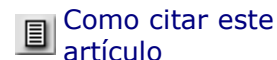




Revista médica de Chile
ISSN 0034-9887 *versión impresa*

Rev. méd. Chile v.128 n.6 Santiago jun. 2000



Composición genética de la población chilena: las comunidades rurales de los valles de Elqui, Limarí y Choapa

*Genetic composition of rural Chilean
communities inhabiting Elqui, Limari
and Choapa valleys*

Mónica Acuña P, Elena Llop R, Francisco
Rothhammer E.

Background: The population that inhabits the semiarid Northern zone of Chile arose from ethnic admixture between aborigines, Spanish conquerors and the influx, during the XVII century, of foreign aboriginal workers and a minority of African slaves. **Aim:** To study the phenotypic frequencies of 15 genetic markers among populations inhabiting valleys in the Northern zone of Chile and to estimate the percentage of indigenous, African and Caucasian admixture in these populations. **Material and methods:** Throughout five different field works, blood samples were obtained from 120 individuals living in the Elqui valley, 120 individuals living in the Limari valley and 85 living in the Choapa valley. Blood groups, erythrocyte enzymes, plasma proteins and HLA markers were typified. **Results:** In the populations studied, the contribution of non indigenous genes was low in relation with the time elapsed since the Spanish invasion. The Hardy-Weinberg disequilibrium for MNS system would have microevolutive implications. The admixture percentages in these valleys confirm ethnic and historic information. The variation of the enzyme esterase D is identical to that of other Chilean populations. **Conclusions:** The phenotypic and genetic frequencies in the three populations studied and different admixture of indigenous genes is inversely proportional to the geographic distance from Santiago, in Central Chile. (Rev Méd Chile 2000; 128: 593-600). (**key-words:** Gene frequency; Genetics, medical; Population characteristics)

Recibido el 15 de diciembre, 1999. Aceptado el 19 de marzo, 2000.
Programa de Genética Humana, ICBM, Facultad de Medicina, Universidad de Chile.

La evidencia arqueológica sugiere que en el norte semiárido de Chile el poblamiento desde el valle del río Copiapó hasta el valle del río Aconcagua intervinieron grupos pertenecientes a las culturas El Molle y Las Animas^{1,2}. Hacia el siglo V llegaron los primeros grupos de la cultura Diaguita^{1,2} y a fines del siglo XV se produjo la invasión por los Incas^{1,2}. Poco más de medio siglo después del arribo de los Incas, llegaron los conquistadores españoles, y se inició el período de transculturización que culminó con la desintegración y posterior extinción de las culturas y pueblos aborígenes del norte semiárido¹⁻³. A comienzos del siglo XVII la falta de mano de obra indígena llevó a la importación de trabajadores indígenas y a la compra de esclavos negros^{3,4}. La población negra fue siempre una minoría en estos valles. Los negros se mestizaron probablemente con indios, incorporando de este modo los genes negroides a la población y dando lugar a la importante proporción de "mestizos de color" que se registró en el siglo XVIII^{3,4}. Por lo tanto, la población actual que habita estos valles surgió a partir de numerosas variedades étnicas, las cuales dieron origen al hombre actual de la zona¹⁻⁴.

Actualmente, la población que habita los valles de Elqui, Limarí y Choapa se dedica fundamentalmente a la agricultura, a la minería y a la pesca en la zona costera⁵.

El presente trabajo tiene por objeto: 1) presentar las frecuencias fenotípicas y génicas para 15 marcadores genéticos de las poblaciones que habitan actualmente estos valles, y, 2) estimar el porcentaje de mezcla indígena, negra y caucásica de estas poblaciones.

Cabe señalar que este estudio se inscribe dentro de un esfuerzo más general dedicado a la descripción de la diversidad genética de las poblaciones chilenas⁶⁻⁸.

MATERIAL Y MÉTODO

La Región de Coquimbo, capital La Serena, está constituida de norte a sur por las provincias de Elqui, Limarí y Choapa. Estas provincias se encuentran aproximadamente entre los 31° latitud S (Choapa) y los 30° latitud S (Elqui)⁵. Tienen 284.758, 141.551 y 78.078 habitantes, respectivamente, según el censo de 1992⁹.

Para obtener una visión de conjunto de estas poblaciones, se recopiló información sobre una serie de marcadores genéticos obtenidos durante 5 trabajos de terreno llevados a cabo entre los años 1979 y 1988, los cuales fueron realizados con diferentes propósitos.

