

Patrimonio bioantropológico genético: genómica y construcción de identidad cultural

Felipe I. Martínez¹¹

INTRODUCCIÓN: PATRIMONIO Y GENÉTICA

El patrimonio bioantropológico constituye una de las principales fuentes de conocimiento científico sobre los procesos poblacionales ocurridos durante la prehistoria. Diferentes tipos de materialidad biológica humana conforman esta categoría del patrimonio: los vestigios biológicos provenientes de exhumaciones arqueológicas, las colecciones osteológicas albergadas en museos y universidades, e incluso la información contenida en nuestro genoma, constituyen 'objetos' patrimoniales protegidos por la legislación chilena (Leyes 17.288 y 20.120). En las últimas décadas, la validez histórica de instituciones científicas y académicas para albergar, preservar y estudiar el patrimonio bioantropológico ha sido cuestionada por diversos procesos reivindicatorios en diferentes partes del mundo (Rose, J. C. *et al.*, 1996; Sardi, M. L. *et al.*, 2015). El resultado de los procesos de demanda y repatriación de restos arqueológicos esqueléticos y elementos funerarios, demuestra que la valoración predominantemente científica que los especialistas atribuyen a las colecciones se encuentra supeditada a circunstancias políticas y sociales, tales como la relación que pueda existir entre restos humanos e identidad cultural de los pueblos originarios legalmente reconocidos (Larsen, C. S. & Walker, P. L., 2005). En veinte años se han producido importantes cambios en la dinámica de las relaciones entre instituciones científicas y comunidades (Ousley, S. D. *et al.*, 2005; Kakaliouras, A. M., 2012; Véran, J. F., 2012), tornándose evidente que el material bioantropológico y los resultados de investigación no pueden ser entendidos exclusivamente como elementos de la narrativa científica, sino que constituyen parte fundamental del patrimonio cultural de los pueblos originarios y de los procesos de construcción de identidad de las sociedades. En este contexto, cabe preguntarse: ¿de qué manera la investigación científica sobre material bioantropológico se relaciona y puede contribuir con procesos de construcción social e identidad cultural en Chile? El objetivo de este capítulo es explorar dicha pregunta con respecto a los avances recientes realizados en genética poblacional humana, y abordar algunos

11 Antropólogo biológico, investigador CIIR y Programa de Antropología, Instituto de Sociología, Pontificia Universidad Católica de Chile. CONICYT/FONDAP/15110006. *E-mail*: fmartinezl@uc.cl

de los errores conceptuales que emergen producto de una aplicación anacrónica de categorías raciales obsoletas.

Entre los tipos de patrimonio mencionados por la legislación chilena, la información contenida en nuestro genoma aparece como un elemento de gran potencial para generar valor cultural, identidad e interactuar con la memoria. Aunque la mención que realiza la Ley 20.120 sobre el genoma como patrimonio no se encuentra ligada al dominio cultural, existen diversos motivos para proponer aquí este nexo.

Primero, la información de nuestro genoma contiene un registro de la historia evolutiva de nuestra especie (Pickerell, J. & Reich, D., 2014). Los avances técnicos y metodológicos de la última década han revolucionado nuestra capacidad para acceder a este registro. Nuevas e impensadas oportunidades de investigación han surgido gracias al estudio de genomas completos, tanto modernos como antiguos, entregando herramientas para entender procesos poblacionales ocurridos durante la prehistoria humana (Lalueza-Fox, C. & Gilbert, T., 2011). Estos nuevos desarrollos han transformado nuestra comprensión respecto al significado y potencial uso de los tejidos biológicos primarios desde donde es posible extraer ADN, tales como hueso, pelo, saliva, sangre y entre otros (Kowal, E., 2013; Kowal, E. *et al.*, 2013).

Hoy en día, los métodos de extracción y amplificación genómicos son capaces de producir extensas cantidades de datos a partir de muestras tan atípicas como una trenza de pelo guardada por más de cien años en un museo (Rasmussen, M. *et al.*, 2011). Existe preocupación sobre el uso de estos datos y los márgenes éticos y legales necesarios para el resguardo de los fines de su utilización¹² (Lee, S.S. *et al.*, 2009). En consecuencia, el patrimonio bioantropológico y el acceso a muestras biológicas destinadas a estudios de genética y genómica, aparecen como elementos clave en la generación del conocimiento, pero emergen también como una posible fuente de controversia ética y patrimonial. ¿Cuáles son los alcances y repercusiones de este prometedor conocimiento?

Por otra parte, el avance de los análisis computacionales probabilísticos de genomas ha vuelto posible identificar los componentes genómicos ancestrales de los cromosomas de un individuo. ¿Cuál es la relevancia de esto? Desde el punto de vista de la antropología biológica y la genética, su relevancia es tremenda. Hace apenas cinco años atrás, los genetistas pensaban que el intercambio de genes o

12 Ha existido preocupación tanto por el uso de datos genéticos que pudiera desacreditar demandas de tierras de pueblos indígenas en Norteamérica (Tallbear, K., 2009; Reardon, J. & Tallbear, K., 2012), como por la utilización de datos genéticos sobre susceptibilidad elevada a enfermedades en población general, que pueden usarse para discriminar a individuos en decisiones sobre empleo, seguros de salud u otros (Hudson, K. L. *et al.*, 2008).

mestizaje entre poblaciones que habían permanecido relativamente aisladas por milenios implicaba la imposibilidad de identificar los componentes ancestrales en sus descendientes. Sin embargo, nuevos desarrollos tecnológicos han cambiado esta realidad (Johnson, N. A. *et al.*, 2011; Baran, Y. *et al.*, 2012; Maples, B. K. *et al.*, 2013).

La imposibilidad pasada de identificar componentes ancestrales cromosómicos en los descendientes mestizos, hacía que los genetistas y antropólogos enfocaran su investigación en poblaciones indígenas. La narrativa de algunos genetistas —simbolizada en el Human Genome Diversity Project (HGDP)— resaltaba la importancia de muestrear poblaciones indígenas antes de que el mestizaje irreversible produjera el “desvanecimiento” de su información genética (Cavalli-Sforza, L. *et al.*, 1994). Si bien la idea de Cavalli-Sforza estaba referida exclusivamente al nivel genético, le valió fuertes críticas, producto de la reminiscencia colonialista del siglo XIX (Tallbear, K. 2007; 2009; 2013). Para autores como Tallbear, esta aseveración es una reconfiguración de narrativas coloniales, lo cual inhibe la colaboración de los pueblos indígenas. Las críticas relativas al biocolonialismo implícito de la investigación genética han generado descrédito y dificultades para la disciplina. Sin embargo, existen ejemplos recientes de prácticas éticas adecuadas, que han generado participación y empoderamiento de las comunidades (Callaway, E., 2011; 2014; Rasmussen, M. *et al.*, 2011; 2014).

Tercero, los elementos de la herencia cultural están relacionados con la herencia biológica. Esto no quiere decir que el ADN sea un determinante de identidad cultural, y los genetistas están muy conscientes de aquello (Wells, S. & Schurr, T., 2009). Sin embargo, los conocimientos sobre herencia biológica o ancestría constituyen elementos que interactúan con la herencia cultural (material e inmaterial) en los procesos de autoidentificación. Así, al igual que la herencia cultural (Vecco, M., 2010), los conocimientos sobre herencia biológica pueden transformarse en patrimonio en la medida en que interactúan con la memoria colectiva, generando valor cultural e identidad. Aquí yace una parte del potencial de la genómica para contribuir a los procesos de identidad cultural. La relación entre herencia biológica y cultural es compleja. Esto implica que los resultados genéticos pueden contradecir las creencias de una persona sobre su ascendencia y origen. Por ejemplo, un estudio genómico reciente, llevado a cabo en los Estados Unidos en una muestra de más de ciento sesenta mil individuos, analizó la interacción que existe entre ancestría genética e identidad autorreportada (Bryc, K. *et al.*, 2015). Los resultados muestran, entre otras cosas, que la mayoría de los individuos con proporción de ancestría africana menor al 28% no se autoidentifican como afroamericanos, sino como europeos-americanos. Esto coincide con el carácter sociohistórico y

la multidimensionalidad de factores que generan identificación, extendiendo a la población no-indígena el alcance de lo señalado por Tallbear (2013): “*Indigenous peoples themselves also privilege biological connection to ancestors (alongside connection to land), but they have evolved a more multifaceted definition of ‘indigenous’ that entangles political self-determination and mutual networking for survival in a global world*”¹³ (Tallbear, K., 2013, 510).

