas dos poblaciones, distantes geográficamente, se mostraba inalterable con los distintos niveles de resolución aplicados al análisis de F_{ST} , pero cuando se observa el PCA realizado a partir directamente de las frecuencias (Anexo V), las poblaciones se encuentran en distintos cuadrantes y Santiago se vincula a una mayor frecuencia de R y J2, mientras que Iquique se asocia a los haplogrupos DE y J. Esta situación de inconsistencia entre los dos tipos de análisis puede ocurrir porque si bien ambos se realizan en base a las mismas frecuencias de haplogrupos, los métodos de agrupación que utilizan son distintos.

De igual manera, las relaciones que se generaron en los dendrogramas entre Punta Arenas con Zona costera (Figura 11) y Antofagasta (Figura 12), no fueron evidenciadas a través de los PCA. Es interesante analizar con mayor detalle la relación entre las poblaciones de Antofagasta y Punta Arenas puesto que ambas ciudades fueron receptoras de un importante contingente croata a finales del siglo XIX e inicios del XX. Al evaluar los valores de F_{ST} (Anexo VI) entre estas dos ciudades se observa una baja distancia genética por lo que se agrupan juntas en el dendrograma, pero esta relación desaparece cuando observamos el PCA (Anexo VII), donde Punta Arenas se posiciona al centro del plano y se encuentra más cercana a San Felipe-Los Andes que a Antofagasta.

En cuanto al PCA realizado con las submuestras de análisis (Anexo V), San Felipe-Los Andes se encuentra espacialmente más cerca de Punta Arenas que de Zona costera, relación contraria a la observada en el dendrograma (Figura 11). Las poblaciones de la Zona costera se asocian a las frecuencias de los haplogrupos I y G, mientras que para Punta Arenas pesan más los haplogrupos R y J2. En ambos PCA, podemos ver que Antofagasta como Zona costera se asocian a una alta frecuencia del haplogrupo I, siendo uno de sus subclados (I2a1-P37) el que presenta una alta representación en las costas e islas del Mar Adriático (Barac et al., 2003; Pericic et al., 2005). Para profundizar en la posible relación genética entre Antofagasta y Punta Arenas por el aporte croata, sería necesaria la tipificación de nuestras muestras para los haplogrupos representativos de ese país.

Por otro lado, la comparación de las submuestras de la segunda región con poblaciones nativas de Chile fue consistente en ambos análisis, permitiendo una mejor explicación de los grupos generados por el dendrograma de la Figura 13. Nuevamente, la población de Pueblos aledaños es la que se diferencia del resto de categorías para la región de Antofagasta y se posiciona cerca genéticamente de la mayoría de las poblaciones nativas analizadas a lo largo de Chile.

Con respecto al panorama sudamericano, también se realizó un análisis de componentes principales (Figura 14) comparando el contexto geográfico y cultural más cercano a la región de Antofagasta que corresponde a los Andes Centro Sur. Debido a que la muestra analizada en la presente memoria pertenece a población urbana, se buscaron estudios realizados en poblaciones sudamericanas del mismo tipo o mestiza. Este criterio limitó el espectro de datos a utilizar, sobre todo en Perú, donde los estudios con cromosoma Y suelen realizarse en grupos nativos y los marcadores utilizados son en su mayoría microsatélites, impidiendo la comparación a nivel de SNP y haplogrupo asociado. De esta manera, las poblaciones comparadas no incluyeron a representantes peruanos, reduciendo el análisis comparativo solo a poblaciones del área circumpuneña de Bolivia y Argentina.

Por medio del PCA (Figura 14), podemos ver que la tendencia se repite y las poblaciones se separan o agrupan en función de los linajes amerindios y no amerindios. Pueblos aledaños a Calama vuelve a diferenciarse de las otras submuestras de la región de Antofagasta dada su notable proporción amerindia, ubicándose al lado izquierdo del componente 1, el que además se ve explicado por el haplogrupo K, pero en menor medida. Los cuadrantes I y IV en el lado derecho del plano explican el resto de la variabilidad del componente 1 asociada a los macrohaplogrupos foráneos DE, F y R.

Es probable que la distribución observada en el plano responda a una historia colonial similar entre las poblaciones agrupadas a uno u otro lado del Componente 1. El norte de nuestro país a partir de estudios autosomales se ha caracterizado como una zona donde se conserva una mayor proporción del componente amerindio (Eyheramendy et al., 2015). De manera similar, en Argentina donde se han realizado numerosas investigaciones a partir de cromosoma Y, la frecuencia de Q-M3 ha mostrado una disminución de norte a sur, a lo que se suma el factor de la altura que habría actuado como una barrera geográfica para los conquistadores europeos en los primeros momentos de la colonia, explicando las altas frecuencias de linajes amerindios en regiones del noroeste de Argentina como Jujuy y Salta que superan el 50% (Jurado, 2015). Precisamente estas dos poblaciones de NOA son las que se agrupan junto a otras poblaciones cercanas a la cordillera de los Andes como la población andina de La Paz y subandina de Chuquisaca en Bolivia, Camarones en la región de Arica y Parinacota, que ha sido definida con un importante componente alto-andino (Apata, 2015) y Pueblos aledaños a Calama que contiene a algunos de los poblados cordilleranos de la región. En cuanto a La Paz, hay que tener cautela al relacionarla con estas poblaciones, ya que estudios más recientes la han caracterizado como una población cosmopolita con un gran componente foráneo (Cárdenas et al., 2015).

Además, es importante no olvidar la constante migración transfronteriza al interior de esta área y que durante los siglos XIX y XX significó un constante movimiento poblacional fundamentalmente indígena y rural entre las distintas localidades aledañas a las fronteras actuales, enriqueciendo el aporte indígena en el pool genético de sus descendientes.

De las poblaciones descritas en el lado izquierdo del plano, Salta y Azapa son las que se desplazan más cerca del eje Y y Oficina Salitreras lo hace desde el lado derecho, indicando una diferencia menos marcada entre las proporciones de linajes amerindios y no amerindios. Este componente foráneo es el que predomina en las poblaciones de la Zona costera y Calama-Chuquicamata de la región de Antofagasta, las cuales se muestran cercanas en el plano y de igual modo, las poblaciones argentinas de La Rioja y Tucumán. En Catamarca, Iquique y Oficinas Salitreras prima la alta frecuencia del haplogrupo R (56%-58%), que las posiciona en el cuadrante IV. En general, es probable que estas poblaciones hayan sufrido un proceso de mestizaje con mayor intensidad y un considerable flujo migratorio de carácter principalmente europeo en siglos más recientes, como se ha descrito para las poblaciones costeras de Antofagasta, siendo Iquique el equivalente en la región de Arica y Parinacota. Si bien las provincias argentinas pertenecen al NOA, su ubicación más al sur que Jujuy y Salta, podría explicar la disminución de los linajes amerindios.

En vista de la importancia que adquiere el componente amerindio en los análisis comparativos a nivel sudamericano, nos detendremos en éste, específicamente en la variabilidad del linaje amerindio más representado en el continente americano, el Q1b1a1a-M3. En las últimas décadas se han descrito subhaplogrupos para este linaje, los que en general han mostrado una distribución geográfica más restringida, asociada a fenómenos regionales o locales (Bisso-Machado et al., 2012).

La revisión bibliográfica realizada en busca de casos reportados para estos sublinajes y que es expuesta en la Tabla 6, da cuenta de la baja representación de estos en las poblaciones sudamericanas. En la mayoría de las poblaciones descritas no superan el 10% de los cromosomas Y identificados como Q-M3 y el porcentaje es aún menor cuando se considera el total de los individuos muestreados. En el caso de Q1b1a1a1d-SA01, la identificación de este nuevo subhaplogrupo significó la tipificación de 1.637 individuos provenientes de distintos grupos étnicos de Perú, Bolivia, Ecuador y Brasil, donde solo 16 sujetos presentaron el estado derivado para este marcador, proporción que no alcanza el 1%. Sin embargo, su restricción a poblaciones de los Andes centrales le otorgó la relevancia que tiene como marcador de un patrón evolutivo distinto para el linaje fundador en esa zona. Considerando la escasa frecuencia de estos subhaplogrupos en Sudamérica y la ausencia de algunos en poblaciones cercanas a Chile, era esperable encontrarnos con una situación similar en la región de Antofagasta, especialmente dado el bajo n para Q-M3 de este estudio (n = 35). Un solo individuo resultó ser portador del linaje Q1b1a1a1d-SA01, el que según la información del abuelo paterno, sería originario de San Pedro de Atacama. Si recordamos lo expuesto en Antecedentes, este poblado cordillerano fue uno de los principales centros socioeconómicos en época prehispánica, permitiendo la articulación de esta región con

otras áreas de interacción a larga distancia, como las tierras altas de los Andes, gracias a los circuitos de movilidad y redes de intercambios entre estas poblaciones.

La presencia en población chilena de este linaje, adscrito a poblaciones del altiplano peruano y boliviano, permite apoyar la idea de una interacción y flujo genético entre las distintas poblaciones de los Andes Centro Sur en tiempos tempranos. Teniendo en cuenta que la zona andina se caracterizó por un importante flujo génico en dirección norte-sur entre las poblaciones que hoy habitan Perú y Bolivia y en menor grado con poblaciones de los Andes chilenos (Gómez-Carballeda et al., 2018) y que además, este mismo patrón haya seguido el linaje Q-SA01 (Jota et al., 2016), era esperable obtener un bajo porcentaje para este marcador. Sin embargo, es importante reconocer que nuestro conocimiento con respecto al origen de este linaje en la muestra se limita a la tercera generación patrilineal, por lo que no se debe descartar su presencia en la segunda región por razones como la llegada de migrantes provenientes de las tierras altas de Perú o Bolivia en siglos históricos.