En el primer trabajo de terreno se extrajo 5 ml de sangre por punción venosa a 120 individuos nacidos en seis localidades del Valle de Elqui (Alcohuaz, Chapilca, Horcón, Huanta, Pisco Elqui y Vicuña). Esta sangre fue utilizada para la tipificación de cuatro sistemas de grupos sanguíneos (ABO, Rh, MNSs y Kell), seis enzimas eritrocitarias (esterasa D (EsD), fosfatasa ácida (ACP), fosfoglucomutasa 1 (PGM1), fosfoglucomutasa 2 (PGM2), peptidasa A (Pep A) y peptidasa C (Pep C)) y una proteína plasmática (haptoglobina (Hp)). Los siguientes 4 trabajos de terreno se realizaron en los valles de Limarí (Combarbalá, Ovalle y Tulahuén) y Choapa (Illapel y Salamanca), donde se extrajeron 15 ml de sangre a 120 y 85 individuos, respectivamente.

5 ml de sangre fueron usados para la tipificación de 5 sistemas de grupos sanguíneos (ABO, Rh,

Duffy, Kidd y MNSs), 3 enzimas eritrocitarias (esterasa D (EsD), fosfoglucomutasa 1 (PGMI), y glioxalasa (GLO)) y una proteína plasmática (haptoglobina (Hp)). Los 8 ml restantes (sangre heparinizada) se ocuparon para la tipificación del sistema HLA.

La tipificación de los sistemas de grupos sanguíneos se hizo de acuerdo a métodos internacionales estandarizados de microtécnica de aglutinación en tubo^{10,11}, siguiendo las indicaciones de los proveedores de los antisueros. La tipificación de las enzimas se realizó utilizando la técnica de electroforesis en gel de almidón al 12% de tipo horizontal, utilizando para ello los tampones indicados para cada sistema¹². El revelado específico para estas proteínas se realizó de acuerdo a las técnicas de tinción de Harris & Hopkinson¹³.

La tipificación para los antígenos HLA A, B y C se realizó en terreno utilizando la técnica de microlinfocitotoxicidad de Terasaki y Mc Clelland¹⁴.

Las frecuencias génicas y sus errores estándar para los distintos sistemas fueron calculados a través de un programa que obtiene estos estimadores por máxima verosimilitud (MAXLIK) de Reed and Schull¹⁵, y las del sistema HLA se estimaron de acuerdo a la fórmula $p=1-\sqrt{1-f}$, donde f es la frecuencia del antígeno. Los errores típicos de las frecuencias haplotípicas para HLA se obtuvieron utilizando el método de dominancia según Li¹⁶. El grado de miscegenación de la población se calculó según los métodos de Bernstein¹⁷ y Ottensooser¹³, utilizando para ello las frecuencias génicas de las posibles poblaciones ancestrales (indígenas, española y negra)¹⁹⁻²². Finalmente, se utilizó la prueba de Z de proporciones para comparar las frecuencias fenotípicas y génicas²³.

RESULTADOS

La [Tabla 1](#) exhibe las frecuencias fenotípicas para 7 sistemas de grupos sanguíneos, una proteína plasmática y 6 enzimas eritrocitarias en los valles de Elqui, Limarí, Choapa y para el total de la muestra estudiada. Para el sistema ABO la mayor frecuencia del fenotipo O la presenta el valle Elqui y la menor el valle de Choapa. El fenotipo AB está ausente sólo en el valle de Elqui. Para el sistema Rh se presenta el fenotipo Rh negativo en los 3 valles, la mayor frecuencia se encuentra en el valle de Elqui (0,0667). Cabe destacar, que las frecuencias del haplotipo cDe encontradas en los valles de Elqui y Limarí son más altas que las encontradas en españoles (0,0186)²¹ e indígenas (0,0058)⁶.