DIVERSIDAD BIOLÓGICA HUMANA: MUCHAS POBLACIONES, NINGUNA (O SOLO UNA) RAZA

El estudio de la diversidad biológica humana es el principal tema de interés de la antropología física o biológica, disciplina científica que se constituye a partir del siglo XIX. En sus inicios, los antropólogos físicos incorporaron el concepto de raza, surgido durante la Ilustración para caracterizar tipológicamente la variación humana (Little, M. A. & Sussman, R. W., 2010). El concepto “raza” fue predominante en el estudio de la diversidad humana hasta la segunda mitad del siglo XX, cuando es suprimido de la batería conceptual convencional de los antropólogos (Unesco, 1969; 1978; American Association of Physical Anthropologists, 1996; American Anthropological Association, 1998). Este cambio fue promovido tanto desde de la antropología social como de la antropología biológica, sobre la base de dos cuestiones principales: 1) el concepto está envuelto de concepciones políticas y prejuicios socioculturales que no permiten describir de manera adecuada la diversidad biológica y cultural del ser humano; 2) la gran diversidad de las poblaciones humanas no da cabida a la existencia de razas, en el sentido de poblaciones genéticamente homogéneas. En biología, el concepto de raza pasó a ser reemplazado por el de población, mientras que en antropología suele ser reemplazado por etnia y otros términos derivados (Race, Ethnicity, and Genetics Working Group, 2005).

Los principales fundamentos para la exclusión del concepto raza emergen desde la genética humana, disciplina que influye en otras áreas de la antropología biológica, como, paleoantropología y evolución humana. Desde la perspectiva de la genética humana, los principales motivos para eliminar el concepto de raza y reemplazarlo por el de población pueden resumirse mediante cuatro descubrimientos

13 Traducción del autor: “Los pueblos indígenas también privilegian la conexión biológica con sus antepasados (junto con la conexión a la tierra), pero han desarrollado una definición polifacética de indígena que conjuga la autodeterminación política y la creación de redes mutuas para la supervivencia en un mundo global”.

principales. El primero de estos fue realizado por Richard Lewontin en 1972, al mostrar que una mayor proporción de variación genética se concentra dentro de las poblaciones, y en menor medida entre grupos geográficos (Lewontin, R. C., 1972).

El clásico trabajo de Lewontin mostraba mediante análisis de polimorfismos¹⁴ de proteínas que el 85,4 por ciento de la variación observada ocurre al interior de grupos lingüísticos. Por lo tanto, las definiciones basadas en tipos, tipologías o categorías raciales no tienen un correlato a nivel de marcadores genéticos. Lewontin señala:

*The taxonomic division of the human species into races places a completely disproportionate emphasis on a very small fraction of the total of human diversity. That scientists as well as nonscientists nevertheless continue to emphasize these genetically minor differences and find new 'scientific' justifications for doing so is an indication of the power of socioeconomically based ideology over the supposed objectivity of knowledge*¹⁵ (Lewontin, R., 1974: 156).

Las diferencias genéticas entre dos individuos de una misma población pueden ser mayores que las diferencias entre individuos provenientes de distintas poblaciones. Aunque este planteamiento no se encuentra exento de críticas (Edwards, A., 2003), constituye una pieza clave de los argumentos que derribaron la concepción tipológica que tenían los científicos respecto a la variación humana. La contribución fundamental de Lewontin está en demostrar a sus colegas contemporáneos la gran abundancia de diversidad genética al interior de las poblaciones, muy por encima de las diferencias interpoblacionales. Lewontin utilizó tan solo 17 marcadores o polimorfismos genéticos, un número por sobre el estándar de la época. Los análisis genómicos poblacionales actuales, con resolución de hasta 1,6 millones de polimorfismos (International HapMap 3 Consortium, 2010), confirman los altos niveles de diversidad y, además, permiten detectar el origen relativamente reciente —entre 10 y 5 mil años— de gran parte de la variabilidad genética intrapoblacional (Fu, W. *et al.*, 2013; Nelson, M. R. *et al.*, 2012). En resumen, la diversidad genética humana es tan profusa que no se ajusta a la antigua descripción de características físicas o fenotipo utilizada para definir categorías raciales. Los rasgos fenotípicos, como la

14 Polimorfismo genético es la existencia de una o más variantes de una secuencia de ADN o proteína a una frecuencia mayor del 1% en determinada población.

15 Traducción del autor: “La división taxonómica de la especie humana en razas coloca un énfasis completamente desproporcionado en una fracción muy pequeña del total de la diversidad humana. No obstante, que los científicos y los no científicos continúen enfatizando estas pequeñas diferencias genéticas y encuentren nuevas justificaciones ‘científicas’ para hacerlo, es un indicio de la preponderancia de las ideologías socioeconómicas sobre la supuesta objetividad del conocimiento”.

pigmentación de la piel, están determinados por una porción menor de varianza genética que interactúa con el ambiente (Mallick, C.M. *et al.*, 2013) y, por lo tanto, a pesar de ser una señal visual llamativa, no posee un correlato genético significativo que permita entender la diversidad poblacional humana.

El segundo descubrimiento es que las poblaciones actuales del continente africano son genéticamente más diversas que las poblaciones de otros continentes.

Por ejemplo, las poblaciones dentro de África poseen mayor diversidad de su ADN mitocondrial, comparadas con las poblaciones fuera de África (Cann, L. R. *et al.*, 1987; Vigilant, L. *et al.*, 1991; Underhill, P & Kivisild, T., 2007). Esto quiere decir que los linajes mitocondriales de las poblaciones en Asia, Europa, América y Oceanía son un subconjunto de los linajes encontrados en África. Por lo tanto, la antigua tipología racial de grupos continentales es inconsistente. El tercer descubrimiento, combinado con el anterior, es la reducida profundidad temporal del ancestro común de todas las poblaciones humanas: todos los seres humanos actuales descienden de poblaciones ancestrales que habitaron en África alrededor de doscientos mil años atrás (Cann, L. R. *et al.*, 1987; Endicott, P. *et al.*, 2010; Soares, P. *et al.*, 2009). El cuarto descubrimiento es que, a medida que nos alejamos geográficamente de África, la variabilidad biológica de las poblaciones disminuye, dando cuenta de salidas iterativas de nuestros ancestros desde el continente africano (Manica, A. *et al.*, 2005, 2007). Estos procesos migratorios han producido un gradiente genético correlacionado con la distancia geográfica, demostrando el impacto de los procesos de flujo génico en la historia evolutiva humana. Los datos genómicos recientes sugieren que, en algún momento de su historia la gran mayoría de las poblaciones humanas han sufrido en mayor o menor medida procesos de flujo génico y mestizaje (Pickerell, J. K. & Reich, D., 2014; Patterson, N. *et al.*, 2012). Esto es válido incluso para poblaciones europeas desde el Paleolítico Superior (Seguin-Orlando, A. *et al.*, 2014; Lazaridis, I. *et al.*, 2014). Es decir, no existen poblaciones puras, acordes al concepto de raza y sus categorizaciones operacionales. Existen poblaciones relativamente homogéneas, producto de una historia reciente de aislamiento, en comparación con poblaciones heterogéneas que han recibido flujo génico reciente. Hasta ahora, solo un reducido número de poblaciones no presenta evidencia de flujo génico en los últimos milenios, por ejemplo la población Kalash, que habita los valles del Hindu Kush en Pakistán (Ayub, Q. *et al.*, 2015). Estos descubrimientos, en conjunto, permiten fundamentar la imposibilidad de establecer líneas demarcadoras entre grupos geográficos y, por lo tanto, demuestran la inexistencia de tipos raciales. El concepto de población resulta ser apropiado para subcategorizar a nuestra especie *Homo sapiens* y estudiar la diversidad biológica de sus unidades demográficas.