A pesar de lo que se ha descrito para este linaje, si consideramos los datos concretos que existen para SA01, en Bolivia se reportó un solo caso en un total de 524 bolivianos dentro de los 1.637 individuos muestreados. La bajísima representación en aquel país puede ser de carácter aleatorio y no significar una adscripción a poblaciones del altiplano de Bolivia. Siguiendo esta línea, es probable que Q1b1a1a1d-SA01 corresponda a un linaje específico de los Andes peruanos y no de los Andes centrales de manera generalizada. Los otros dos marcadores que se han descrito como andinos M557 y PV2, también están presentes únicamente en Perú, por lo que se vuelve necesario una búsqueda de SNPs que describan a las poblaciones andinas. De igual manera, los otros subhaplogrupos de Q-M3 muestran una presencia marginal a lo largo y ancho de Sudamérica (inferior al 10%). Solo M19 exhibe una mayor representación entre distintas poblaciones del continente, pero parece estar asociado a un grupo particular de Colombia puesto que ahí concentra sus mayores frecuencias (~ 67% en población Ticuna).

De acuerdo a lo expuesto previamente y lo obtenido en nuestra muestra, podemos decir que no estamos frente a buenos marcadores poblacionales, por lo que resulta necesario, por un lado, impulsar la evaluación de los subhaplogrupos ya descritos en otras poblaciones de Sudamérica, partiendo por Chile, donde no se había explorado la variabilidad del principal linaje paterno amerindio y por el otro, seguir con la búsqueda de nuevos marcadores que sean informativos y útiles filogenéticamente hablando.

9.3. Consideraciones finales y proyecciones futuras.

Esta memoria ha permitido caracterizar genéticamente a parte de la población perteneciente a la región de Antofagasta, por medio de marcadores uniparentales. Específicamente, la presente investigación se constituye como el primer estudio que entrega datos de cromosoma Y en la segunda región de Chile a través de SNPs de la región no recombinante y se suma a la escasa lista de estudios realizados en poblaciones mestizas del norte del país. Además, corresponde al primer estudio chileno que caracteriza

subhaplogrupos amerindios de Q-M3 en poblaciones vivas. Si bien los resultados obtenidos no son representativos de la segunda región en su totalidad, nos proporcionan una aproximación a los linajes paternos que componen el pool genético de estas poblaciones. De esta forma, al ser una investigación principalmente exploratoria, es esencial precisar algunas limitaciones o consideraciones para guiar futuros estudios en la región.

En primer lugar, como se dejó entrever a lo largo de la discusión, si se hubiese caracterizado la variabilidad de algunos haplogrupos foráneos, como el R, I o E, se podría haber alcanzado una mayor claridad con respecto al origen de los linajes y los distintos movimientos migratorios que forjaron la composición genética de las poblaciones actuales en la región. Sin embargo, puesto que el proyecto de esta memoria no tenía en consideración esos objetivos, no se evaluaron sublinajes al interior de otros haplogrupos, a excepción de Q y Q-M3. Para una caracterización más acabada del cromosoma Y en la región, es necesario una mayor resolución de los haplogrupos.






Como segundo punto, una importante limitación metodológica en esta memoria fue el trabajo con frecuencias a nivel comparativo. En primera instancia, la información frecuencial disponible en la literatura, asociada a distintos niveles de resolución de haplogrupos, restringió el total de poblaciones a comparar. De acuerdo con Mendisco et al. (2014), la resolución obtenida con el análisis de haplogrupos en América no es la suficiente para discutir de manera precisa los procesos microevolutivos que moldearon genéticamente a las antiguas poblaciones americanas y modernas en nuestro caso, por lo que desde el cromosoma Y proponemos la utilización de otros marcadores como los STRs para evidenciar niveles de estructuración poblacional al interior de los haplogrupos (Moraga et al., 2016), medida que a su vez, permitiría una comparación poblacional más amplia, al ser la estrategia metodológica más usada actualmente.

Por otro lado, el efecto de un tamaño muestral reducido en las frecuencias relativas obtenidas también debe tenerse en consideración. Las interpretaciones realizadas a partir de las submuestras creadas para este estudio deben que ser cautelosas, considerando el bajo n de éstas, en especial de Oficinas Salitreras (n = 14) y Pueblos aledaños a Calama (n = 12). A pesar de lo anterior, los análisis comparativos con estas categorías constituyen un ejercicio válido para aproximarse a las relaciones genéticas entre poblaciones chilenas y sudamericanas. Además, en vista de los resultados obtenidos con éstas, especialmente la última, sería interesante analizar otras áreas de estudio como las pequeñas localidades en la cordillera andina de la segunda región que mostraron concentrar una mayor proporción de linajes amerindios, incluyendo un caso de sublinaje de Q-M3.

Por último, una limitante de trabajar con marcadores uniparentales corresponde a la obtención parcial de información, puesto que con el cromosoma Y sólo damos a conocer la historia paterna de las poblaciones. Por esta razón, es que próximas investigaciones deben tener en consideración el uso de marcadores nucleares para complementar los resultados y obtener una visión más global de lo ocurrido en la región.

10. CONCLUSIÓN

La presente memoria tuvo el objetivo de analizar la composición genética del cromosoma Y en la región de Antofagasta y compararla con otras poblaciones de Chile y de los países vecinos pertenecientes a los Andes Centro Sur, permitiendo poner a prueba las hipótesis planteadas para la pregunta que guió esta investigación. A continuación, se resumen las principales conclusiones obtenidas:

-  La caracterización de los haplogrupos de cromosoma Y en la región de Antofagasta permitió estimar el sesgo por sexo en el mestizaje, característico de las poblaciones de América Latina, al evidenciar la drástica reducción de linajes amerindios en el pool genético paterno y el predominio de una alta diversidad de linajes foráneos, principalmente europeos.
-  Las poblaciones de Antofagasta y de la zona costera en general, presentan una baja representación del componente amerindio en comparación a Calama y las localidades aledañas, donde se conserva un porcentaje mayor de linajes amerindios. Las diferencias observadas entre Antofagasta y Calama responden a patrones migratorios específicos a los distintos contingentes que arribaron a la región entre los siglos XIX y XX.
-  Las poblaciones de la región de Antofagasta no muestran una diferenciación significativa con respecto a las otras poblaciones de Chile mestizo, a excepción de los pueblos aledaños a Calama, donde la marcada contribución amerindia las separa genéticamente del resto de poblaciones urbanas y las relaciona estrechamente con poblaciones nativas del país. Así mismo, tampoco se constató una correspondencia entre cercanía genética y cercanía geográfica entre las distintas poblaciones analizadas, sino que reflejan el impacto de la migración a lo largo de Chile, que ha resultado en una homogeneización de la configuración genética de éstas.
-  Al comparar la región de Antofagasta en el contexto de los Andes Centro Sur, las poblaciones más cercanas entre sí y, por ende, a la cordillera de los Andes, mostraron una alta frecuencia de linajes amerindios que tiene estrecha relación con una historia colonial compartida para las regiones de altura.
-  La casi nula representatividad de subhaplogrupos para Q1b1a1a-M3 en la muestra analizada se corresponde con la escasa frecuencia de estos a nivel sudamericano. La presencia de Q1b1a1a1d-SA01 en San Pedro de Atacama permite apoyar la idea de flujo genético entre las poblaciones de los Andes Centro Sur en tiempos prehispánicos, posicionando al Norte Grande dentro de estas dinámicas poblacionales, pero se necesitan más estudios para confirmarlo, mientras que el altiplano de la segunda región se constituye como un buen referente para la búsqueda de nuevos sublinajes nativos.

11. BIBLIOGRAFÍA

- Apata, M. (2015). *Señales de adaptación humana al hidroarsenicismo en los valles andinos de la Región de Arica y Parinacota: Evidencias de variantes protectoras del Gen Arsénico [+3] Metiltransferasa* (Tesis de Pregrado). Universidad de Chile, Santiago, Chile.
- Adán, L. & Uribe, M. (2005). El dominio inca en la localidad de Caspana: un acercamiento al pensamiento político andino (río Loa, norte de Chile). *Estudios Atacameños*, (29), 41-66.
- Bailliet, G., Ramallo, V., Muzzio, M., García, A., Santos, M., Alfaro, E., ... & Demarchi, D. (2009). Restricted Geographic Distribution for Y-Q* Paragroup in South America. *American Journal of Physical Anthropology*, (3), 578–582.
- Bailliet, G., Ramallo, V., Muzzio, M., Santos, M., Motti, J., Bianchi, N., & Bravi, C. (2011). Antecedentes y nuevos aportes en el estudio del Cromosoma Y en poblaciones humanas sudamericanas. *Journal of basic and applied genetics*, (1), 1-9.
- Bailliet, G., Muzzio, M., Ramallo, V., Jurado, L., Alfaro, E., Dipierri, J., & Bravi, C. (2012). Pre-Columbian Male Ancestors for the American Continent, Molecular Y Chromosome Insight. En M. Caliskan (Ed.), *Genetic Diversity in Microorganisms* (pp. 291–308). InTech.
- Ballester, B., San Francisco, A. & Gallardo, F. (2010). Modo de vida y economía doméstica de las comunidades cazadoras recolectoras costeras del Desierto de Atacama en tiempos coloniales y republicanos. *Taltalia*, (3), 21-32.
- Barač, L., Peričić, M., Klarić, I. M., Rootsi, S., Janičijević, B., Kivisild, T., ... & Rudan, P. (2003). Y chromosomal heritage of Croatian population and its island isolates. *European Journal of Human Genetics*, (7), 535-42.
- Barbieri, C., Sandoval, J. R., Valqui, J., Shimelman, A., Ziemendorff, S., Schröder, R., ... & Heggarty, P. (2017). Enclaves of genetic diversity resisted Inca impacts on population history. *Scientific reports*, (17411), 1-12.
- Battaglia, V., Grugni, V., Perego, U., Angerhofer, N., Gomez-Palmieri, J., Woodward, S., ... & Semino, O. (2013). The First Peopling of South America: New Evidence from Y-Chromosome Haplogroup Q. *PLoS ONE*, (8), e71390.
- Bermúdez, O. (1966). *Orígenes históricos de Antofagasta*. Santiago, Chile: Editorial Universitaria.
- Bisso-Machado, R., Bortolini, M., & Salzano, F. (2012). Uniparental genetic markers in South Amerindians. *Genetics and molecular biology*, (2), 365-387.
- Bittmann, B. (1977). Cobija y alrededores en la época colonial (1600-1750). *Actas del VII Congreso de Arqueología de Chile* (págs. 327-352). Altos de Vilches: Kultrum.

