

Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Instituto de Biociências
Departamento de Genética

**FILOGEOGRAFIA DOS CROMOSSOMOS Y E DAS LINHAGENS
MITOCONDRIAIS DE ORIGEM AFRICANA EM POPULAÇÕES
NEGRAS BRASILEIRAS**

Tábita Hünemeier

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

Orientadora: Prof^a Dr^a Maria Cátira Bortolini

Porto Alegre, março de 2006.

Este trabalho foi desenvolvido no Laboratório de DNA e no Laboratório de Eletroforese do Departamento de Genética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul e no Laboratório de Bioquímica e Imunologia do Instituto de Bioquímica da Universidade Federal de Minas Gerais, com auxílio financeiro do Conselho Nacional de Pesquisa (CNPq).

A verdadeira universidade não se localiza num lugar específico. Não tem propriedades, não paga salários, não recebe taxas materiais. A verdadeira universidade é um estado de espírito. É a grande herança do pensamento racional que nos foi legada ao correr dos séculos e que não tem lugar específico para ficar. É um estado de espírito que se renova através dos séculos, graças a um grupo de pessoas que ostentam tradicionalmente o título de professor, título esse que, no fundo, também não faz parte da universidade. A verdadeira universidade é nada mais nada menos que o corpo contínuo da razão em si.

Robert M. Pirsig
em Zen e a Arte da Manutenção de
Motocicletas.

SUMÁRIO

RESUMO.....	i
ABSTRACT.....	iii
I. INTRODUÇÃO.....	01
I.1. Considerações Gerais.....	01
I.2. O <i>Homo sapiens</i> e sua Diversidade.....	02
I.3. Os Africanos.....	04
I.3.1. Os Troncos Lingüísticos Africanos.....	05
I.3.2. Oeste-africanos.....	08
I.3.3. Bantus.....	10
I.4. Diáspora Africana: O Escravismo Colonial.....	12
I.4.1. Os Africanos no Novo Mundo.....	13
I.4.2. As Origens dos Africanos.....	14
I.4.3. Os Africanos no Rio de Janeiro.....	14
I.4.4. Os Africanos no Rio Grande do Sul.....	16
I.5. Dados Genéticos e a Origem dos Africanos do Brasil.....	19
I.5.1. DNA Mitocondrial.....	20
I.5.2. Cromossomo Y.....	23
II. OBJETIVOS.....	26
III. ARTIGO.....	27

IV. DISCUSSÃO.....	59
V. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	69
VI. APÊNDICES.....	79
VI.1. Material e Métodos.....	79
VI.1.1. Populações de Estudo.....	79
VI.1.2. Extração de DNA.....	79
VI.1.3. DNA Mitocondrial.....	80
VI.1.4. Marcadores do Cromossomo Y.....	80
VI.1.5. Análise de Dados.....	85
VII.ANEXOS	86
VII.1. Resultados Adicionais.....	86

RESUMO

Há algum tempo dados genéticos vêm sendo utilizados para inferências quanto à natureza do tráfico de escravos ocorrido no período colonial no Atlântico Sul e sobre a origem dos africanos que chegaram ao Brasil. A utilização de marcadores de linhagem mais específicos, como é o caso do DNA mitocondrial (mtDNA) e da região não-recombinante do cromossomo Y (NRY) pode se constituir em poderoso instrumento para o esclarecimento dessas questões.

Este trabalho utilizou esses enfoques através do seqüenciamento da HVS-I do mtDNA (*highly variable segment I*) e de testes em 30 SNPs (*single nucleotide polymorphisms*) localizados na região não-recombinante do cromossomo Y, em uma amostra de 133 indivíduos classificados como derivados de africanos (preto e pardo) do estado do Rio Grande do Sul (Porto Alegre e região metropolitana), bem como 144 homens classificados do mesmo modo no estado do Rio de Janeiro (Rio de Janeiro e região metropolitana).

Os dados do mtDNA indicaram que 89,5% e 78% das matrilineagens encontradas, respectivamente, no Rio de Janeiro e em Porto Alegre eram de origem africana. Destas, 69% e 82% eram de origem da África Centro-oeste (região típica de povos que falam línguas Bantus), enquanto que a fração complementar teria uma origem no Oeste africano (não-Bantu). Estes resultados estão de acordo com os registros históricos.

Os marcadores do cromossomo Y revelaram que 56% (Rio de Janeiro) e 36% (Porto Alegre) destes cromossomos tinham uma origem africana. No entanto, diferentemente do que aconteceu com o mtDNA, as análises não permitiram discriminar os locais de origem dentro do continente africano. Parece,

portanto, haver maior estruturação nos dados obtidos com o mtDNA do que com o cromossomo Y, sugerindo uma maior taxa de migração dos homens do que das mulheres dentro do grande tronco lingüístico Niger-Congo.

Porto Alegre e Rio de Janeiro quando comparadas em relação ao mtDNA, não apresentam diferenciação significativa, embora pudessem ser observadas algumas diferenças, em destaque a maior presença de linhagens mitocondriais de origem ameríndia em Porto Alegre (16,4%) do que no Rio de Janeiro (8,5%).

Já a diferença entre Porto Alegre e o Rio de Janeiro foi significativa quanto aos dados do cromossomo Y. Especialmente notável, é a presença de cromossomos de origem indígena em Porto Alegre: haplogrupos Q* e Q3*, nas freqüências de 3,5% e 1,7%, respectivamente.

Analisando somente os indivíduos tipados tanto para o mtDNA quanto para os marcadores do Y, nota-se que ~ 50% deles nas duas amostras apresentam linhagens mitocondriais e do cromossomo Y de origem africana, enquanto de forma complementar, o número de indivíduos com matrilineagens africanas e cromossomos Y europeus e/ou asiáticos ou ameríndios foi de ~ 41% e ~ 35% para o Rio de Janeiro e Porto Alegre, respectivamente. As amostras estudadas, portanto, caracterizam-se como sendo amplamente mescladas, apenas metade dos genomas considerados sendo de origem completamente africana.

ABSTRACT

Genetic data have been used for some time now for inferences about the nature of the slave trade that occurred in South Atlantic in the Colonial Period, as well as about the origins of the Africans who arrived in Brazil. The use of lineage-specific markers, like mitochondrial DNA (mtDNA) and those of the non-recombining region of the Y chromosome (NRY), can constitute a powerful tool for elucidation of these questions.

This work utilized this approach through sequencing of the mtDNA HVS-I (highly variable segment I), as well by testing 30 SNPs (single nucleotide polymorphisms) located in chromosome Y's nonrecombining region in a sample of 133 individuals classified as African-derived (black or mulatto) from the state of Rio Grande do Sul (Porto Alegre and metropolitan region), as well as 144 men classified in the same manner in the state of Rio de Janeiro (Rio de Janeiro and metropolitan region).

The mtDNA data indicated that 89.5% and 78% of the matrilineages found in Rio de Janeiro and Porto Alegre were of African origin. Of these, respectively, 69% and 82% were of Central-West African origin (region typically of people who speak Bantu languages), while the complementary fraction would have the West African origin (non-Bantu). These results are in accordance with the historical records.

The Y chromosome markers revealed that 56% (Rio de Janeiro) and 36% (Porto Alegre) of these chromosomes should have an African origin. But differently of what occurred with the mtDNA results, the analyses did not allow a discrimination of the places of their origin within the African continent. It seems, therefore, that a

higher structuration occurs in the mtDNA data as compared to the Y chromosome results, suggesting a higher male in relation to female migration rates within the large Niger-Congo linguistic family.

Porto Alegre and Rio de Janeiro do not present significant mtDNA frequency differences, although the Amerindian mtDNA presence is higher in Porto Alegre (16.4%) than Rio de Janeiro (8.5%).

On the other hand, Porto Alegre and Rio de Janeiro do show significant differences in the Y chromosome data. Especially notable is the presence of Amerindian chromosomes in Porto Alegre: frequencies of, respectively, 3.5% and 1.7% for haplogroups Q* and Q3*.

Considering just the individuals simultaneously typed for mtDNA and the Y chromosome, it is verified that ~50% of them show mtDNA and Y chromosome lineages of African origin, while the number of individuals with African mtDNA but European and/or Asiatic or Amerindian lineages was ~41% for Rio de Janeiro and ~35% for Porto Alegre. The samples studied, therefore, can be characterized as amply admixed, only half of the genomes considered being completely of African origin.

I. INTRODUÇÃO

I.1. Considerações Gerais

Marcadores de linhagens de herança uniparental, tais como o DNA mitocondrial e o cromossomo Y, vêm constituindo-se em poderosos instrumentos para estudos filogeográficos das populações humanas. Por exemplo, tem sido demonstrado que o nível de mistura entre europeus, africanos e ameríndios foi extenso, e que o peso dos cruzamentos assimétricos na era colonial (homem europeu com mulheres indígenas e africanas) foi determinante na formação da população brasileira (Bortolini e cols., 1999; Alves-Silva e cols., 2000; Carvalho-Silva e cols., 2001; Salzano e Bortolini, 2002). Desta forma, não se pode pretender que apenas os indivíduos com sinais fenotípicos de mistura representem o grupo híbrido (Bortolini, 1999; Parra e cols. 2003). Tem sido constatado ainda que cruzamentos assimétricos são também uma marca do colonialismo espanhol (Carvajal-Carmona e cols., 2000), embora com diferenças notáveis entre países (Bortolini e cols., 2004a).