EVOLUCIÓN Y DIVERSIDAD HUMANA

Nuestra diversidad biológica da cuenta de la unidad de las poblaciones humanas. Tal como señala Lévi-Strauss (1952), la noción de diversidad humana no puede ser concebida de manera estática: “Los humanos han elaborado culturas diferentes en función de la lejanía geográfica, de las propiedades particulares del medio y de la ignorancia que tenían del resto de la humanidad” (Lévi-Strauss, C., 1952, 46). ¿Dónde surge nuestra especie y cómo se produce entonces su diversidad actual? El pensamiento evolutivo contemporáneo ofrece un modelo elegante para explicar las condiciones iniciales y los procesos que dieron nacimiento a nuestra diversidad biológica y cultural. El *Homo sapiens* (o humanos anatómicamente modernos) surge en África. A medida que los humanos anatómicamente modernos se dispersaron fuera de África, sus características morfológicas, genéticas y culturales divergieron gradualmente¹⁶ (Lahr, M. M. & Foley, R. A., 1998; Mellars, P., 2006). Si bien este modelo de salida reciente de África es raramente cuestionado (Hawks, J., 2013), debemos verlo como una generalización de procesos poblacionales más complejos y, por lo tanto, es coherente que se hayan postulado correcciones y refinamientos en la última década (Stringer, C., 2014).

El origen en África del *Homo sapiens* se encuentra fundamentado por evidencia genética y paleontológica. Los restos fósiles más antiguos de *Homo sapiens* aparecen en África desde 195 mil años atrás, mucho antes que en otros continentes (White, T. D. *et al.*, 2002; Aubert, M. *et al.*, 2012; Smith, T. A. *et al.*, 2007). Actualmente se considera que la expansión inicial de *Homo sapiens* desde África ocurre entre 90 y 40 mil años atrás (Mellars, P., 2006; Hublin, J. J., 2012; Seguin-Orlando, A. *et al.*, 2014; Hershkovitz, I. *et al.*, 2015). Sin embargo, un rango de fechas más tempranas ha sido también propuesto para el inicio de esta expansión: 130 mil a 90 mil años atrás (Dennell, R., 2010; Liu, W. *et al.*, 2010; Dennell, R. & Petraglia, M., 2012; Reyes-Centeno, H. *et al.*, 2014; Scally, A. & Durbin, R., 2012). Fuera de África,

16 Desde el punto de vista biológico, las poblaciones se diferencian mediante procesos de deriva génica y adaptación por selección natural (Henn *et al.*, 2012; Vitti *et al.*, 2013). La deriva es un proceso poblacional de divergencia estocástico de las frecuencias génicas generación tras generación (linaje), en donde el tamaño poblacional es un factor determinante. Una población poco numerosa es más propensa a los efectos de la deriva que una población de mayor tamaño. Por otro lado, la selección natural corresponde a un proceso dependiente de condiciones ambientales que afectan la sobrevivencia y reproducción diferencial. La pigmentación de la piel correlacionada a niveles de radiación solar, la persistencia de la lactasa mediada por el consumo de productos lácteos, o la resistencia a enfermedades como la malaria, entre muchos otros casos, son ejemplos de adaptaciones mediante selección natural en humanos.

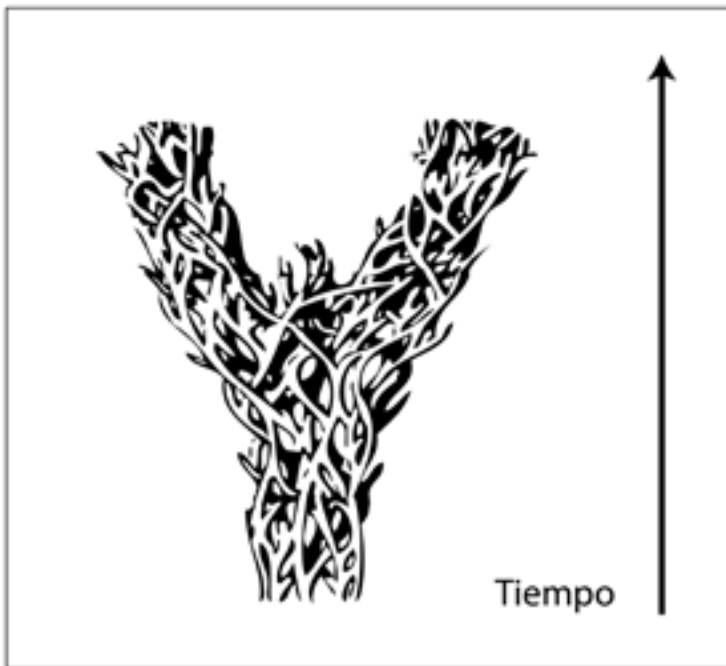
las fechas de primera aparición de *Homo sapiens* son: entre 120 mil y 90 mil años atrás en Medio Oriente (Millard, A. R., 2008); entre 100 mil y 40 mil años atrás en el este de Asia (Liu *et al.*, 2010; Shen *et al.*, 2007; Shen *et al.*, 2002b); entre 50 mil y 40 mil años atrás en Oceanía (Bowler, J. M. *et al.*, 2003); y entre 45 mil y 38 mil años atrás en Europa (Higham, T. *et al.*, 2011). Sin duda que las fechas con intervalos demasiado amplios serán acotadas a la luz de nueva evidencia.

Quizás, una de las mayores correcciones o refinamientos al modelo es que las poblaciones que salen de África sí se mezclaron, en un grado menor, con *Homo neanderthalensis* en Eurasia (Green, R. E. *et al.*, 2010; Prüfer, K. *et al.*, 2014; Vernot, B. & Akey, J. M. 2014; Sankararaman, S. *et al.*, 2014). También habría existido mezcla en Asia con una supuesta especie de *Homo* arcaica, llamada Denisova (Reich, D. *et al.*, 2011). Esta especie solo ha sido reconocida mediante análisis genómico, y por lo tanto no deja de ser enigmática. Como resultado, las poblaciones humanas fuera de África poseen entre 2 y 4 por ciento de contribución genética aportada por especies *Homo* arcaicas, mediante al menos dos procesos de hibridación (algunos lo llaman introgresión genética). Uno de estos eventos habría ocurrido aproximadamente entre 52 mil y 58 mil años atrás entre *Homo sapiens* y Neandertal, en Medio Oriente (Fu, Q. *et al.*, 2014). Hasta ahora no se han encontrado señales de hibridación en las poblaciones al interior de África y, por lo tanto, se asume que no hubo episodios de este tipo en África entre *Homo sapiens* y *Homo* arcaico.

