

Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Instituto de Biociências
Departamento de Genética
Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular

**DO PORTO DOS CASAIS A PORTO ALEGRE:
A TRAJETÓRIA DEMOGRÁFICA E EVOLUTIVA DE UMA CIDADE
REVELADA ATRAVÉS DE MARCADORES GENÉTICOS UNIPARENTAIS**

Vanderlei Farias Guerreiro Junior

Dissertação submetida ao Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular da UFRGS como requisito parcial para a obtenção do grau de Mestre.

Dra. Maria Cátira Bortolini
Professora Orientadora

Porto Alegre, março de 2007.

Este trabalho foi desenvolvido nos Laboratórios 114, 116 e 122 do Departamento de Genética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, com auxílio financeiro da Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior (CAPES), Conselho Nacional de Pesquisa (CNPq) – Programa Núcleos de Excelência e Instituto do Milênio, e Pró-Reitoria de Pesquisa (PROPESQ – UFRGS).

*“Nunca perca a fé na humanidade,
pois ela é como um oceano. Só
porque existem algumas gotas de
água suja, não quer dizer que ele
esteja sujo por completo”. Ghandi*

Nota: As imagens da capa são figuras adaptadas, obtidas na biblioteca da Fundação de Economia e Estatística do RS e arquivo pessoal de LG Machado. No separador de capítulos, a imagem do *Monumento aos Açorianos* trata-se de obra uma assinada pelo artista plástico Carlos Thenius, em homenagem aos fundadores da cidade.

SUMÁRIO

Resumo.....	5
Abstract.....	7
I. INTRODUÇÃO.....	9
I.1. Considerações Gerais.....	10
I.2. Aspectos históricos da região sul do Brasil.....	13
I.3. A cidade de Porto Alegre: formação e demografia histórica.....	15
I.4. Marcadores genéticos uniparentais.....	22
I.4.1. Estudos com DNA mitocondrial.....	22
I.4.2. Estudos com Marcadores do Cromossomo Y.....	27
II. OBJETIVOS.....	33
II.1. Objetivos gerais.....	34
II.2. Objetivos específicos.....	34
III. MATERIAIS E MÉTODOS.....	36
III.1. Coleta das amostras e extração do DNA.....	37
III.2. Seqüenciamento do DNA Mitocondrial.....	38
III.3. Marcadores do Cromossomo Y.....	38
III.4. Análise de dados.....	41
III.4.1. DNA mitocondrial.....	41
III.4.2. Cromossomo Y.....	41
IV. RESULTADOS e DISCUSSÃO.....	44
IV.1. DNA mitocondrial.....	45
IV.1.1. Herança Européia.....	48
IV.1.2. Herança Ameríndia.....	53
IV.1.3. Herança Africana.....	56
IV.2. Cromossomo Y.....	57
IV.2.1. Herança Européia.....	57
IV.2.2. Herança Africana.....	61
IV.3. Brancos e negros de Porto Alegre.....	62
IV.4. Dinâmica de mestiçagem.....	65
V. Referências Bibliográficas.....	70

RESUMO

As populações da América pós-colombiana, em especial as populações brasileiras, foram estabelecidas principalmente através de cruzamentos envolvendo colonizadores europeus e mulheres ameríndias ou africanas. No entanto, têm sido descritas particularidades regionais e locais. Desta forma, este trabalho objetivou esclarecer os detalhes da formação da população de Porto Alegre através de dados genéticos. Para isto uma amostra de 290 indivíduos fenotipicamente identificados como brancos foi investigada com relação a marcadores de linhagens uniparentais maternos e paternos. Duzentos e três homens foram genotipados para doze marcadores bialélicos (*single nucleotide polymorphisms - SNPs*) presentes na região não recombinante do cromossomo Y, sendo também seqüenciada a primeira região hipervariável (HVS-I) do DNA mitocondrial (mtDNA) de cento e setenta e dois indivíduos. Com relação aos marcadores do cromossomo Y a frequência dos *SNPs* mostrou um cenário predominante de cromossomos europeus (~93%), sendo o restante de cromossomos possivelmente de origem africana. Além disso, mais de 51% dos cromossomos genotipados pertencem ao haplogrupo R1b3*, amplamente distribuído em populações ibéricas. Em consonância com este achado as análises dos dados apontaram para uma herança predominante dos colonizadores

açorianos e portugueses, confirmando que o legado genético masculino da população de Porto Alegre tem origem em seus colonizadores históricos. Um cenário diferente foi encontrado para o mtDNA, pois além da presença europeia (69%), também foram detectadas linhagens ameríndia (21%) e africana (10%). A avaliação das seqüências ameríndias mostrou a presença Guarani e também pela primeira vez, considerando-se uma amostra gaúcha, a herança Kaingang. Finalmente, os dados comparativos com uma amostra de negros revelaram a possibilidade de que distintas dinâmicas de mestiçagem ocorreram na formação da população porto-alegrense.

ABSTRACT

The post-Columbian American populations, especially Brazilians, are mainly the result of intercrossings between European males and Amerindian or African females. However, regional and local particularities have been described. The main objective of this investigation was to reveal details about the formation of the Porto Alegre population using genetic markers. A sample of 290 persons phenotypically classified as white was investigated in relation to several uniparental genetic systems. Two-hundred and three men were genotyped considering twelve biallelic loci (single nucleotide polymorphisms - SNPs) located in the non-recombinant region of the Y-chromosome, while the first hypervariable region (HVS-I) of the mitochondrial DNA (mtDNA) was sequenced in 172 individuals. The main origin of Y-chromosomes is European (~93%), the complementary fraction having a probable African origin. The Y-SNP haplogroup R1b3*, the most frequent in Iberian populations, is present in Porto Alegre with a frequency of 51%. These and other results show that the male contribution to this population is predominantly Azorean and Portuguese, confirming historical sources. A different scenario was observed considering the mtDNA, because European (69%), Amerindian (21%) and African (10%) mtDNA sequences were identified. Restricting our attention to the sequences of Amerindian origin, it was

possible to detect Guarani and for the first time considering a *gaúcho* sample, Kaingang heritages. The comparative analysis with a black sample revealed that distinct admixture dynamics have occurred in the formation of the Porto Alegre population.

Capítulo I. INTRODUÇÃO



I.1. Considerações Gerais

Os movimentos migratórios protagonizados pela espécie humana, e todas as conseqüências relacionadas a tais eventos, sempre despertaram grande curiosidade motivando investigações em diferentes áreas como antropologia, arqueologia e genética.

Os primeiros estudos que investigaram os padrões e as formas como tais dispersões ocorriam utilizavam métodos indiretos com a observação nos sítios arqueológicos de ossadas e artefatos encontrados e relacionavam estes últimos ao tipo de cultura das populações remotas (Wilkins e Marlowe, 2006; Wilkins, 2006).

A utilização do DNA como uma ferramenta para investigações desta natureza surgiu com os estudos pioneiros do grupo liderado por Allan Wilson nos anos 80 (Wilson e cols., 1985; Cann e cols., 1987; Vigilant e cols., 1991). Estes e outros pesquisadores que vieram depois demonstraram que vários parâmetros de interesse para o resgate de nossa história evolutiva, demográfica e migratória poderiam ser obtidos de forma consistente através de marcadores de linhagens, neste caso em particular com o uso do DNA mitocondrial (mtDNA). Em consonância com estes estudos, investigações com marcadores genéticos localizados na região não-recombinante do cromossomo Y (que forneciam a

contrapartida masculina para as pesquisas com o mtDNA), bem como com cromossomos autossômicos, foram sendo desenvolvidos e utilizados. Tais esforços sempre foram motivados pela busca do panorama que representasse a real trajetória dos humanos modernos desde sua dispersão inicial a partir da África. A partir desta dispersão inicial, inúmeros e sucessivos movimentos migratórios históricos ou pré-históricos ocorreram, muitos deles caracterizados por diferentes taxas de mobilidade de homens e mulheres, mas que acabaram por resultar na efetiva colonização dos continentes (Mesa e cols., 2000; Underhill e cols., 2000, 2001; Semino e cols., 2000; Carvajal-Carmona e cols., 2003; Bedoya e cols., 2006).

Nesta perspectiva, utilizar marcadores genéticos que por suas características e propriedades possibilitam caracterizar a história evolutiva de um indivíduo e, por conseguinte de sua população, ganha várias e importantes abordagens. Uma delas se ocupa da tentativa de detectar eventos pré-históricos como é o caso de trabalhos que buscam descrever, por exemplo, a origem e a dispersão do *Homo sapiens sapiens* na África (Watson e cols., 1997; Pereira e cols., 2002; Bortolini e cols., 2004; Beleza e cols., 2005; Hünemeier e cols., 2007), bem como sua entrada no continente americano (Bonatto e Salzano, 1997a; 1997b; Bortolini e cols., 2003; Dornelles e cols., 2005). A outra abordagem é feita para resgatar de forma mais abrangente eventos históricos recentes, cuja documentação e registros sejam escassos ou falhos, como é o caso do tráfico de

escravos africanos para América durante o período colonial (Bortolini e cols., 1997, 1999, 2004; Salas e cols., 2002, 2004; Silva-Jr e cols., 2006; Hünemeier e cols., 2007).

Uma outra frente de investigação diz respeito aos estudos que visam caracterizar populações miscigenadas. Populações como as brasileiras, por suas particularidades de colonização e elevado aporte de indivíduos oriundos de distintos "*background*" genéticos, vêm se constituindo em objetos freqüentes de investigação (Bortolini e cols., 1997, 1999; Alves-Silva e cols., 2000; Carvalho-Silva e cols., 2001; Marrero e cols., 2005; Zembrzuski e cols., 2006). Entretanto, como demonstraram Marrero e cols. (2005), generalizações podem incorrer em erros. O Brasil é um país de dimensão continental e eventos históricos particulares ocorridos em cada estado ou região, bem como as diferenças na dinâmica de mestiçagem, levaram a uma grande heterogeneidade populacional em seu extenso território. Este fato torna premente que mais estudos devam ser realizados para que um panorama mais realista sobre as populações brasileiras seja traçado. Além disso, somente o estudo particular de uma dada população irá permitir que o cenário de sua história evolutiva, demográfica e migratória seja traçado com relativa segurança.

I.2. Aspectos históricos da região sul do Brasil

A ocupação da região sul do território brasileiro por parte dos portugueses iniciou-se mais tardiamente em relação as demais regiões brasileiras devido ao fato do extremo sul ter sido primordialmente uma área de domínio espanhol (Carneiro, 1992). Desde o início de sua ocupação efetiva, a região desempenhou a relevante função de ser um local estratégico, cuja manutenção era vital para garantir a presença portuguesa junto a áreas importantes de colonização espanhola, em especial ao Rio da Prata (Pesavento, 1984).

A expansão econômico-social presente nas regiões cujo crescimento se dava com as bases no modelo paulista/mineiro de desenvolvimento, baseado principalmente na mineração e cafeicultura, não encontrou grande aporte na região sul. Desde o principio, o modo de existência e a participação na vida nacional eram aspectos tão peculiares nesta região, que a tornava diferenciada em relação a outras áreas do Brasil (Ribeiro, 2006).

Inicialmente o território do Rio Grande do Sul era considerado uma "terra de ninguém", de difícil acesso e pouco povoada. Vagavam por suas pradarias indígenas das nações guarani e charrua e, vez por outra, aventureiros (tanto espanhóis que vinham a partir do Prata, quanto bandeirantes paulistas) que penetravam em seu território em busca de riquezas e de índios para escravizar.

Esse quadro foi modificado com a chegada dos padres jesuítas que, no início do século XVII, na região formada pelos atuais estados do Rio Grande do Sul e Paraná, e pela Argentina e Paraguai, fundaram as Missões Jesuíticas. Nelas se reuniam, em torno dos pequenos grupos de religiosos, grandes levadas de índios guaranis convertidos (Pesavento, 1984).

Ao final do século XVII, devido aos constantes conflitos de fronteira entre Portugal e Espanha, os jesuítas resolveram concentrar a população indígena convertida em uma área que consideravam mais segura, e escolheram a zona localizada na região noroeste do Rio Grande do Sul. Foram criados os "Sete Povos das Missões". Mas a prosperidade desses povos, que funcionavam independentemente das coroas portuguesa e espanhola, acabou por decretar o seu fim. Em 1750, o tratado de Madrid firmado entre os dois países estabeleceu que a região das Missões passaria à posse de Portugal, em troca da Colônia de Sacramento, que havia sido fundada pelos portugueses em 1680 nas margens do Rio da Prata, defronte a Buenos Aires. Embora tenha havido resistência por parte de padres e índios, as Missões foram desmanteladas. Mas deixaram um legado que, por muito tempo, seria a base da economia do Rio Grande do Sul: os grandes rebanhos de bovinos e cavalos, criados soltos pelas pradarias (Flores, 1996).

Foi neste contexto que começou a ser estimulada a vinda de imigrantes para a região. A maciça colonização no Rio Grande do Sul foi feita

essencialmente por portugueses, alemães e italianos e, embora ondas migratórias de indivíduos de outras origens como judia, japonesa e árabe se somem a este contingente, parece que apenas estes três primeiros grupos realizaram um papel de ocupação populacional (Laytano, 1974).

O programa inicial de colonização constituía-se na distribuição de um lote de terra, ferramentas, animais, sementes aos agricultores e pagamento de módicos subsídios para a alimentação dos colonos no primeiro ano de estabelecimento. (Herédia, 2001).

As levas de imigrantes se sucederam e, aos poucos, transformaram o perfil do Rio Grande. Trouxeram a agricultura de pequena propriedade e o artesanato. Através dessas atividades, consolidaram um mercado interno e desenvolveram boa parte da população. E, embora o poder político ainda fosse detido pelos grandes senhores das estâncias e charqueadas, o poder econômico dos imigrantes foi, aos poucos, se consolidando. (Flores, 1996).

I.3. A cidade de Porto Alegre: formação e demografia histórica

Porto Alegre, ao contrário das outras capitais do Brasil, não tem seu povoamento vinculado diretamente a chegada de desbravadores portugueses, mesmo porque o verdadeiro interesse sulino da coroa portuguesa era a região do

Rio da Prata, mais precisamente a Colônia do Sacramento (Riopardense de Macedo, 1973; 1993; 2004).

Antes mesmo do tratado de Madri, a região de Porto Alegre já conhecia um primitivo povoamento, mas nada além de um acampamento de tropeiros. Antes disso, os registros históricos apontam para a presença de jesuítas em sua empreitada missioneira pela América. Por volta de 1730, Jerônimo de Ornellas, português nascido na Ilha da Madeira, instalou-se na região conhecida pelo nome de Porto de Viamão e, através de uma carta régia, conquistou alguns anos mais tarde o domínio legal de uma vasta área de terra (sesmaria) na qual posteriormente se desenvolveria a cidade (Carneiro, 1992).

Ornellas não é considerado por historiadores um colono de povoamento enviado para a região. Seu objetivo não era estabelecer vizinhança e nem fixar por aqui um povoado, mas sim realizar a apreensão do gado alçado abundante na região. Além disso, a idéia de um povoamento era prejudicial a este objetivo (Riopardense de Macedo, 1993; 1999).