No Brasil, de acordo com Telles (2003), existem três grandes sistemas associados à chamada “classificação racial”: (1) os censos do IBGE que distinguem três categorias (brancos, pardos e pretos); (2) o discurso popular que utiliza uma nomenclatura ampla, inclusive o termo bastante ambíguo “moreno” e (3) o sistema do movimento negro que distingue apenas duas categorias, reunindo pardos e pretos como “negros”. O governo brasileiro parece ter optado por esta última (Telles, 2003). Mais recentemente, a expressão afrodescendente tem sido incorporada a essa etnosemântica (Pena e Bortolini, 2004).

Considerando outros países da América Latina, outras terminologias aparecem em contextos que podem diferir significativamente daquele encontrado na sociedade brasileira (Salzano e Bortolini, 2002). Sabe-se, contudo, que existe arbitrariedade em qualquer uma das opções escolhidas. Neste trabalho, para facilitar, a palavra “negro” será usada para o conjunto amplo, envolvendo pessoas identificadas e/ou auto-identificadas como pretos, pardos ou qualquer outra designação que reporte ancestralidade africana através de características fenotípicas.

1.2. O *Homo sapiens* e sua diversidade

A história evolutiva do gênero *Homo* inicia na África há cerca de 2,5 milhões de anos com o aparecimento do *Homo habilis*. Este origina-se de uma espécie de *Australopithecus*, gênero composto de várias espécies bem distintas morfologicamente, sendo que somente o antecessor do homem moderno, o *A. afarensis* deixou descendentes.

Há aproximadamente 1,7 milhões de anos surge o *Homo erectus*, derivado do *Homo habilis*, e este deixa a África para colonizar a Ásia e a Europa. O *Homo erectus* é então o provável ancestral do *Homo sapiens*, que surge na África há cerca de 200 mil anos (Lewin, 1999).

Inúmeras análises filogenéticas da espécie humana com base em diferentes grupos de dados, como mtDNA, polimorfismos nucleares, marcadores do cromossomo Y, têm sido feitas nas últimas décadas. Esse conjunto de informações aponta para uma grande diferença entre populações africanas

quando comparadas com outras populações humanas, o que corrobora a hipótese de surgimento do homem moderno no continente africano, tendo o mesmo começado sua expansão para outras partes do mundo há cerca de 100 mil anos. Então, desde seu surgimento até o início da expansão, o homem moderno teve um longo período de tempo para o aumento de sua variabilidade e dispersão dentro da própria África (Cavalli-Sforza, 1994).

Apesar do foco do debate da evolução humana ser a origem, a questão da diversidade humana tem sempre sido uma parte importante desse debate. A diversidade das populações humanas tem sido fonte de discussões tanto científicas quanto sociais (debate sobre a questão da existência ou não de “raças” biológicas dentro da nossa espécie, por exemplo) há tempos, e teorias para explicar a diversidade dentro os grupos geográficos humanos têm sido cada vez mais numerosas (Lahr e Foley, 1996).

Desde o surgimento das teorias evolutivas há 150 anos, houve uma mudança na percepção das diferenças humanas. No início, a ênfase era a da diversidade como expressão da existência de “raças puras”. O apogeu desta crença foi na primeira metade do século XX, onde o mundo presenciou guerras de cunho racista, justificadas num falso contexto biológico. Devido a isso, e considerando que tanto a pesquisa biológica quanto à antropológica são fontes que dão suporte científico para esse tipo de ideologia confusa, se torna indispensável que o conhecimento sobre a diversidade humana seja estudado de forma intensa e com rigidez científica.

Dentro da pesquisa biológica, a Genética tem dado contribuições fundamentais ao entendimento da diversidade entre os povos, e fatores e processos que levaram a essa diferenciação.

I.3. Os Africanos

Na genética de populações é imprescindível o estabelecimento dos melhores preditores das relações genéticas entre as populações humanas. Muitos estudos indicam a existência de forte correlação entre genética e lingüística ou geografia entre populações distribuídas nos diferentes continentes (Cavalli - Sforza et cols, 1988; Chen et al, 1995). Estudos com marcadores de linhagens (cromossomo Y e DNA mitocondrial - mtDNA) revelam um panorama interessante neste contexto. Por exemplo, em sul-ameríndios, estudos com mtDNA revelaram uma forte correlação entre língua e aspectos genéticos (Fagundes et al., 2002; Torres et al., 2006), mas quando são considerados os marcadores do cromossomo Y, nota-se uma correlação entre geografia e o *background* genético (Zegura et al, 2004).

No continente africano, as relações entre genes e línguas têm sido controversas, sendo que estudos mais recentes com marcadores do cromossomo Y e mtDNA apontam a geografia como bom preditor (Scozzari et al., 1999; Salas et al, 2002) , enquanto outros indicam a linguagem (Excoffier et al., 1987). Wood et al. (2005) em seu trabalho, encontraram pela primeira vez uma correlação entre dados dos marcadores do cromossomo Y e a diferenciação lingüística da África,

particularmente devido a recente e extraordinária expansão de povos que falam línguas identificadas com o grande tronco Bantu (ver abaixo).

A Revolução do Neolítico influenciou de forma marcante a distribuição lingüística da África. Tanto dados lingüísticos, quanto arqueológicos e etnográficos sugerem que os troncos lingüísticos da África surgiram antes do desenvolvimento da agricultura, e as dispersões de alguns deles estão fortemente associadas ao domínio das técnicas agrícolas (Diamond et al, 2003). Provavelmente, os primeiros fazendeiros ocuparam as terras dos caçadores-coletores, o que levou a forte correlação entre língua e genética encontrada por alguns autores (Cavalli-Sforza, 1994; Diamond, 2003; Wood et al; 2005). Exemplo disso é associação entre a expansão do grupo lingüístico Bantu e a dispersão da agricultura no continente africano, como poderá ser visto em maiores detalhes nos itens a seguir.

I.3.1. Os Troncos Lingüísticos Africanos

Na África atual são faladas cerca de mil e quatrocentas línguas de acordo com a classificação de Greenberg (1963), a qual tem sido de modo geral amplamente aceita (Campbell, 1997). Esse número corresponde a um terço do total de línguas faladas na atualidade.

As línguas africanas se dividem em quatro principais troncos lingüísticos:

1. Coissã: esse tronco é formado por 30 línguas caracterizadas por estalos ou cliques. É falado por, aproximadamente, 120.000 pessoas que habitam o

sudoeste da África, com exceção de duas línguas que são faladas por tribos da Tanzânia. Estes povos, também conhecidos como *Khoi-San*, eram caçadores-coletores até a chegada de outros povos que dominavam as técnicas agrícolas. Alguns grupos ainda permanecem caçadores coletores habitando as imediações do deserto do Kalahari.

2. Nilo-saariano: é um grupo relativamente pequeno, compreendendo 140 línguas faladas por onze milhões de africanos. É falado por diversos povos, desde pastores nômades até os que dominam a agricultura, todos habitantes das regiões próximas ao Rio Nilo, no deserto Saara.

3. Afro-asiático: essa família é constituída por 240 línguas faladas no norte do Saara, por povos mediterrâneos e também árabes.

4. Niger-cordofanianano: é o maior tronco lingüístico da África, com cerca de 1.000 línguas faladas por cerca de 180 milhões de pessoas. O ramo Niger-Congo é o maior *subphylum* e de uma forma muito simplificada, pode ser dividido em dois grandes grupos. São eles, Oeste-africanos e Bantus, esses habitam a maior parte da região sul-saariana do continente (figura 1).