- Blanco-Verea, A., Jaime, J., Brión, M. & Carracedo, A. (2010). Y-chromosome lineages in native South American population. *Forensic Science International: Genetics*, (3), 187-193.
- Bortolini, M., Salzano, F., Thomas, M., Stuart, S., Nasanen, S., Bau, C., ... & Ruiz-Linares, A. (2003). Y-Chromosome Evidence for Differing Ancient Demographic Histories in the Americas. *American Journal of Human Genetics*, (3), 524–539.
- Bortolini, M., González, R., Bonatto, S. & Santos, F. (2014). Reconciling pre-Columbian settlement hypotheses requires integrative, multidisciplinary, and model-bound approaches. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the USA*, (2), 213-214.
- Butler, J. (2005). *Forensic DNA Typing: biology, technology, and genetics of STR markers*. USA: Elsevier Academic Press.
- Cabana, G., Lewis Jr, C., Tito, R., Covey, R., Cáceres, A., Augusto, F., ... & Stone, A. (2014). Population genetic structure of traditional populations in the Peruvian Central Andes and implications for South American population history. *Human biology*, (3), 147-165.
- Cajías, F. (1975). *La provincia de Atacama 1825-1842*. La Paz, Bolivia: Instituto Boliviano de Cultura.
- Cárdenas, J., Heinz, T., Pardo-Seco, J., Álvarez-Iglesias, V., Taboada-Echalar, P., Sánchez-Diz, P., ... & Salas, A. (2015). The multiethnic ancestry of Bolivians as revealed by the analysis of Y-chromosome markers. *Forensic Science International: Genetics*, 210-218.
- Casassas, J. (1974). *La región atacameña en el siglo XVII*. Antofagasta, Chile: Editorial Universitaria.
- Castro, V., Berenguer, J., Gallardo, F., Llagostera, A., & Salazar, D. (2016). Vertiente Occidental Circumpuneña. Desde las Sociedades Posarcaicas hasta las Preincas (ca. 1500 años aC a 1470 años dC). En F. Falabella, M. Uribe, L. Sanhueza, C. Aldunate y J. Hidalgo (eds). *Prehistoria en Chile, desde sus primeros habitantes hasta los Incas* (pp.239-283). Santiago, Chile: Editorial Universitaria.
- Castro de Guerra, D., Figuera, C., Izaguirre, M., Arroyo, E., Rodríguez, A. & Vivenes de Lugo, M. (2011). Gender Differences in Ancestral Contribution and Admixture in Venezuelan populations. *Human Biology*, (3), 345–361.
- 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*, (1), 65-76.
- Cordaux, R., Aunger, R., Bentley, G., Nasidze, I., Sirajuddin, S., & Stoneking, M. (2004). Independent origins of Indian caste and tribal paternal lineages. *Current Biology*, (3), 231-235.

- Cifuentes, L., Morales, R., Sepúlveda, D., Jorquera, H. & Acuña, M. (2004). DYS19 and DYS199 loci in a Chilean population of mixed ancestry. *American Journal of Physical Anthropology*, (1), 85-89.
- Cinnioğlu, C., King, R., Kivisild, T., Kalfoğlu, E., Atasoy, S., Cavalleri, G. L., ... & Underhill, P. (2004). Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia. *Human genetics*, (2), 127-148.
- Cisternas, P. (2012). *El corregimiento de atacama en vísperas de las transformaciones borbónicas: Configuraciones coloniales y dinámicas demográficas, s. xviii*. (Tesis de Magister). Universidad de Chile, Santiago, Chile.
- Cox, M. (2006). Minimal hierarchical analysis of global human Y-chromosome SNP diversity by PCR-RFLP. *Anthropological Science*, (1), 69-74.
- Cruciani, F., Santolamazza, P., Shen, P., Macaulay, V., Moral, P., Olckers, A., Modiano, D., ... & Underhill, P. (2002). A back migration from Asia to sub-Saharan Africa is supported by high-resolution analysis of human Y-chromosome haplotypes. *American Journal of Human Genetics*, (5), 1197-1214.
- Cussen, C. (2016). Relato histórico de la formación del actual pueblo chileno. En S. Berríos (ed.), *El ADN de los Chilenos y sus orígenes genéticos* (pp. 17-36). Santiago, Chile: Editorial Universitaria.
- De la Fuente, C., Galimany, J., Kemp, B., Judd, K., Reyes, O. & Moraga, M. (2015). Ancient marine huntergatherers from Patagonia and Tierra del Fuego: diversity and differentiation using uniparentally inherited genetic markers. *American Journal of Physical Anthropology*, (4), 719-729.
- Deng, W., Shi, B., He, X., Zhang, Z., Xu, J., Li, B., ... & Shen, Y. (2004). Evolution and migration history of the Chinese population inferred from Chinese Y-chromosome evidence. *Journal of human genetics*, 49(7), 339-48.
- De Saint Pierre, M. (2013) *Poblamiento de la Patagonia: una aproximación genética en poblaciones indígenas actuales de Chile y Argentina* (Tesis Doctoral). Universidad de Chile, Santiago, Chile.
- Dulik, M., Owings, A., Gaieski, J., Vilar, M., Andre, A., Lennie, C., ... & Martin, J. (2012). Y-chromosome analysis reveals genetic divergence and new founding native lineages in Athapaskan-and Eskimoan-speaking populations. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the USA*, (22), 8471-8476.
- Escobar, D. (2013). El mercado laboral femenino e infantil en Antofagasta: 1880-1930. *Historia* (Santiago), (2), 343-394.
- Escobar, M. (2012). Capítulo 10: Pescadores y mineros en el litoral atacameño. En *Atacama* (págs. 276-288). Santiago, Chile.
- Excoffier, L., Laval, G. & Schneider S. (2005). Arlequin ver. 3.0: An integrated software package for population genetics data analysis. *Evolutionary Bioinformatics Online*, 47-50.

- Eyheramendy, S., Martínez, F., Manevy, F., Vial, C. & Repetto, G. (2015). Genetic structure characterization of Chileans reflects historical immigration patterns. *Nature Communications*, (6472), 1-10.
- Fehren-Schmitz, L., Harkins, M. & Llamas, B. (2017). A paleogenetic perspective on the early population history of the high altitude Andes. *Quaternary International*, 25-33.
- Flores, S. (2016). *Ancestría y Mestizaje de poblaciones Chilota y Croata en Punta Arenas: Un estudio a través de marcadores uniparentales* (Tesis de pregrado). Universidad de Chile, Santiago, Chile.
- Francalacci, P. & Sanna, D. (2008). History and geography of human Y-chromosome in Europe : a SNP perspective. *Journal of Anthropological Sciences*, 59–89.
- Franco-Candela, F. & Barreto, G. (2017). Estructura genética de poblaciones indígenas del occidente colombiano mediante el uso de marcadores ligados al cromosoma Y. *Revista de la Academia Colombiana de Ciencias Exactas, Físicas y Naturales*, (160), 281-291
- Galimany, J. (2015). *Patrones de parentesco y residencia mediante DNA antiguo en el uso mortuorio de la cueva Estero Sur, Archipiélago de los Chonos* (Tesis de pregrado). Universidad de Chile, Santiago, Chile.
- Garcés, E. (1999). *Las ciudades del salitre: Un estudio de las oficinas salitreras en la región de Antofagasta*. Santiago, Chile: Editorial Orígenes.
- Garcés, E., O'Brien, J., & Cooper, M. (2010). Del asentamiento minero al espacio continental Chuquicamata (Chile) y la contribución de la minería a la configuración del territorio y el desarrollo social y económico de la Región de Antofagasta durante el siglo XX. *Revista Latinoamericana de Estudios Urbano Regionales (Santiago)*, (107), 93-108.
- García, A., Pauro, M., Bailliet, G., Bravi, C., & Demarchi, D. (2018). Genetic variation in populations from central Argentina based on mitochondrial and Y chromosome DNA evidence. *Journal of human genetics*, (4), 493-507.
- Gayà-Vidal, M., Moral, P., Saenz-Ruales, N., Gerbault, P., Tonasso, L., Villena, M., ... & Dugoujon, J. (2011). mtDNA and Y-chromosome diversity in Aymaras and Quechuas from Bolivia: Different stories and special genetic traits of the Andean Altiplano populations. *American Journal of Physical Anthropology*, (2), 215-230.
- Geppert, M., Ayub, Q., Xue, Y., Santos, S., Ribeiro-dos-Santos, Â., Baeta, M., ... & Roewer, L. (2015). Identification of new SNPs in native South American populations by resequencing the Y chromosome. *Forensic Science International: Genetics*, 111-114.
- Gómez-Carballa, A., Pardo-Seco, J., Brandini, S., Achilli, A., Perego, U., Coble, M., ... & Torroni, A. (2018). The peopling of South America and the trans-Andean gene flow of the first settlers. *Genome research*, (6), 767-779.