O contingente demográfico na época de Ornellas permanecia estático e só foi modificado no ano de 1752, por ocasião do desembarque na região de aproximadamente 60 casais oriundos da Ilha de Açores.

Os tramites que tratavam da vinda de colonizadores açorianos iniciaram nos anos que antecederam a assinatura do tratado de Madri em 1750, assim a coroa portuguesa contava com as prerrogativas de consumir a posse da região

sul e desafogar o elevado número de habitantes do arquipélago lusitano de Açores. Os primeiros desembarques ocorreram na região da Ilha de Santa Catarina e, no Rio Grande do Sul o destino destes açorianos seria a região das Missões e de Rio Pardo, onde extensas terras seriam para eles destinadas (Carneiro, 1992; Riopardense de Macedo, 1999). Como este fato nunca se concretizou, os açorianos, agricultores em sua origem, começaram a praticar este modo de subsistência nas terras que então ocupavam, na região que na época era chamada de Porto do Dornelles. (Carneiro, 1992). Sendo o principal sesmeiro da região, Ornellas nada fez para evitar a ocupação da península de seu porto, mesmo porque a carta régia, a qual lhe garantia posse da terra, continha uma cláusula que dava direito público à região próxima ao rio (Riopardense de Macedo, 1973).

O Porto do Dornelles passou a ser chamado de Porto dos Casais desde a chegada dos casais de ilhéus e, com o fracasso da partida destes rumo ao seu destino final, a região onde estes se localizavam prosperou e se tornou o que é reconhecido pelos historiadores como a “esquina do Rio Grande”. Esta denominação se consolidou com os rumos da história do Rio Grande. No ano de 1763, os espanhóis sob o comando de Pedro Cevallos tomaram a vila de Rio Grande, o que obrigou grande parte da população da região a recuar para a capital, na época a vila de Viamão. Com esta situação e com a chegada de José Marcelino de Figueiredo ao continente de São Pedro, cuja missão seria reaver a

Vila de Rio Grande, iniciaram-se as constatações de que Viamão não era a melhor localização para a capital da província.

Assumindo o governo da província no ano de 1769, Marcelino de Figueiredo logo se deu conta das vantagens de estabelecer o governo nas margens do Guaíba. Seu antecessor, José Custódio de Sá e Faria, também já tinha esta idéia que só foi consolidada no ano de 1773 quando, além de se tornar capital, também o nome da cidade foi alterado para Freguesia da Madre de Deus de Porto Alegre (Riopardense de Macedo, 1999).

Para Laytano (1974) os açorianos tiveram um papel crucial para a ocupação em massa da região sul, em especial o Rio Grande do Sul. Conforme o mapa estatístico do ano de 1780, havia mais de 10 mil açorianos na região do Rio Grande do Sul, o que representava 55% da população total. Segundo Flores (1996), dos anos de 1752 a 1754 mais de 400 casais vieram para a região do Porto do Dornelles, o que resultou em um total de aproximadamente 1500 pessoas. Uma curiosidade interessante é que o primeiro indivíduo nascido na região do Porto Alegre foi um descendente direto de açorianos.

Outro destaque interessante sobre os açorianos que formaram grande parte das famílias brasileiras, e sulinas em especial, é o fato de que todos vieram da ilha de São Jorge, situada no grupo central do arquipélago. Esta ilha foi a quarta do arquipélago a ser descoberta, em 23 de abril de 1439, dia de São Jorge para os cristãos católicos. Nos primórdios de seu povoamento, São Jorge recebeu

predominantemente indivíduos de origem flamenga. Esta população ocupava historicamente regiões que hoje correspondem ao norte da França, Bélgica e Holanda. A colonização flamenga foi tão importante que por muitos anos as ilhas de Açores, incluindo São Jorge, eram conhecidas como ilhas Flamengas (Martins-Brasil, 2005).

Porém, a política brasileira oficial de colonização começou efetivamente com a vinda do rei D. João VI e sua corte para o Brasil em 1808. Neste momento o processo de colonização assumiu um caráter oficial e também inovador, já que segundo Herédia (2001), criou novas condições econômicas, políticas e sociais, formando uma mentalidade que permitisse ao país superar todos os obstáculos decorrentes de sua formação inicial, sustentada pelo tripé: latifúndio, monocultura e escravidão. Desta forma, de meados do século XVIII ao início do século XX, as políticas públicas para implementar a imigração européia, por parte de Portugal ou do Brasil, tiveram como vertentes: o “branqueamento” e a “melhoria da qualidade da população”. Estes fatores aliados à consolidação da revolução industrial na Europa promoveram um intenso processo de imigração para o Brasil. Assim, o crescimento não apenas da população porto alegreense, mas a de todo o Rio Grande do Sul e do Brasil fez com que a produtividade em terras brasileiras aumentasse substancialmente, marcando o início da inserção do país no mercado internacional. Já no final do século XIX, chamado pelos historiadores como período “áureo” da imigração no Brasil, entraram no país mais de dois milhões de

imigrantes, aproximadamente 40% destes teriam origem italiana (Constantino, 1991).

Nesta perspectiva, seguindo uma estratégia colonizadora que estimulava a vinda de colonos europeus, em junho de 1824 chega ao estado do Rio Grande do Sul a primeira leva de colonos alemães. Instalaram-se preferencialmente na Feitoria de Linho Cânamo (atual São Leopoldo) e arredores. Entretanto, também chegaram a Porto Alegre, determinando muitas alterações na vida da cidade. Muitos outros registros desta imigração também ocorreram no período da segunda guerra mundial (Oliveira, 1993). Mesmo com restrições às ondas imigratórias impostas posteriormente pelo Governo Imperial durante a revolução federalista, acredita-se que no ano de 1893 já se encontravam em Porto Alegre mais de 5.000 imigrantes italianos (Constantino, 1991).

Com o advento do nazismo, em 1933 começaram a chegar a Porto Alegre os primeiros refugiados judeus. Estes logo conseguiram conquistar seu espaço na sociedade e fundaram a Sociedade Israelita Brasileira. Marcantes no comércio de Porto Alegre os judeus preferencialmente fixaram moradia no bairro Bom Fim, referido por muitos como um bairro judeu por excelência (Eizirik, 1986).

Nos primeiros anos do século XX já era constatado em Porto Alegre um significativo crescimento populacional. A tabela 1 resume a dinâmica de expansão populacional da cidade. Podemos observar que em poucas décadas, em especial de 1900 a 1920, o crescimento populacional foi intenso e associado

particularmente a grande quantidade de migrantes vindos do interior do estado.

(Oliveira, 1993).

Tabela 1. Demografia histórica da cidade de Porto Alegre.

Ano	1846	1872	1890	1900	1920	1940	1950	1970	1980	2000
População	28330	35843	52421	75734	157965	272232	394151	885545	1 125477	1 360590
Homens	13554	17478	26409	36719	75734	132206	187414	417805	528781	633884
Mulheres	14776	18365	26012	36955	82231	140026	206737	467740	596696	726706

Fonte: Fundação de Economia e Estatística do Estado do Rio Grande do Sul.

Na tabela 2, constatamos o número de estrangeiros em Porto Alegre no ano de 1900. A necessidade de ampliação da cidade, acarretava intensas modificações em sua paisagem, fazendo com que a arquitetura da região demonstrasse a influência dos imigrantes de diferentes origens que aqui se instalaram. Todos estes fatores emprestam a cidade e à sua população um hibridismo cultural, o qual se constitui num importante fator que influencia a demografia, cultura, economia e educação da região.

Tabela 2. Nacionalidade dos estrangeiros no ano de 1900 na cidade de Porto Alegre.

Nacionalidade	Homens	Mulheres	Total
Italiana	2664	1882	4546
Alemã	1024	1026	2050
Portuguesa	1016	989	2005
Espanhola	460	375	835

Fonte: Fundação de Economia e Estatística do Estado do Rio Grande do Sul.

I.4. Marcadores genéticos uniparentais

Estudos genéticos com populações, em especial aqueles que buscam caracterizá-las, analisar sua estruturação e possíveis marcas de eventos demográficos e históricos, envolvem, atualmente em sua maioria, marcadores genéticos potencialmente úteis para esta finalidade. Como visto anteriormente, os marcadores cuja herança se dá de forma uniparental são os preferencialmente escolhidos.

I.4.1. Estudos com o DNA mitocondrial

A mitocôndria é uma organela encontrada em células eucarióticas cuja principal função é a oxidação de compostos orgânicos para a síntese de energia necessária para a realização dos processos vitais.

O genoma mitocondrial (mtDNA) humano é destituído de complemento diplóide, consistindo de um tipo único de DNA circular fita dupla, já amplamente estudado e seqüenciado (Anderson e cols., 1981, Andrews e cols., 1999). Devido a estas características particulares o mtDNA permite a construção de filogenias moleculares precisas, sem a ambigüidade causada

pela recombinação (Cann e cols., 1987; Bandelt e cols., 1999; Pakendorf e Stoneking, 2005).

No mtDNA há uma alça de deslocamento (alça D, ou *D-loop*) em uma pequena seção desprovida de qualquer DNA codificador conhecido. A alça D é a região mais variável do genoma mitocondrial e a maior parte dos sítios polimórficos ali encontrados estão concentrados em dois segmentos hipervariáveis, HVS-I e HVS-II, sendo que a grande maioria das informações de seqüências de mtDNA publicadas até o momento são relativas à HVS-I.

O panorama geral com relação à origem dos genomas mitocondriais presentes em populações brasileiras e gaúchas, mesmo aquelas identificadas como brancas, mostra que a contribuição feminina para a formação de nossas populações veio de três grandes, e relativamente bem diferenciados estoques genéticos: europeu, ameríndio e africano (Alves-Silva e cols., 2000; Marrero e cols., 2005). Por isso, é importante uma breve descrição da origem e distribuição dos principais haplogrupos mitocondriais geográfico-específicos.

Investigações acerca da origem e dispersão das seqüências características do mtDNA têm revelado que a maioria dos africanos do sul do Saara apresentam linhagens identificadas com os macro-haplogrupos chamados de L0 à L7 (ver revisão em Hünemeier e cols., 2007). Todos eles encontram um ponto de coalecência há cerca de 200 mil anos antes do presente (Olivieri e cols., 2006; Torroni e cols., 2006). Os estudos nesta área de interesse têm demonstrado, no

entanto, que provavelmente somente mtDNAs identificados com L3 foram carregados para fora da África pelo *Homo sapiens* anatomicamente moderno (Chen e cols., 1995; Fox e cols., 1997). Neste processo particular de difusão a partir da África para outros continentes houve uma relativamente rápida evolução das linhagens mitocondriais, pois foram pequenas população as protagonistas destas migrações. Neste contexto, o efeito do fundador e a deriva genética têm um papel destacado na distribuição de linhagens, bem como no surgimento de haplogrupos e sub-haplogrupos que freqüentemente estão restritos a áreas geográficas e/ou população específicas (Achilli e cols., 2004). Em linhagens L3 presentes nestes indivíduos migrantes ocorreram mutações que originaram os macro-haplogrupos M e N, que são encontrados na Eurásia e deram origem aos haplogrupos ameríndios C/D e A, respectivamente. Também originaram os haplogrupos euroasiáticos I, K, X e W. Numa linhagem N também houve uma transição T→C na posição 16223, que caracteriza a filogenia de um grande número de mtDNAs euroasiáticos. A mutação citada caracteriza o haplogrupo R, do qual derivam os haplogrupos B (ameríndio), F, J, T, U, K, H, e V (euroasiáticos; Olivieri e cols., 2006; Torroni e cols., 2006). Atualmente, um número grande de sub-clados tem sido identificado para cada um destes haplogrupos.

Sabe-se também que, na Europa, com exceção dos haplogrupos U5 e V, o qual provavelmente surgiram *in situ*, outros freqüentemente encontrados (H, I, J, K, T, U2e, U3, U4, X e W) tiveram provável origem no crescente fértil que, como

visto anteriormente, é o provável berço (ou corredor) das populações de humanos modernos, sejam paleolíticas, sejam neolíticas, que chegaram na Europa. Para a maioria destes haplogrupos, particularmente para o mais comum deles (H), múltiplas e cronologicamente distintas chegadas podem ser postuladas (Achilli e cols., 2004). Isto porque o haplogrupo H mostra importantes características: uma ampla distribuição geográfica e uma frequência muito alta em diversos países, com poucas exceções. Porém, o haplogrupo H também aparece no norte da África e no Oriente Médio, no centro da Ásia e no norte da Índia, regiões onde a frequência deste haplogrupo é marginal, algo em torno de 5% a 10% (Torroni e cols., 1998; Achilli e cols., 2004).

Vários cenários já foram propostos para a origem deste haplogrupo, dentre os quais aquele que postula que o mesmo teria se originado no crescente fértil em torno de 30 a 25 mil anos atrás. Posteriormente se expandiu pela Europa com o segundo movimento paleolítico, sendo desta forma contemporâneo à difusão da tecnologia *Gravettian*. Além disso, suas distribuições estariam amplamente relacionadas com as expansões populacionais a partir de áreas de refúgios após o último máximo glacial (Torroni e cols., 1998; Richards e cols., 2002; Achilli e cols., 2004; Pereira e cols., 2005; Roostalu e cols., 2007). Recentes análises com os haplogrupos H e V mostraram que suas frequências se irradiam por clinas a partir da Península Ibérica para o leste da Europa. Este fato permitiu concluir que, de mesma forma como foi indicado através dos estudos com o cromossomo Y

(ver item posterior), áreas na Península Ibérica foram importantes refúgios durante o último máximo glacial (Pereira e cols., 2005; Roostalu e cols., 2007).

Numa amostra estudada da população de Portugal, o cenário de variação do mtDNA se enquadra nos padrões europeus, exceto pela presença (em baixa frequência) de haplogrupos africanos (Pereira e cols., 2000). Já na população açoriana, a distribuição dos haplogrupos mitocondriais seria um pouco diferente daquela encontrada em Portugal, particularmente devido à diminuição da presença do haplogrupo H (41% X 32%, respectivamente; Pereira e cols., 2000; Santos e cols., 2003). Entretanto, outro estudo conduzido no arquipélago dos Açores mostra uma distribuição de H (45%) mais similar àquela encontrada em Portugal (Brehm e cols., 2003).

Com relação a outros europeus, como italianos e alemães, que apresentam significativa contribuição para a formação dos brasileiros do sul do Brasil, o haplogrupo H é também o mais freqüente, ainda que seja expressiva a presença de outros haplogrupos como J, T, U e V (Mogentale-Profizi e cols., 2001; Poetsch e cols., 2003; Pichler e cols., 2006).

Conforme comentado anteriormente, Alves-Silva e cols. (2000) estabeleceram o primeiro cenário mais abrangente sobre a filogeografia das linhagens mitocondriais encontradas no Brasil. Neste trabalho, considerando toda a amostra do Brasil (N=240), os autores observaram que 39%, 33% e 28% das

linhagens mitocondriais presentes em indivíduos identificados como brancos eram de origem européia, ameríndia e africana, respectivamente.