Tabla 1. Frecuencias fenotípicas (FF) para trece marcadores genéticos en comunidades rurales de la IV región

Sistemas	Elqui		Limarí		Choapa		Total	
	n	FF	n	FF	n	FF	n	FF
AB	0	0,0000	2	0,0172	1	0,0118	3	0,0103
A	22	0,2444	27	0,2328	28	0,3294	77	0,2646
B	6	0,0667	9	0,0776	8	0,0941	23	0,0790
O	62	0,6889 *	78	0,6724	48	0,5647 *	188	0,6461

Total	90	1,0000	116	1,0000	85	1,0000	291	1,0000
Duffy								
000FyaFya			32	0,3107	28	0,4118	60	0,3509
000FyaFyb			54	0,5243	29	0,4265	83	0,4854
000FybFyb			17	0,1651	11	0,1618	28	0,1637
000Total			103	1,0000	68	1,0000	171	1,0000
Kidd								
000JkaJka			17	0,1560	13	0,2241	30	0,1796
000JkaJkb			59	0,5413	26	0,4483	85	0,5090
000JkbJkb			33	0,3028	19	0,3276	52	0,3114
000Total			109	1,0000	58	1,0000	167	1,0000
KELL								
K								
+	2	0,0222					2	0,0222
-	88	0,9778					88	0,9778
Total	90	1,0000					90	1,0000
Rh								
000DCE	3	0,0333	0	0,0000	0	0,0000	3	0,0103
000DCEe	3	0,0333	0	0,0000	3	0,0357	6	0,0207
000Dce	21	0,2333	26	0,2241	24	0,2857	71	0,2448
000DccE	3	0,0333	1	0,0086	1	0,0119	5	0,0172
000DccEe	12	0,1333 *	27	0,2328 *	19	0,2262	58	0,2000
000Dcce	23	0,2556	35	0,3017	22	0,2619	80	0,2759
000DcE	7	0,0778	3	0,0259	4	0,0476	14	0,0483
000DcEe	8	0,0889	16	0,1379	6	0,0714	30	0,1035
000Dce	3	0,0333	2	0,0172	1	0,0119	6	0,0207
000dCce	1	0,0111	0	0,0000	0	0,0000	1	0,0035
000dcEe	0	0,0000	1	0,0086	0	0,0000	1	0,0035
000dce	6	0,0667	5	0,0431	4	0,0476	15	0,0517
000Total	90	1,0000	116	1,0000	84	1,0000	290	1,0000
MNSs								
000MS	7	0,0778	0	0,0000	3	0,0526	10	0,0435
000MSs	12	0,1333	11	0,1325	4	0,0702	27	0,1174
000Mss	24	0,2667 *,**	7	0,0843 *	5	0,0877 **	36	0,1565
000NS	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000	0	0,0000
000NSs	1	0,0111	1	0,0120	0	0,0000	2	0,0087
000Nss	15	0,1667 *,**	5	0,0602 *	3	0,0526 **	23	0,1000
000MNS	3	0,0333	2	0,0241	1	0,0175	6	0,0261
000MNSs	10	0,1111 *,**	30	0,3614 *	26	0,4561 **	66	0,2870
000MNs	18	0,2000 *	27	0,3253 *	15	0,2632	60	0,2609
000Total	90	1,0000	83	1,0000	57	1,0000	230	1,0000

GLO

0001-1			9	0,1731	7	0,2414	16	0,1975
0002-1			30	0,5769	15	0,5172	45	0,5556
0002-2			13	0,2500	7	0,2414	20	0,2469
000Total			52	1,0000	29	1,0000	81	1,0000

EsD

0001-1	66	0,7416	80	0,8163	52	0,7222	198	0,7645
0002-1	20	0,2247	15	0,1531	18	0,2500	53	0,2046
0002-2	2	0,0225	3	0,0306	2	0,0278	7	0,0270
000Variante	1	0,0112	0	0,0000	0	0,0000	1	0,0039
000Total	89	1,0000	98	1,0000	72	1,0000	259	1,0000

PGM1

0001-1	51	0,5730 *,**	51	0,4435 **	29	0,3919 *	131	0,4712
0002-1	28	0,3146 *	41	0,3565 **	34	0,4595 *,**	103	0,3705
0002-2	10	0,1124 *	23	0,2000 *	11	0,1486	44	0,1583
000Total	89	1,0000	115	1,0000	74	1,0000	278	1,0000

PGM2

0001-1	88	0,9888					88	0,9888
0002-1	0	0,0000					0	0,0000
0002-2	1	0,0112					1	0,0112
000Total	89	1,0000					89	1,0000

