

FRECUENCIA DE LOS ALELOS T y t EN LA POBLACION DE LA ISLA DE PASCUA

Frequency of the Alleles T and t in the Population of Easter Island.

RICARDO CRUZ-COKE y RODOLFO IGLESIAS

Departamento de Genética, Instituto de Biología Juan Noé, Facultad de Medicina, Universidad de Chile, Santiago, Chile.

Recibido para su publicación el 3 de Junio de 1963

RESUMEN

En una muestra de 186 habitantes de la isla de Pascua, tomada al azar, se estudió la distribución de "gustadores" y "no gustadores" de la feniltiocarbamida, con el objeto de determinar la frecuencia de los alelos T y t. Se realizó un estudio genealógico de la muestra estudiada y se determinó para cada sujeto quienes eran sus antecesores directos hasta la cuarta generación, a fin de clasificarlos de acuerdo con la existencia de extranjeros entre ellos. Las diversas subpoblaciones revelaron frecuencias del alelo t significativamente diferentes, que variaron entre 0,00 y 0,37. Se discuten estos resultados.

INTRODUCCIÓN

La isla de Pascua constituye la cumbre más elevada de la Dorsal del Pacífico Sud-Oriental (East Pacific Rise) y está situada a 27°9' Sur y 109°27' Oeste de Greenwich. Es probable que el ser humano la

haya habitado desde hace unos 14 siglos (1). La evolución de la población de esta isla aparece en la Fig. 1. En ella puede observarse una brusca disminución ocurrida hace cerca de cien años, la que tuvo su origen en las invasiones de piratas y en el desarrollo de epidemias. Los sobrevivientes de esta sociedad tribal se agruparon en la aldea de Hanga Roa bajo la protección del gobierno de Chile (2) país al cual pertenece la isla desde 1888. En la formación de la población actual de la isla, que en 1962 alcanzaba a 1.150 personas (3), ha intervenido la mezcla de los sobrevivientes con los extranjeros que han visitado la isla o se han acercado en ella en el último siglo. Las características tan particulares de la evolución de esta población tan aislada, permiten estudiar en ella los diversos sistemas de polimorfismo genético, comunes en el ser humano.

En todas las poblaciones humanas se ha comprobado la existencia de un dimorfismo para gustar la feniltiocarbamida (abreviada comúnmente PTC), sustancia de sabor amargo que una parte de la población es incapaz de degustar. Este polimorfismo está determinado por un par de alelos T y t. Los "gustadores" poseen los genotipos TT o Tt y los "no gustadores" son homocigotos recesivos tt. La frecuencia del alelo t varía en las diversas poblaciones que han sido estudiadas, desde 0,11 en los aborígenes del Brasil hasta 0,58 en los habitantes de la India (4). Los

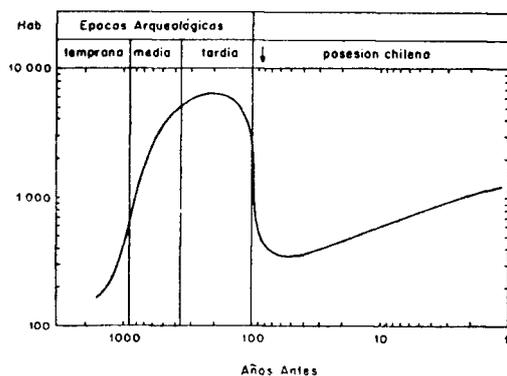


FIG. 1. Evolución de la población de la Isla de Pascua, en escala logarítmica, años en progresión retrógrada a partir de 1962.