Mais recentemente, Marrero e cols. (2005) apontaram uma presença mais discreta da contribuição européia no genoma mitocondrial de indivíduos brancos do estado do Rio Grande do Sul: 48% das seqüências. A presença ameríndia nesta amostra, representada pelos haplogrupos A, B, C e D, foi marcante, 36%. No mesmo estudo, entretanto, numa amostra de Veranópolis, cidade localizada na serra gaúcha e que é marcada pela colonização italiana do século dezenove, a presença dos haplogrupos mitocondriais europeus foi de 98%, o que faz desta um exemplo de uma população com genoma mitocondrial transplantado (Bortolini e cols., 2004; Marrero e cols., 2005).

1.4.2. Estudos com Marcadores do Cromossomo Y

No cromossomo Y há uma região não recombinante (*nonrecombining portion of the Y chromosome – NRY*), que representa 95% do total do mesmo. Este segmento inclui regiões codificadoras (que contêm genes para a rota da masculinização) e regiões não-codificadoras. Nestas últimas, estão presentes locos de microssatélites onde a taxa de mutação é relativamente alta, e regiões de polimorfismos bialélicos conhecidos como SNPs (*single nucleotide*

polymorphism), que possuem uma baixa taxa mutacional sendo originados por substituições que ocorrem aproximadamente a cada 1.000 nucleotídeos (Underhill e cols., 2000). Estes últimos, por terem surgido apenas uma vez durante a trajetória evolutiva da espécie humana podem ainda ser considerados polimorfismos de evento único (*unique-event polymorphisms – UEPs*; Thomas e cols., 1999).

Por esta razão os marcadores bialélicos na NRY são considerados excelentes marcadores de linhagem e sua análise torna possível a investigação de eventos demográficos e migratórios, envolvendo a participação masculina (Jobling e Tyler-Smith, 2003; Semino e cols., 2000; Underhill e cols., 1996; 2001). Partindo desta premissa, há uma busca pela identidade geográfica de um determinado cromossomo, tornando possível indicar sua origem com relativa precisão em estudos com populações híbridas (Ruiz-Linares e cols., 1996).

Devido particularidades históricas e demográficas bem conhecidas, tem sido constatado que diferente do que ocorre com o DNA mitocondrial (mtDNA), a maior parte dos cromossomos Y brasileiros e gaúchos apresenta uma origem européia (Carvalho-Silva e cols., 2001; 2006; Marrero e cols., 2005; Marrero, 2006). Desta forma, é importante descrever aqui, brevemente, a história dos mais freqüentes cromossomos Y europeus.

Vários tipos de evidências sugerem que o “*pool*” gênico da população européia atual surgiu de grupos caçadores-coletores da cultura *Aurignac* do

período Paleolítico (46-35 mil anos antes do presente) e agricultores do período Neolítico (12-4 mil antes do presente), que chegaram vindos do leste após o surgimento da agricultura no chamado crescente fértil, região do Oriente Médio compreendendo os atuais Israel, Cisjordânia e Líbano, bem como partes da Jordânia, da Síria, do Iraque, do Egito e do sudeste da Turquia (Semino e cols., 2000).

Dois haplogrupos I* e R1*, caracterizados por mutações nos locos M170 e M173, respectivamente, estariam já presentes na Europa desde a época do Paleolítico (Semino e cols., 2000; Cruciani e cols., 2002; Rootsi e cols., 2004). R1* teria entrado na Europa devido à chegada dos primeiros humanos modernos ao continente (Semino e cols., 2000). Este haplogrupo, juntamente com alguns de seus derivados como o R1a1* (M17), representa mais de 50% de todos os cromossomos europeus. Genotipagens posteriores mostraram que R1* (xR1a1) apresentava a mutação derivada no loco M269, o qual indica que a maior parte dos cromossomos anteriormente definidos como R1*(xR1a1) eram na verdade R1b3* (Cinnioglu e col. 2004). Curiosamente entretanto, as distribuições de R1a1* e R1b3* variam num sentido oposto, já que R1b3* decresce do oeste para o leste europeu (é o mais freqüente entre ibéricos, incluindo bascos) enquanto as freqüências de R1a1* decrescem no sentido contrário (maiores freqüências na Polônia, Hungria e Ucrânia (Semino e cols., 2000; Cinnioglu e col. 2004). R1b3*, apresenta também freqüências elevadas na Anatólia, região do sudoeste da Ásia

que corresponde hoje à porção asiática da Turquia (Cinnioglu e col. 2004). Segundo vários autores, as distintas distribuições de R1a1* e R1b3* estariam relacionadas aos movimentos populacionais ocorridos durante as mudanças climáticas que atingiram a Europa por ocasião do último máximo glacial, entre 22-19 mil anos antes do presente (Semino e cols., 2000; Cinnioglu e cols., 2004; Roostalu e cols., 2006).

O cromossomo I*, outro possível remanescente da era Paleolítica, está confinado no continente europeu, o que sugere que a mutação no loco M170 ocorreu neste continente em homens descendentes dos caçadores, que dominavam a chamada tecnologia *Gravettian* e que chegaram a partir do oriente médio, no segundo movimento paleolítico entre 25-20 mil anos antes do presente. A distribuição de I*, bem como de seus haplogrupos derivados, ao longo do continente europeu também remete a um cenário de diferenciação que antecede o último máximo glacial com, retração, isolamento e expansões populacionais subsequentes a partir de determinados refúgios (Rootsi e cols., 2004). Os estudos também apontam para regiões na Península Ibérica como áreas de refúgios. Subclados do I* revelam ainda significativa correlação positiva com os haplogrupos mitocondriais V e U5b, ambos marcadores de expansões populacionais pós-glaciais (Cinniogli e cols., 2004; Rootsi e cols., 2004).

Já outros cromossomos como J*, G* e F* (xG*,J*, I*), caracterizados por mutações nos locos 12f2, M201 e M89, respectivamente, teriam distribuições e

variabilidade em nível de microsátélites compatíveis com a contribuição masculina durante a difusão dêmica neolítica (Semino e cols, 1996; 2000; 2004; Cruciani e cols., 2002; Di Giácomo e cols., 2004). Adicionalmente, alguns estudos têm mostrado que a origem de J* seria o oriente médio, onde as mais altas frequências são encontradas (Semino e cols., 2004).

Em países europeus, com sabida influência na formação do “*pool*” genético das linhagens masculinas brasileiras, a frequência de alguns haplogrupos é extremamente representativa, como é o caso de R1b3* que, em Portugal e Açores, aparece em frequências maiores que 57% (Gonçalves e cols., 2005; Beleza e cols., 2006).

Diversos estudos foram realizados nos últimos anos com o objetivo de caracterizar os cromossomos Y da população açoriana. Inicialmente Fernando e cols., (2005) indicaram que a contribuição dos portugueses seria predominante devido à frequência de mais de 54% que encontraram para o macro-haplogrupo P*. Na busca por um cenário mais esclarecedor, Pacheco e cols. (2005) encontraram o haplogrupo P* numa frequência ainda maior, aproximadamente 60%.

Montiel e cols. (2005) incluíram em sua investigação o marcador M173 que, como visto acima, define o haplogrupo R1*, um derivado de P*. R1* foi encontrado com distribuição maior que 55%. Os autores observaram que a identidade dos cromossomos Y do arquipélago estava relacionada com as

linhagens masculinas de portugueses, flamengos, espanhóis, alemães e escoceses, o que estava de acordo com os dados históricos sobre a colonização do arquipélago .

A última e mais abrangente investigação realizada com uma amostra de açorianos encontrou o haplogrupo R1b3* numa frequência de aproximadamente 57% (Gonçalves e cols., 2005).

No estudo pioneiro com populações brasileiras, Carvalho-Silva e cols. (2001) constataram que, em pessoas classificadas fenotípicamente como brancas o macro haplogrupo P*, o qual engloba o haplogrupo R*, estava presente numa frequência de 54%. No que se refere ao Rio Grande do Sul, a frequência de P* varia entre 58% e 93% (Marrero e cols., 2005; Marrero, 2006). A frequência de seus subtipos, tais como R1b3*, ainda é desconhecida já que o marcador que o define (M269) não foi investigado nos estudos citados acima. Recentemente Silva e cols. (2006) incluíram em sua investigação com uma amostra do Rio de Janeiro o marcador M269, e observaram que R1b3* era o cromossomo mais frequentemente encontrado (58%).

Capítulo II. OBJETIVOS



II.1. Objetivos gerais

Este trabalho visa a caracterização de uma amostra de indivíduos identificados, segundo critérios fenotípicos, como brancos de Porto Alegre através de marcadores moleculares uniparentais materno (mtDNA) e paterno (cromossomo Y).

Com isso poderemos resgatar aspectos da história evolutiva da população de Porto Alegre e compreender melhor se a heterogeneidade presente no legado cultural da cidade também se faz presente no perfil genômico dos porto-alegrenses. Além disso, avaliaremos pela primeira vez se a herança açoriana vai além daquela retratada nos livros de história.

II.2. Objetivos específicos

- 1) Definir qualitativamente (a origem) e quantitativamente (em que proporções) o nível de contribuição parental, e com isso definir padrões de cruzamento gênero-étnico preferenciais que possam ter ocorrido na formação da população porto-alegrense;
- 2) Comparar a história evolutiva dos porto-alegrenses contada através dos marcadores uniparentais paternos (locos do Y) e maternos (mtDNA) com

dados já descritos na literatura para populações européias, africanas e ameríndias, além de outras regiões gaúchas e brasileiras;

- 3) Identificar possíveis diferenças na dinâmica de mestiçagem, de brancos e negros, comparando os dados obtidos no presente estudo com aqueles recentemente publicados, envolvendo uma amostra de porto-alegrenses identificados fenotípicamente como negros.

Capítulo III. MATERIAL E MÉTODOS



III.1. Coleta das amostras e extração do DNA

As amostras (203 homens e 87 mulheres) foram coletadas junto a voluntários que buscaram aos serviços de análises clínicas oferecidos pela Universidade Federal do Rio Grande do Sul. As amostras foram coletadas sob a supervisão dos professores do Departamento de Genética da UFRGS, Dra. Mara Helena Hutz, Professora Eliane Bandineli e Dr. Claiton Henrique Dotto Baú. E se constituem de indivíduos identificados fenotípicamente como brancos, a maioria nascidos em Porto Alegre.

Este projeto faz parte de um projeto maior que envolve o estudo genético de populações gaúchas, o qual teve parecer ético favorável emitido pelo Conselho Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP, parecer nº 1333/2002).

O DNA foi extraído de sangue total periférico de acordo com o protocolo de Lahiri e Nurnberger (1991), quando se tratava de uma amostra de sangue total, e seguindo o protocolo do Kit Nucleon® DNA Extraction para amostras extraídas a partir da saliva.

III.2. Seqüenciamento do DNA Mitocondrial

Foi seqüenciada a primeira região hipervariável do DNA mitocondrial (mtDNA-HVS-I) de 172 indivíduos (85 homens e 87 mulheres) da amostra utilizando-se *primers* e condições de amplificação descritas em Marrero e cols., (2005). A purificação dos produtos de amplificação para posterior seqüenciamento foi feita com as enzimas Exonuclease I e Fosfatase Alcalina (Shrimp Alkaline Phosphatase [SAP] – Amersham – GE Healthcare), de acordo com Schmitt e cols. (2004). O seqüenciamento da região de interesse foi realizado no Centro de Biotecnologia da UFRGS e ocorreu com procedimento padrão recomendado para o uso do seqüenciador automático ABI 3100.

III.3. Marcadores do Cromossomo Y

Foram investigados dez marcadores bi-alélicos (10 SNPs: 92R7, DYS199, M9, M17, M170, M173, M213, M269, SRY₂₆₂₇ e sY81, uma inserção Alu: YAP; e uma deleção: 12f2) localizados na região não recombinante do cromossomo Y nos 203 homens da amostra. Este conjunto de marcadores define os seguintes haplogrupos: P*, Q3*, K*, R1a1*, I*, R1*, F*, R1b3*, R1b3f, E3a*, DE*, e J*, respectivamente. Destes, caracterizam-se como haplogrupos de origem européia

(F*, I*, K*, P*, R1*, R1a1* e R1b3*, R1b3f e J*), ameríndia (Q3*), africana (E3a*). DE* agrupa um conjunto de cromossomos com distribuições na Europa e África. Os cromossomos com o estado ancestral dos alelos para todos os marcadores utilizados foram agrupados no haplogrupo Y*. A nomenclatura dos haplogrupos está de acordo com aquela estabelecida por The Y-Chromosome Consortium (2002) e revisada em Jobling e Tyler-Smith (2003).

A tabela 3 apresenta os *primers* e as respectivas enzimas de restrição que foram utilizados, bem como a variação nucleotídica que define os respectivos estágios alélicos (ancestral e derivado) para os marcadores estudados.

A amplificação e identificação da inserção *Alu*, da deleção 12f2 e do SNP DYS 199 foram realizadas pela reação em cadeia da polimerase (PCR) e leitura direta dos resultados em gel de agarose 1%, de acordo com metodologia apresentada em Hammer e Horai (1995) e Rosser e cols. (2000), respectivamente. Os demais marcadores, após amplificação, sofreram digestão com a enzima de restrição adequada conforme condições descritas pelos autores que constam nas referências da tabela 3.

Tabela 3. *Primers* utilizados, variação nucleotídica e enzimas de restrição que identificam o estado alélico ancestral/ derivado.

Loco	Seqüência de <i>Primers</i> (5'→ 3')	Varição Nucleotídica	Enzima de restrição	Referência
92R7	GACCCGCTGTAGACCTGACT GCCTATCTACTTCAGTGATTTCT	C/T	<i>Hind</i> III	Hurles e cols., 1999
DYS 199	TAATCAGTCTCCTCCCAGCA ^a GGTACCAGCTCTTCCTAATTG ^b GGTACCAGCTCTTCCTAATTA ^b	C/T	—	Underhill e cols., 1996
M9	CGAGCATATAAAACTTTCAGG AAAACCTAACTTTGCTCAAGC	C/G	<i>Hinf</i> I	Montiel e cols., 2005
M17	GTGGTTGCTGGTTGTTACCGG AGCTGACCACAAACTGATGTAGA	G/ins G	<i>Age</i> I	Kayser e cols., 2005
M170	CTATTTTATTTACTTAAAAATCATTGATC AGACCACACAAAAACAGGTC	A/C	<i>Bcl</i> I	Flores e cols., 2003
M173 ^c	ATGTTGAACTGAAAGTTGATGCC TTATCATTCTGAATATTAACAGATCACAA	A/C	<i>Dra</i> III	Montiel e cols., 2005
M213	TATAATCAAGTTACCAATTACTGGC TTTTGTAACATTGAATGGCAA	T/C	<i>Nla</i> II	Montiel e cols., 2005
M269	CTAAAGATCAGAGTATCTCCCTTTG ACTATACTCTTTTGTGTGCCTTC	T/C	<i>EcoR</i> II	Underhill e cols., 2001
SRY ₂₆₂₇ (M167) ^c	TCTGGTTCTGTGTCCTTGGGC AACCTCTGGAGCGGGACTTTG	C/T	<i>Ban</i> I	Montiel e cols., 2005
sY81	ATGGGAGAAGAACGGAAGGA TGGAAAATACAGCTCCCCCT	A/G	<i>Nla</i> III	Thomas e cols., 1999
YAP	CAGGGGAAGATAAAGAAATA ACTGCTAAAGGGGATGGAT	Ins 80 bp	—	Hammer e Horai, 1995
12f2	CTGACTGATCAAAATGCTTACAGATC TCTTCTAGAATTTCTTCACAGAATTG	Del 500 bp	—	Rosser e cols., 2000

^aPrimer reverso e ^bprimers específicos para os alelos C e T. ^cReação submetida a *PCR touchdown* com diminuição de 0,5°C/ciclo.