- González, J. (2008). La emigración boliviana en la precordillera de la región de Antofagasta, 1910-1930. Redes sociales y estudios de casos. *Revista de Ciencias Sociales (CI)*, (21), 65-81.
- González, J. (2011a). Notas sobre la inmigración argentina en la precordillera antofagastina durante el ciclo salitrero. *Estudios atacameños*, (42), 189-204.
- González, J. (2011b). Conflictividad y crisis del sistema Shanks y despoblamiento de la pampa nitrosa en la provincia de Antofagasta: 1950-1966. La fiscalización Municipal Parlamentaria. *Revista de Ciencias Sociales (CI)*, (26), 7-23.
- González, J., Lufin, M., & Galeno, C. (2015a). Los inmigrantes en la capital salitrera de Chile: Un análisis de Redes Socio-Espaciales en la ciudad de Antofagasta, 1880-1930. *Documentos de trabajos en Economía y Ciencia Regional*, (59), Universidad Católica del Norte, Chile.
- González, J., Lufin, M., & Galeno, C. (2015b). La presencia boliviana en el desierto de atacama después de la postguerra de 1879: Patrones de migración e inserción en la sociedad de Antofagasta. *Diálogo andino*, (48), 109-126.
- González, J., Lufin, M., & Galeno, C. (2016). Mujeres europeas en el ciclo salitrero de la región de Antofagasta: 1880-1930. La inmigración de italianas, yugoslavas y alemanas. *Historia* 396, (2), 257-292.
- González, S., & Leiva, S. (2016). El norte grande durante el ciclo del salitre: la política salitrera y la política exterior en la formación de un espacio transfronterizo (Bolivia y Chile, 1880-1929). *Estudios atacameños*, (52), 11-29.
- Guevara, E., Palo, J., Guillén, S., & Sajantila, A. (2016). MtDNA and Y-chromosomal diversity in the Chachapoya, a population from the northeast Peruvian Andes-Amazon divide. *American Journal of Human Biology*,(6), 857-867.
- Gundermann, H., González, H. & Durston, J. (2018). Interetnicidad y relaciones sociales en el espacio atacameño. *Estudios atacameños*, (57), 161-179.
- Hallast, P., Batini, C., Zadik, D., Maisano, P., Wetton, J., Arroyo-Pardo, E., ... & Jobling, M. (2015). The Y-Chromosome Tree Bursts into Leaf: 13,000 High-Confidence SNPs Covering the Majority of Known Clades. *Molecular Biology and Evolution*, (3), 661–673.
- Hammer, M. & Horai, S. (1995). Y chromosomal DNA variation and the peopling of Japan. *American Journal of Human Genetics*, (4), 951–62.
- Hammer, M., Karafet, T., Rasanayagam, A., Wood, E., Altheide, T., Jenkins, T., Griffiths, R., ... & Zegura, S. (1998). Out of Africa and back again: Nested cladistic analysis of human Y chromosome variation. *Molecular Biology and Evolution*, (4), 427–441.
- Hidalgo, J. (ed.) (1989). *Culturas de Chile: Prehistoria, desde sus orígenes hasta los albores de la Conquista*. Santiago, Chile: Editorial Andrés Bello.

Hidalgo, J. (2012). Capítulo 4: Atacama colonial. De la Conquista a la Colonia. En *Atacama* (págs. 111-155). Santiago, Chile.

INE Instituto Nacional de Estadísticas (1885). Sexto Censo Jeneral de la población de Chile levantado el 26 de noviembre de 1885. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (1900). Séptimo Censo Jeneral de la población de Chile levantado el 28 de noviembre de 1895. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (1908). Censo de la República de Chile levantado el 28 de noviembre de 1907. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (1925). Censo de población de la República de Chile levantado el 15 de diciembre de 1920. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (1931). Resultados del X Censo de la Población efectuado el 27 de noviembre de 1930 y Estadísticas comparativas con censos anteriores. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (1941). Chile. XI Censo de Población (1940). Recopilación de cifras publicadas por la Dirección de Estadística y Censos. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (1952). XII Censo Nacional de Población y I de Vivienda levantado el 24 de abril de 1952. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (1960). Censo Población 1960. Resumen País. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (1982). Organización del XV Censo Nacional de Población y IV de Vivienda (12 de abril de 1982). Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (1992). Chile: Ciudades, Pueblos y Aldeas. Censo 1992. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (2005). Chile: Ciudades, Pueblos, Aldeas y Caseríos. Resultado del XVII Censo Nacional de Población y VI de Vivienda 2002. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

INE Instituto Nacional de Estadísticas (2017). Primera entrega de resultados definitivos Censo 2017. Cantidad de personas por sexo y edad. Recuperado de <http://ine.cl/estadisticas/censos/censos-de-poblacion-y-vivienda>

- ISOGG International Society of Genetic Genealogy (2017). Y-DNA Haplogroup Tree 2018, Version: 13.263, Date: 6 November 2018. 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*, (8), 598-612.
- Jota, M., Lacerda, D., Sandoval, J., Vieira, P., Santos-Lopes, S., Bisso-Machado, R., ... & Genographic Consortium (2011). A new subhaplogroup of Native American Y Chromosomes from the Andes. *American Journal of Physical Anthropology*, (4), 553-559.
- Jota, M., Lacerda, D., Sandoval, J., Vieira, P., Ohasi, D., Santos-Júnior, J., ... & Genographic Consortium (2016). New native South American Y chromosome lineages. *Journal of Human Genetics*, (7), 593-603.
- Jurado, L. (2015) *Tipificación de marcadores uniparentales en poblaciones mestizas de Argentina* (Tesis Doctoral). Universidad Nacional de la Plata, Argentina.
- Karafet, T., Osipova, L., Gubina, M., Posukh, O., Zegura, S. & Hammer, M. (2002). High levels of Y-chromosome differentiation among native Siberian populations and the genetic signature of a boreal hunter-gatherer way of life. *Human Biology*, (6), 761-789.
- Karafet, T., Mendez, F., Meilerman, M., Underhill, P., Zegura, S. & Hammer, M. (2008). New Binary Polymorphisms Reshape and Increase Resolution of the Human Y Chromosomal Haplogroup Tree. *Genome Research*, (5), 830-838.
- Karafet, T., Mendez, F., Sudoyo, H., Lansing, J., & Hammer, M. (2015). Improved phylogenetic resolution and rapid diversification of Y-chromosome haplogroup K-M526 in Southeast Asia. *European Journal of Human Genetics*, (3), 369-373.
- Larraín, C. (2016). *El Impacto de la Crisis del Salitre sobre Composición Familiar: Evidencia para Chile* (Tesis de Magister). Universidad Católica, Santiago, Chile.
- Lell, J., Sukernik, R., Starikovskaya, Y., Su, B., Jin, L., Schurr, T., ... & Wallace, D. (2002). The dual origin and Siberian affinities of Native American Y chromosomes. *American Journal of Human Genetics*, (1), 192-206.
- Llagostera, A. (1989). Caza y pesca marítima (9.000 a 1.000 a.C.). En J. Hidalgo, V. Schiappacasse, H. Niemeyer, C. Aldunate e I. Solimano (eds.), *Culturas de Chile. Prehistoria: Desde sus Orígenes hasta los Albores de la Conquista* (pp.57-79). Santiago, Chile: Editorial Andrés Bello.
- Llamas, B., Fehren-Schmitz, L., Valverde, G., Soubrier, J., Mallick, S., Rohland, N., ... & Romero, M. (2016). Ancient mitochondrial DNA provides high-resolution time scale of the peopling of the Americas. *Science advances*, (4), e1501385.
- Maldonado, A., de Porras, E., Zamora, A., Rivadeneira, M. & Abarzúa, M. (2016). El escenario geográfico y paleoambiental de Chile. En F. Falabella, M. Uribe, L. Sanhueza, C. Aldunate y J. Hidalgo (eds), *Prehistoria en Chile, desde sus primeros habitantes hasta los Incas* (pp.23-69). Santiago, Chile: Editorial Universitaria.

