



PROGRAMA DE ASIGNATURA		
1. Nombre de la Actividad Curricular GENETICA DE POBLACIONES		
2. Nombre de la Actividad Curricular en Inglés <i>POPULATION GENETICS</i>		
3. Nombre Completo del Docente(s) Responsable(s) Michelle de Saint Pierre		
4. Unidad Académica / organismo de la unidad académica que lo desarrolla Departamento de Antropología/ mención Antropología Física		
5. Semestre/Año Académico en que se dicta 2do semestre/2024		
6. Ámbito TEÓRICO-METODOLÓGICO		
7. Horas de trabajo	Horas semanales de trabajo presencial 3 horas semanales	Horas semanales de trabajo no presencial 4,5 horas semanales
8. Tipo de créditos SCT		
9. Número de Créditos SCT – Chile 5 créditos		
10. Requisitos	Teoría I Celular y Genética	
11. Propósito general del curso	La asignatura tiene como propósito general entregar conocimientos sobre las principales fuerzas evolutivas, modelos y teorías que rigen la dinámica de la Genética de Poblaciones, con especial énfasis en la especie humana.	



12. Competencias	<p>A1. Problematicar los diversos desarrollos históricos de la disciplina y de los marcos teóricos metodológicos desde los que se ejerce el quehacer profesional.</p> <p>A2. Integrar los marcos teóricos metodológicos en el ejercicio de la profesión y el desarrollo disciplinario.</p> <p>A3. Desarrollar de forma flexible y eficiente habilidades sociales que permitan la vinculación profesional con instituciones y grupos diversos.</p> <p>B1. Valorar críticamente la diversidad cultural y comprender los procesos culturales como fenómenos dinámicos para integrarlos en el quehacer profesional.</p> <p>C1. Problematicar la construcción de las identidades y de los procesos de patrimonialización como fenómenos políticos.</p> <p>C2. Aportar desde una perspectiva crítica a la solución de las necesidades y los problemas sociales a partir del ejercicio de su profesión.</p>
13. Subcompetencias	<p>A1.2. Problematicar las formas en que la antropología ha abordado los fenómenos relativos a la cultura y su diversidad, integrando variables sociales, materiales y biológicas.</p> <p>A1.3. Reconocer el papel del antropólogo en la generación de conocimiento, tomando en cuenta las consideraciones epistemológicas de su trabajo profesional, de la antropología y de las ciencias en general.</p> <p>AF1.1. Física: Conocer e integrar el marco de teorías que sustentan la Antropología Física, explicando la relación entre la biología y lo sociocultural.</p> <p>A 2.1. Aplicar el desarrollo teórico actualizado de la disciplina en la actividad profesional y de investigación.</p> <p>A2.2. Producir, sistematizar, analizar e interpretar datos cuantitativos y cualitativos integrándolos a la investigación antropológica.</p> <p>AF2.1. Física: Comprender y aplicar teorías y conceptos de la antropología física en la investigación sobre bioarqueología, antropología de la salud y antropología forense.</p> <p>AF2.2. Física: Conocer y aplicar teorías y conceptos de la antropología física para el ejercicio de la profesión en las áreas de bioarqueología, antropología de la salud y</p>



antropología forense incidiendo en ámbitos públicos y privados.

A3.1. Desarrollar habilidades comunicativas y de trabajo en equipo que le permitan trabajar con comunidades e instituciones en diversos contextos socioculturales.

AF3.1. Física: Articular grupos de trabajo de las áreas de las Ciencias Naturales, Ciencias de la Salud, Ciencias Sociales y Jurídicas en contextos bioantropológicos.

BF1.1. Física: Contribuir a la valorización de la variabilidad humana en función de la relación entre factores biológicos y socioculturales que la conforman.

CF1.1. Física: Aportar a la valoración, protección, difusión y debate ético profesional asociado al patrimonio biantropológico.

C2.1. Identificar y diagnosticar problemas sociales del país, integrando factores socioculturales, bioantropológicos y/o materiales en la búsqueda de posibles soluciones.

CF2.1. Física: Contribuir desde una perspectiva bioantropológica a la comprensión y resolución de problemas que afectan a las comunidades y poblaciones.

CF2.2. Física: Abordar desde el quehacer profesional del bioantropólogo/a temáticas de interés comunitario asociados a derechos humanos, migraciones, bioética y construcción de identidades.

14. Resultados de Aprendizaje

Al finalizar el curso los/as estudiantes estarán en condiciones de:

1. Comprender y aplicar los conceptos más relevantes de la genética de poblaciones, para analizar características morfológicas y polimorfismos genéticos dentro y entre poblaciones.
2. Identificar las principales fuerzas evolutivas, modelos y teorías que permita la comprensión de las causas y consecuencias de la variación poblacional humana.
3. Distinguir métodos y técnicas que permitan el trabajo y análisis de problemas relacionados con la Genética de Poblaciones Humanas.