III.4. Análise de dados

III.4.1. DNA mitocondrial

A qualidade do seqüenciamento do mtDNA foi avaliada pela visualização dos cromatogramas utilizando o programa CHROMAS PRO (<http://www.technelysium.com.au/chromas.html>). As seqüências foram alinhadas com o auxílio do programa BIOEDIT. A identificação dos haplogrupos do mtDNA foi feita de acordo com dados da literatura que indicam mutações sítio-específicas características de cada um deles. A freqüência de cada haplogrupo foi obtida por contagem direta.

III.4.2. Cromossomo Y

Após o estabelecimento dos haplogrupos (*The Y Chromosome Consortium*, 2002; Jobling e Tyler-Smith, 2003) as freqüências dos mesmos foram obtidas por contagem direta.

O programa Arlequin 3.1 (Excoffier e cols., 2006) foi utilizado para a obtenção das estimativas de diversidade considerando as seqüências do mtDNA. O mesmo programa também foi empregado para a identificação de linhagens compartilhadas entre populações.

Utilizou-se o Programa GHM (*Generalized Hierarchical Modeling*, Hunley e Long, 2005) para estabelecer a relação de identidade genética entre populações, considerando somente a porção européia das linhagens mitocondriais. A unidade básica do método dos últimos autores é uma matriz de variabilidades composta pelo número médio de substituições nucleotídicas entre pares de seqüências. Os resultados podem ser visualizados com uma árvore *Neighbor-joining*. Várias topologias de árvores são confrontadas com os dados genéticos através do teste de razão de verossimilhança e aquela que apresentar o melhor ajuste é a que teoricamente representa a mais confiável relação entre as populações consideradas.

Com as distribuições dos haplogrupos do mtDNA e do Y-SNPs foram calculados valores de F_{ST} (Weir e Cockerman, 1984) entre pares de populações utilizando-se o programa Arlequin 3.1 (Excoffier e cols., 2006).

Utilizou-se também o programa SPSS 10.0 para uma análise de escalonamento multidimensional (*multidimensional scaling* – MDS) considerando

o valor de F_{ST} estimado entre populações, sendo as distâncias observadas em duas dimensões. Nesta análise utilizaram-se os testes paramétrico e não-paramétrico, para se obter o melhor valor de S-Stress.

Estimativas de ancestralidade genômica a partir de ambos os conjuntos de dados foram obtidas diretamente, visto que os marcadores utilizados são geográfico-específicos.

Capítulo IV. RESULTADOS E DISCUSSÃO



IV.1. DNA mitocondrial

A tabela 4 mostra as 106 linhagens (172 seqüências) observadas na amostra de Porto Alegre. Todas elas puderam ser identificadas com algum haplogrupo presente em grupos parentais que sabidamente contribuíram para a formação das populações brasileiras. A nomenclatura dos haplogrupos é aquela comumente utilizada na literatura. A informação contida somente na HVS-I tornou difícil a identificação de 8 linhagens (Poa 1, Poa3, Poa4, Poa 39, Poa40, Poa51, Poa67, Poa91) com um haplogrupo específico.

Tabela 4. Linhagens do mtDNA encontrada em brancos de Porto Alegre

Linhagem	N	Sítios variáveis na HVS-I	Haplogrupo
Poa1	22	rCRS	H ou HV ou U ou R
Poa2	2	162	H1a
Poa3	2	261	H ou U
Poa4	2	354	H ou U
Poa5	1	83	H
Poa6	1	93	H
Poa7	1	114	H
Poa8	3	153	H
Poa9	1	168	H
Poa10	1	189	H
Poa11	1	240	H
Poa12	1	304	H
Poa13	1	124 354	H
Poa14	1	93 304	H
Poa15	1	209	H
Poa16	1	233	H
Poa17	1	189 300 325	H
Poa18	1	361	H
Poa19	2	311	HV
Poa20	4	126	pre HV
Poa21	1	129 223	I
Poa22	1	69 111 126	J
Poa23	3	69 126 193 278	J
Poa24	2	69 126 192	J
Poa25	1	69 126 193 300 309	J

Continua

Continuação da tabela 4: Linhagens do mtDNA encontrada em brancos de Porto Alegre

Poa26	1	69 126 366	J
Poa27	1	69 126 222	J
Poa28	2	69 126 145 231 261	J1
Poa29	1	69 93 126 261 274 355	J1
Poa30	1	69 129 261	J1
Poa31	1	69 145 172 222 261	J1b
Poa32	1	69 126 145 172 222 261 305T	J1b1
Poa33	1	188 224 311	K
Poa34	3	224 311	K
Poa35	1	83 224 311	K
Poa36	1	86 224 311	K
Poa37	1	93 224 290 311	K
Poa38	1	93 224 311	K
Poa39	1	129 223 291 298	M ou I
Poa40	1	129 183C 189 249 311	M1 ou U1a
Poa41	1	126 145 176G 223 260	N1b
Poa42	1	145 176G 223	N1b
Poa43	1	126 292 294	T
Poa44	1	51 126 294	T
Poa45	3	126 163 186 189 284 294	T1
Poa46	1	126 254 294 296 304	T2
Poa47	3	126 294 296 304	T2
Poa48	1	126 294 296 304 360	T2
Poa49	1	126 193 294 296 304 357	T2
Poa50	2	126 220 292 294	T3
Poa51	1	126 163 186 189 294	T3 ou T5
Poa52	1	082 129 183C 189 194C 249 330G 337G 344A	U1
Poa53	1	51 129C 189 194C	U2e
Poa54	1	189 319 356	U4
Poa55	2	270	U5
Poa56	2	192 256 270	U5
Poa57	1	192 270	U5
Poa58	4	167 192 270 311 318 356	U5a
Poa59	1	256 270	U5a1a
Poa60	1	189 356 362	U5a1a
Poa61	1	256 270 342	U5a1a
Poa62	2	172 183C 189 219 278	U6a
Poa63	1	172 183C 189 278	U6a
Poa64	3	153 298	V
Poa65	1	187 298 311	V
Poa66	1	291 298	V
Poa67	3	298	V ou pre VI
Poa68	1	189 223 278	X
Poa69	1	111 223 290 319 362	A
Poa70	1	111 223 290 319	A
Poa71	1	111 129 223 290 319 362	A

Continua

Continuação da tabela 4: Linhagens do mtDNA encontrada em brancos de Porto Alegre

Poa72	1	111 126 223 259 290 319 362	A
Poa73	1	111 223 266 290 319 362	A
Poa74	1	111 223 269 290 319 360 362	A
Poa75	3	126 223 278 290 319 362	A
Poa76	1	92 111 223 290 319 362	A
Poa77	1	189 217	B
Poa78	2	173 183C 189 217	B
Poa79	1	173 183C 189 217 311	B
Poa80	1	178 183C 189 217	B
Poa81	1	83 189 217	B
Poa82	1	183C 189 217	B
Poa83	1	189 217 249 312 344	B
Poa84	10	223 298 325 327	C
Poa85	1	114 123 298 325 327	C
Poa86	1	223 224 298 311 325 327 356	C
Poa87	1	223 270 298 325 327	C
Poa88	1	126 207 223 298 325 327	C
Poa89	1	51 172 223 295 298 325 327 335	C
Poa90	1	185 209 223 327	C
Poa91	1	187 223 290 325	C ou D
Poa92	1	223 239 288 325 362	D
Poa93	1	129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320	L0a1
Poa94	3	148 172 187 188G 189 223 230 311 320	L0a2
Poa95	1	66 129 179 187 189 218 223 230 243 290 311	L0d
Poa96	2	111 126 187 189 223 239 270 278 293 311	L1b
Poa97	1	126 187 189 223 264 270 278 293 311	L1b
Poa98	1	126 187 189 223 264 270 278 311	L1b
Poa99	1	83 126 187 189 215 223 264 270 278 293 311	L1b
Poa100	1	129 187 189 223 274 278 293 294 311 360	L1c1
Poa101	1	134 187 213 223 265C 274 278 286 360	L1c2
Poa102	1	189 223 265C 278 286G 294 311 343T 360	L1c2
Poa103	1	193 213 223 239 278 294 309 390	L2a1β1
Poa104	1	223 292 320	L3e2
Poa105	1	86 149T 152A 223 248 320 355	L3e2
Poa106	1	209 223 311	L3f

A tabela 5 mostra que 69%, 21% e 10% das seqüências têm origem européia, ameríndia e africana, respectivamente. Estes valores são próximos daqueles obtidos por Alves-Silva e cols. (2000) considerando a região sul do

Brasil como um todo, mas diferem em alguns aspectos daqueles observados em outras populações gaúchas (ver Tabela 6).

Tabela 5. Ancestralidade geográfica dos mtDNA de brancos de Porto Alegre.

Provável origem	Seqüências		No. de linhagens	
Européia	119	69%	68	64%
Ameríndia	36	21%	24	23%
Africana	17	10%	14	13%
Total	172	100%	106	100%

Tabela 6. Ancestralidade geográfica dos mtDNA de populações brancas brasileiras.

Região/População (N)	Européia	Ameríndia	Africana	Referência
Brasil				Alves Silva e cols., 2000
Norte (48)	31	54	15	Alves Silva e cols., 2000
Nordeste (50)	34	22	44	Alves Silva e cols., 2000
Sudeste (99)	31	33	34	Alves Silva e cols., 2000
Sul (50)	66	22	12	Alves Silva e cols., 2000
Rio Grande do Sul				
Porto Alegre (172)	69	21	10	Presente estudo
Serra (88)	97	3	0	Marrero e cols., 2005
Várias regiões (31)	48	36	16	Marrero e cols., 2005
Pampa (105)	37	52	11	Marrero, 2006

IV.1.1. Herança Européia

Os brancos de Porto Alegre apresentam, quanto à porção de ancestralidade genômica mitocondrial européia, valores intermediários aqueles encontrados para a região do pampa (37%; Marrero, 2006) e para a serra gaúcha (97%; Marrero e cols., 2005). Os dados também mostram que a proporção de

linhagens encontradas relativas ao número de seqüências, é similar àquela de outros países europeus (Tabela 7). A tabela 7 mostra também que os indicadores de diversidade encontrados (diversidade haplotípica = 0,961; número médio de diferenças par-a-par entre seqüências = 4,54; e diversidade nucleotídica = 0,012) são intermediários aqueles vistos para países europeus com histórico de migrações para o Brasil (Portugal e seu território autônomo, Açores, foram considerados separadamente devido às particularidades da colonização de Porto Alegre, como foi visto na Introdução). Estes números mostram que a variabilidade genética presente em populações européias está preservada em seus descendentes porto-alegrenses.

Tabela 7. Indicadores de diversidade na população branca de Porto Alegre e em populações européias¹.

	Porto Alegre ^a	Açores ^b	Portugal ^c	Espanha ^d	Itália ^e	Alemanha ^f
No. seqüências	119	179	224	337	269	280
No. haplotipos	68	83	131	180	105	146
Diversidade gênica	0.9610 ± 0.0123	0.9279 ± 0.0168	0.9529 ± 0.0110	0.9776 ± 0.0046	0.9533 ± 0.0085	0.9762 ± 0.0053
Nº médio de diferenças par-a-par	4.5389 ± 2.2479	4.2470 ± 2.1167	4.3438 ± 2.1562	4.4746 ± 2.2100	3.992 ± 2.0024	4.4306 ± 2.1921
Diversidade nucleotídica (π)	0.0119 ± 0.0065	0.0111 ± 0.0061	0.0114 ± 0.0062	0.0117 ± 0.0064	0.0104 ± 0.0058	0.0116 ± 0.0063

¹Considerando somente as seqüências de origem européia. ^aPresente estudo; ^bDados compilados de Brehm e cols., 2003; ^cDados compilados de Pereira e cols., 2000; ^dDados compilados de Picornell e cols., 2005; Crespillo e cols., 2000; ^eDados compilados de Pichler e cols., 2006; Mogentale-Profizi e cols., 2001; ^fDados compilados de Poetsch e cols., 2003.

A tabela 8 mostra que o haplogrupo H é o mais freqüente, seguido por U5, cuja presença também é marcante em Açores. Estimativas de F_{ST} considerando as distribuições dos haplogrupos presentes na tabela 8 mostraram que Porto

Alegre difere significativamente somente da Alemanha e Itália ($F_{ST} = 0,019$ e $0,018$; $P < 0,0001$ e $P < 0,01$, respectivamente). Quando os valores de F_{ST} foram estimados a partir das seqüências, Porto Alegre não difere significativamente de nenhum dos países, com exceção de Açores. Entretanto, a diferença é frágil e desaparece quando a correção de Bonferroni (Callegari-Jacques, 2003) é empregada. Diferenças significativas, entretanto, foram encontradas entre os países ibéricos (Portugal/Açores, Espanha) e os demais (Alemanha e Itália).

Tabela 8. Frequência dos haplogrupos mitocondriais de origem européia.

Haplogrupo	Porto Alegre ^a	Açores ^b	Portugal ^c	Espanha ^d	Itália ^e	Alemanha ^f
H	0,367	0,470	0,439	0,355	0,535	0,523
HV	0,017	0,000	0,000	0,004	0,000	0,000
PréHV	0,033	0,006	0,000	0,000	0,000	0,000
I	0,008	0,023	0,009	0,014	0,000	0,042
J	0,070	0,071	0,054	0,133	0,095	0,095
J1	0,051	0,006	0,018	0,009	0,014	0,011
K	0,067	0,029	0,059	0,104	0,085	0,042
M	0,017	0,012	0,004	0,009	0,023	0,007
N	0,017	0,006	0,000	0,000	0,000	0,000
T	0,067	0,108	0,112	0,128	0,035	0,095
T2	0,051	0,000	0,000	0,042	0,035	0,000
U	0,025	0,041	0,081	0,028	0,056	0,049
U5	0,110	0,118	0,076	0,078	0,080	0,049
U6	0,025	0,017	0,032	0,000	0,000	0,000
V	0,067	0,058	0,081	0,078	0,023	0,056
X	0,008	0,006	0,022	0,009	0,000	0,017
W	0,000	0,029	0,013	0,009	0,019	0,014

^aPresente estudo; ^bDados compilados de Brehm e cols., 2003; ^cDados compilados de Pereira e cols., 2000; ^dDados compilados de Picornell e cols., 2005; Crespillo e cols., 2000; ^eDados compilados de Pichler e cols., 2006; Mogentale-Profizi e cols., 2001; ^fDados compilados de Poetsch e cols., 2003.