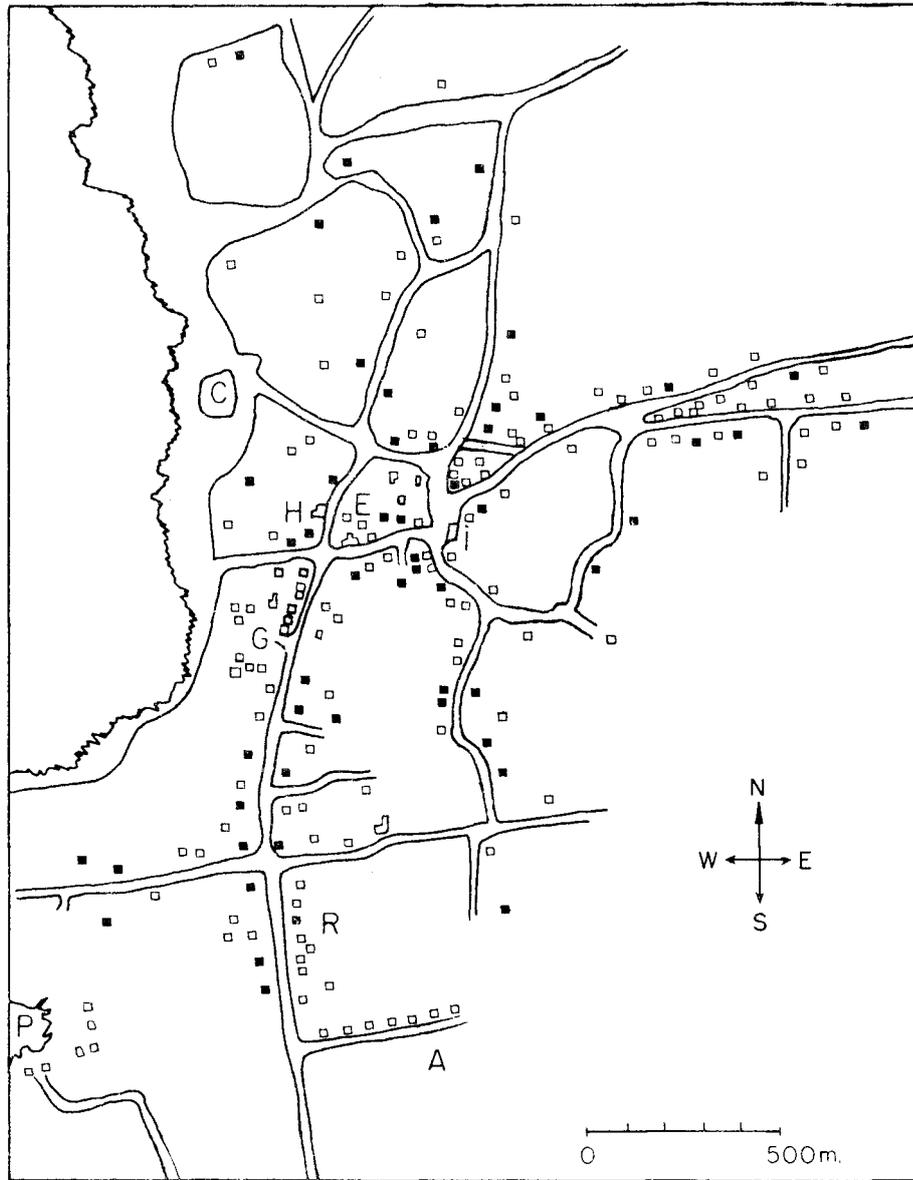


FIG. 2. Distribución geográfica de la muestra. Las viviendas en negro representan las habitaciones en donde vivían individuos que componen la muestra. A. Aeropuerto; C. Cementerio; E. Escuela; H. Hospital; I. Iglesia; G. Gobernación; P. Puerto; R. Radioestación.

tres grupos humanos que han intervenido en la génesis de la población actual de la isla de Pascua presentan diversa frecuencia del alelo *t*. Entre los caucásicos es 0,54 (4); en los chilenos 0,40 (5) y en los polinésicos 0,23 (6). No se conoce cual es la frecuencia de este gen en la población de la isla de Pascua que desciende directamente de la original tribal y no ha estado mezclado con extranjeros. Este es-

tudio ha estado destinado a investigar tanto la frecuencia del alelo *t*, como el grado de hibridismo que presenta la población pascuense, mediante la prueba de la capacidad para degustar PTC.