15. Saberes / Contenidos

Unidad/ Módulo:



Unidad 1. Estructura Genética de las Poblaciones. Introducción a la Genética de Poblaciones. Conceptos e Historia. Población mendeliana. Frecuencias génicas, genotípicas y fenotípicas. La ley de Hardy-Weinberg.

Unidad 2. Procesos del cambio evolutivo. Mutaciones. Fuerzas que alteran las frecuencias génicas: direccionales y aleatorias. Mutación uni y bidireccional. Efectos sobre la frecuencia génica.

Unidad 3. Procesos del cambio evolutivo. Selección Natural. Selección. En contra del recesivo. A favor del heterocigoto. Polimorfismo. Equilibrio estable e inestable. Selección y mutación actuando conjuntamente.

Unidad 4. Procesos del cambio evolutivo. Migración. Subdivisión. Migración. Diversidad génica en poblaciones subdivididas. Porcentaje de mezcla.

Unidad 5. Procesos del cambio evolutivo: Deriva Genética y Flujo Génico. Fluctuación génica debido al azar. Efecto fundador y cuello de botella. Su importancia. Tamaño efectivo de una población. Aislamiento y endogamia. Coeficiente de consanguinidad y su estimación. Coeficiente de consanguinidad promedio de una población. Su efecto sobre las frecuencias genotípicas.

Unidad 6. Ligamiento y recombinación. Dos genes independientes. Equilibrio con dos loci. Frecuencias genotípicas y gaméticas. Presencia de ligamiento. Desequilibrio alélico. Estimación de la fracción de recombinación. Método de la máxima verosimilitud.

Unidad 7. Principios de Genética Cuantitativa. Variación fenotípica cuantitativa. Herencia poligénica. Interacción entre genes y ambiente: varianza fenotípica. Heredabilidad.

Unidad 8. Técnicas en Genética de poblaciones. Citogenética, FISH, PCR, secuenciación, GWAS, hibridación genómica comparativa, Microarray.

16. Metodología

Sesiones lectivas: clases expositivas con apoyo visual donde se abordarán los contenidos teóricos de las unidades.

Sesiones prácticas: trabajos prácticos bioinformáticos.

Sesiones de seminario: análisis y discusión sobre lecturas asignadas.

No se contempla uso de AI para este curso

17. Evaluación

1. Dos pruebas teóricas durante el semestre (40%).
2. Seminarios (20%): Discusiones sobre lecturas asignadas a los/las estudiantes y seminarios sobre temas específicos.



3. Examen de primera instancia: La nota de eximición de este examen es de 5.0. Se obtendrá una nota de presentación a examen, quienes tengan una nota inferior a 5.0 tendrán que rendir un examen teórico, que evaluará los conocimientos adquiridos por el estudiante. En caso no eximirse, el examen del curso ponderará un 40% y el resto de las notas del curso un 60%.

4. Examen de repetición: Solo para aquellas personas que habiendo rendido el examen tengan nota inferior a 4.0.

18. Requisitos de aprobación

La nota de eximición del examen es de 5.0.

Nota final: >4.0

19. Palabras Clave

Genética de poblaciones; evolución; mutación; selección natural; deriva genética; flujo génico; migración; adaptación; variabilidad.

20. Bibliografía Obligatoria (no más de 5 textos)

Cavalli-Sforza, LL, Bodmer, W. F. (1971). The genetics of human populations. W. H.

Freeman. Gillespie, John H. (1988) Population genetics: a concise guide. John Hopkins, University Press.

Moraga, M., Rothhammer, F., Llop, E., Harb, Z., Castro, M., Manríquez, V., Aspillaga, E., Herrera, P., Santoro, C., Pandey, J., Staden, V. y Maríquez, G. (2004). Poblaciones chilenas cuatro décadas de investigaciones bioantropológicas: cuatro décadas de investigaciones bioantropológicas. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/99>

Sturtevant, AH., Morgan T.H. (2001). Una Historia de la Genética. Cold Spring Harbor. Walker B., L., Spotorno Oyarzún, y Acuña Patzke, M. (1997). Problemas de genética: ejercicios individuales con soluciones fundamentadas y datos reales sobre genética. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/2785>

Templeton, A (2006). Population genetics and microevolutionary theory. A John Wiley & Sons.