La contribución de Neandertal y Denisova a las poblaciones humanas modernas fuera de África es relativamente baja. Sin embargo, la hibridación entre humanos arcaicos y modernos puede haber ayudado a estos últimos a adaptarse a nuevos ambientes no-africanos (Villa, P. & Roebroeks, W., 2014). Se ha propuesto que ciertos alelos o variantes genéticas heredadas desde especies arcaicas resultaron ser ventajosas para la adaptación a determinados ambientes en poblaciones *Homo sapiens*. Este sería el caso de poblaciones ancestrales del Tíbet, que poseen una adaptación genética para desenvolverse en ambientes en altura (con bajo nivel de oxígeno), que habría sido heredada por hibridación desde la enigmática especie llamada Denisova (Huerta-Sánchez, E. *et al.*, 2014). También se ha observado evidencia de un fenómeno similar en variantes con herencia Neandertal, de genes que cumplen un rol en el catabolismo de lípidos en europeos (Khrameeva, E. *et al.*, 2014), y el traspaso de una variante del sistema inmune desde el Denisova a población ancestral de Eurasia y Oceanía (Abi-Rached, L. *et al.*, 2011). Pero también algunos alelos introducidos no fueron mantenidos en el linaje *H. sapiens*, pues contribuyeron a la esterilidad masculina de los individuos híbridos. Esto redujo la proporción de ancestría Neandertal desde el período de contacto hasta el presente (Sankararaman, S. *et al.*, 2014). En conclusión, la detección de ventajas selectivas en

alelos heredados desde el Neandertal o el Denisova nos ayuda a derribar imaginarios erróneos sobre la supuesta superioridad evolutiva de nuestra especie.

Por lo general, el público no especializado cree que la evolución consiste en una cadena de cambios lineal, en donde se ubican primero los eslabones menos evolucionados y progresivamente se avanza hacia los más evolucionados. Sin embargo, los procesos evolutivos de gran escala temporal no siguen necesariamente secuencias lineales simples. En la mayoría de los casos, los procesos de diversificación de linajes forman patrones ramificados (ver Figura 12). Sin embargo, durante gran parte del siglo XX se postuló que la evolución humana seguía una línea progresiva, y que los Neandertales ocupaban una fase previa a la nuestra. Precisamente, antes del advenimiento de la genética moderna aplicada a estudios evolutivos, predominaba



12. Representación esquemática de un linaje evolutivo del cual divergen dos linajes a medida que avanza el tiempo. Nótese la tipología compleja del patrón evolutivo ramificado. Si las ramas divergentes se vuelven a juntar, entonces ocurre un proceso de mestizaje. Elaboración propia.

un modelo multirregional de evolución humana, según el cual existía continuidad entre especies arcaicas y *Homo sapiens*¹⁷ (Thorne, A. G. & Wolpoff, M. H., 1981).

Aunque hoy en día el modelo multirregional se encuentra obsoleto, aún existe debate respecto a si *Homo sapiens* y *Homo neanderthalensis* son especies diferentes dentro del género *Homo* o subespecies (Wolpoff, M. H., 2009).

Las poblaciones humanas que permanecen en África no abandonan su camino evolutivo; las poblaciones no dejan de cambiar en el tiempo. Tampoco han dejado de cambiar aquellas poblaciones en Europa y Asia que recibieron introgresión de poblaciones arcaicas. Evolución simplemente quiere decir cambio. En teoría evolutiva, es una falacia hablar de linajes “menos” o “más” evolucionados. Esta interpretación errónea se mantiene desde fuera de las disciplinas de estudios evolutivos humanos. El carácter ancestral del continente africano dice relación con poblaciones del pasado, de las que todas las poblaciones actuales descienden (incluidas las de África), y no que las poblaciones actuales de África sean ancestrales. “Todos somos africanos” no posee connotación de valor respecto a supuestos grados evolutivos. La evolución biológica carece de categorías de valor. Puede que la ciencia se fundamente en distinciones de valor (Nietzsche, F., 1882), pero no así los procesos evolutivos.

Lo llamativo de este debate es que nos deja entrever de qué manera las antiguas nociones sobre lo primitivo dejan de tener sustento (Pearce, E. *et al.*, 2012; Villa, P. & Roebroeks, W., 2014). Los conocimientos actuales sobre evolución y diversidad permiten afirmar que no existen linajes o ramas evolutivas separadas que justifiquen el uso del concepto de raza, como era entendido en el siglo XIX. El estudio de la diversidad humana nos entrega hoy un panorama completamente distinto al que imaginaron los antropólogos del siglo XIX y la primera mitad del siglo XX. Pero a pesar de la evidente imprecisión de ordenar la variabilidad biológica humana en categorías raciales, y aunque la noción tipológica de raza se encuentre obsoleta en

17 Este modelo era una versión de planteamientos previos (Weidenreich, F., 1943; Coon, C., 1962), y sostenía que la migración inicial de *Homo erectus* (Antón, S. *et al.*, 2014) fuera de África hace 2 millones de años atrás era el punto de partida de las poblaciones *Homo* arcaicas regionales, que darían paso al *Homo sapiens*. Es decir, según el modelo multirregional, existía continuidad temporal desde las especies arcaicas regionales hasta las poblaciones humanas actuales. Esto significaba que los humanos modernos, su anatomía y su cultura, surgían paralelamente en África, Europa y Asia a partir de antepasados regionalmente distribuidos y que mantenían un balance relativo entre contacto y aislamiento. Los niveles de flujo génico (migración) habrían sido bajos, pero suficientes para evitar aislamiento reproductivo y especiación (Wolpoff, M. H. *et al.*, 2000). La gran profundidad temporal de los linajes regionales humanos, sumado al balance entre aislamiento y flujo génico, habría tenido como resultado un nivel de diferenciación regional cercano al de subespecies biológicas (Mayr, E., 1996; Wood, B., 2011). Este modelo —hoy obsoleto— entregaba cierta justificación para hablar de razas humanas.

antropología, biología y genética, el término sigue estando presente en el discurso científico y no-científico, implícito en los conceptos de población y etnia que vienen a reemplazarlo, o de manera explícita en concepciones sobre diferencia, susceptibilidad a enfermedades, demografía o estratificación socioeconómica, entre otros.

EL FRACASO DEL PARADIGMA RACIOLÓGICO Y LA PERSISTENCIA DE LAS CATEGORÍAS ETNICOPBLACIONALES

La evidencia empírica demuestra que el paradigma de las razas humanas se encuentra obsoleto. ¿En qué consistía tal paradigma? Dicho de manera sucinta, consistía en estudiar la diversidad de la especie humana subdividiéndola en un número acotado de grupos, cada uno de ellos caracterizado por diferencias anatómicas indiscutibles. Cada raza se suponía homogénea y poseedora de rasgos específicos que se podían definir, categorizar y predecir (Caspari, R., 2009). Estas cualidades se hacían extensivas no solo a los rasgos físicos, sino también a la inteligencia, la conducta y las costumbres, las cuales se consideraban como determinadas biológicamente (Sussman, R. W., 2014). La raza era considerada naturaleza innata, determinante de la cultura y del desarrollo social. Las capacidades innatas de cada grupo permitían ordenarlo según jerarquía, y justificaba la supuesta superioridad de los europeos y su dominación colonialista (Morning, A., 2011; Anderson, K., 2007). Desde la perspectiva actual que adopta el presente artículo, este paradigma es uno de los mayores fracasos en la historia de la ciencia moderna. La diversidad biológica humana no se ajusta a las pretensiones teóricas de los antropólogos físicos del siglo XIX; la biología no es determinante unilineal de la cultura, sino que ambas interactúan en nuestra evolución biológica y cultural (Laland, K. *et al.*, 2015; Ingold, T., 2007). Esto no implica que la diversidad misma sea inexistente. Tampoco significa que esta diversidad no pueda ser estudiada sin recaer en el paradigma de razas. El desafío de este artículo es contribuir desde la antropología a la renovación de enfoques para estudiar la diversidad biológica humana, y evitar así las reiteraciones de reminiscencias colonialistas en otras disciplinas y la opinión pública.