A relação de identidade entre populações, considerando somente a porção européia das linhagens mitocondriais também pode ser visualizada com a árvore *Neighbor-joining* obtida a partir do método de Hunley e Long (2005). A figura 1 mostra a árvore que melhor se ajustou aos dados genéticos considerados no presente estudo. Como pode ser visto há uma clara proximidade de Porto Alegre com os Ibéricos, estando Itália e Alemanha mais distantes.

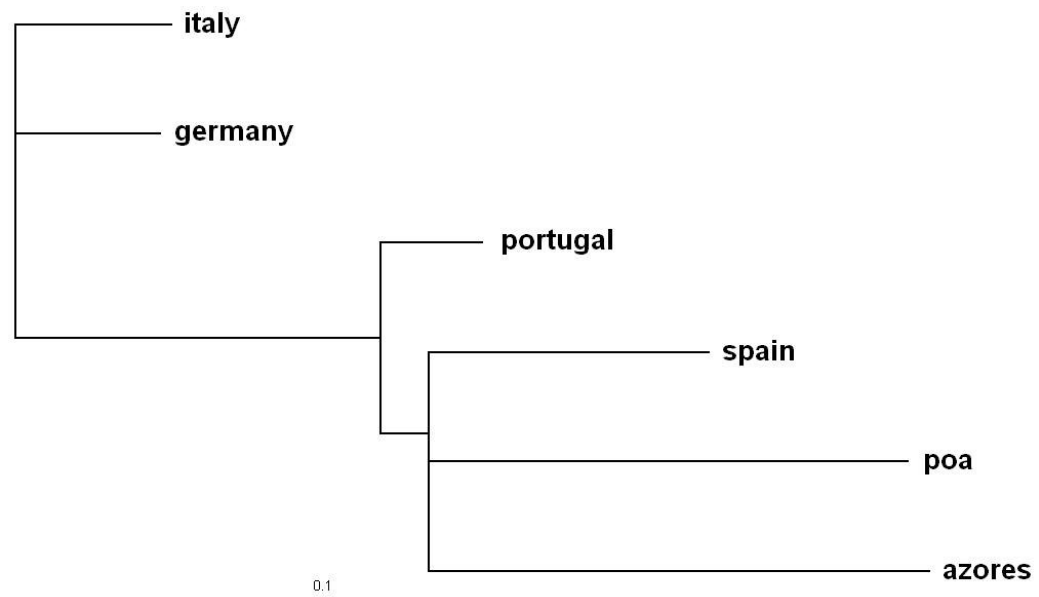


Figura 1. Árvore *Neighbor-joining* gerada pelo método de Hunley e Long (2005) que apresentou o melhor ajuste considerando a porção européia das linhagens mitocondriais.

A tabela 9 mostra o resultado de uma busca por identidade perfeita entre seqüências (também aqui a análise foi feita considerando a porção européia das seqüências). Como pode ser visto a maior parte delas (48%) é única, ou seja, não está presente nas populações européias. Outras 24 seqüências (35%) que

aparecem em Porto Alegre, também estão presentes em mais de um dos países considerados, tornando sua origem precisa difícil de inferir. Entretanto, quatro seqüências têm sua origem provável em Portugal, enquanto outras três têm sua origem nos Açores. Duas seqüências são idênticas a seqüências encontradas somente na Espanha. Tanto com a Itália como Alemanha, a identidade perfeita entre linhagens foi encontrada uma única vez.

Tabela 9. Identidade das linhagens européias presentes em brancos de Porto Alegre.

No. total de linhagens em POA	Única	Múltipla ¹	Compartilhada(s) somente com				
			Portugal	Açores	Espanha	Alemanha	Itália
68	33	24	4	3	2	1	1
(100%)	(48,3%)	(35,3%)	(6,0%)	(4,4%)	(3,0%)	(1,5%)	(1,5%)

¹Presente em mais de um dos seguintes países: Portugal (e Açores), Espanha, Alemanha, e Itália.

Conjuntamente, estes resultados mostraram que na população branca de Porto Alegre os genomas mitocondriais apresentam majoritariamente herança Ibérica. Entretanto, a contribuição de mulheres de origem alemã e italiana também foi evidenciada. Como visto na Introdução, houve importante fluxo migratório de alemães e italianos para Porto Alegre a partir da segunda metade do século dezenove. As tabelas 1 e 2 mostram que em 1900, em uma população de 75.734 habitantes, havia 4.546 italianos, 2.050 alemães, 2.005 portugueses e 835 espanhóis em Porto Alegre. Percebe-se que os italianos perfaziam o maior número de estrangeiros na cidade em determinado período.

Outro ponto importante a destacar é que foi evidenciada a presença açoriana nas análises que buscaram identificar linhagens mitocondriais idênticas entre Porto Alegre e seus grupos parentais. A árvore gerada com a porção europeia das linhagens do mtDNA, e que teve o melhor ajuste com os dados, também mostrou proximidade com Açores. Entretanto, nas demais análises não foi possível diferenciar a herança açoriana da portuguesa. Como visto na Introdução, o povoamento dos Açores, em especial as ilhas centrais como a de São Jorge, envolveu populações do norte da Europa, particularmente flamengos (Santos e cols., 2003). Entretanto, os valores de F_{ST} não revelaram diferença estatisticamente significativa entre Açores e Portugal, de modo que a contribuição portuguesa na formação do povo do arquipélago é provavelmente majoritária. Desta forma, fica difícil, com este nível de resolução (somente HVS-I), discriminar a contribuição das mulheres açorianas daquela das portuguesas para a formação de Porto Alegre.

IV.1.2. Herança Ameríndia

A presença ameríndia, por sua vez, embora menor do que aquela detectada para outras regiões do estado (36%-52%; Marrero, 2006; Marrero e cols., 2005) ainda é marcante (21%).

A porção nativa americana é representada por 36 seqüências (21% do total; Tabelas 4 e 5). Destas, 27%, 22%, 48% e 3% foram identificadas com os haplogrupos A, B, C e D, respectivamente. A linhagem Poa84 representada pelas quatro mutações básicas que definem o haplogrupo C, foi encontrada em 10 seqüências, sendo portanto, a mais freqüente. Consistentemente, o haplogrupo C vem sendo descrito como o mais comum em amostras do Rio Grande do Sul. O mesmo é verdadeiro considerando populações uruguaias (Marrero, 2006). Algumas populações nativas do sul da América do Sul como *patagones* e *fueguinos* também apresentam altas freqüências para este haplogrupo. Já entre as três parcialidades Guarani (Ñandeva, Kaiowa, M'byá) o haplogrupo A é o mais freqüente (~84%), enquanto os haplogrupos C e B têm baixas freqüências ou não foram detectados (Marrero e cols., 2007). Curiosamente, na parcialidade Guarani M'biá, que colonizou o Rio Grande do Sul, ambos, C e B estão completamente ausentes (Marrero e cols., 2007). Esta particularidade e a constatação de que seqüências B e C podem ser facilmente encontradas em populações gaúchas urbanas e rurais levaram Marrero (2006) a sugerir que os Guaranis atuais não seriam bons representantes da diversidade mitocondrial encontrada nesta tribo por ocasião dos primeiros contatos com os colonizadores europeus. A linhagem Poa73 (haplogrupo A) encontrada em um indivíduo de Porto Alegre é idêntica a outra somente descrita anteriormente entre os Guarani Ñandeva (Marrero e cols., 2007). Sua origem em Porto Alegre pode então ser perfeitamente atribuída a uma

herança Guarani. A ocorrência de outras prováveis seqüências Guarani foi adicionalmente identificada na presente amostra. As linhagens Poa82 e Poa83 (haplogrupo B) apresentam a mutação C→T na posição 16173, descrita em uma série de outras seqüências encontradas em populações amazônicas (Ribeiro-dos-Santos e cols., 2002), área de origem do tronco lingüístico Tupi. Desta forma, estas duas linhagens são também de provável origem Guarani, já que esta tribo apresenta a distribuição mais meridional dos Tupi (Marrero e cols., 2007). O mesmo pode ser dito da linhagem Poa93 (haplogrupo C) que carrega a transição C→T na posição 16126, a qual é identificada em várias linhagens com ampla distribuição em populações nativas e miscigenadas da região amazônica (Marrero e cols., 2007). Estes dados reforçam a sugestão de que o maior reservatório da diversidade mitocondrial Guarani esteja nas populações gaúchas atuais, sejam elas urbanas ou rurais, mais que nos poucos remanescentes indígenas desta tribo que vivem em reservas nos estados do Sul/Sudeste/Centro-Oeste do país (Marrero e cols., 2007). A linhagem Poa75 (haplogrupo A), por sua vez, que está presente em três indivíduos de Porto Alegre, é idêntica a uma linhagem descrita anteriormente somente entre os Kaingang do Rio Grande do Sul (Marrero e cols., 2007) e os Txukahamãe do Brasil central, outra tribo do tronco lingüístico Gê (Dornelles e cols., 2005). Desta forma, pela primeira vez, provável herança mitocondrial Kaingang é descrita em uma população gaúcha. Tribos do tronco lingüístico Gê (atuais Kaingang) habitavam a região nordeste do estado, estando

muito bem adaptados à subsistência em meio as florestas de araucária. Não há registros históricos de contatos entre colonizadores e estes nativos durante boa parte do período colonial. A presença de uma seqüência Kaingang na amostra urbana aqui investigada claramente indica que houve alguma contribuição, mesmo que pequena, de mulheres Kaingang na formação do povo gaúcho. A maioria das linhagens ameríndias, entretanto, não pôde ter sua origem identificada. A mesma situação foi descrita em Marrero e cols. (2007), o que reforça a idéia de que pelo menos parte das seqüências ameríndias encontradas em populações gaúchas possa ter sua origem em povos nativos extintos como os Charruas.

IV.1.3. Herança Africana

Dos nove haplogrupos africanos encontrados neste trabalho (L0d, L0a1, L0a2, L1b, L1c1, L1c2, L2a1- β 1, L3e2, L3f), somente o primeiro (L0d) não havia sido observado na amostra de negros investigada recentemente por Hünemeier e cols. (2007). Deve ser salientado que é a primeira vez que este haplogrupo é identificado no Brasil. Um haplogrupo derivado deste, L0d1, já havia sido observado em uma amostra de negros do Rio de Janeiro (Hünemeier e cols., 2007). Na África, L0d e seus subclados são freqüentes entre os Koisán (Salas e cols, 2002). A presença de L0d e L0d1 em Moçambique, com freqüências de

3,8% e 1,3%, respectivamente, tem sido considerada uma evidência da absorção de mulheres autóctones (Koisian) durante a grande expansão Bantu que ocorreu na África acerca de 4-5 mil anos antes do presente. Certamente sua presença em Porto Alegre deve-se à vinda para o Brasil de escravas da região de Moçambique (ver compilação de dados da África em Hünemeier e cols., 2007). Vale ressaltar que 88% dos escravos que chegaram ao Rio Grande do Sul foram trazidos do Rio de Janeiro (Hünemeier e cols., 2007).

IV.2. Cromossomo Y

IV.2.1. Herança Européia

Em relação aos marcadores bialélicos do cromossomo Y observamos somente a presença de cromossomos europeus (93%) e africanos (<1%) nos 203 indivíduos genotipados (Figura 2). Os cromossomos que foram associados ao DE* (6%) não puderam ter sua origem definida com este nível de resolução devido ao conjunto de mutações agregadas neste macro-haplogrupo (Bravi e cols., 2000). Diferentemente do que ocorre com o mtDNA, verifica-se a completa ausência de cromossomos de origem ameríndia de [Q*(xQ3) e Q3*(xQ3a)].

Isso reforça a idéia de que o homem europeu teve um papel preponderante nos cruzamentos iniciais que definiram o perfil genético das

populações brasileiras contemporâneas (Carvalho-Silva e cols., 2001; 2006; Marrero e cols., 2005).

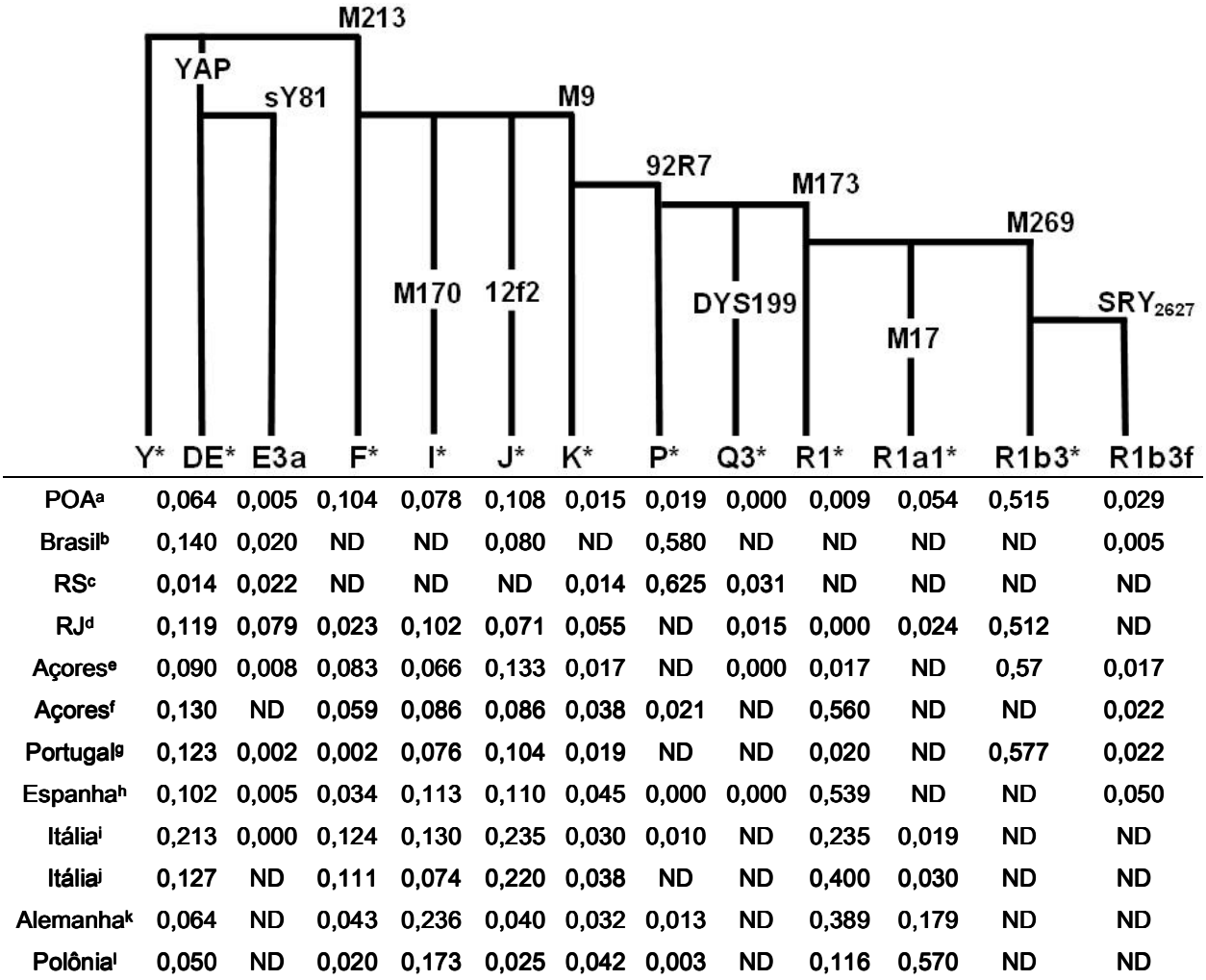


Figura 2. Frequência dos marcadores do cromossomo Y estudados em populações brasileiras e europeias.