PROCEDIMIENTO

La investigación se realizó en una muestra de la población isleña concentrada en la

TABLA I

Distribución de la Población de la Isla de Pascua y de la muestra de 196 pascuenses examinados en Enero de 1963

Tribu	Familia	Población total	Muestra
Miru	Neru	3	1
	Rapahango	2	2
	Here Veri	34	5
	Ika	55	11
	Teao	73	7
Marama	Fati	10	3
	Hei	34	13
	Pakomio	62	10
	Pakarati	81	13
Ngaure	Manutomatoma	12	6
	Riroroko	59	10
	Paoa	56	11
	Rapu	25	6
Haumoana	Atán	62	9
Ngatimo	Tepihe	15	4
Raa	Tuki	138	13
Tupahotu	Araki	53	4
	Haoa	41	11
	Hito	17	5
	Huki	36	6
	Tepano	71	7
	Paté	59	10
	Púa	7	1
	Chavez (Tave)	47	8
Extranjeros	Hotus	23	5
	Pont	29	6
	Edmonds	19	3
	Laharoa	11	1
	Nahoé	12	4
	Otros varios	14	1
TOTAL		1 150	196

aldea de Hanga Roa, tomada al azar en Enero de 1963. La muestra estuvo compuesta por 186 personas, 94 varones y 92 mujeres. La Fig. 2 revela que la muestra habitaba 54 de

las 120 viviendas de la aldea y estaba distribuida geográficamente al azar. La Tabla I expresa la misma distribución al azar entre las diversas familias isleñas. La edad media

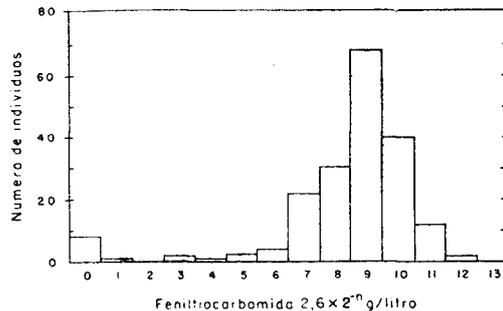


FIG. 3. Distribución de la sensibilidad gustativa para la Feniltiourea en la muestra.

de los componentes de la muestra fue de 32,9 años, en tanto que la edad media de la población isleña era de 20,4 años (3). Esta diferencia se debe a que el 34,7% de la población tenía menos de 10 años y no es posible practicar la prueba de gustación de PTC en la población pre-escolar.

Cada sujeto se sometió a la prueba de Harris y Kalmus (7) utilizando 15 soluciones de PTC, diluidas en la proporción de 1:2ⁿ. La primera solución contenía 1,3 g por litro y la número quince 0,16 mg por litro. En cada caso se determinó el umbral de sensibilidad gustativa a la PTC. La distribución de la sensibilidad en toda la muestra (Fig. 3) adoptó la forma bimodal clásica, en la cual el antimodo correspondía a la solución 4. Se consideraron "no gustadores" aquellos individuos que solamente pudieron gustar las soluciones 1 a 4 inclusive o no gustar ninguna.

De acuerdo con los datos del registro parroquial de la isla y con la ayuda de algunas personas conocedoras y de la publicación de

Englert (8), se logró constituir la genealogía de todas las familias, agrupadas en 8 generaciones. En la Fig. 4 se presenta, como ejemplo la genealogía de la tribu Miru y de algunas familias estrechamente emparentadas con ella, genealogía que comprende alrededor de un tercio de la muestra. A base de este estudio fue posible localizar a cada sujeto como miembro de la población tribal hasta la cuarta generación y reconocer los sujetos híbridos de extranjeros. Se dividió la muestra en relación con el origen de sus antecesores en la forma que se indica en la Tabla II.