Hp

0001-1	37	0,4157	34	0,3119	30	0,3529	101	0,3569
0002-1	38	0,4270	54	0,4954	46	0,5412	138	0,4876
0002-2	10	0,1124	21	0,1927 *	9	0,1059 *	40	0,1413
0002-1M	4	0,0449	0	0,0000	0	0,0000	4	0,0141
000Total	89	1,0000	109	1,0000	85	1,0000	283	1,0000

ACP

000AA	7	0,0787					7	0,0787
000BB	47	0,5281					47	0,5281
000AB	35	0,3933					35	0,3933
000Total	89	1,0000					89	1,0000

Pep A

0001-1	86	0,9885					86	0,9885
0002-1	1	0,0115					1	0,0115
0002-2	0	0,0000					0	0,0000
000Total	87	1,0000					87	1,0000

Pep C

0001-1	87	1,0000					87	1,0000
--------	----	--------	--	--	--	--	----	--------

HLA

A

0001	13	0,1368	8	0,1176	21	0,1288
0002	31	0,3263	29	0,4265	60	0,3681
0003	9	0,0947	7	0,1029	16	0,0982
0009	11	0,1158	9	0,1324	20	0,1227
00010	4	0,0421	7	0,1029	11	0,0675
00011	8	0,0842	3	0,0441	11	0,0675
00019	36	0,3789	24	0,3529	60	0,3681
00028	32	0,3368	25	0,3676	57	0,3497
B						
0005	28	0,2947	18	0,2647	46	0,2822
0007	15	0,1579	8	0,1176	23	0,1411
0008	6	0,0632	4	0,0588	10	0,0613
00012	12	0,1263	11	0,1618	23	0,1411
00013	2	0,0211	2	0,0294	4	0,0245
00014	12	0,1263	4	0,0588	16	0,0982
00015	2	0,0211	3	0,0441	5	0,0307
00016	9	0,0947	11	0,1618	20	0,1227
00017	5	0,0526	5	0,0735	10	0,0613
00018	11	0,1158	7	0,1029	18	0,1104
00021	11	0,1158	3	0,0441	14	0,0859
00022	2	0,0211	1	0,0147	3	0,0184
00027	1	0,0105	3	0,0441	4	0,0245
00035	26	0,2737	15	0,2206	41	0,2516
00040	10	0,1053	10	0,1471	20	0,1227
C						
000W2	4	0,0421	3	0,0441	7	0,0429
000W3	16	0,1684	16	0,2353	32	0,1963
000W4	10	0,1053	7	0,1029	17	0,1043

*,** p<0,05

El fenotipo NS del sistema MNS no se presentó en ningún valle y los fenotipos MS y NSs no se observaron en los valles de Elqui y Limarí respectivamente. El fenotipo 1-1 para EsD, PGM1, y Hp es el más frecuente en los 3 valles. Llama la atención, que cuatro individuos del valle de Elqui presentan el fenotipo Hp 2-1M, el cual es privativo de la población negroide⁷, y que un individuo exhibe una posible variante de EsD, que resultó tener un patrón similar a los encontrados en otras poblaciones chilenas²⁴⁻²⁶.

Los sistemas Duffy, Kidd, glioxalasa y HLA fueron tipificados sólo para los valles de Limarí y Choapa. El fenotipo heterocigoto para los sistemas Duffy, Kidd y GLO es el que presenta la mayor frecuencia en ambos valles.

Cuando se comparan las frecuencias fenotípicas en los distintos valles se observan diferencias

significativas en las frecuencias para las alternativas fenotípicas: O del sistema ABO; CcDEe del sistema Rh; MMss, MNSs, MNss y NNss del sistema MNSs; 1-1, 2-1 y 2-2 de la enzima PGM1 y 2-2 de la proteína Hp ([Tabla 1](#)).

La [Tabla 2](#) presenta las frecuencias génicas para los distintos sistemas estudiados en los tres valles y para el conjunto de muestras estudiadas. Podemos destacar que cuando se comparan las frecuencias génicas para los distintos marcadores genéticos se observan diferencias significativas para: el alelo O del sistema ABO; los alelos 1 y 2 de la enzima PGM1; el alelo 1 del locus Hp; los haplotipos CDE, CDe, MS y Ms de los loci Rh y MNSs, respectivamente.