- Manríquez, G., Puschel, T., Flores, S., González, T., Moraga, M. & Rothhammer, F. (2016). El origen y evolución de la población chilena desde un enfoque bioantropológico. En F. Falabella, M. Uribe, L. Sanhueza, C. Aldunate, J. Hidalgo (eds.), *Prehistoria en Chile: Desde sus primeros habitantes hasta los Incas* (pp. 573-586). Santiago, Chile: Editorial Universitaria.
- Martínez, J. (1998). *Pueblos del chañar y el algarrobo: Los atacamas en el siglo XVII*. Santiago, Chile: Dibam.
- Martínez-Marignac, V., Bailliet, G., Dipierri, J., Alfaro, E., López-Camelo, J., & Bianchi, N. (2001). Variabilidad y antigüedad de linajes holándricos en poblaciones jujeñas. *Revista Argentina De Antropología Biológica*, (1), 65-77.
- Mellafe, R. (1984). *La introducción de la esclavitud negra en Chile: tráfico y rutas*. Santiago, Chile: Editorial universitaria.
- Mesa, N., Mondragón, M., Soto, I., Parra, M., Duque, C., Ortiz-Barrientos, D., ... & Ruiz-Linares A. (2000). Autosomal, mtDNA, and Y-chromosome diversity in Amerinds: pre- and post Columbian patterns of gene flow in South America. *American Journal of Human Genetics*, (5), 1277-1286.
- Mendisco, F., Keyser, C., Seldes, V., Rivolta, C., Mercolli, P., Cruz, P., ... & Ludes, B. (2014). Genetic diversity of a late prehispanic group of the Quebrada de Humahuaca, Northwestern Argentina. *Annals of human genetics*, (5), 367-380.
- Mezzavilla, M., Geppert, M., Tyler-Smith, C., Roewer, L., & Xue, Y. (2015). Insights into the origin of rare haplogroup C3* Y chromosomes in South America from high-density autosomal SNP genotyping. *Forensic Science International: Genetics*, 115-120.
- Moraga, M. (2018). Comunicación personal. Santiago, Chile.
- Moraga, M., Pezo, P. & de Saint Pierre, M. (2016). El genoma de herencia uniparental en el estudio de las poblaciones fundadoras. En S. Berríos (ed.), *El ADN de los Chilenos y sus orígenes genéticos* (pp. 62-88). Santiago, Chile: Editorial Universitaria.
- Myres, N., Rootsi, S., Lin, A., Järve, M., King, R. J., Kutuev, I., ... & Underhill, P. (2011). A major Y-chromosome haplogroup R1b Holocene era founder effect in Central and Western Europe. *European Journal of Human Genetics*, (1), 95–101.
- NCBI. (2018). *GenBank. National Center for Biotechnology Information, U.S. National Library of Medicine*. Recuperado de <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/genbank/>
- Niemeyer, H. & Schiappacasse, V. (1988). Patrones de asentamiento incaicos en el norte grande de Chile. En T. Dillehay y P. Netherly (eds.), *La Frontera del Estado Inka* (pp. 141-179). Oxford: BAR International Series.
- Núñez, L., Jackson, D., Dillehay, T., Santoro, C. & Méndez, C. (2016). Cazadores recolectores tempranos y los primeros poblamientos en Chile hacia finales del Pleistoceno (ca. 13.000 a 10.000 años a.p.). En F. Falabella, M. Uribe, L. Sanhueza, C. Aldunate, J. Hidalgo (eds.), *Prehistoria en Chile: Desde sus primeros habitantes hasta los Incas* (pp. 573-586). Santiago, Chile: Editorial Universitaria.

- Núñez, L. & Santoro, C. (1988). Cazadores de la puna seca y salada del área centro-sur Andina (Norte de Chile). *Estudios atacameños*, (9), 11-60.
- Pena, S., Santos, F., Bianchi, N., Bravi, C., Carnese, F., Rothhammer, F., ... & Oyunsuren, T. (1995). A major founder Y-chromosome haplotype in Amerindians. *Nature Genetics*, (1), 15-16.
- Perez-Benedico, D., La Salvia, J., Zeng, Z., Herrera, G., Garcia-Bertrand, R., & Herrera, R. (2016). Mayans: a Y chromosome perspective. *European Journal of Human Genetics*, (9), 1352-1358.
- Peričić, M., Barač, 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*, (4), 502–513.
- Poznik, G., Xue, Y., Mendez, F., Willems, T., Massaia, A., Wilson, M. ... & Tyler-Smith, C. (2016). Punctuated bursts in human male demography inferred from 1,244 worldwide Y-chromosome sequences. *Nature genetics*, (6), 593-599.
- Quinque, D., Kittler, R., Kayser, M., Stoneking, M. & Nasidze, I. (2006). Evaluation of saliva as a source of human DNA for population and association studies. *Analytical Biochemistry*, 272-277.
- R Core Team. (2018). A Language and Environment for Statistical Computing. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria.
- Ramallo, V., Mucci, J., García, A., Muzzio, M., Motti, J., Santos, M. ... & Bailliet, G. (2009). Comparison of Y-chromosome haplogroup frequencies in eight Provinces of Argentina. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, (1), 431-432.
- Regueiro, M., Alvarez, J., Rowold, D., & Herrera, R. (2013). On the origins, rapid expansion and genetic diversity of native Americans from hunting-gatherers to agriculturalists. *American Journal of Physical Anthropology*, (3), 333-348.
- Rodriguez-Delfin, L., Rubin-de-Celis, V., & Zago, M. (2001). Genetic diversity in an Andean population from Peru and regional migration patterns of Amerindians in South America: data from Y chromosome and mitochondrial DNA. *Human Heredity*, (1-2), 97-106.
- Roewer, L., Nothnagel, M., Gusmão, L., Gomes, V., González, M., Corach, D., ... & Ribeiro-dos-Santos, A. (2013). Continent-wide decoupling of Y-chromosomal genetic variation from language and geography in native South Americans. *PLoS genetics*, (4), e1003460.
- Rootsi, S., Kivisild, T., Benuzzi, G., Help, H., Bermisheva, M., Kutuev, I., ... & Semino, O. (2004). Phylogeography of Y-chromosome haplogroup I reveals distinct domains of prehistoric gene flow in Europe. *The American Journal of Human Genetics*, (1), 128-137.

- Rootsi, S., Myres, N., Lin, A., Järve, M., King, R., Kutuev, I., ... & Underhill, P. (2012). Distinguishing the co-ancestries of haplogroup G Y-chromosomes in the populations of Europe and the Caucasus. *European journal of human genetics*, (12), 1275-1282.
- Rothhammer F. & Dillehay T. (2009). The late Pleistocene colonization of South America: an interdisciplinary perspective. *Annals of Human Genetics*, (5), 540-549
- Rothhammer, F., Fehren-Schmitz, L., Puddu, G. & Capriles, J. (2017). Mitochondrial DNA haplogroup variation of contemporary mixed South Americans reveals prehistoric displacements linked to archaeologically-derived culture history. *American Journal of Human Biology*, (6), e23029.
- Ruiz-Linares, A. (2014). How Genes Have Illuminated the History of Early Americans and Latino Americans. *Cold Spring Harbor Perspectives in Biology*, (6), a008557.
- Sanhueza, C. (1992). Tráfico caravanero y arriería colonial en Atacama: El Siglo XVI. *Estudios Atacameños*, (10), 169-182.
- Sanhueza, C. & Gundermann, H. (2007). Estado, expansión capitalista y sujetos sociales en Atacama (1879-1928). *Estudios atacameños*, (34), 113-136.
- Santoro, C., Cartajena, I., Maldonado, A., Gayó, E., Latorre, C., Rivadeneira, M., ... & Núñez, L. (2016). Cazadores, recolectores y pescadores arcaicos del Desierto de Atacama entre el Pacífico y los Andes, norte de Chile (ca. 10.000–3.700 años ap). En F. Falabella, M. Uribe, L. Sanhueza, C. Aldunate, J. Hidalgo (eds.), *Prehistoria en Chile: Desde sus primeros habitantes hasta los Incas* (pp. 117-180). Santiago, Chile: Editorial Universitaria.
- Schiappacasse, V., Castro, V., & Niemeyer, H. (1989). Los desarrollos regionales en el norte grande (1000 a 1400 dC). En J. Hidalgo, V. Schiappacasse, H. Niemeyer, C. Aldunate e I. Solimano (eds.), *Culturas de Chile. Prehistoria: Desde sus Orígenes hasta los Albores de la Conquista* (pp.181-220). Santiago, Chile: Editorial Andrés Bello.
- Semino, O., Magri, C., Benuzzi, G., Lin, A., Al-Zahery, N., Battaglia, V., ... & Santachiara-Benerecetti, S. (2004). Origin, diffusion, and differentiation of Y-chromosome haplogroups E and J: inferences on the neolithization of Europe and later migratory events in the Mediterranean area. *American Journal of Human Genetics*, (5), 1023-1034.
- Sengupta, S., Zhivotovsky, L., King, R., Mehdi, S., Edmonds, C., Chow, C., ... & Underhill, P. (2006). Polarity and temporality of high-resolution y-chromosome distributions in India identify both indigenous and exogenous expansions and reveal minor genetic influence of Central Asian pastoralists. *American Journal of Human Genetics*, (2), 202-221.
- Silva, J., Méndez, L., Echague, C. & Rodríguez, G. (2013) Inmigrantes en Antofagasta. Sistematización de investigaciones realizadas sobre la situación de inmigración latinoamericana en la región. Universidad Católica del Norte, Chile.