Para determinar la frecuencia del alelo t, se consideró $p = T$ y $q = t$, y como se trataba de una muestra emparentada, se aplicó el tratamiento de Cotterman (9) para determinar el equilibrio de Hardy Weinberg. Cada población y subpoblación se dividió en: (a) *sujetos emparentados*, aquellos que presentaban un coeficiente de parentesco de $\frac{1}{2}$ (padres, hermanos, e hijos) y (b) *sujetos no emparentados*, el resto. Ambos grupos se dividieron en series de 2 hasta 6 individuos para aplicarles el factor del peso génico que se consigna en la Tabla III. Con la salvedad de que el heterocigoto no puede ser distinguido fenotípicamente, los resultados de esta tabla revelarían que ambos alelos están distribuidos en equilibrio génico. La misma estimación se practicó en cada subpoblación de la Tabla II. Conocidas las frecuencias génicas de las subpoblaciones respectivas se determinó el grado de mezcla de los pascuenses con los extranjeros, utilizando como indicador el alelo t, de acuerdo con la ecuación de Bernstein modificada por Glass y Li (10):

$$m = [(q_x - Q) : (q - Q)] - 1$$

TABLA II

Distribución de la muestra según el origen de los antecesores foráneos más próximos

Origen de los antecesores foráneos	Antecesor foráneo más cercano		
	Abuelo	Bisabuelo	Tatarabuelo
Polinésicos	31	19	5
Chilenos	14	0	0
Europeos	40	3	12
Varios extranjeros	5	5	—

TABLA III

Determinación de la frecuencia de los alelos T (p) y t (q) en la muestra de población, según el tratamiento propuesto por Cotterman (9) para muestras emparentadas

n	G	NG	q ²	TT a	Tt b	tt c	W ² /(n+1)	W(2a+b)	W(+2c)
NR	46	3	0,0612	25,75	18,23	3	1,0000	73,73	24,23
2	49	3	0,0576	30,03	18,96	3	0,6667	52,68	16,64
3	25	2	0,0740	14,30	10,69	2	0,5000	19,64	7,34
4	23	1	0,0410	15,26	7,74	1	0,4000	15,30	3,89
5	10	0	0,0000	10,00	0,00	0	0,3333	6,66	0,00
6	15	3	0,1666	6,30	8,70	3	0,2857	6,08	3,34
	168	12						174,09	55,44

$p = S(WX) : [S(WX) + S(WZ)] = 0,7553.$

$q = S(WZ) : [S(WX) + S(WZ)] = 0,2405 \pm p \cdot q / [S(WX) + S(WY)]^{1/2} = 0,0264.$

$\chi^2 = 0,24 \quad P 0,5.$

donde m es la fracción de los alelos traídos por los extranjeros, q_x, la frecuencia génica de la población híbrida, Q, la de la población extranjera y q, la de la población tribal.

los sujetos gustadores fue de $8,64 \pm 1,32$ en los varones y de $8,96 \pm 1,08$ en las mujeres.

RESULTADOS

1. *Influencia del sexo y de la edad.* Se determinaron 12 sujetos no gustadores, 8 hombres y 4 mujeres. La proporción no difiere significativamente ($\chi^2 = 1,62; p > 0,10$). La concentración umbral media no difirió tampoco significativamente entre varones y mujeres. El número promedio de la solución umbral de

Tampoco se observó influencia de la edad sobre este umbral. En efecto, el coeficiente de regresión entre la solución umbral de PTC y la edad en años de los gustadores fue de + 0,017 para las mujeres y + 0,017 para los varones ($r = 0,023$ y $r = 0,028$ respectivamente).

Los genotipos tt estaban pues determinados por una variable independiente del sexo y de la edad de acuerdo con un locus autosómico.

