

ANÁLISIS DEL GENOMA COMPLETO DE INDIVIDUOS DE LA COMUNIDAD MAPUCHE - HUILICHE DE ISLA HUAPI, LAGO RANCO, FUTRONO

**MABEL ANGÉLICA VIDAL MIRANDA
INGENIERO EN BIOINFORMÁTICA**

RESUMEN

La secuenciación completa de los genomas humanos nos permite entender los orígenes poblacionales, la diversidad humana, la historia moderna de la evolución humana y las bases genéticas de enfermedades comunes y raras.

Los esfuerzos actuales en el estudio del genoma se han centrado principalmente en las divergencias de las poblaciones humanas. En América, existe poca información sobre la estructura genética de los genomas de las poblaciones amerindias originarias.

En este trabajo se obtuvo las secuencias del genoma completo de nueve personas del grupo étnico mapuche - huilliche asentados en el sur de Chile. Como producto de nuestro análisis se identificaron nuevas variantes genéticas, incluyendo polimorfismos de nucleótido simple (SNP), inserciones y deleciones (INDELS).

La comparación del genoma completo de los huilliches con el repositorio público de otros genomas, mostró que la población huilliche diverge de otras poblaciones. Los huilliches se asemejan más a poblaciones asiáticas. Este hallazgo concuerda con los patrones descritos de migraciones poblacionales que dieron origen al poblamiento del norte y cono sur de América.

Se encontró además un considerable número de genes que contienen nuevos SNPs, inserciones y deleciones que pueden eventualmente asociarse con distintas enfermedades crónicas en el hombre, como obesidad, diabetes y cáncer.

Las diferencias genómicas identificadas en esta tesis pueden ayudar a determinar las variantes genéticas que explican las enfermedades prevalentes en el grupo étnico mapuche-huilliche, así como en la población chilena en general, cuyo genoma está compuesta por un significativo componente genético de nuestras poblaciones originarias.

ABSTRACT

Full sequencing of entire human genomes is helping us understand population origins, human diversity, modern human evolutionary history and the genetic bases of common and rare diseases.

Current efforts in genomics have mostly focused on recently diverged human populations. In the Americas, there is scarce genetic structure information for genomes from native Amerindian populations.

In this work we obtained the complete genome sequences of nine individuals from the mapuche - huilliche ethnic group from southern Chile. This analysis identified novel genetic variants, including Single Nucleotide Polymorphisms (SNPs), insertions and deletions (INDELS).

Comparison with publicly available full-genome sequences showed that huilliches population diverges from other populations. Huilliches are more similar to Asian populations. This finding is consistent with migration patterns described that gave rise to human populations of northern and southern hemisphere of America.

We also found a considerable number of genes containing novel SNPs, insertions and deletions that may eventually associated with chronic diseases in humans such as obesity, diabetes and cancer.

The genomic differences identified in this thesis could help to determine the genetic variants that explain prevalent diseases in the mapuche-huilliche ethnic group as well as in the contemporary general chilean population, whose genome is composed by a significant genetic admixture with our original populations.