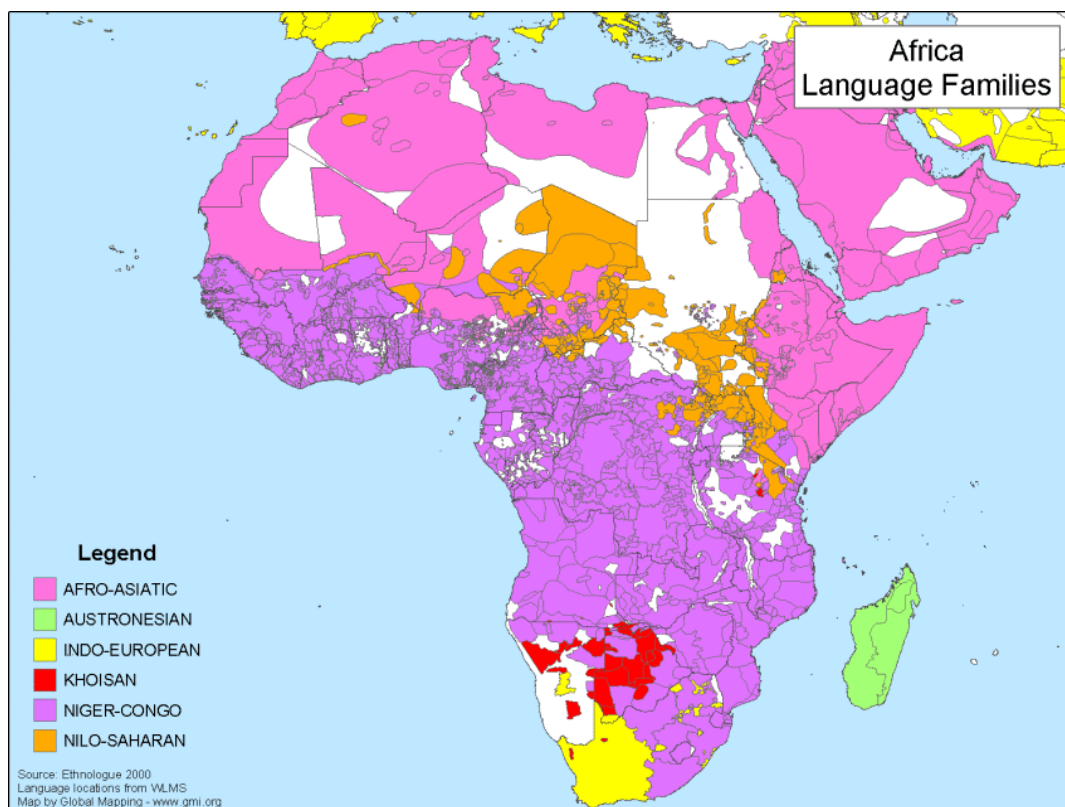


Figura 1: Distribuição atual dos troncos lingüísticos no continente africano.

(Fonte: <http://www.linguasphere.org/map.html>)

I.3.2. Oeste-africanos

Os Oeste-africanos possuem uma relativa unidade biológica e cultural. Ocupam a porção centro-atlântica do continente africano entre o Equador Tropical e o Trópico de Câncer (Figura 2).

Esses povos tiveram uma expansão lenta e que teve seu começo em há cerca de 50 mil anos (Cavalli-Sforza, 1994). Embora o deserto do Saara seja uma barreira geográfica importante, esses povos apresentam características culturais e genéticas que indicam um relativo e contínuo contato com populações nortesaarianas, evidenciada por exemplo pela presença do Islamismo em nações da costa norte da Guiné, e, também, pelos altos índices de heterogeneidade encontrados nesses povos do oeste quando comparados com Bantus (Cavalli-Sforza, 1994).

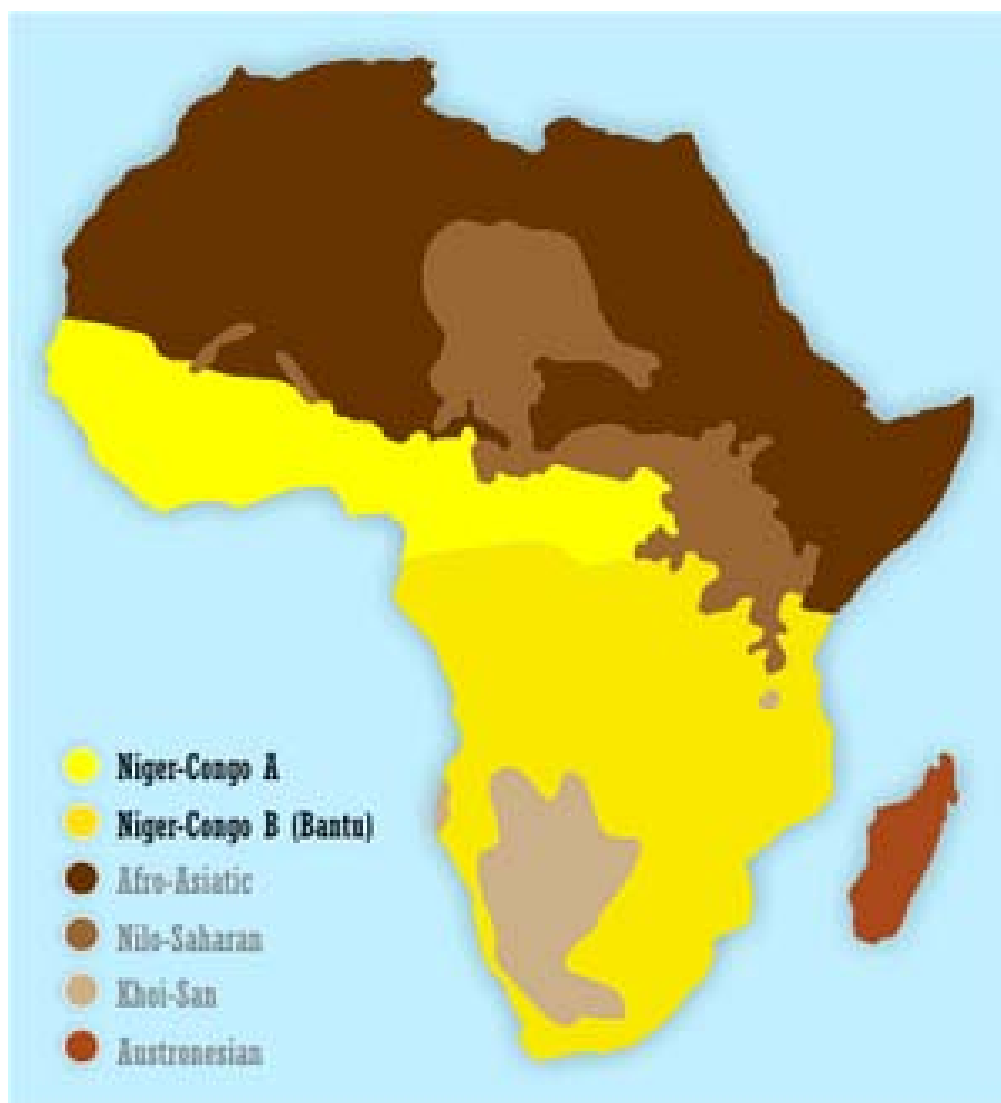


Figura 2: Distribuição dos povos oeste-africanos (Niger-Congo A) e Bantus (Niger-Congo B) no continente africanos.

(Fonte: http://en.wikipedia.org/wiki/Bantu_expansion)

I.3.3. Bantus

Os Bantus possuem cerca de 500 línguas faladas por mais de 100 milhões de pessoas que habitam o centro-sul do continente africano. Esses povos tiveram uma expansão territorial intensa e recente, há cerca de 3 mil anos eles saíram da região que hoje compreende a fronteira da Nigéria com Camarões e ocuparam todo o centro-sul da África.

Tal expansão se deu em duas etapas, uma primeira na qual a migração aconteceu até as proximidades do Trópico de Capricórnio e uma segunda, até o extremo sul da África. A figura 3 mostra as etapas da expansão.

Os Bantus à medida que se expandiam para o sul passavam a ocupar as terras de povos caçadores-coletores, como os Coissãs e Pigmeus. Essa espetacular expansão territorial está diretamente relacionada à Revolução do Neolítico, pois foi o domínio da metalurgia e das técnicas agrícolas que possibilitaram a formação de uma estrutura social organizada, com presença de exército, armas e equipamentos agrícolas. Tendo esses fatores contribuído para a dispersão rápida e o domínio de outros povos pelos Bantus. Como visto acima, junto com a maior parte dos Oeste-africanos (exceção são os Haussá da Nigéria) os Bantus fazem parte do importante *subphylum* linguístico Niger-Congo.