Distribución del alelo t. En la Tabla IV

TABLA IV

Frecuencias génicas del alelo t en las subpoblaciones de la muestra de la Isla de Pascua

Subpoblación	Número de individuos	Frecuencia del alelo t (*)	χ^2	P
Tribal	41	0	—	—
Híbridos polinésicos	55	$0,1312 \pm 0,037$	1,21	0,20
Híbridos chilenos	14	$0,2352 \pm 0,088$	2,07	0,10
Híbridos europeos	60	$0,3352 \pm 0,053$	0,26	0,50
Total de híbridos	139	$0,2841 \pm 0,033$	0,29	0,50
Total muestra	180	$0,2405 \pm 0,026$	0,24	0,50

TABLA V

Distribución de las frecuencias del alelo t en las generaciones de la genealogía conjunta de la Isla de Pascua

	Generaciones		
	Antiguas IV-V	Mediana VI	Jóvenes VII-VIII
Número de sujetos	34	93	59
Edad media en años	54,7	33,8	18,7
Población Tribal (%)	68	17	3
Frecuencia del alelo t	0	0,05	0,37
χ^2	—	12,5	0,47
P	—	< 0,01	> 0,50

aparece la frecuencia del alelo t en las diversas subpoblaciones. En ella se aprecia que ésta aparece como inexistente en la población tribal y llega hasta valores elevados en la población híbrida pascuense caucásica. La diferencia entre los híbridos caucásicos y polinésicos es altamente significativa ($P < 0,001$). En la Tabla V se puede apreciar como esta di-

ferencia es aún mayor en las generaciones viejas, en las cuales la proporción de población tribal es más elevada que en las generaciones jóvenes en las cuales prevalecen los híbridos. En la generación intermedia, la frecuencia génica no aparece equilibrada. En la Tabla VI se aprecian los grados de mezcla de la población pascuense con extranjeros, suponiendo

TABLA VI

Análisis del grado de mezcla de la población pascuense con los extranjeros, medida por el influjo de los alelos t

	Número de casos N	Frecuencia del alelo t		Fracción de alelos extranjeros m
		Q	q _x	
Antecesores extranjeros:				
Europeos	60	0,55	0,34	0,61
Chilenos	14	0,41	0,24	0,58
Polinésicos	55	0,27	0,13	0,48
Generaciones:				
Antiguas	34	0,42 (*)		0,00
Intermedia	93	0,42	0,05	0,13
Jóvenes	59	0,42	0,37	0,89

(*) Promedio ponderado de Q.