21. Bibliografía Complementaria

Achilli, A., Perego, U. a, Bravi, C. M., Coble, M. D., Kong, Q.-P., Woodward, S. R., ... Bandelt, H.-J. (2008). The phylogeny of the four pan-American MtDNA haplogroups: implications for evolutionary and disease studies. PloS One, 3(3), e1764. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0001764>



Berrios, Soledad (Editora). 2016. El ADN de los chilenos y sus orígenes genéticos. Editorial Universitaria, Santiago, Chile. Berríos del Solar, S. (2014). Genética humana. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/2130>

Cardona, A., Pagani, L., Antao, T., Lawson, D. J., Eichstaedt, C. a., Yngvadottir, B., ...Kivisild, T. (2014). Genome-wide analysis of cold adaptation in indigenous Siberian populations. PLoS ONE, 9(5). <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0098076>

Cuadros-Espinoza S, Laval G, Quintana-Murci L, Patin E. The genomic signatures of natural selection in admixed human populations. Am J Hum Genet. 2022. 7;109 (4):710-726. doi: 10.1016/j.ajhg.2022.02.011.

Eyheramendy, S., Martinez, F. I., Manevy, F., Vial, C., & Repetto, G. M. (2015). Genetic structure characterization of Chileans reflects historical immigration patterns. Nature Communications, 6, 1–10. <https://doi.org/10.1038/ncomms7472>

Falconer, D. (2001). Introducción a la genética cuantitativa. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/1439>

Garud NR, Pollard KS. Population Genetics in the Human Microbiome. Trends Genet. 2020. 36(1):53-67. doi: 10.1016/j.tig.2019.10.010.

Goebel, T., Waters, M. R., & O'Rourke, D. H. (2008). The late Pleistocene dispersal of modern humans in the Americas. Science (New York, N.Y.), 319(5869), 1497–1502. <https://doi.org/10.1126/science.1153569>

Griffiths, A., Wessler, S., Lewontin, R. y Carroll, S. (2008). Genética. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/2145>

Homburger, J. R., Moreno-estrada, A., Gignoux, C. R., Nelson, D., Sanchez, E., Ortiz-tello, P., ... Gravel, S. (2015). Genomic Insights into the Ancestry and Demographic History of South America, 1– 26. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1005602>

Klug, W., Cummings, M. y Spencer, C. (2006). Conceptos de genética. Disponible en <http://bibliografias.uchile.cl/2026>

Korunes KL, Goldberg A. Human genetic admixture. PLoS Genet. 2021. 11;17(3): e1009374. doi: 10.1371/journal.pgen.1009374.

Montalva, N., Adhikari, K., Liebert, A., Mendoza-Revilla, J., Flores, S., Mace, R., Swallow, D. 2018. Adaptation to milking agropastoralism in Chilean goat herders and nutritional benefit of lactase persistence. Annals of Human Genetics, 1-12. <https://doi.org/10.1111/ahg.12277>

Okazaki, A., Yamazaki, S., Inoue, I., & Ott, Y. 2021. Population genetics: past, present, and future. Human Genetics 140:231–240 <https://doi.org/10.1007/s00439-020-02208-5>

Roca-Umbert A, Caro-Consuegra R, Londono-Correa D, Rodriguez-Lozano GF, Vicente R, Bosch E. Understanding signatures of positive natural selection in



human zinc transporter genes. *Sci Rep.* 2022 Mar 12;12(1):4320. doi: 10.1038/s41598-022-08439-y. Erratum in: *Sci Rep.* 2022 Mar 30;12(1):5378.

Roseman CC. Random genetic drift, natural selection, and noise in human cranial evolution. *Am J Phys Anthropol.* 2016 Aug;160(4):582-92. doi: 10.1002/ajpa.22918. Epub 2016 Jan 28. PMID: 26817417.

Sabeti, P., Schaffner, S., Fry, B., Lohmueller, J., Varilly, P., Shamovsky, O., Palma, A., Mikkelsen, T., Altshuler, D., & Lander, E. 2006. Positive natural selection in the human lineage. *Science* 16;312(5780):1614-20. doi:10.1126/science.1124309.

Salzano, Francisco M. 2002. The evolution and genetics of Latin American populations (En *Cambridge studies in biological and evolutionary anthropology*; 28). Cambridge, New York, Cambridge University Press.

Sans M, and Avena S (2019) *Population Genetics in Argentina, Bolivia, Chile, Paraguay, and Uruguay.*

Ségurel L, Bon C. On the Evolution of Lactase Persistence in Humans. *Annu Rev Genomics Hum Genet.* 2017. 31;18:297-319. doi: 10.1146/annurevgenom-091416-035340.

Wilson Sayres MA, Lohmueller KE, Nielsen R. Natural selection reduced diversity on human Y chromosomes. *PLoS Genet.* 2014 Jan;10(1):e1004064. doi: 10.1371/journal.pgen.1004064.

22. Recursos Web