- Shen, P., Wang, F., Underhill, P., Franco, C., Yang, W., Roxas, A., ... & Oefner, P. (2000). Population genetic implications from sequence variation in four Y chromosome genes. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the USA*, (13), 7354-7359.
- Su, B., Xiao, J., Underhill, P., Deka, R., Zhang, W., Akey, J., ... & Jin, L. (1999). Y-Chromosome evidence for a northward migration of modern humans into Eastern Asia during the last Ice Age. *American Journal of Human Genetics*, (6), 1718-1724.
- Tamura, K., Stecher, G., Peterson, D., FilipSKI, A., & Kumar, S. (2013). MEGA6: Molecular Evolutionary Genetics Analysis Version 6.0. *Molecular Biology and Evolution*, (12), 2725–2729.
- Téllez, E. (1984). La guerra atacameña del siglo XVI: Implicancias y trascendencia de un siglo de insurrecciones indígenas en el despoblado de Atacama. *Estudios Atacameños*, (7), 295-310.
- Tilford, C., Kuroda-Kawaguchi, T., Skaletsky, H., Rozen, S., Brown, L., Rosenberg, M., ... & Page, D. (2001). A physical map of the human Y chromosome. *Nature*, (6822), 943-945.
- Toscanini, U., Gusmao, L., Berardi, G., Gomes, V., Amorim, A., Salas, A., & Raimondi, E. (2011). Male Lineages in South American Native Groups: Evidence of M19 Traveling South. *American Journal of Physical Anthropology*, (2), 188–196.
- Toscanini, U., Brisighelli, F., Moreno, F., Pantoja, J., Morales, E., Bustos, P., ... & Salas, A. (2016). Analysis of Y-chromosome STRs in Chile confirms an extensive introgression of European male lineages in urban populations. *Forensic Science International: Genetics*, 76-80.
- Underhill, P., Jin, L., Zemans, R., Oefner, P., & Cavalli-Sforza, L. (1996). A pre-Columbian Y chromosome-specific transition and its implications for human evolutionary history. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the USA*, (1), 196-200.
- Underhill, P., Jin, L., Lin, A., Mehdi, S., Jenkins, T., Vollrath, D., ... & Oefner, P. (1997). Detection of numerous Y chromosome biallelic polymorphisms by denaturing high-performance liquid chromatography. *Genome research*, (10), 996-1005.
- Underhill, P., Passarino, G., Lin, A., Shen, P., Mirazon, M., Foley, R., ... & Cavalli-Sforza, L. (2001). The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations. *Annals of human genetics*, (1), 43-62.
- Uribe, M. & Sánchez, R. (2016). Los incas en Chile. Aportes de la arqueología chilena a la historia del Tawantinsuyo (ca. 1.400 a 1.536 años d.C). En F. Falabella, M. Uribe, L. Sanhueza, C. Aldunate, J. Hidalgo (eds.), *Prehistoria en Chile: Desde sus primeros habitantes hasta los Incas* (pp. 529-572). Santiago, Chile: Editorial Universitaria.
- Uribe, M., Santana-Sagredo, F., Maturana, A., Flores, S. & Agüero C. (2016). San Pedro de Atacama y la cuestión Tiwanaku en el norte de Chile: Impresiones a partir de un clásico estudio cerámico y la evidencia bioarqueológica actual (400-1.000 d.c.). *Chungará (Arica)*, (2), 173-198.

- Vieira-Machado, C., Tostes, M., Alves, G., Nazer, J., Martinez, L., Wettig, E., ... Orioli, I. (2016). Uniparental ancestry markers in Chilean populations. *Genetics and Molecular Biology*, (4), 573-579.
- Vitale, L. (2009). *Los principales períodos de la historia de América Latina: contribución al debate del bicentenario*. Santiago, Chile: Lom Ediciones.
- Vullo, C., Gomes, V., Romanini, C., Oliveira, A., Rocabado, O., Aquino, J., ... & Gusmão, L. (2015). Association between Y haplogroups and autosomal AIMs reveals intra-population substructure in Bolivian populations. *International Journal of Legal Medicine*, (4), 673-680.
- Wang, S., Lewis Jr, C. M., Jakobsson, M., Ramachandran, S., Ray, N., Bedoya, G., ... & Ruiz-Linares, A. (2007). Genetic variation and population structure in Native Americans. *PLoS genetics*, (11), e185.
- Wright, S. (1978). Variability within and among natural populations. En *Evolution and the genetics of populations : a treatise in four volumes* (p. 580). Chicago: University of Chicago Press.
- Yan, S., Wang, C. C., Li, H., Li, S. L., Jin, L., Schurr, T. G., ... & Genographic Consortium (2011). An updated tree of Y-chromosome Haplogroup O and revised phylogenetic positions of mutations P164 and PK4. *European Journal of Human Genetics*, (9), 1013-1015.
- Zegura, S., Karafet, T., Zhivotovsky, L. & Hammer, M. (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*, (1), 164-75.
- Zhong, H., Shi, H., Qi, X., Xiao, C., Jin, L., Ma, R., & Su, B. (2010). Global distribution of Y-chromosome haplogroup C reveals the prehistoric migration routes of African exodus and early settlement in East Asia. *Journal of Human Genetics*, (7), 428-435
- Zlatar, V. (2002). *Inmigración croata en Antofagasta*. Antofagasta, Chile: Oñate Impresores.

12. ANEXOS

I. Consentimiento informado elaborado para Proyecto Fondecyt #11150453



Consentimiento Informado para Muestras Biológicas

Usted ha sido invitado(a) a participar en la investigación **“Análisis y descripción de mitogenomas, haplogrupos mitocondriales y de cromosoma Y amerindios en el norte de Chile”**. Su objetivo es analizar marcadores genéticos de ADN mitocondrial y cromosoma Y para estudios de poblamiento del norte de Chile. Usted ha sido seleccionado(a) porque cumple con el criterio de selección del estudio, es decir, individuo adulto nacido en una comuna perteneciente a alguna de las regiones del norte de Chile; Tarapacá, Arica y Parinacota, Antofagasta y/o Atacama.

La investigadora responsable (IR) de este estudio es la Prof. Michelle de Saint Pierre Barrera, de la Facultad de Ciencias Sociales de la Universidad de Chile. La investigación es patrocinada por el proyecto FONDECYT N° 11150453.

Los estudios marcadores moleculares, también llamados genéticos, han sido usados con éxito para estudiar la historia, migraciones y orígenes de las poblaciones. En estos estudios se analiza la información presente en el ADN, la cual se encuentra presente en las células del cuerpo. Dos tipos de análisis de ADN han sido los más usados en estudios de poblamiento, los que analizan el ADN proveniente de las mitocondrias, que es heredado por vía materna, es decir de madres a hijas e hijos, y los provenientes del cromosoma Y, heredado por vía paterna, es decir de padres a hijos. El objetivo de este proyecto es el estudiar el origen de las poblaciones del norte de Chile, estudiando la información genética específica presente en el ADN mitocondrial y de cromosoma Y de una persona nacida en la región norte. Con este tipo de estudio se podrán conocer los ancestros de una persona (es decir el origen), determinar las relaciones de las poblaciones del norte de Chile respecto a poblaciones aledañas de Perú, Bolivia y Argentina, detectar eventos migratorios antiguos, conocer la antigüedad de las poblaciones originales, etc.

Para decidir participar en esta investigación, es importante que considere la siguiente información. Siéntase libre de preguntar cualquier asunto que no le quede claro:

La colaboración que se le solicita consiste en la donación de una muestra de saliva de 2 a 3 ml. Este procedimiento no tomará más de 5 minutos, no existiendo riesgos, complicaciones médicas o efectos no deseados.

Se realizará un pequeño cuestionario que durará menos de 10 minutos, y abarcará preguntas respecto a su lugar de nacimiento, así como el de sus padres y abuelos (en caso de conocerlos) y si reconoce su pertenencia (o la de sus padres/abuelos) a algún pueblo originario. Este cuestionario será realizado junto con la toma de muestra de saliva.



Usted no recibirá ningún beneficio directo, ni recompensa alguna, por participar en este estudio. No obstante, su participación le permitirá obtener información sobre sus ancestros genéticos y permitirá a los investigadores tener nuevos datos sobre el origen de las poblaciones del norte de Chile.

Su participación es absolutamente voluntaria. Usted tendrá la libertad de contestar las preguntas que desee, como también de detener su participación en cualquier momento que lo desee. Esto no implicará ningún perjuicio para usted.

Todas sus opiniones serán confidenciales, y mantenidas en estricta reserva. En las presentaciones y publicaciones de esta investigación, su nombre no aparecerá asociado a ninguna opinión particular. Los datos obtenidos en este estudio serán confidenciales y formarán parte del proyecto FONDECYT antes mencionado y comunicaciones científicas en los que se mostrarán los resultados generales del presente estudio, sin mencionar nombres ni otra forma de identificación de las personas donantes. Las muestras serán etiquetadas con un código y los datos obtenidos serán usados exclusivamente por la IR solo para este estudio y eventualmente incluidos en las publicaciones que de él se deriven. En cualquier caso, su identidad, los datos personales proporcionados y la información genética obtenida, nunca serán revelados ni comunicados con otros fines que los aquí declarados. Las muestras obtenidas serán guardadas refrigeradas en el Laboratorio de Antropología de la Facultad de Ciencias Sociales, y al finalizar la investigación serán eliminadas siguiendo los protocolos establecidos para la destrucción de material biológico.

Usted tiene derecho a conocer los resultados de esta investigación. Para ello, al finalizar la investigación se le contactará para coordinar la entrega de los resultados de forma personal. Además, en caso que lo desee, Ud. podrá entregar una dirección de domicilio particular o correo electrónico para la entrega de los mismos. Dado las características de los marcadores utilizados en este estudio, en el caso de las donantes mujeres recibirán los resultados de su ADN mitocondrial y en el caso de los donantes hombres el de su ADN mitocondrial y cromosoma Y.

Si requiere mayor información, o comunicarse por cualquier motivo relacionado con esta investigación, puede contactar a la Investigadora Responsable de este estudio: Dra. Michelle de Saint Pierre Barrera; dirección: Ignacio Carrera Pinto N°1045, Facultad de Ciencias Sociales de la Universidad de Chile; Teléfono: 81912726; email: michelle.desan@gmail.com. También puede comunicarse con la Presidenta del Comité de Ética de la Investigación que aprobó este estudio: Prof. Dra. Marcela Ferrer Lues, Presidenta Comité de Ética de la Investigación, Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Chile; Dirección: Facultad de Ciencias Sociales, Universidad de Chile. Av. Ignacio Carrera Pinto 1045, Ñuñoa, Santiago; Teléfono: (56-2) 2978 9726; email: comité.etica@facso.cl.