Tabla 2. Frecuencias génicas (FG) y Error Estándar (EE) para trece marcadores genéticos en comunidades rurales de la IV región

Sistemas	Elqui		Limarí		Choapa		Total	
	FG	EE	FG	EE	FG	EE	FGn	EE
ABO								
A	0,1311	0,0261	0,1338	0,0232	0,1889	0,0317	0,1486	0,0154
B	0,0340	0,0136	0,0485	0,0143	0,0546	0,0177	0,0458	0,0088
O	0,8349 *	0,0286	0,8177	0,0262	0,7566 *	0,0346	0,8056	0,0170
Duffy								
000Fya			0,5728	0,0345	0,6250	0,0415	0,5936	0,0266
000Fyb			0,4272	0,0345	0,3750	0,0415	0,4064	0,0266
Kell								
000K	0,0100	0,0100						
000k	0,9900	0,0100						
Kidd								
000Jka			0,4266	0,0335	0,4483	0,0462	0,4341	0,0271
000Jkb			0,5734	0,0335	0,5517	0,0462	0,5659	0,0271
Rh								
000CDE	0,0816 *,**	0,0244	0,0062 *	0,0061	0,0311 **	0,0154	0,0394	0,0095
000Cde	0,4149 *	0,0424	0,4895	0,0330	0,5403 *	0,0392	0,4781	0,0221
000cDE	0,1907	0,0322	0,2032	0,0295	0,1951	0,0315	0,1931	0,0181
000cDe	0,0534	0,0310	0,0443	0,0252	0,0246	0,0247	0,0425	0,0159
000CdE	0,0000	0,0001	0,0000	0,0000	0,0000	0,0001	0,0000	0,0001
000Cde	0,0202	0,0199	0,0000	0,0000	0,0000	0,0001	0,0067	0,0067
000cdE	0,0000	0,0001	0,0148	0,0151	0,0000	0,0001	0,0072	0,0069
000cde	0,2393	0,0425	0,2421	0,0354	0,2088	0,0386	0,2330	0,0226
MNSs								
000MS	0,2068 *	0,0322	0,2334 **	0,0348	0,3174 *,**	0,0442	0,2393	0,0210
000Ms	0,4432 *,**	0,0387	0,3389 *	0,0385	0,2615 *	0,0418	0,3651	0,0234
000NS	0,0321	0,0173	0,0437	0,0196	0,0159	0,0137	0,0368	0,0110
000Ns	0,3179 *	0,0365	0,3840	0,0394	0,4051 *	0,0465	0,3588	0,0233

GLO								
0001			0,4615	0,0489	0,5000	0,0657	0,4753	0,0392
0002			0,5385	0,0489	0,5000	0,0657	0,5247	0,0392
EsD								
0001	0,8636	0,0259	0,8929	0,0221	0,8472	0,0300	0,8353	0,0163
0002	0,1364	0,0259	0,1071	0,0221	0,1528	0,0300	0,1647	0,0163
PGM1								
0001	0,7303	*,** 0,0332	0,6217	* 0,0320	0,6216	** 0,0399	0,6565	0,0201
0002	0,2697	0,0332	0,3783	0,0320	0,3784	0,0399	0,3435	0,0201
Hp								
0001	0,6517	* 0,0357	0,5596	* 0,0336	0,6235	0,0372	0,6007	0,0206
0002	0,3258	0,0351	0,4404	0,0336	0,3765	0,0372	0,3922	0,0205
0002M	0,0225	0,0111					0,0071	0,0035
Pep C								
0001	1,0000	0,0000					1,0000	0,0000
Pep A								
0001	0,9900	0,0100					0,9900	0,0100
0002	0,0100	0,0100					0,0100	0,0100
HLA								
Locus A								
000A1			0,0709	0,0167	0,0607	0,0194	0,0666	0,0126
000A2			0,1792	0,0246	0,2427	0,0343	0,2021	0,0200
000A3			0,0486	0,0140	0,0529	0,0182	0,0503	0,0111
000A9			0,0597	0,0155	0,0685	0,0205	0,0634	0,0124
000A10			0,0213	0,0095	0,0529	0,0182	0,0343	0,0093
000A11			0,0430	0,0133	0,0223	0,0120	0,0343	0,0093
000A19			0,2119	0,0260	0,1956	0,0269	0,2051	0,0201
000A28			0,1857	0,0249	0,2048	0,0324	0,1936	0,0197
Locus B								
000B5			0,1602	0,0239	0,1425	0,0263	0,1528	0,0172
000B7			0,0823	0,0181	0,0607	0,0182	0,0732	0,0126
000B8			0,0321	0,0117	0,0299	0,0130	0,0312	0,0085
000B12			0,0653	0,0163	0,0845	0,0212	0,0732	0,0126
000B13			0,0106	0,0068	0,0148	0,0093	0,0123	0,0054
000B14			0,0653	0,0163	0,0299	0,0130	0,0503	0,0106
000B15			0,0106	0,0068	0,0223	0,0113	0,0155	0,0060
000B16			0,0486	0,0142	0,0845	0,0212	0,0634	0,0118
000B17			0,0267	0,0107	0,0375	0,0145	0,0312	0,0085
000B18			0,0597	0,0156	0,0529	0,0171	0,0568	0,0112
000B21			0,0597	0,0156	0,0223	0,0113	0,0439	0,0100
000B22			0,0106	0,0068	0,0074	0,0066	0,0092	0,0047