^aPresente estudo; ^bDados compilados de Carvalho-Silva e cols. (2001); ^cDados compilados de Marrero (2006); ^dDados compilados de Silva e cols. (2006); ^eDados compilados de Gonçalves e cols. (2005); ^fDados compilados de Montiel e cols. (2005); ^gDados compilados de Beleza e cols. (2006); ^hDados compilados de Flores e cols. (2004); ⁱDados compilados de Capelli e cols. (2006); ^jDados compilados de Capelli e cols. (2007); ^{k, l}Dados compilados de Kayser e cols. (2005). ND – Haplogrupos não estudados e não determinados.

O cromossomo R1b3* foi encontrado em mais da metade dos indivíduos genotipados (51,5%). Este marcador, como já mencionado anteriormente, tem alta frequência entre populações ibéricas, em especial açorianos e portugueses. Infelizmente o marcador que o define (M269) não tem sido ainda muito investigado. Entretanto, foi possível localizar dois estudos que incluíram M269 em açorianos (Gonçalves e cols., 2005) e em portugueses (Beleza e cols., 2006). A presença marcante deste cromossomo na amostra da população de Porto Alegre evidencia, mais uma vez, a importância dos imigrantes açorianos e portugueses.

Valores de F_{ST} entre pares de populações foram obtidos com base nas frequências dos marcadores bialélicos apresentados da figura 2. Para tanto, consideram-se agrupamentos hierárquicos maiores para suprir a falta de informação para algumas populações. Porto Alegre não apresenta diferença estatisticamente significativa de Açores ($F_{ST} = -0.00070$; $P > 0,05$) e Portugal ($F_{ST} = 0.00196$; $P > 0,05$), ao contrário do que ocorre com Alemanha, Polônia, Itália (valores de F_{ST} variando de 0,03 a 0,05, $P < 0,0001$). Já para a Espanha, o valor de $F_{ST} = 0,005$ é significativo ($P < 0,05$), mas deixa de sê-lo ao aplicarmos a correção de Bonferroni (Callegari-Jacques, 2003). O mesmo vale para a comparação feita entre a amostra de Porto Alegre e a do Rio de Janeiro ($F_{ST} = 0.012$; $P < 0,05$).

Através da análise de escalonamento multidimensional, baseado nos valores de F_{ST} , pode-se visualizar as relações genéticas entre as populações (Figura 3).

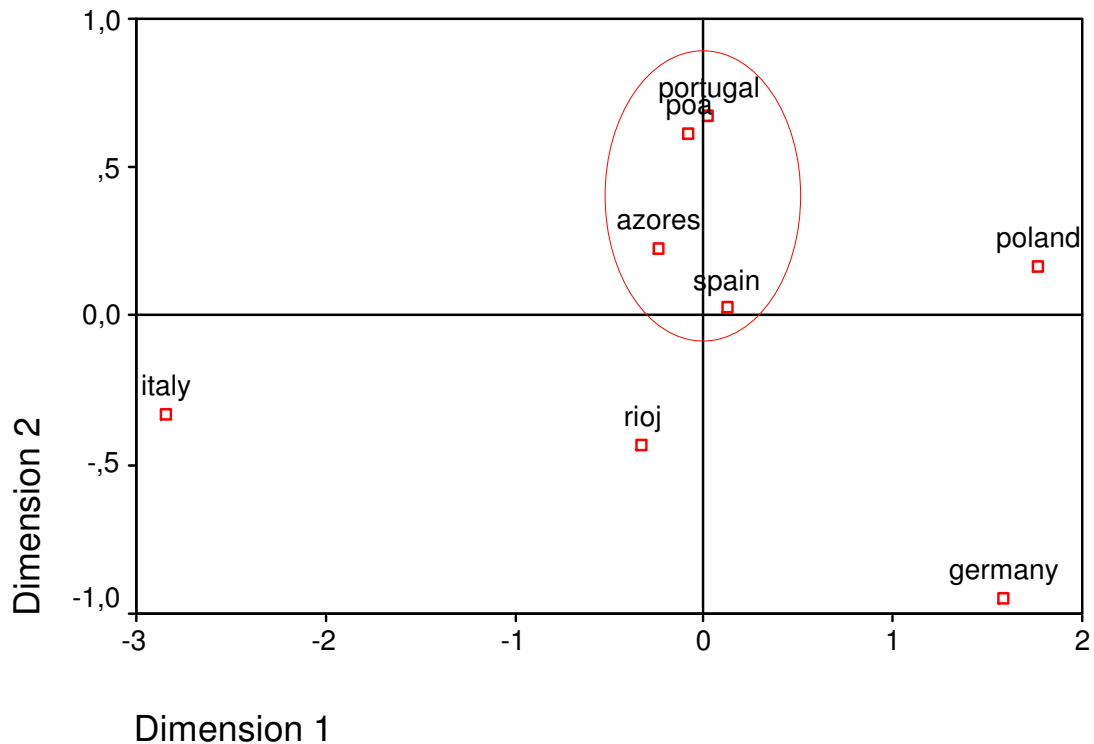


Figura 3. Escalonamento multidimensional baseado nos valores de F_{ST} considerando Porto Alegre, Rio de Janeiro e populações europeias. Valor de S - $Stress = 0,01999$.

Um agrupamento central envolvendo Porto Alegre, Portugal, Açores e Espanha pode ser constatado.

O distanciamento da amostra do Rio de Janeiro provavelmente se dá pela elevada frequência dos cromossomos DE^* e $E3a^*$ (20%) nesta população, sendo

o último (E3a*) típico de africanos, enquanto que na amostra de Porto Alegre a distribuição somada destes dois haplogrupos só chega a 7% da amostra.

IV.2.2. Herança Africana

Somente um cromossomo encontrado na amostra de brancos de Porto Alegre foi associado ao haplogrupo E3a*. No Rio Grande do Sul, E3a* só foi detectado anteriormente numa amostra do Pampa (Marrero, 2006). Na tabela 10 pode-se verificar que a presença de cromossomos Y de origem africana, como é o caso de E3a*, não é maior que 4% em qualquer uma das populações brasileiras brancas investigadas até o momento.

Tabela 10. Ancestralidade geográfica (%) dos cromossomos Y de populações brancas brasileiras

Região (N)	Européia	Ameríndia	Africana	Referência
Brasil				
Norte (49)	98	0	2	Carvalho-Silva e cols., 2001
Nordeste (49)	96	0	4	Carvalho-Silva e cols., 2001
Sudeste (50)	96	0	4	Carvalho-Silva e cols., 2001
Sul (52)	100	0	0	Carvalho-Silva e cols., 2001
Rio Grande do Sul				
Porto Alegre (190)	99	0	< 1	Presente estudo
Serra (35)	100	0	0	Marrero e cols., 2005
Várias regiões (24)	100	0	0	Marrero e cols., 2005
Pampa (150)	91	5	4	Marrero (2006)

Nota: Cromossomos identificados com os haplogrupos Y* e DE* foram desconsiderados já que não são geográfico-específicos.

IV.3. Brancos e negros de Porto Alegre

A tabela 11 mostra a origem dos genomas mitocondriais de uma amostra de indivíduos identificados como negros da cidade de Porto Alegre (Hünemeier, 2006; Hünemeier e cols., 2007). Estes resultados podem ser comparados com aqueles obtidos no presente estudo (Tabela 5). Como pode ser visto, existe uma correspondência entre cor e ancestralidade do mtDNA em ambas as amostras: enquanto na amostra de brancos 69% das seqüências têm uma origem européia, na amostra de negros a presença majoritária (79%) é de seqüências de origem africana. Porém, vale a pena destacar que há também a presença de linhagens ameríndias em ambas as amostras, bem como de seqüências de origem africana entre os brancos e de origem européia entre os negros.

Tabela 11. Ancestralidade geográfica dos mtDNA de negros de Porto Alegre¹.

Provável origem	Nº. de Seqüências (%)	Nº. de linhagens (%)
Européia	6 (5)	5 (7)
Ameríndia	18 (16)	13 (19)
Africana	85 (79)	50 (74)
Total	109 (100)	68 (100)

¹Dados compilados de Hünemeier (2006) e Hünemeier e cols. (2007).

A tabela 12 mostra que existe certa similaridade na distribuição dos quatro haplogrupos ameríndios entre negros e brancos (por exemplo, haplogrupo C é o mais freqüente em ambas as amostras), mas o mesmo não é verdadeiro para haplogrupos africanos (em brancos L1 é o mais freqüente, enquanto em negros é

o L3). Porém, foi pequena a porção africana encontrada (somente 17 seqüências) na amostra de brancos, de modo que a dissociação dos resultados relativos aos haplogrupos africanos pode ser meramente uma questão de amostragem.

Tabela 12. Distribuição dos maiores haplogrupos mitocondriais em duas amostras de Porto Alegre.

Haplogrupos ¹	Grupo populacional ²	
	Branco	Negro ²
	Nº de seqüências	No. de seqüências ³
Europeu		
H	44 (23%)	2 (33%)
HV	2 (2%)	
Pré HV	4 (3%)	
I	1 (1%)	
J	15 (13%)	
K	8 (7%)	2 (33%)
M	2 (2%)	
N	2 (2%)	
T	14 (12%)	2 (33%)
U	18 (15%)	
V	8 (7%)	
X	1 (1%)	
Ameríndio		
A	10 (28%)	2 (11%)
B	8 (22%)	3 (17%)
C	17 (47%)	11 (61%)
D	1 (3%)	2 (11%)
Africano		
L0	5 (29%)	4 (5%)
L1	8 (47%)	20 (23%)
L2	1 (6%)	23 (27%)
L3	3 (18%)	38 (45%)
Total	172	109

¹Considerando apenas os macro-haplogrupos. ²Classificação baseada em características morfológicas. ³Dados compilados de Hünemeier (2006) e Hünemeier e cols. (2007).

Finalmente, a tabela 13 mostra uma comparação entre os dados obtidos com os marcadores do cromossomo Y em duas amostras de Porto Alegre (brancos: presente estudo; negros: Bisso-Machado, 2006; Hünemeier e cols., 2007). Diferentemente do que ocorreu com o mtDNA, não há aqui uma correspondência entre cor e ancestralidade na amostra de negros: na amostra de brancos a maioria dos cromossomos Y têm uma origem europeia (93%). Entre os negros, a presença de cromossomos Y europeus é igualmente majoritária (56%). Haplogrupos Y de origem ameríndia, por sua vez, só foram detectados na amostra de negros.

Tabela 13. Ancestralidade geográfica dos cromossomos Y (%) em duas amostras de Porto Alegre

Porto Alegre	Europeia	Ameríndia	Africana
Branco ^a	93	0	< 1
Negro ^b	56	6	38

^aPresente estudo; ^bDados compilados de Bisso-Machado, 2006; Hünemeier e cols. (2007).

Este quadro diferenciado quanto à ancestralidade genômica observado em brancos e negros evidencia a possibilidade de que distintas dinâmicas de mestiçagem tiveram lugar na história brasileira, particularmente no Rio Grande do Sul e em sua capital.

IV.4. Dinâmica de mestiçagem

Grupos híbridos podem surgir a partir de diferentes dinâmicas de mestiçagem (Long e cols., 1991; Parra e cols., 2003). Recentemente, Marrero (2006) sugeriu que um fenômeno desta natureza poderia justificar resultados encontrados em duas regiões brasileiras bem distantes geograficamente: o Pampa apresenta proporção de linhagens mitocondriais ameríndias similares àquelas de população híbridas da Amazônia (~53%). Entretanto, no Rio Grande do Sul, níveis significantes de cruzamentos entre indígenas e não indígenas acabaram há pelo menos 170 anos, enquanto que na Amazônia até os dias atuais pode-se esperar cruzamentos desta natureza. O resultado deste padrão contínuo/descontínuo de fluxo gênico pode ser constatado pelos valores de mistura estimados a partir de marcadores biparentais (13% e 42% de contribuição ameríndia para o Pampa e região Norte/Amazônia, respectivamente; Dornelles e cols., 1999; Salzano e Bortolini, 2002). Neste caso, fica bem evidente a redução da ancestralidade ameríndia com marcadores biparentais quando comparada com o mtDNA (13% X 52%), o que indica claramente a interrupção, há algumas gerações, do ingresso de genomas nativos no *pool* gênico dos gaúchos da região do Pampa. Tal assimetria é bem menos pronunciada na Amazônia (42% X 58%) o que indica que tem ocorrido

até hoje, ou até bem pouco tempo, a introgressão de genomas nativos no *pool* gênico dos mestiços da região.

Este caso ilustra como um perfil genômico similar nos dias atuais pode ser resultado de distintas dinâmicas de mestiçagem ao longo da história. O exemplo também mostra o quanto é importante levar-se em conta diferentes aspectos, sejam demográficos, sejam históricos, para se interpretar de maneira correta resultados genéticos. É o que tentaremos fazer aqui para justificar diferentes achados considerando as amostras de brancos e negros de Porto Alegre.

As linhagens mitocondriais africanas são marcadamente minoritárias em todas as amostras investigadas no Rio Grande do Sul (tabelas 4 e 6), com exceção daquelas amostras identificadas como negras (Hünemeier e cols., 2007). Isso mostra que a contribuição da mulher ameríndia foi numericamente mais importante do que a da mulher africana para a formação da população gaúcha atualmente classificada/identificada como branca. Segundo o último censo do IBGE (<http://www.ibge.gov.br>), 88% e 11,7% dos porto-alegrenses se auto-classificaram como brancos e negros/pardos, respectivamente. Estes valores são ligeiramente diferentes para o Rio Grande do Sul como um todo (84% e 15% aproximadamente), mas ainda assim, os brancos perfazem a maioria. Os resultados aqui obtidos salientam que a formação da parcela majoritária da população gaúcha remonta aos séculos iniciais da colonização, onde homens

europeus e mulheres ameríndias formavam os casais mais freqüentes. Embora Porto Alegre não tivesse um núcleo populacional importante antes da chegada dos açorianos, é possível especular que a vila tenha recebido importante número de migrantes do interior do estado após sua fundação e rápido crescimento. Estes migrantes vindos de outras partes do estado certamente eram mestiços, descendentes dos europeus com as nativas. Posteriormente, as mulheres européias começaram a chegar em grande número e sua importante contribuição para a formação das populações atuais é detectada em todo o estado através dos dados do mtDNA. Em Porto Alegre, as primeiras européias eram açorianas, mas depois a cidade, como núcleo urbano, passou a atrair a vinda de mulheres de outras nacionalidades além da açoriana/portuguesa, como ficou demonstrado através de nossos resultados com o mtDNA. A contribuição conjunta de todas elas fica evidenciada através da grande proporção mtDNA europeus (69%; tabela 5).