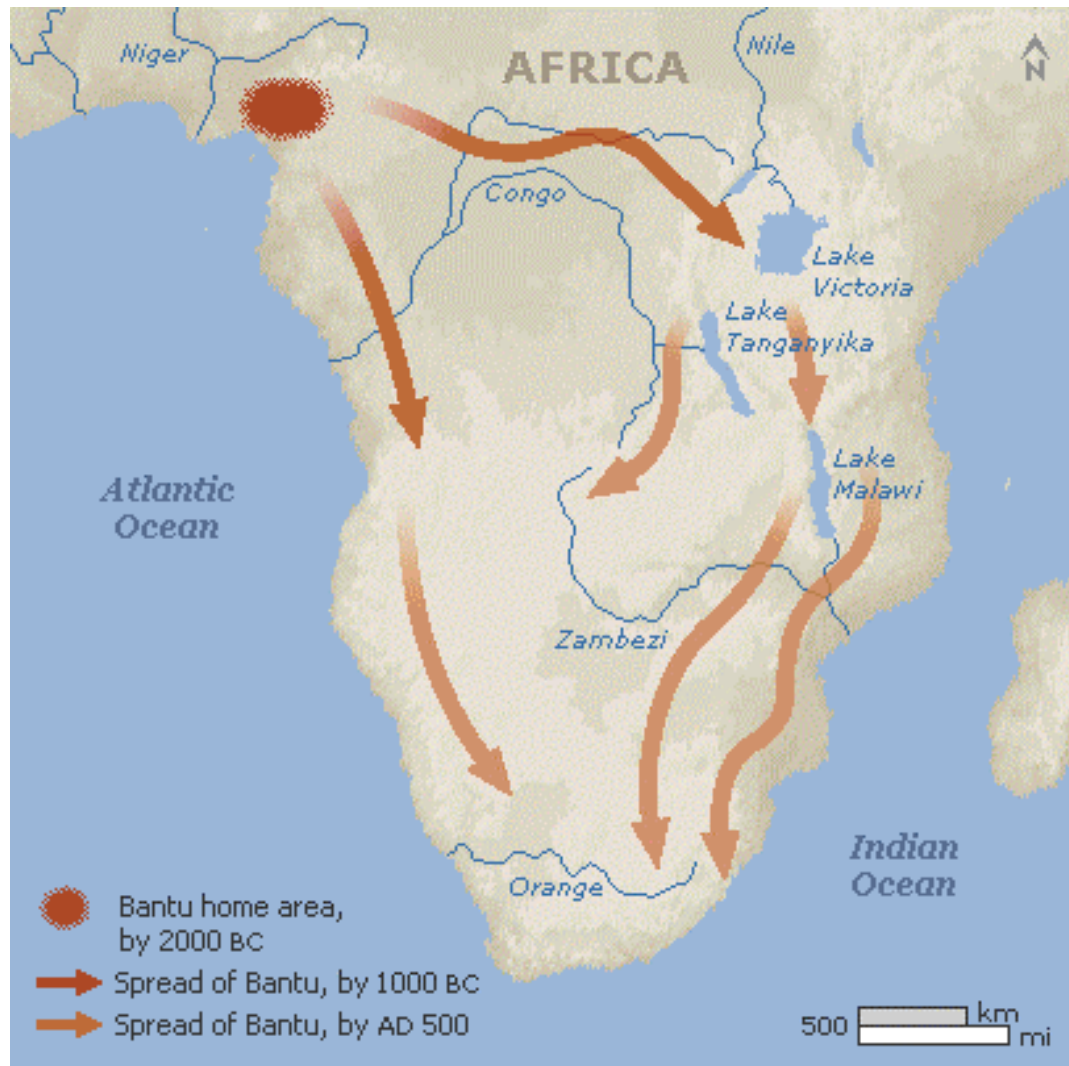


Figura 3: Etapas da expansão Bantu dentro da África.

(Fonte: <http://www.yorku.ca/kdenning/+3510%202005-6/3510sept26-2005.htm>)

I.4. Diáspora africana: o Escravismo Colonial

No século XV parte da história dos povos sul-saarianos passa a ser escrita fora do continente africano, marcada particularmente por uma nova forma de escravismo nunca vista antes na história da humanidade, o escravismo colonial. Este sistema se apresenta estruturalmente mercantil, constituindo-se de um sistema de produção, tendo a escravidão sido convertida em escravismo, ou seja uma escravidão em larga escala por um longo período de tempo. Deste modo, pode-se dizer que este sistema de produção foi uma consequência do Sistema Colonial Mercantilista, onde as colônias possuíam objetivo único de desenvolver e prover a metrópole. Neste contexto os escravos não eram somente para abastecer a mão-de-obra de um império, ou como prova do poder de um povo sobre outro, mas sim, produtores de mercadorias a serem vendidas, sendo vistos a partir desse momento como base de uma alternativa econômica.

Dentro desse sistema mercantil, Portugal estabeleceu o maior e mais lucrativo empreendimento escravista da época, trazendo africanos capturados para trabalhar como escravos no Brasil e nas demais colônias portuguesas. E, diferentemente dos outros países da Europa, Portugal promoveu uma efetiva colonização em suas colônias na África, particularmente em Angola a partir do século XVI, possibilitando assim, a manutenção de um fluxo constante de escravos para o Brasil (Klein, 2002).

A captura e tráfico desses africanos para o Novo Mundo, leva a uma óbvia desestruturação das sociedades sul-saarianas e a emergência de uma nova

formação social na América, com a presença do componente africano (Maestri-Filho, 1988).

I.4.1. Os africanos no Novo Mundo

Os primeiros africanos chegaram ao Novo Mundo no início do século XVI, mais precisamente em 1502, em São Domingos, na América Central (Salzano e Freire-Maia, 1970). Durante estes quatro séculos, nove e meio milhões de africanos, oriundos da região ao sul do deserto do Saara, foram transportados como escravos para as colônias europeias na América. Destes, 40% teriam chegado ao Brasil (Klein, 2002). Hoje, o número de descendentes desses africanos que vivem na América é comparável ao número de indivíduos negros do continente africano. Se considerarmos ainda, o número de indivíduos com algum grau de ancestralidade genética africana, independente da característica fenotípica, chegaremos a números bem impressionantes; cerca de 90 milhões de brasileiros apresentam mtDNA de origem africana e cerca de 140 milhões de brasileiros apresentam mais de 10% de ancestralidade africana considerando marcadores nucleares (Pena e Bortolini, 2004).

I.4.2. As origens dos africanos

Sabe-se que, embora a migração para o Brasil tenha envolvido africanos de várias partes do continente, as regiões que hoje compreendem Angola, a República Democrática do Congo, e a República do Congo tiveram papel majoritário (Goulart, 1975; Klein, 2002). Essa região é típica de povos genericamente definidos como Bantus. Porém, a vinda de oeste-africanos também foi significativa, particularmente em algumas regiões como a Bahia (Klein, 2002). Assim, com raríssimas exceções teriam chegado ao Brasil povos que falavam linguas identificadas com o grande *subphylum* Niger-Congo.

I.4.3. Os africanos no Rio de Janeiro

O porto do Rio de Janeiro foi o maior importador de escravos do Brasil do final do século XVIII a quase metade do século XIX, recebendo predominantemente escravos enviados da África Centro–Ocidental ou Central-Atlântico, provavelmente devido a sua posição geográfica (Tabela 1). Entretanto, se considerarmos um intervalo de tempo maior do que aquele apresentado na tabela 1, os números podem ser um pouco diferentes: cerca de 70% teriam origem na África Centro-Ocidental/Sudeste, enquanto 30% teriam chegado da África Ocidental (Klein, 2002).

Na composição da população negra do Rio de Janeiro nos anos de 1822-1833, 86% dos escravos eram recém chegados do continente africano e 14%

nascidos ou já residentes na América portuguesa (Florentino, 1997). Destes, a maioria era do sexo masculino, com uma taxa de masculinidade de 3:1, sendo a faixa etária predominante de 15-49 anos.

Tabela 1: Origem dos escravos que aportaram no Rio de Janeiro entre 1795 – 1811.

Origem dos africanos	%
África Ocidental	
São Tomé	
Costa da Mina	
Calabar	2
África Central-Atlântico	
Malembo	
Cabinda	
Rio Zaire	
Luanda	
Benguela	96
África Oriental (Sudeste)	
Moçambique	3

Nota: adaptado de Klein (2002)

I.4.4. Os africanos no Rio Grande do Sul

A mão-de-obra escrava chegou tardiamente ao Rio Grande de São Pedro. Somente no final do século XVIII, com o crescimento da indústria do charque, dá-se início a introdução sistemática de escravos nesta província. Em 1814, o Rio Grande contava com aproximadamente 30% de negros na população (Maestri-Filho, 1984).

O Continente de São Pedro, designação do Rio Grande do Sul colonial, participava apenas do comércio doméstico de escravos, ou seja, abastecia-se apenas a partir dos outros portos da Colônia, sem estabelecer negociações diretas com o continente africano.

O Rio de Janeiro além de ser o maior porto importador de africanos entre os anos de 1790 e 1830 nas Américas, conceituava-se também como o maior distribuidor da Colônia, destinando a maior parte dessas levas de escravos para o interior e outras províncias, incluindo o Rio Grande do Sul (Tabela 2).

Segundo a documentação das Guias de Escravos do Arquivo Histórico do Rio Grande do Sul, entre os anos de 1788 e 1802, chegaram ao Rio Grande do Sul Colonial três mil e trezentos escravos, dos quais 65% teriam acabado de chegar do continente africano e 35% eram nascidos ou já viviam no Brasil (identificados como ladinos; Berute, 2004). Desta forma, comparando com os dados do Rio de Janeiro constata-se uma presença muito maior de escravos ladinos (escravos que já viviam há algum tempo ou haviam nascido no Brasil).

No que se refere ao sexo dos escravos chegados ao Rio Grande do Sul, 69% eram do sexo masculino e 31% do sexo feminino. Indicando uma razão de masculinidade de 2:1 (Berute, 2004). Uma razão de masculinidade 40% menor do

que a encontrada no Rio de Janeiro por Florentino (1997). Já quando a comparação é feita com a população escrava da Bahia, a taxa de masculinidade mantém-se semelhante.

Dentre os escravos trazidos para o Rio Grande de São Pedro, predominava a presença de escravos jovens (0-14 anos), o que não era ocorria nas do capitanias Rio de Janeiro e Bahia, onde a maioria dos escravos era adulta (15-49 anos; Berute, 2004).