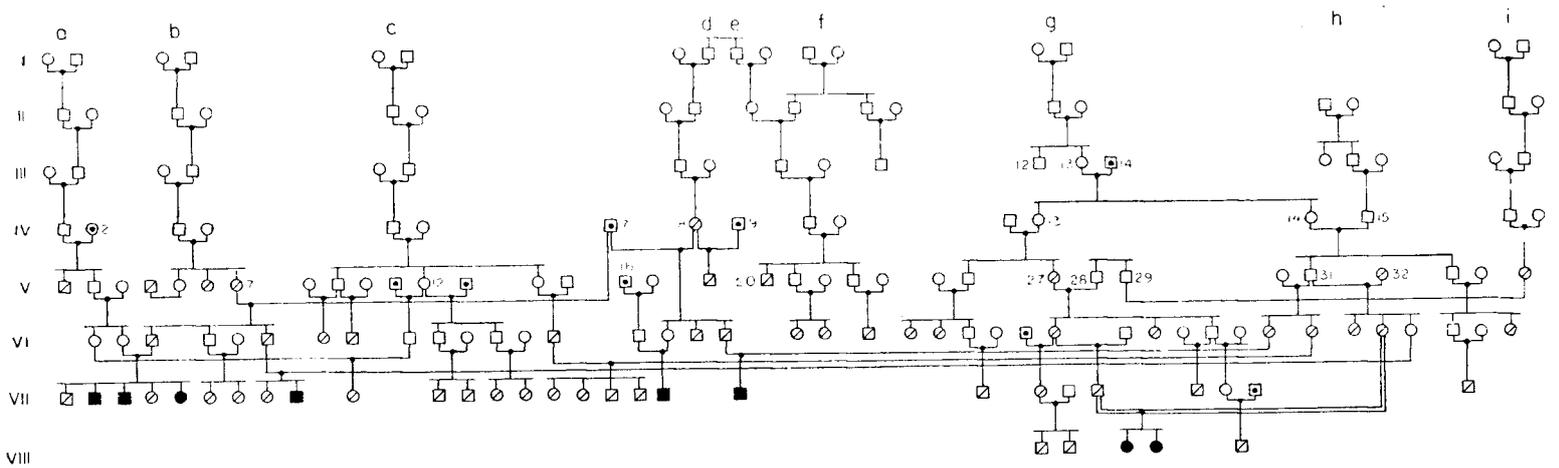


FIG. 4. Genealogía conjunta de los descendientes de la tribu Miru y familias relacionadas que formaron parte de la muestra. *Símbolos.* En negro: los "No gustadores"; con línea diagonal: los "Gustadores"; marcados con un punto negro: los extranjeros no examinados; en blanco: los ascendientes no examinados. *Familias* (a) Riroroco; (b) Hei; (c) Ika; (d) Rapahango; (e) Hereveri; (f) Papa-Rona; (g) Dinastía Real; (h) Paoa; (i) Neru. *Individuos.* Generación III: (12) Gregorio, último rey de la isla; (13) Reina Koreto que casó con Dutrou Bornier, originario de Francia. Generación IV: (2) Verónica Mahute, originaria de las Islas Tuamotu; (7) Edmonds, administrador chileno, de origen inglés; (8) Victoria Rapahango; (9) Chileno de nombre desconocido; (13) y (14) Carolina y Marta Dutrou Bornier; (15) Emilio Paoa. Generación V: (7) Sofía Hei; (12) Carolina Ika, unida con dos chilenos de nombres desconocidos; (16) chileno de nombre desconocido; (27) Parapina Araki, casada con (28) Antonio Haoa; (29) Tomás Haoa, casado con (35) Mariena Neru; (31) Alberto Paoa; (32) Carmela Languitopa.

que la población tribal está desprovista del alelo t ($q = 0$). En forma global, se observa que en todas las generaciones la población híbrida tiene un poco más de 50% de alelos extranjeros, en tanto que en la generación joven la muestra presenta cerca de un 90% de alelos foráneos.

DISCUSIÓN DE RESULTADOS

La muestra de la población que hemos analizado ha sido tomada al azar, como lo demuestran la Fig. 2 y la Tabla I. Asimismo, las poblaciones han sido calificadas correctamente mediante el análisis directo de la genealogía conjunta, de la cual se muestra un ejemplo en la Fig. 4. Por último, los datos consignados en la Tabla III, revelan que los alelos T y t se encuentran en equilibrio génico de acuerdo con la ley de Hardy Weinberg. Parece pues que ni el equilibrio ni la bondad de la muestra merecen discusión.

El análisis de los datos consignados en la Tabla IV hace pensar que el alelo t no existe en la población tribal. Sin embargo, no puede afirmarse con seguridad su inexistencia, pues el análisis de contingencia con la población híbrida, χ^2 vale 3,36 ($P > 0,05$), de modo que no es seguro que la falta del alelo t en esta población no sea simplemente debida al azar. En todo caso, resulta indiscutible que en la población tribal debe existir una frecuencia muy baja del alelo t , si se considera la que se encontró en las poblaciones híbridas de pascuenses con polinésicos. En efecto, la frecuencia del alelo t entre los polinésicos es de 0,27 según los datos publicados por Simmons (6) y la de los híbridos pascuense-polinésicos fue en este estudio de 0,13; lo que muestra que los primeros deben tener una frecuencia vecina de 0. En la población resultante de la mezcla de pascuenses con caucásicos la frecuencia del alelo t subió a 0,33, lo que está de acuerdo con la frecuencia observada en los caucásicos, que es de 0,54.

El flujo de los alelos t en la población de la isla de Pascua aparece muy veloz en los últimos años, si se juzga por el aumento de la frecuencia génica en las diferentes generaciones que se muestran en la Tabla V. La medición del grado de mezcla, que aparece en la Tabla VI, permite comprobar que existe una fracción importante de alelos extranjeros. Sin embargo, no es posible deducir conclusiones seguras de este análisis, pues los errores típicos de las frecuencias génicas son muy grandes como se puede apreciar en la Tabla IV; de tal modo que la proporción de mezcla tiene variaciones muy amplias que no son significativas. En todo caso es claro que el grado de mezcla de la última generación es extraordinariamente elevado, pues la frecuencia que el alelo t mostró ella, que vale 0,37, no se diferencia significativamente de la de 0,40 que corresponde a la de la población de Chile continental.