No lado masculino, os homens europeus dominaram, nem tanto pelo número (é provável que houvesse mais indígenas do que europeus no início da colonização), mas sim pelo poder de conquistadores e por tudo que isso representa (supremacia tecnológica, etc).

Com isso, o peso da contribuição européia, tanto de mulheres quanto de homens, fez com que na maior parte do Rio Grande do Sul e, especialmente em Porto Alegre, cor e ancestralidade andem juntas: aqui, a parcela da população

identificada como branca tem, de fato, seu conjunto genômico majoritariamente de origem européia.

Porém, o que deve ser salientado é que as sugestões expostas acima são verdadeiras considerando apenas os brancos. Quando os dados obtidos neste estudo são comparados com aqueles de Hünemeier e cols. (2007) percebe-se uma diferença marcante: com os negros, enquanto há uma relação direta entre cor e ancestralidade considerando os dados do mtDNA, o mesmo não é verdadeiro para os dados gerados com o cromossomo Y.

Como hipótese é possível especular que a dinâmica de mestiçagem entre os grupos de cor, pelo menos em Porto Alegre, foi diferente. A assimetria nos cruzamentos iniciais entre homens europeus e mulheres (escravas) africanas não foi tão marcante como no caso das indígenas. Os africanos chegam no Rio Grande do Sul somente nas últimas décadas do século XVIII, sendo a Charqueada a responsável pela estruturação de um sólido regime de produção escravista no estado (Maestri Filho, 1984). Antes da indústria do charque, não existia uma necessidade vital de mão-de-obra escrava nem tampouco os fundos necessários para uma introdução sistemática de escravos. Evidentemente antes da chegada dos primeiros africanos, na maioria homens (Bergmann, 1977; Conrad, 1985) uma provável população mestiça já existia há gerações. Mas o que mostram estes resultados comparativos é que o homem africano teve um papel minoritário nos cruzamentos efetivos (que resultaram em filhos), incluindo com

africanas, quando comparados com os homens europeus. Como visto acima, isso está relacionado com a questão de poder/dominação própria de um modelo colonizador e escravista, onde as relações sociais são impostas de acordo com os interesses do grupo dominante. Como resultado deste processo, temos que a contribuição do homem africano foi menor do que a dos europeus também para a formação das populações negras atuais.

Capítulo V. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS



Achilli A, Rengo C, Magri C, Battaglia V, Olivieri A, Scozzari R, Cruciani F, Zeviani M, Briem E, Carelli V, Moral P, Dugoujon JM, Roostalu U, Loogvali EL, Kivisild T, Bandelt HJ, Richards M, Villems R, Santachiara-Benerecetti AS, Semino O, Torroni A (2004) The molecular dissection of mtDNA haplogroup H confirms that the Franco-Cantabrian glacial refuge was a major source for the European gene pool. *Am J Hum Genet* 75:910-8

Alves-Silva J, Santos MS, Guimarães PM, Ferreira ACS, Bandelt H-J, Pena SDJ and Prado VF (2000) The ancestry of Brazilian mtDNA lineages. *Am J Hum Genet* 67: 444-461.

Anderson S, Bankier AT, Barrel BG, De Bruijn MHL, Coulson AR, Drouin J, Eperon JC, Nierlich DP, Roe BA, Sanger F, Schreier PH, Smith AJH, Staden R and Young IG (1981) Sequence and organization of the human mitochondrial genome. *Nature* 290: 457-465.

Andrews RM, Kubacka I, Chinnery PF, Lightowlers RN, Turnbull DM, Howell N (1999) Reanalysis and revision of the Cambridge reference sequence for human mitochondrial DNA. *Nat Genet* 23(2):147.

Bandelt HJ, Forster P, Rohl A (1999) Median-joining networks for inferring intraspecific phylogenies. *Mol Biol Evol* 16:37-48.

Bedoya G, Montoya P, Garcia J, Soto I, Bourgeois S, Carvajal L, Labuda D, Alvarez V, Ospina J, Hedrick PW, Ruiz-Linares A (2006) Admixture dynamics

- in Hispanics: a shift in the nuclear genetic ancestry of a South American population isolate. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 9;103:7234-9.
- Beleza S, Gusmao L, Amorim A, Carracedo A, Salas A (2005) The genetic legacy of western Bantu migrations. *Hum Genet* 117:366-75.
- Beleza S, Gusmao L, Lopes A, Alves C, Gomes I, Giouzele M, Calafell F, Carracedo A, Amorim A (2006) Micro-phylogeographic and demographic history of Portuguese male lineages. *Ann Hum Genet* 70:181-94.
- Bergmann, M. (1977). *Nasce um Povo*. Editora Vozes, Petrópolis
- Bisso-Machado R (2006) *Negros, mas nem tão africanos*. Monografia de Bacharelado em Ciências Biológicas. UFRGS.
- Bonatto SL, Salzano FM (1997a) A single and early migration for the peopling of the Americas supported by mitochondrial DNA sequence data. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 4;94:1866-71.
- Bonatto SL, Salzano FM (1997b) Diversity and age of the four major mtDNA haplogroups, and their implications for the peopling of the New World. *Am J Hum Genet* 61:1413-23.
- Bortolini MC, Weimer TA, Zago MA, Salzano FM, Silva Júnior WA, Silva MCB and Bonatto SL (1997) Evolutionary and anthropological implications of mitochondrial DNA variation in Afro-Brazilian populations. *Human Biol* 69: 141-156.

Bortolini MC, Silva Júnior WA, Castro-de-Guerra D, Remonato G, Mirandola R, Hutz MH, Weimer TA, Zago MA and Salzano FM (1999) African-derived South American populations: a history of symmetrical and asymmetrical matings according to sex revealed by bi and uniparental genetic markers. *Am J Human Biol* 11: 551-563.

Bortolini MC, Salzano FM, Thomas MG, Nasanem SPK, Bau CHD, Hutz MH, Layrisse Z, Petz-Erler ML, Tsuneto LT, Hill K, Hurtado AM, Castro de Guerra D, Torres MM, Groot H, Michalski R, Nymadawa P, Bedoya G, Bradman N, Labuda D and Ruiz-Linares A (2003) Y chromosome evidence for differing ancient demographic histories in the Americas. *Am J Hum Genet* 73: 524-539.

Bortolini MC, Silva-Jr WA, Zago MA, Elion J, Krisnamoorthy R, Gonçalves and Pena SDJ (2004). The phylogeography of mitochondrial DNA haplogroup L3g in Africa and the Atlantic slave trade. *Am J Hum Genet* 75: 523-524.

Bravi CM, Bailliet G, Martinez-Marignac VL, Bianchi NO (2000) Origin of YAP+ lineages of the human Y-chromosome. *Am J Phys Anthropol* 112:149-58.

Brehm A, Pereira L, Kivisild T, Amorim A (2003) Mitochondrial portraits of the Madeira and Açores archipelagos witness different genetic pools of its settlers. *Hum Genet* 114: 77-86.

Callegari-Jacques, SM (2003) *Bioestatística: princípios e aplicações*. Porto Alegre. Editora ArtMed.

Capelli C, Redhead N, Romano V, Cali F, Lefranc G, Delague V, Megarbane A, Felice AE, Pascali VL, Neophytou PI, Poulli Z, Novelletto A, Malaspina P, Terrenato L, Berebbi A, Fellous M, Thomas MG, Goldstein DB (2006) Population structure in the Mediterranean basin: a Y chromosome perspective. *Ann Hum Genet* 70:207-25.

Capelli C, Brisighelli F, Scarnicci F, Arredi B, Caglia' A, Vetrugno G, Tofanelli S, Onofri V, Tagliabracci A, Paoli G, Pascali VL (2007) Y chromosome genetic variation in the Italian peninsula is clinal and supports an admixture model for the Mesolithic-Neolithic encounter. *Mol Phylogenet Evol* (no prelo)

Cann RL, Stoneking M, Wilson AC. (1987) Mitochondrial DNA and human evolution. *Nature* 325:31-6.

Carneiro LCC (1992) Porto Alegre da aldeia a metrópole. Editora Gráfica metrópole, Porto Alegre. 176pp.

Carvajal-Carmona LG, Ophoff R, Service S, Hartiala J, Molina J, Leon P, Ospina J, Bedoya G, Freimer N, Ruiz-Linares A (2003) Genetic demography of Antioquia (Colombia) and the Central Valley of Costa Rica. *Hum Genet* 112:534-41.

Carvalho-Silva D, Santos FR, Rocha J and Pena SDJ (2001) The phylogeography of Brazilian Y chromosome lineages. *Am J Hum Genet* 68:281-286.

- Carvalho-Silva DR, Tarazona-Santos E, Rocha J, Pena SD, Santos FR (2006) Y chromosome diversity in Brazilians: switching perspectives from slow to fast evolving markers. *Genetica* 126:251-60.
- Chen YS, Torroni A, Excoffier L, Santachiara-Benerecetti AS, Wallace DC (1995) Analysis of mtDNA variation in African populations reveals the most ancient of all human continent-specific haplogroups. *Am J Hum Genet* 57:133-49.
- Cinnioglu C, King R, Kivisild T, Kalfoglu E, Atasoy S, Cavalleri GL, Lillie AS, Roseman CC, Lin AA, Prince K, Oefner PJ, Shen P, Semino O, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA (2004) Excavating Y-chromosome haplotype strata in Anatolia. *Hum Genet* 114:127-48.
- Conrad RE (1985) *Tumbeiros, o tráfico de escravos para o Brasil*. Ed. Brasiliense, São Paulo.
- Constantino NS (1991) *O italiano da esquina: imigrantes na sociedade de Porto Alegre*. E.S.T. Porto Alegre. 186pp.
- Crespillo M, Luque JA, Paredes M, Fernandez R, Ramirez E, Valverde JL (2000) Mitochondrial DNA sequences for 118 individuals from northeastern Spain. *Int J Legal Méd* 114:130-2.
- Cruciani F, Santolamazza P, Shen P, Macaulay V, Moral P, Olckers A, Modiano D, Holmes S, Destro-Bisol G, Coia V, Wallace DC, Oefner PJ, Torroni A, Cavalli-Sforza LL, Scozzari R, Underhill PA (2002) A back migration from

Asia to sub-Saharan Africa is supported by high-resolution analysis of human Y-chromosome haplotypes. *Am J Hum Genet* 70:1197-214.

Dornelles CL, Callegari-Jacques SM, Robinson WM, Weimer TA, Franco MHL, Hickmann AC, Geiger CJ, Salzano FM (1999) Genetics, surnames, grandparents' nationalities and ethnic admixture in southern Brazil – do the patterns of variation coincide? *Genet Mol Biol* 22: 151-161.

Dornelles CL, Bonatto SL, De Freitas LB, Salzano FM (2005) Is haplogroup X present in extant South American Indians? *Am J Phys Anthropol* 127:439-48.

Di Giacomo F, Luca F, Popa LO, Akar N, Anagnou N, Banyko J, Brdicka R, Barbujani G, Papola F, Ciavarella G, Cucci F, Di Stasi L, Gavrilu L, Kerimova MG, Kovatchev D, Kozlov AI, Loutradis A, Mandarino V, Mammi' C, Michalodimitrakis EN, Paoli G, Pappa KI, Pedicini G, Terrenato L, Tofanelli S, Malaspina P, Novelletto A (2004) Y chromosomal haplogroup J as a signature of the post-neolithic colonization of Europe. *Hum Genet* 115:357-71.

Eizirik M (1986) *Imigrantes Judeus, relatos, crônicas e perfis*. Editora da Universidade de Caxias do Sul, Caxias do Sul. 136pp.

Excoffier L, Laval G, Schneider S (2006) Arlequin 3.1: An Integrated Software Package for Population Genetics Data Computational and Molecular Population Genetics Lab (CMPG) Switzerland

- Fernando O, Mota P, Lima M, Silva C, Montiel R, Amorim A, Prata MJ (2005) Peopling of the Azores Islands (Portugal): data from the Y chromosome. *Hum Biol* 77:189-99.
- Flores C, Maca-Meyer N, Perez JA, Gonzalez AM, Larruga JM, Cabrera VM (2003) A predominant European ancestry of paternal lineages from Canary Islanders. *Ann Hum Genet* 67:138-52.
- Flores C, Maca-Meyer N, Gonzalez AM, Oefner PJ, Shen P, Perez JA, Rojas A, Larruga JM, Underhill PA (2004) Reduced genetic structure of the Iberian peninsula revealed by Y-chromosome analysis: implications for population demography. *Eur J Hum Genet* 12:855-63.
- Flores M (1996) *História do Rio Grande do Sul*. 5ª ed. Nova Dimensão, Porto Alegre, 215 pp.
- Fox CL (1997) MtDNA analysis in ancient Nubians supports the existence of gene flow between sub-Saharan and North Africa in the Nile Valley. *Ann Hum Biol* 24:217-27.
- Gonçalves R, Freitas A, Branco M, Rosa A, Fernandes AT, Zhivotovsky LA, Underhill PA, Kivisild T, Brehm A (2005) Y-chromosome lineages from Portugal, Madeira and Acores record elements of Sephardim and Berber ancestry. *Ann Hum Genet* 69:443-54.
- Hammer MF and Horai S (1995) Y chromosomal DNA variation and the peopling of Japan. *Am J Hum Genet* 56: 951-962.