Tabela 2: Porto de Origem dos escravos trazidos para o Rio Grande de São Pedro de 1788 a 1802.

Porto de Origem dos Escravos	%
Rio de Janeiro	88
Bahia	6
Santa Catarina	3
Pernambuco	2

Berute (2004) também apresenta os dados referentes à origem dos escravos que aqui chegaram. Visto serem majoritariamente vindos do Rio de Janeiro, é de se esperar uma certa replicação da origem vista para o Rio de Janeiro (Tabela 3). Porém, da mesma forma como visto para o Rio de Janeiro, se considerarmos um intervalo de tempo maior, as proporções são um pouco diferentes como atesta Mestre-Filho (1993): cerca de 80% teriam origem na África Centro-Occidental/Sudeste, enquanto 20% teriam chegado da África Occidental. Mais uma vez, os valores são próximos daqueles observados para o

Rio de Janeiro em igual período. A diferença fica por conta do fato de ter chegado ao Rio grande do Sul um número 10% maior de escravos Bantus (Centro-Atlântico/Sudeste).

Tabela 3: Origem dos Escravos trazidos para o Rio Grande de São Pedro, 1788 – 1802. (Berute, 2004).

Origem dos africanos	%
Central-Atlântico	
Angola	31
Benguela	41
Cabinda	1
Cassange	2
Congo	3
Monjolo	1
Quissana	1
Rebolo	5
África Ocidental	
Costa da Mina	3
Outros/ladinos	13

Nota: Modificado de Klein (2002)

I.5. Dados Genéticos e a Origem dos africanos que aportaram no Brasil

Dados gerados a partir de estudos genéticos vêm sendo utilizados para inferências quanto à natureza do tráfico no Atlântico sul, e sobre a origem dos africanos que aqui chegaram, há mais de uma década (Bortolini, 1991; Bortolini e cols., 1994). Porém, com o advento das técnicas da Biologia Molecular, foi possível considerar a possibilidade de uma contribuição mais precisa da Genética para o resgate de eventos históricos, incluindo aqueles relacionados ao tráfico de escravos. Inicialmente, investigações com haplótipos do gene da Beta globina foram utilizados para definir a origem mais precisa dos africanos que chegaram ao Brasil (Zago e cols., 1992; Figueiredo e cols., 1994) e em outros países americanos (revisão em Salzano e Bortolini, 2002). Esses estudos estavam fundamentados no fato de que existem diferentes haplótipos associados ao alelo Hb_{β}^*S . A provável razão para esta diversidade seria a ocorrência da mutação $Hb_{\beta}^*A \rightarrow Hb_{\beta}^*S$ mais de uma vez em diferentes regiões da África (Pagnier e cols., 1984). Existiriam, assim, quatro diferentes haplótipos associados ao alelo Hb_{β}^*S : Bantu, Benin, Senegal e Camarões, sendo que os nomes reportam às regiões de origem das mutações. O haplótipo Bantu era conhecido inicialmente como CAR, sigla do inglês que se refere à República Centro Africana, já que o haplótipo foi descrito pela primeira vez em populações deste país da África Central. Porém, trabalhos posteriores mostraram que é o haplótipo mais comum em toda a África Bantu (Salzano e Bortolini, 2002). Um quinto evento mutacional teria ocorrido fora da África sul-saariana, já que um outro haplótipo, denominado Árabe-asiático, é encontrado no Oriente Médio e Índia. Na extensa revisão sobre

o tema, apresentada por Salzano e Bortolini (2002), é possível ver que 61%, 34% e 3% dos haplótipos encontrados no Brasil como são do tipo Bantu, Benin e Senegal, respectivamente, sendo a Bahia o estado onde o haplótipo Benin é mais freqüente (45%). Esse conjunto de dados corrobora as sugestões históricas de que a maioria dos escravos que aqui chegaram pertenciam a povos, como visto anteriormente, genericamente definidos como Bantus.

Mais recentemente uma outra possibilidade utilizando técnicas moleculares vem mostrando-se bastante promissora para estudos desta natureza: é a utilização de marcadores de linhagem, mais específicos, como é o caso do DNA mitocondrial (mtDNA) e de marcadores localizados na região não-recombinante do cromossomo Y (NRY).

I.5.1. DNA Mitocondrial

O genoma mitocondrial humano é constituído de DNA circular, fita dupla, sendo um genoma pequeno se comparado ao nuclear (~16 kb), e altamente mutável. Segundo Strachan and Read (2002) a região mais variável do genoma mitocondrial é a alça de deslocamento (alça D ou D-loop), uma pequena região desprovida de qualquer seqüência codificadora. A maior parte dos sítios polimórficos desta alça 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 é relativa à HVS-I.

A herança mitocondrial é matrilinear (homens e mulheres herdam de suas mães, mas apenas as mulheres a transmitem às gerações seguintes), fato que, juntamente com suas características de ser não-recombinante e haplóide, permite a construção de filogenias moleculares precisas. Além disso, as mutações que ocorreram no DNA mitocondrial após a dispersão geográfica do homem moderno geraram variações que podem servir como marcadores geográficos por serem específicas de certos continentes (Pena e Bortolini, 2004).

Estudos demonstraram que 80% e 28% dos genomas mitocondriais dos brasileiros, identificados como negros e brancos, respectivamente, eram de origem africana (Bortolini e cols., 1997; Alves-Silva e cols. 2000). Estes dados salientam que a proporção de linhagens típicas da África é marcante, seja em pessoas identificadas como brancas seja naqueles identificadas como negras, tornando possível estimar que ~89 milhões de pessoas no Brasil carregam genomas mitocondriais com origem na África ao sul do Saara (Pena e Bortolini, 2004). Isso salienta que as populações brasileiras representam um extraordinário reservatório de linhagens mitocondriais africanas.

Salas e cols. (2002, 2004a) determinaram a distribuição geográfica dos diversos haplogrupos mitocondriais na África sul-saariana: a região que apresenta a maior proporção dos haplogrupos denominados L3e e L1c é a África Centro-ocidental, já os haplogrupos L3d e L1b são característicos da África Ocidental (compreendendo toda a costa norte do Golfo da Guiné). Salas e cols. (2004a) também estimaram a proporção das linhagens mitocondriais sul-saarianas de origem Centro-ocidental nas Américas do Norte, Central e Sul, como sendo de 41% , 28% e 65%, respectivamente (valores complementares teriam origem na

África Ocidental). Em um trabalho anterior o mesmo grupo de pesquisadores sugeriu que a região leste africana, Tanzânia e Quênia, poderia ter tido um papel mais importante do que aquele referido na historiográfica como fonte de origem dos africanos que aqui chegaram (Salas e cols., 2002, 2004a). Esse fato seria devido à presença na ordem de 3,5% do haplogrupo L3g em populações brasileiras (Bortolini e cols., 1997 e Alves-Silva e cols., 2000), pois este tipo de genoma mitocondrial não havia sido descrito em nenhum grupo Bantu, nem tampouco na África Ocidental. Ao avaliar essa possibilidade, Bortolini e cols. (2004b) constataram que L3g também está presente em vários grupos étnicos de Camarões e possivelmente em outras populações da bacia do Congo na África Centro-ocidental. No mesmo trabalho, os autores definiram que a presença de L3g em Camarões e adjacências era devido a uma importante migração interna no continente africano no sentido leste→oeste (Bortolini e cols., 2004b). Num trabalho mais recente, Salas e cols. (2004b) apresentam evidências adicionais corroborando a proposta de Bortolini e cols. (2004b).

Salas e cols (2005), analisaram as seqüências de afro-americanos disponíveis nos bancos de dados, tendo encontrado altas freqüências dos haplogrupos oeste africanos (L1b, L2b, L2c, L2d, L3b e L3d) e centro-oeste africanos (L1c e L3e), o que sugere que indivíduos dessas regiões devem ter sido trazidos em grande número para a América. Linhagens do leste africano (L3*, L1f e L1g), foram encontradas em baixa freqüência, fato que vai ao encontro dos registros históricos. Seqüências do norte da África se encontram numa freqüência menor o que 1%, e os haplogrupos de origem Coissã (L0d e L0K), não foram

encontrados nesse estudo, o que indicaria, num primeiro momento, que nenhum escravo trazido para a América pertence a este grupo.

I.5.2. Cromossomo Y

A região não-recombinante do cromossomo Y (NRY) apresenta polimorfismos que mutam com relativa frequência (microsatélites ou STRs), bem como polimorfismos que surgiram por mutações mais raras, que teriam ocorrido, por exemplo, uma única vez na história evolutiva do *Homo sapiens*. Estes últimos são denominados de polimorfismos de base única, normalmente bialélicos (SNPs - *Single Nucleotide Polymorphisms* ou UEPs - *Unique Event Polimorphisms*; Thomas e cols., 2000). Inúmeros SNPs vêm sendo identificados na região não-recombinante do cromossomo Y (Underhill e cols., 2000), sendo que alguns deles são geográfico-específicos, tais como Q3*, Q*, Q3a, (Ameríndio), P* (Europeu) e E3* (Africano). Por essa razão, marcadores bialélicos na NRY são considerados excelentes marcadores de linhagem. Alguns estudos ainda têm utilizado concomitantemente marcadores bialélicos e locos de STRs para caracterizar os cromossomos Y. Com base neste tipo de dados, sejam SNPs, STRs ou ambos, pode-se, então, com relativa precisão indicar a origem de um determinado cromossomo Y. Conseqüentemente, foram geradas novas informações que puderam ser utilizadas para o resgate da história evolutiva das populações humanas, sejam elas nativas (Underhill e cols., 2000; Bortolini e cols., 2002, 2003), ou miscigenadas (Castro-de-Guerra e cols., 2003; Bortolini e cols., 2004a).