000B27	0,0053	0,0048	0,0223	0,0113	0,0123	0,0054
000B35	0,1478	0,0232	0,1172	0,0243	0,0933	0,0140
000B40	0,0541	0,0149	0,0765	0,0202	0,0634	0,0118
LocusC						
000Cw2	0,0213	0,0040	0,0223	0,0054	0,0217	0,0032
000Cw3	0,0881	0,0059	0,1255	0,0083	0,1035	0,0049
000Cw4	0,0541	0,0056	0,0529	0,0076	0,0536	0,0045

*,** p<0,05

Todos los sistemas estudiados se encuentran en equilibrio genético de Hardy-Weinberg a excepción de los sistemas MNSs y PGM1. Llama la atención, que el sistema MNSs se encuentra en desequilibrio genético de Hardy-Weinberg en los tres valles; se observa una deficiencia de heterocigotos en el valle de Elqui ($\chi^2=16,57$; $p<0,05$) y un aumento de heterocigotos en los valles de Limarí ($\chi^2=21,78$; $p<0,05$) y Choapa ($\chi^2=18,66$; $p<0,05$). Cuando el sistema MNSs se analiza en forma separada (MN y Ss) en los valles de Elqui ($\chi^2_{MN}=5,31$ $P<0,05$; $\chi^2_{Ss}=7,95$ $P<0,05$) y Limarí ($\chi^2_{MN}=17$ $p<0,05$; $\chi^2_{Ss}=5,74$ $p<0,05$) los *loci* MN y Ss se encuentran en desequilibrio genético de Hardy-Weinberg a diferencia del valle de Choapa, que sólo el *locus* MN se encuentra en desequilibrio genético de Hardy-Weinberg ($\chi^2=14,9$; $p<0,05$). En el valle de Limarí el *locus* PGM1 se encuentra en desequilibrio genético de Hardy-Weinberg ($\chi^2=6,74$; $p<0,05$).

Finalmente para el sistema HLA, se puede apreciar que en las poblaciones que habitan estos valles exhiben el patrón característico de frecuencias génicas de las poblaciones amerindias, cual es tener una alta frecuencia de los alelos A2, A19, A28, B5, B35, Cw3 y Cw4. Las frecuencias alélicas encontradas para A1, A3, B7, B12 y B18 refleja la incorporación de alelos típicamente caucásicos en estos valles ([Tabla 2](#)).

En la [Tabla 3](#) se presentan los porcentajes de mezcla aborigen y caucásica, y el promedio ponderado de estos, estimados en base a los alelos de los sistemas ABO, Duffy, Hp y al haplotipo cde del sistema Rh. Los datos revelan un porcentaje de mezcla indígena promedio de 58,91%, 49,05% y 47,16% en los valles de Elqui, Limarí y Choapa, respectivamente.

Cabe mencionar que en el valle de Elqui se encontró una posible variante de la enzima esterasa D, que también ha sido descrita en otras poblaciones chilenas²⁴⁻²⁶.

DISCUSIÓN

El análisis en detalle de las frecuencias fenotípicas y génicas para cada marcador genético evidencia que existe variación entre las 3 poblaciones estudiadas. Esta variación en promedio nos permite afirmar que hay una importante presencia de genes aborígenes en las poblaciones de los valles de Elqui, Choapa y Limarí lo que es ratificado por los porcentajes de mezcla indígena ([Tabla 3](#)). El mayor o menor grado de mezcla indígena se relaciona en forma directamente proporcional con la distancia geográfica desde los valles a Santiago, lo que indica que los que están más distantes de Santiago han tenido menor contacto con poblaciones no indígenas.