El planteamiento de que las razas no existen genera ávidas críticas desde disciplinas que utilizan categorías etnicopoblacionales como variables de análisis. Esta aparente contradicción emana del uso de estándares comparativos basados históricamente en categorías raciales, cuestión habitual en las metodologías epidemiológicas de la medicina, los censos demográficos y las ciencias forenses, entre otros (Burchard, E. B. *et al.*, 2003; Prewitt, K. 2013; Konigsberg, *et al.*, 2009). En epidemiología médica, los trabajos de investigación de los últimos 16 años (revi-

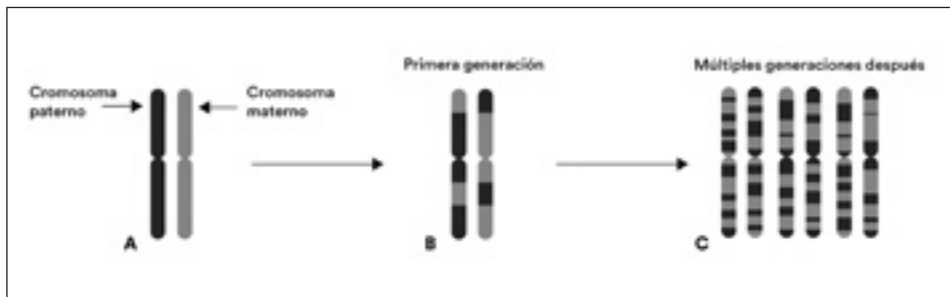
sado en ISI Web of Knowledge) tienden a utilizar el término etnia como alternativa de raza. Sin embargo, el usual entrelazamiento étnico-racial encontrado en algunas publicaciones pone en evidencia que etnia sigue siendo entendida como sinónimo de raza (Caulfield, T. *et al.*, 2009). Esta ambigüedad se debe en parte a la imposibilidad metodológica de los estudios cuantitativos de captar y describir la diversidad poblacional en toda su extensión. Los cambios terminológicos de los cuestionarios del censo norteamericano representan un ejemplo aún más elocuente de dicha ambigüedad. Las categorías etnicopoblaionales del censo norteamericano han sido modificadas y ampliadas según los cambiantes contextos sociales de las últimas décadas (U. S. Office of management and budget, 1997; U. S. Department of Education, 2007). Sin embargo, las modificaciones no logran ajustarse a un *proxy* de diversidad poblacional (Prewitt, K., 2013). No obstante la utilización de las categorías etnicopoblaionales, se mantiene vigente de manera operacional en disciplinas cuantitativas; su uso no es necesariamente producto de la vigencia del paradigma raciológico, sino de su herencia histórica.

¿Por qué motivo ocurre esta dificultad de los estudios cuantitativos de captar y describir la extensión de la diversidad poblacional? La respuesta es en parte metodológica, y los avances realizados por estudios cualitativos etnográficos sobre el carácter multidimensional de la identidad cultural así lo sugieren (por ejemplo, Goldman, M., 1994). Los estudios cuantitativos actuales definen categorías etnicopoblaionales según la identificación o autoidentificación cultural de una persona, con respecto al grupo en que habita y las relaciones que establece (Weaver, H. N., 2008). La autoidentificación cultural se construye de manera compleja, pues depende de factores sociohistóricos, y aunque se encuentra relacionada con la herencia, no está determinada por la ancestría biológica (Winston, C. E. & Kittles, R. A., 2005; Ruiz-Linares, A. *et al.*, 2014; Bryc, K. *et al.*, 2015). Precisamente esta complejidad o polifacetismo de la autoidentificación contrasta con las categorías utilizadas en estudios cuantitativos, que buscan encasillar dentro de una sola covariante la ancestría de los sujetos. Desde el punto de vista genómico, dicha categorización presenta serias limitaciones para caracterizar poblaciones genéticamente estratificadas (Bryc, K. *et al.*, 2010). En el paradigma raciológico basado en categorías tipológicas estáticas, se utiliza una sola covariante de ancestría para clasificar a un individuo. Pero esto nunca representará de manera eficaz la ancestría a lo largo de todo su genoma. Los genomas de los individuos son heterogéneos, producto de la historia evolutiva de sus poblaciones. Consecuentemente, una preocupación central de los estudios genómicos poblacionales actuales es representar con la mayor resolución posible las diferentes ancestrías genómicas en poblaciones mestizas.

MESTIZAJE POBLACIONAL Y COMPONENTES GENÓMICOS ANCESTRALES

Desde un punto de vista evolutivo, el mestizaje poblacional es resultado de un proceso de flujo génico entre dos o más poblaciones ancestrales que se encontraban relativamente aisladas, dando origen a una nueva población. Desde el punto de vista genómico, durante el proceso de mestizaje poblacional los cromosomas de los descendientes van adquiriendo un patrón de mosaico, con bloques o pedazos cromosómicos ancestrales de longitud cada vez más pequeña, generación tras generación. Cada persona tiene 23 pares de cromosomas dentro del núcleo de cada una de sus células, lo cual constituye su genoma. La mitad de los cromosomas de una persona son herencia del gameto materno y la otra mitad del gameto paterno (ver Figura 13 A). Antes de que una persona entregue esos cromosomas a sus hijos, los cromosomas se entrecruzan. El resultado de este entrecruzamiento es una nueva combinación de variantes genéticas dentro de cada cromosoma. Es decir, una persona hereda a sus hijos cromosomas que representan un mosaico de los cromosomas originales. Debemos entender que los procesos de mestizaje poblacional ocurren generación tras generación. El patrón de mosaico en la primera generación de mestizos se constituye por pedazos de cromosomas intercambiados de gran longitud (ver Figura 13 B). A medida que pasan las generaciones, esos pedazos se siguen barajando como los naipes de dos mazos, formando bloques de menor longitud (ver Figura 13 C).

Esto quiere decir que existen porciones del genoma de un individuo con diferentes componentes ancestrales, y estos pueden ser resueltos mediante un análisis genómico probabilístico que incluya los genomas de poblaciones de referencia,



13. Esquema del patrón en mosaico que se genera producto del proceso de recombinación. A) Cromosomas paterno y materno originales. B) Primera generación. C) Diversas generaciones después. Elaboración propia.

con tal de inferir la identidad de esos bloques. Aunque el estudio poblacional del genoma permite también inferir la ancestría geográfica más probable de los individuos (Novembre, J. *et al.*, 2008; Handley, L. *et al.*, 2007), tal inferencia, así como la estimación de componentes ancestrales, depende directamente de las poblaciones que se utilicen como referencia. Es decir, a medida que se agregan poblaciones de referencia en los análisis genómicos, el genoma de los individuos se asemeja a un mosaico de ancestría (Rosenberg, N. *et al.*, 2002; Serre, D. & Pääbo, S., 2004). Esto demuestra lo que señalamos antes en este capítulo: los recientes estudios poblacionales del genoma humano revelan que, en algún momento de su historia, todas las poblaciones han sufrido en mayor o menor medida procesos de mestizaje (Pickrell, J. & Reich, D., 2014). No existen poblaciones puras acordes al concepto de raza y sus categorizaciones operacionales. Lo que sí existen son poblaciones relativamente homogéneas, producto de una historia reciente de aislamiento geográfico, en comparación con poblaciones heterogéneas, que han recibido flujo genético reciente y constante. Todas las poblaciones, a lo largo de la historia humana, han experimentado algún nivel de flujo génico, revelando así que son dinámicas y cambiantes. Es decir, producto del flujo génico diferencial las poblaciones cambian, se diversifican y evolucionan en el tiempo.