Recentemente, estudos subdividiram através de marcadores bialélicos localizados no cromossomo Y o haplogrupo E* (caracterizado pela presença de uma inserção *Alu-YAP*) em E1*, E2* e E3*, sendo que esses ainda podem ser subdivididos em vários sub-haplogrupos cada (Cruciani e cols., 2004). As diferentes distribuições geográficas desses haplogrupos e seus respectivos sub-haplogrupos na África sul-saariana torna viável estudos filogeográficos utilizando como marcadores de linhagem os subgrupos de E*. Nota-se, por exemplo, que E1* é majoritariamente encontrado em alguns grupos na África Ocidental (não-Bantu), enquanto E3b* é quase exclusivo de Bantus do Quênia e Tanzânia, o que faz destes marcadores étnico-específicos.

Abre-se desta forma, uma nova perspectiva para averiguar a origem mais precisa dos africanos que aqui chegaram. Deve ser salientado ainda que, conjuntamente estes dois tipos de sistemas genéticos uniparentais (mtDNA e cromossomo Y) fornecem informações complementares que podem alcançar dezenas de gerações no passado, o que permite resgatar a história de um povo por meio das migrações realizadas por mulheres e homens, respectivamente (Pena e Bortolini, 2004). No caso específico deste trabalho estes marcadores permitiram, pela primeira vez, traçar o perfil genético das mulheres e homens africanos que contribuíram para a formação do povo brasileiro. Além disso, como tem sido demonstrado recentemente (Bortolini e cols., 2004b) as populações sul-americanas, particularmente as brasileiras, são um reservatório importante de linhagens mitocondriais africanas, o que torna possível a investigação de eventos demográficos e migratórios, protagonizado pelas mulheres, dentro do próprio continente africano. O mesmo pode ser verdadeiro considerando os marcadores

do cromossomo Y. Desta forma, poderemos ter também a contrapartida masculina no resgate de eventos importantes que fazem parte da história das populações africanas, que não aparecem nos registros históricos.

II. OBJETIVOS

Este trabalho buscou caracterizar geneticamente com relação a dois tipos de marcadores de linhagens, mtDNA (seqüenciamento da HVS-I) e marcadores do cromossomo Y, que definem haplogrupos geográfico-específicos - Ameríndio: Q*, Q3*; europeu e/ou asiático: P*, R*, K*, F*, J*, YAP (xDE), D*(xE); e sub-saariano: E1*, E2*, E3a*, E3a1, E3a2, E3a4, E3a5, E3a6, E3a7, E3b*, E3b1*, E3b2*, E3b3, E3b4, E-V6, e B* - uma amostra de duzentas e setenta e sete pessoas classificadas como negras (preto e pardo) de Porto Alegre e da cidade do Rio de Janeiro, visando:

- 1- Comparar os resultados obtidos considerando as duas amostras (brasileiros negros e africanos) aqui avaliadas e aqueles disponíveis para outras populações africanas.
- 2- Determinar a origem mais precisa dos escravos que aportaram no Brasil e se houve diferenças étnico-genêro-específicas no tráfico do Atlântico Sul.

III. ARTIGO

Os resultados referentes a este trabalho encontram-se no manuscrito que segue e que foi submetido para a revista *Annals of Human Genetics*. Detalhes sobre os métodos utilizados e resultados adicionais (que não figuram no mesmo) encontram-se no apêndice e anexo, respectivamente. A formatação do texto está de acordo com as normas exigidas pela revista a que foi submetido.

**Are There Geographic Gender Specific Differences in the Atlantic Slave Trade?
Brazil as a Test Case**

HÜNEMEIER T¹, CARVALHO CM², MARRERO AR¹, SALZANO FM¹, PENA SDJ²
AND BORTOLINI MC¹

¹Departamento de Genética, Instituto de Biociências, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, caixa Postal; 15053, 91501-970 Porto Alegre, RS, Brazil

²Departamento de Bioquímica e Imunologia, Universidade Federal de Minas Gerais, 31270-901 Belo Horizonte, MG, Brazil

RUNNING HEAD: mtDNA/Y-chromosomes in Brazilian Black populations

Key words: mtDNA, Y-SNP, Brazilian Black populations, Atlantic Slave Trade

Correspondence: Dr. Maria Cátira Bortolini, Departamento de Genética, Instituto de Biociências, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Caixa Postal 15053, 91501-970 Porto Alegre, RS, Brazil. E-mail: maria.bortolini@ufrgs.br

SUMMARY

A total of 213 Black individuals from two Brazilian cities (Rio de Janeiro and Porto Alegre) were studied in relation to the mitochondrial DNA hypervariable segment 1 (HVS-I) sequences and the results compared with those from 21 African groups. A subset of 187 males of the sample was also characterized for 30 biallelic polymorphisms, and the data compared with those from 48 African populations. The mtDNA data provided indication that 69% and 82% of the matrilineages found in Rio de Janeiro and Porto Alegre originated from Central-West/South Africa, respectively. This is in close agreement with historical records that show that most of the Brazilian slaves that arrived in the Rio de Janeiro port were from Central-West Africa. In contrast to mtDNA, Y-chromosome haplogroup analysis did not allow discrimination between places of origin in West and Central-West Africa. Thus, when comparing these two major African regions, there seems to be higher genetic structure with mtDNA than with Y-chromosome data, suggesting a higher migration rate of the Niger-Congo speaking males than females.

INTRODUCTION

From the fifteenth to the nineteenth century about 10 million Africans were brought to America as slaves, ~40% of them to Brazil (Klein, 2002). Most of these were men, since it was supposed that they would be more able to support the hard work in the farms and mineral mines. Furthermore in Brazil it would be cheaper to import slaves directly from Africa than to invest in the “in loco slave reproduction”, since infant mortality was very high, reaching 88% in some Brazilian regions (Bergmann, 1977; Conrad, 1985). Additionally, the slave trade to Middle East preferentially involved sub-Saharan women, and this resulted in a relatively reduced number of available slave women plus an increased price for them (Klein, 2002). This forced massive and asymmetrical migration had a tragic impact in some African societies and determined that part of their history had to be written outside Africa.

The Africans that were brought to Brazil as slaves originated mainly from Central-West/Southeast Africa and West Africa. This region has continental dimensions and is populated by very distinct peoples and cultures. There is, however, a relatively linguistic unity since it is inhabited by speakers of languages identified within the Niger-Congo linguistic subphylum (a classical exception in West Africa is the Hausa, who speak an Afro-Asiatic family belonging the Chadic branch; Greenberg 1963; Ruhlen 1987). Within the Niger-Congo branch Bantu languages are now spoken in virtually all Central-South Africa (about 100 million of speakers), except for the area occupied by the Khoisan-speaking groups. The location of the Bantu origins has been identified as most likely being between Cameroon and Nigeria (Newman, 1995). The Bantu expansion age ($3,400 \pm 1,100$ years before present, BP; Zhivotovsky et al., 2004) coincided with the end of the Neolithic

and was apparently related to the diffusion of agriculture and iron metallurgy (Phillipson, 1993, Diamond and Bellwood, 2003; Plaza et al., 2004). In contrast, in the West African branch of the Niger-Congo subphylum, the native inhabitants speak several non-Bantu languages (Greenberg, 1963; Ruhlen, 1987; Cavali-Sforza et al., 1994). Genetic studies have demonstrated that Niger-Congo speaking populations are more related to each other than to other Africans. These same investigations have also shown that Bantu speakers show a higher level of genetic homogeneity than the non-Bantu populations (Cavalli-Sforza et al. 1994; Poloni et al. 1997; Salas et al. 2002, 2005; Wood et al. 2005).

Since the historical records about slavery contain many gaps, genetic studies with South Americans descendant of Africans have provided data that were used to rescue part of the trajectory of these Niger-Congo speakers out of Africa. In the extensive review about this matter presented by Salzano and Bortolini (2002) it is possible to verify that 61%, 34% and 3% of the $Hb\beta^S$ haplotypes found in Brazil as a whole are of the types named Bantu, Benin and Senegal, respectively. These results are in good agreement with the historical sources which indicate that ~68%, and ~32% of slaves were brought from Central-West/Southeast and West Africa, respectively (Klein, 2002).

Recently, lineage markers (mitochondrial DNA –mtDNA- and the non-recombining portion of the Y-chromosome) have been used to try to unravel the history of human populations, since they are uniparentally transmitted, and escape recombination. These markers allow the reconstruction of unequivocal haplotype phylogenies, which can be related to geographic distributions, in an approach known as phylogeography (Avise, 2000).