Con su firma usted declara que su participación es voluntaria, informada, y que no se debe a influencia o presión por parte del equipo de investigación. Usted tiene el derecho a negarse a su participación en este proyecto como también –en caso de aceptar en primera instancia a participar- a retirarse en cualquier momento del estudio, sin explicación o perjuicio.

En el caso de aceptar participar en este proyecto, se firmarán dos ejemplares de este documento, quedando de esta manera una copia para usted, con la firma y datos del investigador responsable y la información de la investigación.



Declaración de Aceptación de su Participación.

Con esto declaro que:

“He sido invitado(a) participar en el estudio *“Análisis y descripción de mitogenomas, haplogrupos mitocondriales y de cromosoma Y amerindios en el norte de Chile”*. He leído detenidamente en qué consiste el proyecto y mi participación en él, se me ha informado sobre los objetivos de esta investigación y he tenido tiempo para hacer preguntas, las cuales se me ha contestado claramente. De esta manera, acepto participar voluntariamente y sé que tengo el derecho a retirarme en cualquier momento del estudio, sin explicación o perjuicio”.

___Deseo recibir la información vía e-mail –o forma de contacto equivalente– sobre mis marcadores genéticos (haplogrupo) de ADN mitocondrial/cromosoma Y y tener acceso a los resultados poblacionales de esta investigación.

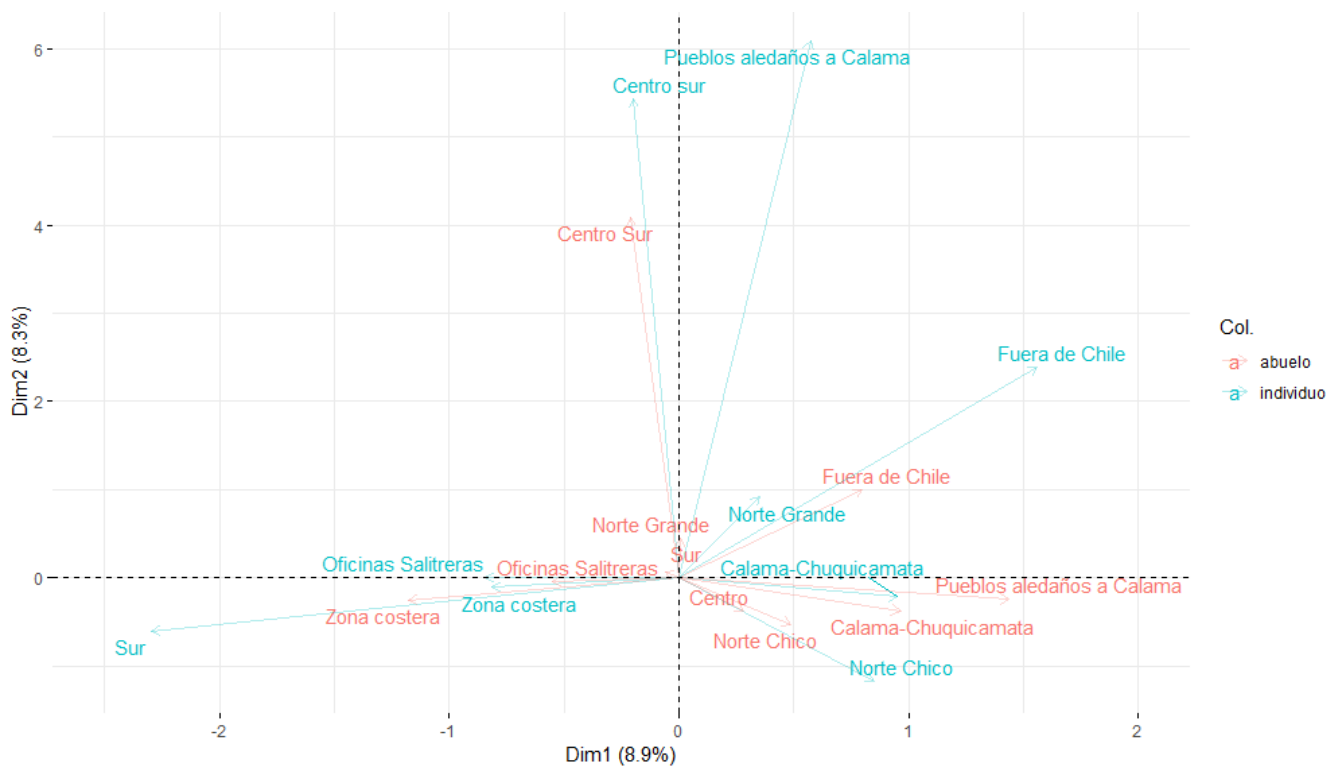
E-mail o dirección: _____

___No deseo recibir la información vía e-mail sobre mis marcadores genéticos (haplogrupo) de ADN mitocondrial/cromosoma Y o tener acceso a los resultados poblacionales de esta investigación (Si Ud. posteriormente cambia de opinión, puede comunicarse con el encargado de este estudio)

Nombre y Firma del Participante

Nombre y Firma de la investigadora responsable

II. Análisis de correspondencia simple entre lugar de nacimiento del individuo y el abuelo paterno.



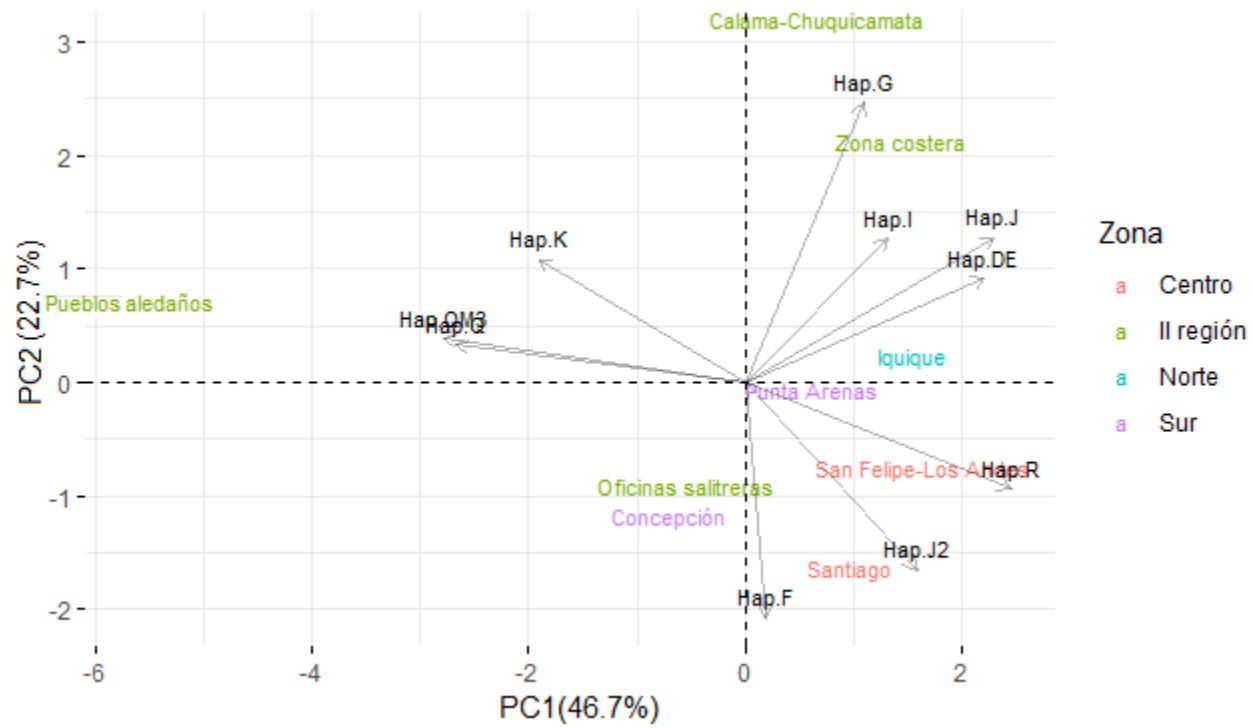
III. Poblaciones utilizadas para los análisis y su referencia bibliográfica.