Tabla 3. Frecuencias génicas (P) utilizadas para el análisis de la composición racial y porcentaje de mezcla indígena (MI) de las poblaciones en estudio

Sistemas	Indígena	Española	Elqui	% de M.I.	Limarí	% M.I.	Choapa	% M.I.	Total	% M.I.
	(P ₁)	(P ₂)	(P _m)	(P _m -P ₂)/ (P ₁ -P ₂)	(P _m)	(P _m -P ₂)/ (P ₁ -P ₂)	(P _m)	(P _m -P ₂)/ (P ₁ -P ₂)	P _m	(P _m -P ₂)/(P ₁ - P ₂)
ABO										
A	0,0678	0,2864	0,1311	71,04	0,1338	69,81	0,1889	44,60	0,1486	63,04
B	0,0000	0,0670	0,0340	49,25	0,0485	27,61	0,0546	18,51	0,0458	31,64
O	0,9322	0,6465	0,8349	65,94	0,8177	59,92	0,7566	38,54	0,8056	55,69
Rh										
000cde	0,0000	0,3820	0,2393	37,36	0,2421	36,62	0,2088	45,34	0,2330	39,01
Duffy										
000Fya	0,7080	0,3966			0,5728	56,58	0,6250	73,35	0,5936	63,26
Hp										
0001	0,7500	0,4115	0,6517	70,96	0,5596	43,75	0,6235	62,63	0,6007	55,89
Promedio				58,91		49,05		47,16		51,42

Las frecuencias estimadas para el haplotipo cDe del sistema Rh en los valles de Elqui y Limarí sugiere la presencia de genes negros en estos valles, hecho que se reafirma por la presencia del alelo 2M en el valle de Elqui. Cuando se considera como población ancestral la negra, además de las poblaciones española y aborígen, el porcentaje de mezcla negra promedio estimado para ambos valles varía de 5% a 10%.

Según los porcentajes de mezcla, la composición genética de las poblaciones que habitan los valles de Elqui, Limarí y Choapa han conservado en 50% su acervo genético original precolombino, lo que implica que desde la llegada de los españoles las frecuencias génicas de estas poblaciones han ido cambiando lentamente.

A la luz de los resultados encontrados y de otros publicados^{27,28}, pensamos que el desequilibrio genético de Hardy-Weinberg para el sistema MNSs no se puede explicar por errores técnicos y/o estadísticos. Debemos en consecuencia pensar en posibles causas biológicas, difícilmente interpretables por ahora.

De acuerdo a este y otros trabajos²⁴⁻²⁶ la variante de la enzima esterasa D encontrada sería idéntica a la encontrada en otras poblaciones chilenas, y al parecer privativa de las poblaciones aborígenes chilenas.

Correspondencia a: Profesora Mónica Acuña P. Casilla 70061, Santiago 7. Chile, e-mail: macuna@machi.med.uchile.cl

REFERENCIAS

1. NUÑEZ LA, VARELA JB, CASAMIQUELA R. Ocupación paleoindio en Quereo.

Reconstrucción multidisciplinaria en el territorio semiárido de Chile (IV región). Imprenta Universitaria, Universidad del Norte, Antofagasta, Chile.

2. CASTILLO C. Agricultores y pescadores del norte chico: El complejo Las Animas (800-1200 DC). En: *Culturas de Chile. Prehistoria: Desde sus orígenes hasta los albores de la conquista*. Editorial Andrés Bello, Santiago, Chile, 1988.

3. ZÚÑIGA J. *La consanguinidad en el valle de Elqui. Un estudio de genética de poblaciones humanas*. Ediciones de la Universidad de Chile, Sede La Serena, 1980.

4. MELLAFE R. *La introducción de la esclavitud negra en Chile*. Editorial Universitaria, Santiago, Chile 1984.

5. ERRÁZURIZ AM, GONZÁLEZ JI, HENRÍQUEZ M, CERECEDA P, GONZÁLEZ M, RIOSECO R. *Manual de Geografía de Chile*. Editorial Andrés Bello 1987.

6. LLOP E, HARB Z, ACUÑA M, MORENO R, BARTON S, ASPILLAGA E, ROTHHAMMER E. Composición genética de la población chilena: Los Pehuenches de Trapa Trapa. *Rev Méd Chile* 1993; 121: 494-98.