Salas et al (2002) carried out a thorough phylogeographic analysis of the African mtDNA haplogroup variability. They showed that Africa presents a genetic picture, that is

more complex than that of any continent, with a time depth for mtDNA lineages further than 100,000 years. In this same work the authors also identified a new African haplogroup (L3g, recently renamed as L4g; Kivisild et al. 2004), which is frequent in Tanzania and Kenya (Salas et al. 2002). The presence of this haplogroup in South America (Colombia and Brazil) was interpreted as either a result of the direct slave trade from eastern Africa or to undetected gene flow from eastern Africa into western or southwestern Africa, before its introduction into America. Bortolini et al. (2004a) evaluated this proposal, and from the identification of L3g in several Cameroon ethnic groups and in other Brazilian populations, concluded that the L3g lineages, after an origin in eastern Africa, was carried by transcontinental gene flow, after the major Bantu expansion, into Cameroon. The American L3g lineages, on the other hand, probably have their immediate origin in Cameroon or in neighboring regions and not directly from eastern Africa. On the basis of the extensive amount of new data that could be added to the L3g phylogeny, Salas et al. (2004b) corroborated this proposal.

Alves-Silva et al. (2000) furnished an initial landscape about the phylogeography of the African mtDNA haplogroups in Brazil as a whole. Haplogroups L3e and L1c together constituted approximately 49% of the African fraction of sequences identified by these authors. These results suggested that the majority of the mtDNA lineages of African ancestry in their Brazilian sample would have a Bantu origin (Central-West Africa, with a minor contribution from the Southeast), although a substantial number could also have come from West Africa through non-Bantu carriers. The authors also predicted the probable mtDNA haplogroup composition of populations from African regions hitherto not studied, like Angola/Congo.

From the above a picture emerges of contemporary Brazilian population representing an extraordinary reservoir of African mtDNA lineages (an estimate suggested that ~90 million people, independently of their physical appearances, present mtDNAs of African origin; Pena and Bortolini, 2004). This fact allowed inferences not only about the Atlantic slave trade history, but also of possible evolutionary and demographic events mediated by women that should have occurred in Africa (Bortolini et al. 1997; Alves-Silva et al. 2000; Bandelt et al. 2001; Bortolini et al. 2004a).

Salas et al. (2004a) estimated for the first time the quantitative contribution of the different African regions to the formation of the New World mtDNA gene pool: 65% of the types found in South America would have a Central-West African origin, its complementary value indicating a West African contribution. These numbers are particularly different from those obtained for Central America (41% Central-West, 59% West), and North America (28% Central-West, 72% West), in agreement with the historical data of these regions. Using the same kind of approach but substantially more data, Salas et al. (2005) estimated that > 55% of the U.S. lineages have a West African ancestry, with < 41% coming from Central-West or Southwestern Africa, results which are close to the historical record.

A most recent investigation with Brazilian populations using mtDNA-HVS-I data, however, has yielded discrepancies between the patterns obtained with the major mtDNA haplogroup distributions and the historical sources (Silva-Jr et al., 2006). This raised the suggestion of a possible geographical-gender specific difference, with a proportionally larger number of West-African men than women compulsory migrating to Brazil (Silva-Jr et al., 2006). Klein (2002) presented data related the slave origin, by sex, in state of São Paulo between 1777 and 1829. The numbers presented there show that of the total of slaves

with a West origin, 72% and 28% were men and women, respectively, whereas of the total of slaves with Central-West origin these values are 67% and 33%. Although these numbers based on historical registers should be considered with caution, since are related only with a particular region during relatively short period, they are significantly different ($\chi^2 = 63,6$; $P < 10^{-4}$), showing the possibility of geographic gender specific differences (proportionally more West African men than West African women when compared with Central-West men/women) in the Atlantic slave trade to Brazil.

The investigation of paternally inherited geographical-specific African Y-chromosome haplogroups is an obvious extension necessary to provide a more complete picture about this and other questions related to the Atlantic slave trade to Brazil and to other American countries.

Several studies of Y-chromosome phylogeographical landscape in Africa are available (Cruciani et al. 2002, 2004, Luis et al. 2004, Belezza et al. 2005, Wood et al. 2005), but hitherto no investigation has evaluated the same set of markers in males from the three Americas.

Here we provided information about the distribution of the mtDNA and Y-chromosome haplogroups in two Brazilian Black populations, and compared these results with those published for populations of several African regions. The implications derived from the simultaneous consideration of these two sets are then presented, not only in relation to the nature of the Atlantic slave trade to Brazil but also regarding events that should have occurred in Africa.

MATERIAL AND METHODS

Populations

Samples of 213 individuals classified as Black according their physical appearance and originating from two Brazilian cities: Rio de Janeiro (N=94), the capital of Rio de Janeiro state, and Porto Alegre (N= 109) the capital of Rio Grande do Sul, the southernmost state of Brazil. Rio de Janeiro, plus the northeastern cities of Salvador (state of Bahia) and Recife (state of Pernambuco) were the most important ports of arrival of slaves in Brazil. From these centers the slaves would be distributed to the other provinces, including Rio Grande do Sul.

mtDNA

The nucleotide sequence of the first hypervariable segment (HVS-I) of 213 individuals was amplified and sequenced according to conditions described in Marrero et al. (2005). Both strands of DNA were sequenced.

The sequences were checked manually, validated with the help of the CHROMAS LITE 2.0 program (www.technelysum.com.au) and aligned with the revised Reference Sequence (rCRS, Andrews et al., 1999) using the BIOEDIT software (Hall, 1999). Since artifacts (“phantom mutations”) can be introduced during the sequencing and editing process, we applied the filtering procedure described by Bandelt et al. (2002) and used criteria like those of Yao et al. (2004) to check for the quality of the sequences. After filtering a network of sequences was constructed with the NETWORK 4.1.1.2. program (www.fluxus-engineering.com) using the median-joining algorithm. Weight networks showing perfect star tree patterns are expected when the data are potentially free of phantom mutations. However, other criteria as phylogenetic analysis in comparisons with closely related sequences from other databases must be observed to guarantee the quality of the data (Yao et al., 2004).

Y-chromosome markers

The male fraction of our sample (N = 187) was also studied for thirty biallelic Y-chromosome polymorphisms (92R7, M9, M3, M19, M242, RPSY711, M17, M173, SRY2627, PN2, M2, M174, M145, M33, M35, M75, M58, M191, M149, M116.2, M10, M78, M154, M155, M281, M123, M81, M213, M60, V6) using hierarchical strategies plus RFLP and mini-sequencing methods as described in Bortolini et al. (2003) and developed

by Carvalho and Pena (2005), respectively. These markers define the major European, Amerindian and African haplogroups, but resolve especially well E African Y-SNP haplogroup.

RESULTS AND DISCUSSION

Ninety percent and 78% of the mtDNA sequences found in Rio de Janeiro and Porto Alegre, respectively, are estimated as having an African origin. These numbers are larger than those obtained for populations identified as White of different Brazilian regions, where the proportion of African mtDNA lineages ranged from 0 to 44% (Alves-Silva et al., 2000; Marrero et al., 2005). Table 1 furnishes the mtDNA haplogroup distributions for the two Brazilian Black samples and for 21 African populations. About 70% of the haplogroups present in these African groups can be seen also in Brazil, while all haplogroups observed in these two Brazilian Black samples can be found in Africa. Table 1 also shows that there are similarities of haplogroup frequencies between the West and Central-West regions of Africa in comparison with other major regions of continent (Salas et al., 2005), probably reflecting genetic similarity within the Niger-Congo linguistic subphylum. Some haplogroups, however, are present only in Central-West and/or Southeast Africa (L3e1a, L5a1, L0d, L0d1, L0d2), whereas others seem exclusive to West Africa (L2a- α 2, L2c1, L2d2, L3b1). Many haplogroups show striking differences in their distributions; for example, the cumulative frequency of L1b1 in West (12.3%) is about 7 fold larger than that found in Central-West/Southeast Africa (1.7%). Ancient or more recent (but not less complex) demographic events have been related to these particular mtDNA haplogroup distributions across Africa (Salas et al., 2002).

Of special interest is the presence of haplogroup L0d1 in Rio de Janeiro. This and other related haplogroups (L0d, L0d2) are characteristic of southern African Khoisan-speaking groups, but are also present in Mozambique, probably due to admixture between Khoisan women and Bantu Southeast men (Salas et al., 2002). The occurrence of this haplogroup in Brazil, therefore, may reflect the direct slave trade from Mozambique.