Resulta importante aclarar que los componentes ancestrales no pretenden revivir la antigua idea de que existe un gen indígena y otro africano o europeo. Muy por el contrario. Los componentes ancestrales son un intento por cuantificar la diversidad interna del genoma de un individuo comprender la estratificación genómica de las poblaciones, producto de su heterogeneidad. Lamentablemente, la perspectiva tipológica se encuentra arraigada en las traducciones de la ciencia al público general, lo cual puede influir de manera negativa, retroalimentando a la genómica y reproduciendo interpretaciones raciales equivocadas. Para escapar de este tipo de problemas y, en definitiva, declarar la extinción del paradigma raciológico, convendría dejar en desuso el término raza y sus categorías estáticas, y comenzar a referirnos en términos de componentes ancestrales del genoma, ancestría de las poblaciones y poblaciones ancestrales.

LA ESTRUCTURA GENÉTICA DE LA POBLACIÓN CHILENA

La diversidad genética de los habitantes de América Latina es resultado de una historia compleja de mestizaje poblacional. Este mestizaje involucró principalmente a poblaciones indígenas locales, migrantes europeos —provenientes en su mayoría de la península ibérica— y poblaciones de África Occidental llevadas a América

mediante tráfico de esclavos (Sans, M., 2000). Estos acontecimientos afectaron de manera desigual los patrones de variación genética de los países latinoamericanos.

La estructura genética de las poblaciones latinoamericanas varía de una región a otra, tanto dentro como fuera de un mismo país. Diversas variables demográficas explican estas diferencias. Entre ellas podemos destacar: 1) el tamaño y estructura de las poblaciones nativas locales; 2) la velocidad a la que los colonos europeos se establecieron; 3) la magnitud con la cual la esclavitud fue introducida; y 4) la estratificación social de las poblaciones coloniales y poscoloniales (Bryc, K. *et al.*, 2010).

La estructura genética de la población chilena se encuentra influenciada por estos cuatro factores. Sin embargo, contamos con poca información respecto a estos. Por ejemplo, aunque existe un creciente reconocimiento sobre la contribución africana en Chile (Mellafe, R., 1984; Díaz, A. *et al.*, 2013), no existen estimaciones concordantes sobre el número de esclavos traídos a la zona central (Ogass, C. M., 2009; Zúñiga, J., P. 2009). Tampoco contamos con datos arqueológicos o genéticos, suficientes que permitan estimar el tamaño y estructura de las poblaciones originarias de Chile a la llegada de los españoles. De las cuatro variables demográficas antes mencionadas, contamos con datos para modelar dos de ellas: la velocidad con que fueron llegando los colonos europeos y el nivel de estratificación actual de la población chilena.

La estructura genética de la población chilena ha sido estudiada durante más de treinta años mediante marcadores genéticos tradicionales de proteínas, ADN mitocondrial (ADNmt) y cromosoma Y (revisado en: Rothhammer, F. & Llop, E., 2004). El patrón general de mezcla genética revelado por estos estudios refleja una contribución asimétrica de hombres europeos y mujeres amerindias (Rocco, P. *et al.*, 2002; Cifuentes, L. *et al.*, 2004). Los marcadores de ADNmt amerindio (heredados por línea materna) presentan alta prevalencia en la población chilena, mientras que los marcadores de cromosoma Y (heredados por línea paterna) son predominantemente europeos. Otra característica del mestizaje en Chile y Latinoamérica es la relación entre estratificación socioeconómica y marcadores genéticos, resultado de procesos de emparejamiento selectivo (*assortative mating*) desde tiempos coloniales. Por ejemplo, en Santiago de Chile los estratos socioeconómicos altos presentan una alta frecuencia de marcadores genéticos europeos, mientras que los estratos socioeconómicos medios y bajos muestran alta frecuencia de marcadores genéticos amerindios (Valenzuela, C., 2011). Esto concuerda con la consolidación en América Latina de un modelo de dominación colonial basado en el fenotipo, cultura y clase social (Stavnhagen, R., 2013), mostrando cómo este modelo se ve reflejado en la actualidad en la conformación y estratificación de la población chilena.

Los componentes ancestrales amerindios heredados por la población chilena poseen raíces profundas en poblaciones asiáticas del Paleolítico superior, que colonizaron América entre 30 y 15 mil años atrás. Durante la década de los noventa, los genetistas demostraron que los linajes de ADNmt de las poblaciones nativas americanas correspondían a linajes y sublinajes asiáticos. Esto confirmaba concepciones previas sobre la afinidad biológica de las poblaciones de Asia y América, a partir de observaciones fenotípicas (Schurr, T., 2004). Recientemente, la cobertura completa del genoma de restos óseos de un individuo subadulto (Anzik-1), recuperado en un sitio arqueológico al oeste de Montana, América del Norte —con fecha aproximadamente de 12.600 años antes del presente—, vuelve a confirmar el origen de los nativos americanos a partir de poblaciones que se desplazaron a América desde Siberia durante el Paleolítico superior (Rasmussen, M. *et al.*, 2014).

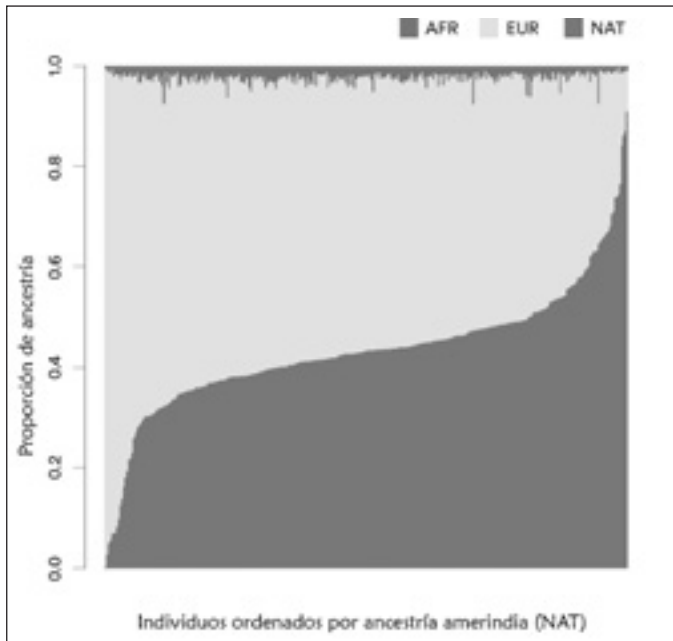
Un resultado concordante fue obtenido a partir del ADNmt extraído del cráneo de un individuo femenino (Naia) en Yucatán. Este cráneo, encontrado en la caverna sumergida Hoyo Negro y fechado entre 12 y 13 mil años antes del presente, exhibe características fenotípicas características de los llamados paleoamericanos (Chatters, J. C. *et al.*, 2014). Tanto Naia como Anzik nos permiten concluir que los actuales nativos americanos son descendientes de las primeras migraciones que poblaron América, y que la diversidad de las poblaciones amerindias se debe a procesos microevolutivos de divergencia *in situ* (Reich, D. *et al.*, 2012).

Respecto a la diversidad de los grupos indígenas chilenos actuales, hasta el momento sabemos que su ADNmt tiene frecuencias predominantes de haplotipos amerindios (Rocco, P. *et al.*, 2002; Moraga, M. *et al.*, 2004), sugiriendo que el patrón de variación de la población indígena chilena aún refleja su diversidad geográfica precolombina. Además, se han encontrado sublinajes de ADNmt restringidos a grupos amerindios de Chile y Argentina, lo cual demuestra continuidad de las poblaciones ancestrales hasta la actualidad (De Saint-Pierre, M. *et al.*, 2012a; 2012b). Sin embargo, no existen a la fecha estudios genómicos que puedan entregar una idea detallada de su historia demográfica.