- Herédia V (2001) A imigração europeia no século passado: o programa de colonização do Rio Grande do Sul. *Revista Electrónica de Geografía y Ciencias Sociales*. Universidad de Barcelona 94 (10).
- Hünemeier T (2005) Filogeografia dos cromossomos Y e das linhagens mitocondriais de origem Africana em populações negras brasileiras. Dissertação de mestrado. UFRGS.
- Hünemeier T, Carvalho C, Marrero AR, Salzano FM, Pena SDJ, Bortolini MC (2007) Niger-Congo speaking populations and the formation of the Brazilian gene pool: mtDNA and Y-chromosome data. *Am J Phys Anthropol* (no prelo)
- Hunley K, Long JC (2005) Gene flow across linguistic boundaries in Native North American populations. *Proc Natl Acad Sci USA* 102:1312-1317.
- Hurles ME, Veitia R, Arroyo E, Armenteros M, Bertranpetit J, Pérez-Lezaun A, Bosch E, Shlumukova M, Cambon-Thomsen A, McElreavey K, Munain AL, Röhl A, Wilson IJ, Singh L, Pandya A, Santos FR, Tyler-Smith C and Jobling MA (1999) Recent male-mediated gene flow over a linguistic barrier in Iberia, suggested by analysis of a Y-chromosomal DNA polymorphism. *Am J Hum Genet* 65: 1437-1448.
- Jobling MA and Tyler-Smith C (2003) The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age. *Nature Rev Genet* 4: 598-610.
- Kayser M, Lao O, Anslinger K, Augustin C, Bargel G, Edelman J, Elias S, Heinrich M, Henke J, Henke L, Hohoff C, Illing A, Jonkisz A, Kuzniar P,

- Lebioda A, Lessig R, Lewicki S, Maciejewska A, Monies DM, Pawlowski R, Poetsch M, Schmid D, Schmidt U, Schneider PM, Stradmann-Bellinghausen B, Szibor R, Wegener R, Wozniak M, Zoledziewska M, Roewer L, Dobosz T, Ploski R. (2005) Significant genetic differentiation between Poland and Germany follows present-day political borders, as revealed by Y-chromosome analysis. *Hum Genet* 117:428-43.
- Lahiri DK and Nurnberger JI (1991) A rapid non-enzymatic method for preparation of HMW DNA from blood for RFLP studies. *Nucleic Acids Res* 19: 5444.
- Laytano D (1974) Legado luso-açoriano na formação do Rio Grande do Sul. Centro Regional de Pesquisas Educacionais. Porto Alegre.
- Long JC (1991) The genetic structure of admixed populations. *Genetics* 127: 417-428.
- Marrero AR, Leite FPN, Carvalho BA, Peres LM, Kommers TC, Cruz IM, Salzano FM, Linares AR, Silva Jr WA and Bortolini MC (2005) Heterogeneity of the genome ancestry of individuals classified as white in the state of Rio Grande do Sul, Brazil. *Am J Hum Biol* 17: 496-506.
- Marrero AR (2006) História Genética dos gaúchos: dinâmica demográfica do sul do Brasil. Tese de Doutorado. UFRGS
- Marrero AR, Silva-Junior WA, Bravi CM, Hutz MH, Petzl-Erler ML, Ruiz-Linares A, Salzano FM, Bortolini MC (2007) Demographic and evolutionary trajectories

- of the Guarani and Kaingang natives of Brazil. *Am J Phys Anthropol* 132:301-10.
- Maestri Filho MJ (1984) *O escravo no Rio Grande do Sul: a charqueada e a gênese do escravismo gaúcho*. Porto Alegre
- Martins-Brasil, CR (2005) *Pioneiros açorianos: notas históricas e genealógicas*. Editora Edigal. Porto Alegre. 307pp.
- Mesa NR, Mondragon MC, Soto ID, Parra MV, Duque C, Ortiz-Barrientos D, Garcia LF, Velez ID, Bravo ML, Munera JG, Bedoya G, Bortolini MC, Ruiz-Linares A (2000) Autosomal, mtDNA, and Y-chromosome diversity in Amerinds: pre- and post-Columbian patterns of gene flow in South America. *Am J Hum Genet* 67:1277-86.
- Mogentale-Profizi N, Chollet L, Stevanovitch A, Dubut V, Poggi C, Pradie MP, Spadoni JL, Gilles A, Beraud-Colomb E (2001) Mitochondrial DNA sequence diversity in two groups of Italian Veneto speakers from Veneto. *Ann Hum Genet* 65:153-66.
- Montiel R, Bettencourt C, Silva C, Santos C, Prata MJ, Lima M. (2005) Analysis of Y-chromosome variability and its comparison with mtDNA variability reveals different demographic histories between islands in the Azores Archipelago (Portugal). *Ann Hum Genet* 69:135-44.
- Oliveira CS (1993) *Porto Alegre: a cidade e sua formação*. Ed. Gráfica Metrópole, Porto Alegre 2ª ed. 276pp.

- Olivieri A, Achilli A, Pala M, Battaglia V, Fornarino S, Al-Zahery N, Scozzari R, Cruciani F, Behar DM, Dugoujon JM, Coudray C, Santachiara-Benerecetti AS, Semino O, Bandelt HJ, Torroni A (2006) The mtDNA legacy of the Levantine early Upper Palaeolithic in Africa. *Science* 314:1767-70.
- Pacheco PR, Branco CC, Cabral R, Costa S, Araújo AL, Peixoto BR, Mendonça P, Mota-Vieira L (2005) The Y-chromosomal heritage of the Azores Islands population. *Ann Hum Genet* 69, 145-156.
- Pakendorf B e Stoneking M (2005) Mitochondrial DNA and human evolution. *Annu Rev Genomics Hum Genet* 6:165-83. Review
- Parra FC, Amado RC, Lambertucci JR, Rocha J, Antunes CM and Pena SDJ. (2003). Color and genomic ancestry in Brazilian. *Proc Natl Acad Sci USA* 100: 177-182.
- Pereira L, Prata MJ, Amorim A (2000) Diversity of mtDNA lineages in Portugal: not a genetic edge of European variation. *Ann Hum Genet* 64:491-506.
- Pereira L, Gusmao L, Alves C, Amorim A, Prata MJ (2002) Bantu and European Y-lineages in Sub-Saharan Africa. *Ann Hum Genet* 66:369-78.
- Pereira L, Richards M, Goios A, Alonso A, Albarran C, Garcia O, Behar DM, Golge M, Hatina J, Al-Gazali L, Bradley DG, Macaulay V, Amorim A (2005) High-resolution mtDNA evidence for the late-glacial resettlement of Europe from an Iberian refugium. *Genome Res* 15:19-24.

- Pesavento, S J (1984) História do Rio Grande do Sul. Mercado Aberto. Porto Alegre. 141 pp.
- Poetsch M, Wittig H, Krause D, Lignitz E (2003) Mitochondrial diversity of a northeast German population sample. *Forensic Sci Int* 26;137:125-32.
- Pichler I, Mueller JC, Stefanov SA, De Grandi A, Volpato CB, Pinggera GK, Mayr A, Ogriseg M, Ploner F, Meitinger T, Pramstaller PP (2006) Genetic structure in contemporary south Tyrolean isolated populations revealed by analysis of Y-chromosome, mtDNA, and Alu polymorphisms. *Hum Biol* 78:441-64.
- Picornell A, Gomez-Barbeito L, Tomas C, Castro JA, Ramon MM (2005) Mitochondrial DNA HVRI variation in Balearic populations. *Am J Phys Anthropol* 128:119-30.
- Ribeiro D (2006) O povo brasileiro: a formação e o sentido do Brasil. Companhia das Letras. São Paulo. 436pp.
- Ribeiro-dos-Santos AK, Pereira JM, Lobato MR, Carvalho BM, Guerreiro JF, Batista Dos Santos SE (2002) Dissimilarities in the process of formation of Curiaú, a semi-isolated Afro-Brazilian population of the Amazon region. *Am J Hum Biol* 14:440-7.
- Richards M, Macaulay V, Torroni A, Bandelt HJ (2002) In search of geographical patterns in European mitochondrial DNA. *Am J Hum Genet* 71:1168-74.
- RioPardense de Macedo, F (1973) Porto Alegre, história e vida da cidade. Porto Alegre. Editora da UFRGS.

_____ (1993) História de Porto Alegre. Editora da Universidade, Porto Alegre. 87 pp.

_____ (1999) História de Porto Alegre. 3ª edição. Porto Alegre. Editora da Universidade.

_____ (2004) O aniversário da cidade de Porto Alegre. Unidade editorial – Secretaria Municipal da Cultura.

Rootsi S, Magri C, Kivisild T, Benuzzi G, Help H, Bermisheva M, Kutuev I, Barac L, Pericic M, Balanovsky O, Pshenichnov A, Dion D, Grobei M, Zhivotovsky LA, Battaglia V, Achilli A, Al-Zahery N, Parik J, King R, Cinnioglu C, Khusnutdinova E, Rudan P, Balanovska E, Scheffrahn W, Simonescu M, Brehm A, Goncalves R, Rosa A, Moisan JP, Chaventre A, Ferak V, Furedi S, Oefner PJ, Shen P, Beckman L, Mikerezi I, Terzic R, Primorac D, Cambon-Thomsen A, Krumina A, Torroni A, Underhill PA, Santachiara-Benerecetti AS, Villems R, Semino O (2004) Phylogeography of Y-chromosome haplogroup I reveals distinct domains of prehistoric gene flow in Europe. *Am J Hum Genet* 75:128-37. 25.

Roostalu U, Kutuev I, Loogvali EL, Metspalu E, Tambets K, Reidla M, Khusnutdinova E, Usanga E, Kivisild T, Villems R (2007) Origin and expansion of haplogroup h, the dominant human mitochondrial DNA lineage in West Eurasia: the Near Eastern and Caucasian perspective. *Mol Biol Evol* 24:436-48.

Rosser ZH, Zerjal T, Hurler ME, Adojaan M, Alavantic D, Amorim A, Amos W, Armenteros M, Arroyo E, Barbujani G, Beckman G, Beckman L, Bertranpetit J, Bosch E, Bradley DG, Brede G, Cooper G, Corte-Real HB, de Knijff P, Decorte R, Dubrova YE, Evgrafov O, Gilissen A, Glisic S, Golge M, Hill EW, Jeziorowska A, Kalaydjieva L, Kayser M, Kivisild T, Kravchenko SA, Krumina A, Kucinskas V, Lavinha J, Livshits LA, Malaspina P, Maria S, McElreavey K, Meitinger TA, Mikelsaar AV, Mitchell RJ, Nafa K, Nicholson J, Norby S, Pandya A, Parik J, Patsalis PC, Pereira L, Peterlin B, Pielberg G, Prata MJ, Previdere C, Roewer L, Rootsi S, Rubinsztein DC, Saillard J, Santos FR, Stefanescu G, Sykes BC, Tolun A, Villems R, Tyler-Smith C, Jobling MA (2000) Y-chromosomal diversity in Europe is clinal and influenced primarily by geography, rather than by language. *Am J Hum Genet* 67:1526-43.

Ruiz Linares A, Nayar K, Goldstein DB, Hebert JM, Seielstad MT, Underhill PA, Lin AA, Feldman MW, Cavalli Sforza LL (1996) Geographic clustering of human Y-chromosome haplotypes. *Ann Hum Genet* 60:401-8.

Salas A, Richards M, De la Fe T, Lareu MV, Sobrino B, Sanchez-Diz P, Macaulay V, Carracedo A (2002) The making of the African mtDNA landscape. *Am J Hum Genet* 71:1082-1111.

Salas A, Richards M, Lareu MV, Scozzari R, Coppa A, Torroni A, Macaulay V and Carracedo A (2004) The African diaspora: Mitochondrial DNA and the Atlantic slave trade. *Am J Hum Genet* 74: 454-465.

Salzano FM and Bortolini MC (2002) Evolution and Genetics of Latin American Populations. Cambridge University Press, Cambridge, 512 pp.

Santos C, Lima M, Montiel R, Angles N, Pires L, Abade A, Aluja MP (2003) Genetic structure and origin of peopling in the Azores islands (Portugal): the view from mtDNA. *Ann Hum Genet.* 67 :433-56.

Schmitt R, Bonatto SL, Freitas LB, Muschner VC, Hill K, Hurtado AM, Salzano FM (2004) Extremely limited mitochondrial DNA variability among the Ache Natives of Paraguay. *Ann Hum Biol* 31:87-94.

Semino O, Passarino G, Brega A, Fellous M, Santachiara-Benerecetti AS (1996) A view of the neolithic demic diffusion in Europe through two Y chromosome-specific markers. *Am J Hum Genet* 59:964-8.

Semino O, Passarino G, Oefner PJ, Lin AA, Arbuzova S, Beckman LE, De Benedictis G, Francalacci P, Kouvatsi A, Limborska S, Marcikiae M, Mika A, Mika B, Primorac D, Santachiara-Benerecetti AS, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA (2000) The genetic legacy of Paleolithic Homo sapiens sapiens in extant Europeans: a Y chromosome perspective. *Science* 290:1155-9.

Semino O, Magri C, Benuzzi G, Lin AA, Al-Zahery N, Battaglia V, Maccioni L, Triantaphyllidis C, Shen P, Oefner PJ, Zhivotovsky LA, King R, Torroni A, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA, Santachiara-Benerecetti AS (2004) Origin, diffusion, and differentiation of Y-chromosome haplogroups E and J:

- inferences on the neolithization of Europe and later migratory events in the Mediterranean area. *Am J Hum Genet* 74:1023-34.
- Silva DA, Carvalho E, Costa G, Tavares L, Amorim A, Gusmao L (2006) Y-chromosome genetic variation in Rio de Janeiro population. *Am J Hum Biol* 18:829-37.
- Silva-Junior, WA, Bortolini MC, Schneider MPC, Marrero A, Elion J, Krishnamoorthy R, Zago MA (2006) mtDNA haplogroup analysis of black and Sub-Saharan populations: implications for the Atlantic slave trade. *Hum Biol* 78: 29-41.
- The Y Chromosome Consortium (2002) A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups. *Genome Res* 12: 339-348.
- Thomas MG, Bradman N and Flinn HM (1999) High throughput analysis of 10 microsatellites and 11 di-allelic polymorphisms on the human Y-chromosome. *Hum Genet* 105: 577-581.
- Torrioni A, Bandelt HJ, D'Urbano L, Lahermo P, Moral P, Sellitto D, Rengo C, Forster P, Savontaus ML, Bonne-Tamir B, Scozzari R. (1998) MtDNA analysis reveals a major late Paleolithic population expansion from southwestern to northeastern Europe. *Am J Hum Genet* 62:1137-52.
- Torrioni A, Achilli A, Macaulay V, Richards M, Bandelt HJ (2006) Harvesting the fruit of the human mtDNA tree. *Trends Genet* 22:339-45. Review.

- Underhill P, Jin L, Zemans R, Oefner PJ and Cavalli-Sforza LL (1996) A pre-Columbian Y chromosome-specific transition and its implications for human evolutionary history. *Proc Natl Acad Sci USA* 93: 196-200.
- Underhill P, Shen P, Lin AA, Jin L, Passarino G, Yang WH, Kauffman E, Bonn -Tamir B, Bertrampetit J, Francalacci P, Ibrahim M, Jenkins T, Kidd JR, Mehdi SQ, Seielstad MT, Wells RS, Piazza A, Davis RW, Feldman MW, Cavalli-Sforza LL and Oefner PJ (2000) Y chromosome sequence variation and the history of human population. *Nature Genet* 26, 358-361.
- Underhill PA, Passarino G, Lin AA, Shen P, Mirazon Lahr M, Foley RA, Oefner PJ, Cavalli-Sforza LL (2001) The phylogeography of Y chromosome binary haplotypes and the origins of modern human populations *Ann Hum Genet* 65:43-62.
- Vigilant L, Stoneking M, Harpending H, Hawkes K, Wilson AC (1991) African populations and the evolution of human mitochondrial DNA. *Science* 253:1503-7.
- Watson E, Forster P, Richards M, Bandelt HJ (1997) Mitochondrial footprints of human expansions in Africa. *Am J Hum Genet* 61:691-704.
- Weir, BS e Cockerham, CC (1984) Estimating F-statistics for the analysis of population structure. *Evolution* 38:1358-1370.

Wilson AC, Cann RL, Carr SM, George M, Gyllesten UB, Helmbychowski KM, Higuchi RG (1985) Mitochondrial DNA and two perspectives on evolutionary genetics. *Biol J Linn Soc Lond* 26: 375-400.

Wilkins JF (2006) Unraveling male and female histories from human genetic data. *Curr Opin Genet* 16:611-7.

Wilkins JF e Marlowe FW (2006) Sex-biased migration in humans: what should we expect from genetic data? *Bioessays* 28:290-300.

Zembrzuski VM, Callegari-Jacques SM, Hutz MH (2006) Application of an African Ancestry Index as a genomic control approach in a Brazilian population. *Ann Hum Genet* 70:822-8.