Población	País	Tipo	Referencia
Iquique	Chile	Urbano	Toscanini et al. (2016)
San Felipe-Los Andes	Chile	Urbano	Moraga et al. (2018)
Santiago	Chile	Urbano	M. Moraga, 2018, comunicación personal
Concepción	Chile	Urbano	M. Moraga, 2018, comunicación personal
Punta Arenas	Chile	Urbano	Flores-Alvarado (2016)
Camarones	Chile	Rural	M. Moraga, 2018, comunicación personal
Azapa	Chile	Rural	M. Moraga, 2018, comunicación personal
Aymara	Chile	Nativo	de Saint Pierre (2013)
Atacameño	Chile	Nativo	de Saint Pierre (2013)
Mapuche	Chile	Nativo	de Saint Pierre (2013)
Pehuenche	Chile	Nativo	de Saint Pierre (2013)
Huilliche	Chile	Nativo	de Saint Pierre (2013)
Yámana	Chile	Nativo	de Saint Pierre (2013)
Kawesqar	Chile	Nativo	de Saint Pierre (2013)
La Paz	Bolivia	Urbano	Vullo et al. (2014)
Chuquisaca	Bolivia	Urbano	Vullo et al. (2014)
Noroeste de Jujuy (Rinconada, Susques, Cochinoca)	Argentina	Urbano	García et al. (2018)
San Salvador de Jujuy	Argentina	Urbano	García et al. (2018)
Salta	Argentina	Urbano	García et al. (2018)
Catamarca	Argentina	Urbano	García et al. (2018)
Tucumán	Argentina	Urbano	García et al. (2018)
La Rioja	Argentina	Urbano	García et al. (2018)

IV. Matriz de distancia Fst para poblaciones urbanas chilenas con submuestras de análisis.

	Zona costera	Calama-Chuqui	Oficinas Salitreras	Pueblos aledaños a Calama	Iquique	San Felipe - Los Andes	Santiago	Concepción	Punta Arenas
Zona costera		0.74033	0.42452	0.00337	0.09522	0.52509	0.06923	0.03868	0.65523
Calama-Chuquicamata	-0.00970 (0.00748)		0.62845	0.03987	0.10038	0.16227	0.06229	0.17973	0.25550
Oficinas Salitreras	-0.00332 (0.01386)	-0.01718 (0)		0.08034	0.51696	0.27336	0.48780	0.40409	0.65086
Pueblos aledaños a Calama	0.14785 (0.16503)	0.07836 (0.09554)	0.09383 (0.11101)		0.00278	0.00079	0.00298	0.01170	0.00040
Iquique	0.00895 (0.02613)	0.01372 (0.0309)	-0.00756 (0.00962)	0.15357 (0.17075)		0.11426	0.55941	0.00099	0.18865
San Felipe - Los Andes	-0.00313 (0.01405)	0.01123 (0.02841)	0.00869 (0.02587)	0.16943 (0.18661)	0.00836 (0.02554)		0.38286	0.12517	0.61932
Santiago	0.01278 (0.02996)	0.02158 (0.03876)	-0.00691 (0.01027)	0.15976 (0.17694)	-0.00185 (0.01533)	-0.00013 (0.01705)		0.02162	0.37770
Concepción	0.01936 (0.03654)	0.00879 (0.02597)	-0.00077 (0.01641)	0.09556 (0.11274)	0.03521 (0.05239)	0.01019 (0.02737)	0.01981 (0.03699)		0.04166
Punta Arenas	-0.00407 (0.01311)	0.00435 (0.02153)	-0.01431 (0.00287)	0.15218 (0.16936)	0.00282 (0.02)	-0.00359 (0.01359)	0.00014 (0.01732)	0.01521 (0.03239)	

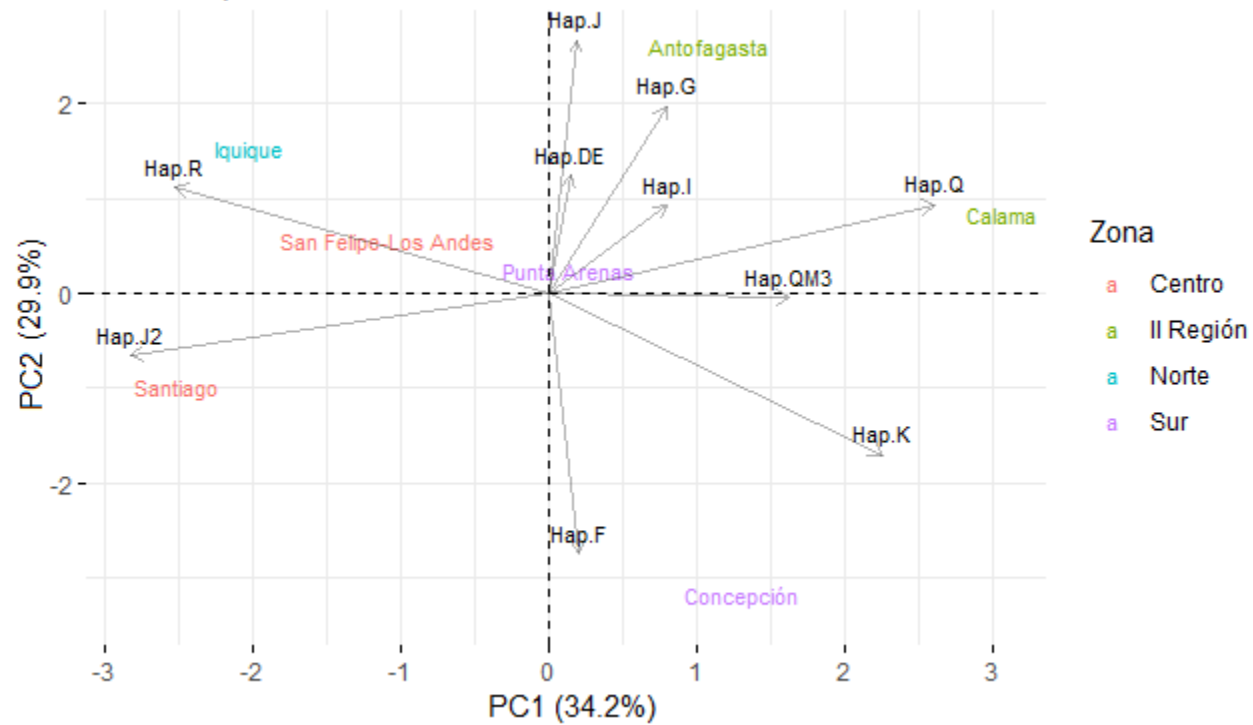
V. Análisis de componentes principales para poblaciones urbanas de Chile con submuestras de análisis.



VI. Matriz de distancia F_{ST} para poblaciones urbanas chilenas con lugares de muestreo.

	Antofagasta	Calama	Iquique	San Felipe - Los Andes	Santiago	Concepción	Punta Arenas
Antofagasta		0.00060	0.06765	0.32097	0.05654	0.00853	0.80817
Calama	0.04139 (0.04525)		0.00040	0.00357	0.00079	0.01468	0.00159
Iquique	0.00690 (0.01076)	0.03797 (0.04183)		0.11307	0.55723	0.00060	0.17616
San Felipe - Los Andes	0.00113 (0.00499)	0.04712 (0.04884)	0.00836 (0.01222)		0.39337	0.12696	0.62091
Santiago	0.01010 (0.01396)	0.04380 (0.04589)	-0.00185 (0.00201)	-0.00013 (0.00373)		0.02599	0.37215
Concepción	0.02460 (0.02846)	0.02895 (0.02835)	0.03521 (0.03907)	0.01019 (0.01405)	0.01981 (0.02367)		0.03829
Punta Arenas	-0.00386 (0)	0.04099 (0.04358)	0.00282 (0.00668)	-0.00359 (0.00027)	0.00014 (0.004)	0.01521 (0.01907)	

VII. Análisis de componentes principales para poblaciones urbanas de Chile con lugares de muestreo.



VIII. Matriz de distancia F_{ST} para poblaciones nativas chilenas con submuestras de análisis.

	Zona costera	Calama-Chuqui.	Oficinas Salitreras	Pueblos aledaños a Calama	Aymara	Atacameño	Mapuche	Pehuenche	Huilliche	Yámana	Kawesqar
Zona costera		0.79568	0.43226	0.00040	0	0	0	0	0	0.76235	0.87086
Calama-Chuquicamata	-0.01151 (0.16496)		0.63321	0.00793	0	0.00020	0.00119	0	0	0.80976	0.97124
Oficinas Salitreras	-0.00376 (0.17271)	-0.01718 (0.15929)		0.03670	0	0.00060	0.00913	0	0.00040	0.88435	0.87800
Pueblos aledaños a Calama	0.22093 (0.3974)	0.14702 (0.32349)	0.17290 (0.34937)		0.03214	0.75679	0.99980	0.26562	0.48403	0.15453	0.19917
Aymara	0.46298 (0.63945)	0.41600 (0.59247)	0.55115 (0.72762)	0.16801 (0.34448)		0.06526	0.09066	0.30212	0.04721	0.00099	0.00099
Atacameño	0.27433 (0.4508)	0.20495 (0.38142)	0.24769 (0.42416)	-0.03125 (0.14522)	0.08415 (0.26062)		0.66614	0.20551	0.46102	0.01885	0.04186
Mapuche	0.27391 (0.45038)	0.20281 (0.37928)	0.24965 (0.42612)	-0.05939 (0.11708)	0.10227 (0.27874)	-0.02149 (0.15498)		0.57151	0.55465	0.04701	0.10355
Pehuenche	0.38043 (0.5569)	0.32408 (0.50055)	0.40834 (0.58481)	0.01658 (0.19305)	0.01768 (0.19415)	0.01561 (0.19208)	-0.02252 (0.15395)		0.33763	0.00417	0.00893
Huilliche	0.30527 (0.48174)	0.24224 (0.41871)	0.30047 (0.47694)	-0.00749 (0.16898)	0.09125 (0.26772)	-0.00670 (0.16977)	-0.01330 (0.16317)	0.00057 (0.17704)		0.02341	0.07181
Yámana	-0.05902 (0.11745)	-0.06008 (0.11639)	-0.09332 (0.08315)	0.16299 (0.33946)	0.66842 (0.84489)	0.23538 (0.41185)	0.26033 (0.4368)	0.44716 (0.62363)	0.27965 (0.54964)		0.99980
Kawesqar	-0.07140 (0.10507)	-0.09218 (0.08429)	-0.08769 (0.08878)	0.10594 (0.28241)	0.58288 (0.75935)	0.16269 (0.33916)	0.19331 (0.36978)	0.37317 (0.54964)	0.20213 (0.3786)	-0.17647 (0)	

IX. Análisis de componentes principales para poblaciones nativas de Chile con submuestras de análisis.