Datos genómicos recientes de alta resolución han permitido confirmar las características del mestizaje en Latinoamérica (Wang, S. *et al.*, 2008; Bryc, K. *et al.*, 2010). En Chile, la caracterización inicial del genoma de su población ha permitido observar la distribución geográfica de componentes ancestrales, así como una serie de características que permiten estudiar, a un nivel de resolución hasta ahora inusitado, las variantes genéticas distintivas de los habitantes del país en relación con otras regiones del continente (Eyheramendy, S. *et al.*, 2015). El estudio de Eyheramendy y colaboradores (2015) no incluyó miembros de pueblos originarios, ni tampoco recabó datos sobre la identificación étnica de sus partici-

pantes; se trató de un muestreo aleatorio a lo largo del territorio nacional. Todos los participantes dieron su consentimiento informado por escrito, y el estudio fue aprobado por un comité de ética pertinente. En el estudio se tipificaron más de 685 mil marcadores nucleotídicos simples polimórficos (SNP) en cada una de las 313 personas que constituyen la muestra. A partir de estos datos de SNP se calcularon las proporciones de ancestría para cada individuo y también las proporciones de ancestría global de la población.

En la Figura 14 se observan las proporciones de ancestría de cada individuo. El nivel de ancestría amerindia (NAT) se muestra en gris oscuro, europea (EUR) en gris claro y africana (AFR) en negro. Cada individuo está representado por una barra vertical. Por ejemplo, un individuo representado por la primera barra a la izquierda tiene en su genoma un porcentaje muy bajo o casi nulo de ancestría amerindia, prácticamente una totalidad de ancestría europea, y reducida o casi nula ancestría africana. En cambio, un individuo localizado al centro de la figura



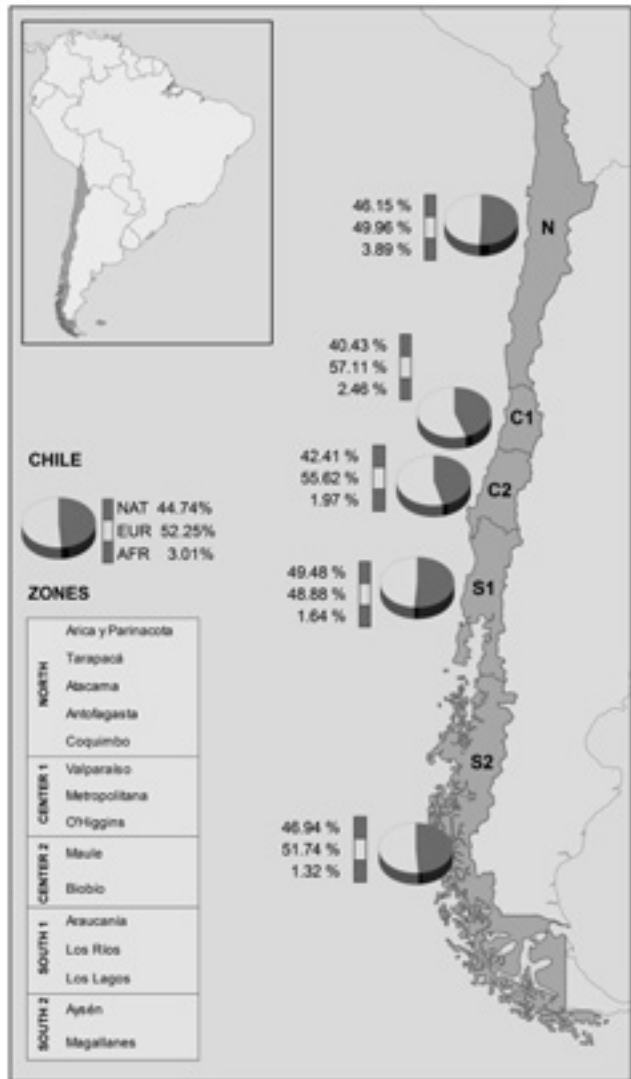
14. Estimaciones de ancestría global. Los individuos están ordenados de izquierda a derecha de manera ascendente según la proporción de ancestría amerindia (o americana nativa). AFR: ancestría africana. EUR: ancestría europea. NAT: ancestría americana nativa. Reproducido de Eyheramendy, S. *et al.* (2015).

tiene aproximadamente un 45% de ancestría amerindia en su genoma, un 52% de ancestría europea y un 3% de ancestría africana. Un individuo ubicado al extremo derecho presenta una ancestría amerindia de 91% en su genoma, un 8% de ancestría europea y un 1% de ancestría africana.

La Figura 14 da cuenta de las proporciones de ancestría global y su distribución geográfica. Para el total de la muestra, el promedio del componente de ancestría amerindia es 44,7%, el de ancestría europea es 52,2% y el de ancestría africana 3%. Es decir, si contamos de manera global los componentes ancestrales, casi la mitad se distribuye entre europeo y amerindio, mientras que el componente africano es relativamente menor. Si observamos en la Figura 14 las frecuencias del componente africano en relación con la geografía, su porcentaje se reduce sistemáticamente de norte a sur. Esto refleja la historia demográfica de la esclavitud africana traída a la costa del Pacífico de América del Sur. Como documenta Mellafe (1984), y más recientemente Díaz *et al.*, (2014), las regiones del norte de Chile que formaban parte del Virreinato del Perú recibieron un importante número de esclavos africanos durante la Colonia. Esto se debió a que el Virreinato del Perú poseía una actividad económica importante, producto de la explotación de minas y plantaciones, donde los esclavos eran traídos a trabajar. Chile no poseía este tipo de actividad económica durante la Colonia. Es por ese motivo que a Chile llegó un número menor de esclavos, en comparación con el Virreinato del Perú. Este hecho histórico y demográfico ha dejado una señal en la distribución geográfica de los marcadores genéticos correlacionada en el eje norte-sur con la proximidad al Perú. Estos resultados genéticos son concordantes con las frecuencias obtenidas por otro estudio previo, que utilizó 37 SNP (Fuentes, M. *et al.*, 2014), en lugar de los 685 mil SNP de Eyheramendy *et al.*, (2015).

También en la Figura 15 se observa que las regiones C1 y C2 concentran la mayor proporción de ancestría europea: 57,11% y 55,62%, respectivamente. Esto es consistente desde el punto de vista demográfico e histórico, puesto que las regiones comprendidas en C1 y C2 —que van desde Valparaíso a la Región del Bío Bío— concentran el 75% de la población chilena actual. Estas regiones han recibido mayores flujos inmigrantes durante la historia de Chile. En contraste, la zona S1, que agrupa a La Araucanía, Los Ríos y Los Lagos, posee el mayor valor para ancestría amerindia (48,88%), lo cual puede ser resultado de la entrada tardía de colonos a los territorios al sur del río Bío Bío después de 1860 (Bengoa, J., 2000; 2009).

Estas observaciones nos muestran que las estimaciones de ancestría global por zonas son consistentes con las expectativas sobre el impacto de la historia demográfica de las poblaciones sobre su diversidad genética (Handley, L. *et al.*, 2007). A escala microevolutiva —es decir, desde una perspectiva temporal acotada,



15. Proporciones de ancestría global según zonas geográficas de Chile. El gráfico circular ubicado a la izquierda corresponde a la proporción de ancestría global para los chilenos en su conjunto. El mapa de Chile describe la subdivisión en cinco sectores (N, C1, C2, S1 y S2) y el cuadro a la izquierda resume las regiones políticas correspondientes. Los gráficos circulares junto a cada sector corresponden a la estimación de ancestría global para cada uno de ellos. Modificado de Eyheramendy, S. *et al.* (2015).

por ejemplo entre 10 y 16 generaciones equivalente a cuatro siglos—, la estructura genética de la población chilena se encuentra bajo la influencia de un proceso de difusión simple, que genera un gradiente genético correlacionado geográficamente (Eyheramendy, *et al.*, 2015). Esto es común para todas las poblaciones humanas en el mundo (Serre, D. & Pääbo, S., 2004).