7. ACUÑA M, LLOP E, ROTHHAMMER F. Composición genética de la población chilena: Los Atacameños de la comuna de San Pedro de Atacama. *Rev Méd Chile* 1994; 122: 1126-33.

8. HARB Z, LLOP E, MORENO R, QUIROZ D. Poblaciones costeras de Chile: marcadores genéticos en cuatro localidades. *Rev Méd Chile* 1998; 126: 753-60.

9. Chile, ciudades, pueblos y aldeas. Censo 1992. Instituto Nacional de Estadística Chile, 1995.

10. GIBLETT ER. *Genetic markers in human blood*. Oxford and Edinburgh: Blackwell Scientifics Publications, 1969.

11. RACE RR, SANGER P. *Blood groups in men*. Blackwell Scientifics Publications, 1968.

12. PAULIK MD. Starch gel electrophoresis in a discontinuous system of buffers. *Nature* 1957; 180: 1477-79.

13. HARRIS H, HOPKINSON DA. *Handbook of enzyme electrophoresis in human genetics*. North-Holland Amsterdam, 1976.

14. TERESAKI P, MC CLELLAND J. Microdroplet assay of human serum citotoxins. *Nature* 1964; 204: 998-1000.

15. REED TE, SCHULL WJ. A general maximum likelihood estimation program. *Am J Hum Genet* 1968; 20: 579-80.

16. LI CC. *First course in population genetic*. Boxwood Press: Pacific Grove California, 1976.

17. BERNESTEIN F. Die geographische Verteilung der Blutgruppen und ihre anthropologische Bedeutung pp 227-243 in *Comitato Italiano per lo studio del problemi della popolazione*.

Instituto Poligrafico dello stato: Rome 1931.

18. OTTENSOOSER F. Analysis of trihybrid populations. *Am J Hum Genet* 1962; 14: 278-80.

19. LLOP E, ROTHHAMMER F. A note on the presence of blood group A and B in pre columbian South America. *Am J Phys Anthropol* 1988; 75: 107-11.

20. CAVALLI-SFORZA LL, BODMER WE. *Genética de las poblaciones humanas*. Ediciones Omega: Barcelona, España, 1981.

21. CAMPILLO FL. *Estudios de los grupos sanguíneos en la población española*. Comunicación de la Real Academia Nacional de Medicina. Tomo XCIII de los Anales. Cuaderno Tercero, Madrid, España, 1976; 1-22.

22. MATSON GA, SUTTON HE, TCHEVERRY RB. Distribution of hereditary blood groups among Indians in South America IV. In Chile, with inferences concerning connections between Polynesia and America. *Am J Phys Anthropol* 1967; 27: 157-94.

23. MILTON JS. *Estadística para biología y ciencias de la salud*. Interamericana de España, McGraw-Hill. 2da Edición 1994.

24. ACUÑA M. Marcadores genéticos y estimación de mezcla en una población de Santiago, Chile. *Archivos de Biología y Medicina Experimental* 1982; R-169.

25. FERRELL RE, BERTIN T, BARTON SA, ROTHHAMMER F, SCHULLI WJ. The multinational Andean genetic and health program IX. Gene frequencies and rate variants of 20 serum proteins and erythrocyte enzymes in the Aymara of Chile. *Am J Hum Genet* 1980; 102: 32-92.

26. GOEDDE HW , ROTHHAMMER F, BENKAMANN G, BOGDANSKI P. Genetic studies in Atacameño Indians: Serum protein and red cel-enzyme polymorphisms. *Ann Hum Biol* 1985; 12: 251 -59.

27. SRIKUMARI CR, RAJANIKUMARI J, VENKATESWARA R. Acuity of selective mechanisms operating on ABO, Rh and MN blood groups. *Am J Phys Antrop* 1987; 72: 117-21.

28. VALENZUELA C, WALTON R. ARMANET L. Distorsiones segregacionales madre-hijo del sistema MNSs. *Rev Méd Chile* 1993; 121: 729-37.

© **2007 Sociedad Médica de Santiago**

**Bernarda Morín 488, Providencia,
Casilla 168, Correo 55
Santiago - 9 - Chile
Teléfono: 56-2-7535520
Fono/Fax:56-2-7535524**

 e-Mail

revmedchile@smschile.cl