El fuerte gradiente de frecuencias génicas de las subpoblaciones pascuenses, revela que la población está pasando por un rápido proceso de mezcla con extranjeros y confirma que la población tribal no híbrida tenía probablemente una frecuencia muy baja del alelo t .

AGRADECIMIENTOS

Los autores agradecen al señor Rector de la Universidad de Chile, don Juan Gómez-Millas, y a la Armada Nacional de Chile, por haber facilitado los medios financieros necesarios para realizar esta investigación; al señor Teniente aviador don Sergio Mendoza, por las fotografías aéreas tomadas desde un helicóptero, que permitieron levantar el plano que aparece en la Fig. 2; al Excmo. señor Obispo Guillermo Harlt, por autorizar la revisión de los archivos parroquiales de Hanga Roa; al R. P. Sebastián Englert, párroco de la isla, y a las señoras Mariana Atán, Victoria Rapahango, Erodia Pakarati y Sofía Hei, por las informaciones que permitieron elaborar la genealogía conjunta de la población de la isla; a los Drs. Ronald Nagel y Danko Brncic,

por la ayuda prestada para el análisis de los resultados.

SUMMARY

A century ago, the tribal society of Easter Island (C27°9' S; 109°27' W) was decimated by war and epidemics (Fig. 1). About 300 survivors were concentrated in the village of Hang Roa, and with racial intermixture with outsiders, reached 1.150 inhabitants in 1962 (3). The authors have performed an extensive genealogic survey of the present population, elaborating a joint pedigree of eight generations, with the remaining 24 families descending from the old tribes (8). An example appears in Fig. 4. A sample of 186 individuals was chosen at random and the subjects were classified in subpopulations according to the origin of outsider ancestors (Table III). In order to determine the taste sensitivity to Phenylthiocarbamide (PTC) the sorting test of Harris and Kalmus (7) was performed in every individual. Only 12 "non-tasters" were found. The frequencies of the allele t, determined by the method of Cotterman (9) were in close agreement with the Hardy Weinberg equilibrium, and showed significant differences between the subpopulations (Table IV).

The tribal subpopulation did not show the genotype tt. Racial intermixture analyzed by the method of Glass and Li (10) showed a very important fraction of outsider alleles in hybrid subpopulations. Youngest generation exhibited highest gene frequency of allele t, probably revealing a high degree of intermixture (Table VI).

REFERENCIAS

- 1.—HEYERDALH, T. y FERDON, E. — *Archaeology of Easter Island*. Vol. I. Stockholm, 1961.
- 2.—METRAUX, A. — *Easter Island*, Oxford University Press; New York, 1957.
- 3.—Armada de Chile, Departamento Isla de Pascua, 1ª Zona Naval. *Rol de Familias de la Isla de Pascua*, 1962.
- 4.—SALDAHNA, P. H. — *Ann. Human Genet.* **22**:380, 1957-1958.
- 5.—CRUZ-COKE, R. — *Rev. méd. Chile* **91**: 252, 1963.
- 6.—SIMMONDS, J. — *Am. J. Anthropol.* **15**: 357, 1957.
- 7.—HARRIS, H. y KALMUS, H. — *Ann. Eugen.* **15**:24, 1949-1950.
- 8.—ENGLERT, S. — *La Tierra de Hotu Matu'a*. Ed. San Francisco, Padre Las Casas, Chile, 1948.
- 9.—COTTERMAN, C. W. — *Cont. Lab. Vertebrate Zool. Univ. Michigan* **33**:1, 1948.
- 10.—GLASS, H. B. y LI, C. C. — *Am. J. Human Genet.* **5**:1, 1953.