CONCLUSIÓN: INTERPRETACIÓN HISTÓRICA Y SOCIAL DE LOS RESULTADOS GENÓMICOS POBLACIONALES Y DIFUSIÓN DEL CONOCIMIENTO

Los procesos demográficos revelados a partir de investigaciones genómicas pueden contribuir al estudio histórico y prehistórico de las poblaciones. Estos estudios nos entregan luces sobre el presente: sus resultados informan sobre quiénes somos y de dónde venimos, interactuando con la identidad, pero no determinándola. El debate sobre mestizaje e identidad puede verse enriquecido por conocimientos respecto a la composición genómica ancestral de las poblaciones. Sin embargo, siempre cabe la posibilidad de que algunos descubrimientos genómicos puedan no coincidir con creencias o interpretaciones históricas preestablecidas. Por lo tanto, resulta preciso reflexionar desde las ciencias sociales sobre las implicancias de la herencia genética para la interculturalidad y el reconocimiento. Y aunque es común señalar que la población chilena posee una gran riqueza, fruto de su diversidad biológica y cultural, sabemos poco sobre lo que significa ser mestizo desde el punto de vista genético, y cómo podría influir esto en la comprensión de nuestra vida social. Específicamente, los estudios genómicos actuales, conjugados con una perspectiva antropológica, pueden favorecer la comprensión multidimensional de la identidad nacional chilena, mostrando cómo las relaciones de poder, diferencia y jerarquía dieron forma a la estratificación genómica actual de nuestra población y cómo los procesos de mestizaje amerindio-español-africano iniciados hace 16 generaciones, sumados a las migraciones posteriores provenientes de otros países de Europa y Asia, contribuyeron al desarrollo de los chilenos modernos y la construcción de sus identidades.

El potencial de la genómica para incorporar aspectos de herencia biológica en la comprensión de las identidades debe ser desarrollado con suficiente rigurosidad, para evitar prácticas que reconfiguren nociones raciales obsoletas. Para alcanzar dicho objetivo satisfactoriamente, los conocimientos deben ser difundidos reflexivamente y con la misma rigurosidad (Klahr, D., 2013). Esta rigurosidad y reflexividad en la difusión implica reconocer las limitaciones de la genómica (Bolnick, D. A. *et al.*, 2007). De no ser así, los científicos estamos prestando nuestro trabajo como fuente

de error y malos entendidos¹⁸ (Scheufele, D. A., 2013). Desde mucho antes de la era posgenómica ha existido una tendencia entre genetistas, antropólogos, divulgadores científicos y público general, a confundir genealogía de genes con genealogías de personas (Ayala, F., 1993). Esta confusión surge, en parte, por no volver explícitas en la divulgación de los estudios las limitaciones de los resultados¹⁹. Cuando divulgamos los resultados de determinada investigación genética en el dominio público, la omisión de sus limitaciones transforma dicha información en un arma de doble filo. Las limitaciones de los estudios son obvias para los especialistas, pero son desconocidas para el público general, el cual puede fácilmente interpretarlos, de modo erróneo si carece del contexto adecuado. Resulta, entonces, necesario poner especial atención en esto, y entregar el contexto para evitar interpretaciones sociales equivocadas, tales como discursos raciales.

Como hemos visto, la antropología biológica y la genética humana abandonaron el concepto de raza humana para describir la diversidad de esta. Las nociones que fundamentan su abandono forman parte del estado de los estudios sobre variabilidad y evolución biológica. Estos avances son ilustrativos de los cambios y las revisiones al paradigma evolutivo. Los cambios permiten entender, en perspectiva, muchos de los errores conceptuales e históricos del debate científico del siglo XIX en torno al tema. Esta perspectiva, por su parte, permite dar contexto para describir la caracterización actual de la población chilena desde su genética. Solo dentro de un contexto apropiado es posible plantear cómo este conocimiento contribuye a la comprensión de la identidad nacional de Chile y su relación con los pueblos originarios.

Adentrarse en el tema genético en un contexto de patrimonialización e identificación cultural reviste ciertos riesgos. El principal está en hacer resurgir involuntariamente en el dominio público nociones de raza u otras que favorezcan la discriminación. Como señalan diversos investigadores sociales, aunque la genética moderna haya abandonado el concepto de raza, muchas concepciones raciales

18 Como señala Arthur Lupia, refiriéndose a la transmisión que efectúan los científicos hacia políticos y público: “*People in politicized environments often make different choices about whom to believe than do people in other settings.*” (Lupia, A., 2013, 140-48). Traducción del autor: “En ambientes politizados, las personas toman decisiones diferentes sobre a quién creer, comparado a personas en otros ambientes”.

19 Existe una tentación humana entendible de buscar y proveer explicaciones definitivas sobre el mundo y la naturaleza. Sin embargo, la ciencia se encuentra incapacitada, por su propia estructura, para entregar sentencias finales: todos los conocimientos y avances son susceptibles de ser revisados frente a nueva evidencia. El único dogma de la ciencia es que no hay dogmas en su estructura lógico-empírica.

permanecen subyacentes en el discurso científico, y se reproducen explícitamente en la sociedad (Wade, P. *et al.*, 2014a; 2014b; Tallbear, K., 2007; Santos, R. V. *et al.*, 2009). La introducción al debate público de nuevos conocimientos científicos de genética y genómica descontextualizados, tendría como riesgo entregar fundamentos subrepticios para alimentar nociones racistas erróneas, inmersas en los conceptos poscoloniales de nación u otros²⁰. Otro riesgo sería caer en una ciencia racista. La historia de la antropología física siempre nos recuerda este riesgo. Resulta innegable el nexo colonialista entre racismo y los antiguos estudios de variabilidad biológica humana: se trata de un antecedente histórico. Como no existe actividad humana sin nexo con su historia, entonces debemos encauzar esfuerzos para superar esos errores históricos. Las disciplinas que estudian la evolución y la genética humana están conscientes de esto, pero no les resulta sencillo superar sus errores históricos. Por ejemplo, algunos críticos interpretan el concepto simplificado de “todos somos africanos” como una reconfiguración colonialista (Tallbear, K., 2009). Esta es una crítica injusta, o al menos sesgada. Estamos de acuerdo en que, despojada de su adecuado contexto, tal noción es ambigua. Pero enmarcada en su contexto, tal noción es potente y está impregnada de un intento consciente de quiebre entre el vínculo de la antropología biológica y la tríada colonialismo, discriminación y racismo. Si el significado de la noción “todos somos africanos” ha sido tergiversado, el descuido radica en omisiones de divulgación. Esto es un recordatorio de cómo los nuevos desarrollos de la ciencia genómica podrían hacer resurgir conceptualizaciones equivocadas, tanto dentro como fuera de la disciplina, si los avances no son entendidos e interpretados dentro de un contexto que revele sus limitaciones. Por lo tanto, el objetivo que se propone aquí merece el intento. En lugar de correr un riesgo, debe ser entendido como una oportunidad para aclarar los malos entendidos y las conceptualizaciones equivocadas que puedan permanecer desde el siglo XIX. El verdadero riesgo podría producirse si quienes tienen el rol de encausar el conocimiento permanecen en silencio.

20 Raza y racismo son cosas distintas. Aunque las ciencias biológicas postulen haber abandonado la primera, las sociedades no han abandonado la segunda. Como señala Tallbear: “*While the notion of genetic connectedness may have replaced that of racial hierarchy in the lexicon of mainstream science, relations of power, difference, and hierarchy remain integral to our broader culture, to our institutions and structures, and to the culture in which science gets done and which science helps reproduce*” (Tallbear, K., 2007: 415). Traducción del autor: “Si bien el concepto de conectividad genética puede haber sustituido al de jerarquía racial en el léxico de la ciencia convencional, las relaciones de poder, la diferencia y la jerarquía siguen siendo parte integral de nuestra cultura más amplia, de nuestras instituciones y estructuras, y de la cultura en la que la ciencia se hace y a la cual la ciencia ayuda a reproducir”.