Using the distributions of haplogroups presented in table 1 we constructed a cladogram with a topology in which it is possible to see three well defined clusters (fig 1). One of them groups (A) all West Africans; another (B) clusters the Central-West/Southeast Africans plus the two Brazilian Black populations. Note the proximity of the latter with the two former Portugal colonies, Angola and Mozambique, and the smaller geographical cluster inside these two major clusters. One third, intermediate and more restrict cluster (C), is represented by three populations from Cameroon (Bassa, Bakaka and Fulbe). Cameroon is geographically located in the probable center of spread of the Bantu languages and is exactly between Western and Central-Western Africa regions. As consequence it contains both Bantu (like Bakaka and Bassa) and non-Bantu speaking populations (Fulbe). Figure 1 suggests genetic differentiation within the Niger-Congo subphylum, separating the Central-West/Southeast Bantu speakers (Fang, Cabinda, Bubi, Angola, Mozambique) from the Western non-Bantu speakers (Yoruba, Kanuri, Fulbe, Shongai, Senegalese, Limba, Temne, Mende, Loko, Wolof, Mandenka, Serer). Using an analysis of molecular variance (AMOVA), implemented in the program Arlequin v. 2000 (Excoffier et al., 1992), we tested the hypothesis of differentiation between these two major geographical groups (excluding the Brazilian samples) and the value obtained, although low, is significant: $\Phi_{CT} = 0.025$, $P < 10^{-4}$. These two major population groups were then used as parental stocks in the admixture, as shown in Table 2. The admixture

values obtained for RJ and POA are similar than those suggested by the historical records. Preliminarily, these findings can reflect the absence of any major geographic gender-specific differences in the Atlantic slave trade at least in relation to these two cities. According to Berute (2004) 88% of the Rio Grande do Sul slave population was brought from Rio de Janeiro (the complementary number of slaves were brought from other Brazilian provinces and Uruguay and not directly from Africa; Maestri-Filho, 1993; Berute, 2004).

Table 3 shows that 56% and 36% of the Y-chromosome from Rio de Janeiro and Porto Alegre respectively appear to have an African origin. The values are much higher than those obtained for Brazilian population identified as White (0 to ~5%; Carvalho-Siva et al., 2001; Abes-Sandes et al., 2004; Marrero et al., 2005). E3a* is the most frequent African haplogroup in Brazilian, followed by E3a7. With the exception of E3b2, all African haplogroup E chromosomes found in Brazil are also present in sub-Saharan Africans. E3b2 has been described in high frequencies in North African populations, particularly among the Berber (Cruciani et al., 2002; Luis et al., 2004; Semino et al., 2004). One of the most important population movements relating both sides of the Mediterranean region was the conquest of the Iberian Peninsula by North Africans (basically Berbers who were recruited by Muslim people coming from Arabia; Lucotte et al., 2001). The occupation lasted ~7 centuries and typical Berber Y-chromosomes, have been reported in Portuguese/Spanish populations (Carvalho-Silva et al., 2001; Lucotte et al. 2001; Bortolini et al. 2004b; Cruciani et al. 2004; Semino et al. 2004; Gonçalves et al. 2005). Then, the presence of this haplogroup in Brazil, is probably related to Iberian men.

Since few African populations have been studied with the same set of Y-SNPs used here, we assembled the haplogroups according to a hierarchical strategy. This procedure

allowed the comparison of our results with those from 48 African populations, including 36 Niger-Congo speaking groups (table 4).

We used the frequency of the Y-chromosome haplogroups in Brazilians and Africans to obtain a distance matrix and used it to construct a neighbor-joining tree (Figure 2), which shows a clear split separating the Niger-Congo speakers (cluster B) from the other Africans (Afro-Asiatic and Nilo-Saharan speakers; cluster A). But there are some exceptions (Massai and Luo populations from Kenya clustered together with Niger-Congo speakers, whereas Mixed-Adamawa, Fulbe-Cameroon and Tupuri grouped with the Afro-Asiatic speakers). The two Black Brazilian populations are closely related to each other and with the Niger-Congo speaking-populations. The Niger-Congo cluster, however, does not show internal structure in accordance with geography or language, differently of the mtDNA findings. The same tendency was observed when just Niger-Congo populations were considered in the analysis (data not shown). Using the populations from West and Central-West/Southeast Africa given in table 4 (excluding those from Cameroon, see commentary above) we obtained a value of $\Phi_{CT} = 0.006$; $P > 5\%$, *i.e.*, no Y-chromosome differentiation between Central-West/South (Bantu) and West (non-Bantu) men. Cruciani et al. (2002) preliminarily evaluated this situation and concluded that this absence of differentiation is due to relatively recent range expansion(s). E3a* chromosomes were already present across the Western region and spread to South Africa through of the Bantu expansion. This haplogroup was also observed in high frequencies among hunter-gatherer communities, Pygmies and Khoisan-speaking people, probably due to admixture between Bantu men and Pygmies/Khoisan women. The M191 mutation, which defines haplogroup E3a7, probably arose in Central-Western Africa. A later demic expansion should have

brought E3a7 chromosomes from Central-Western to Western Africa (Cruciani et al., 2002).

An implication of these findings is that E3a* should be interpreted as a Niger-Congo marker. Although the presence of E3a* in Central to South Africa can be associated to Bantu expansion, the origin of this haplogroup is previous to the coalescence age of the Bantu languages (Scozzari et al., 1999). Probably, E3a* was the most common chromosome in the West Africa when arose the Niger- Congo language. A second implication is that these important demic expansions in Africa, including the Bantu dispersion, did not involve a higher migration rate of Niger-Congo speaking women than men, but probably the opposite, or at least the same female/male migration rate.

Seielstad et al (1998) suggested that due mainly to the widespread practice of patrilocality (in which women move into their husband's residences after marriage) the rate of human migration among populations is nearly eight times higher for females than males. Mesa et al (2000), however, demonstrated that this is not universal and these findings were later corroborated (Wilder et al., 2004). Actually, Hammer et al. (2001) suggested that sub-Saharan Africans might represent a case in which the genetic structure of human populations has been shaped by a greater male mobility. Of course, the absence of a signal of a higher migration rate among population for females than males in a global scale does not contradict the evidence for patrilocally effects at local scales (Wilder et al., 2004), which have been described in several agriculturalist sub-Saharan groups (Destro-Bisol et al., 2004). As a whole, these results suggest a possible scenario where men mediated the major migration events related with the Niger-Congo speaking populations. After of the fixation of these agriculturalist populations, particular social behaviors (patrilocally, for example) probably might have been established.

Finally, we can infer from these results that it is impracticable to make finer admixture analyzes using the Y-SNP haplogroups and parental groups considered here and in other investigations with mtDNA data set (Salas et al., 2004a, 2005). Additional studies with Y-SNPs associated with fast-evolving genetic system as the Y-STR loci in a large African sample might better discriminate particularly the E3a* and E3a7 chromosomes and help to solve the complex dynamics of these migrations inside Africa. As consequence, we could also define with more accuracy the nature of the Atlantic slave trade to Brazil and to other American countries.

Acknowledgments

We thank Dr. M.H. Hutz (Universidade Federal do Rio Grande do Sul), and Dr. E. Bandinelli (Universidade Federal do Rio Grande do Sul) for the Porto Alegre and Rio de Janeiro samples, and Rafael Bisso Machado for technical assistance. We would also like to thank Dr. Sídia Callegari-Jacques (Universidade Federal do Rio Grande do Sul) for her constructive comments. This investigation was approved by the Brazilian National Ethics Commission (CONEP number 1333/2002). This research was supported by grants from CNPq (Universal, PRONEX, Milênio) and FAPERGS (BIC).

REFERENCES

- Avise, J.C. (2000) *Phylogeography: the history and formation of species*. Cambridge: Harvard University Press.
- Abe-Sandes, K., Silva-Jr, W.A. & Zago, M.A. (2004) Heterogeneity of the Y chromosome in Afro-Brazilian populations. *Hum Biol* **76**, 77-86.
- Alves-Silva, J., Silva Santos, M., Guimarães, P.E., Ferreira, A.C., Bandelt, H.J., Pena, S.D. & Prado, V.P. (2000) The ancestry of Brazilian mtDNA lineages. *Am J Hum Genet* **67**, 444-461.
- Andrews, R.M., Kubacka, I., Chinnery, P.F., Lightowers, R.N., Turnbull, D.M. & Howell, N. (1999) Reanalysis and revision of the Cambridge reference sequence for human mitochondrial DNA. *Nat Genet* **23**(2),147.
- Bandelt, H.J., Alves-Silva, J., Guimaraes, P.E., Santos, M.S., Brehm, A., Pereira, L., Coppa, A., Larruga, J.M., Rengo, C., Scozzari, R., Torroni, A., Prata, M.J., Amorim, A., Prado, V.F., & Pena, S.D. (2001) Phylogeography of the human mitochondrial haplogroup L3e: a snapshot of African prehistory and Atlantic slave trade. *Ann Hum Genet* **65**, 549-563.
- Beleza, S., Gusmao, L., Amorim, A., Carracedo, A. & Salas, A. (2005) The genetic legacy of western Bantu migrations. *Hum Genet* **117**, 366-375.
- Bergmann, M. (1977). *Nasce um Povo*. Petrópolis: Editora Vozes.
- Berute, G.S. (2004) Características dos Escravos Traficados para o Rio Grande de São Pedro (1788-1802). *Humanas* **26**(1/2).
- Bortolini, M.C., Zago, M.A., Salzano, F.M., Silva-Junior, W.A., Bonatto, S.L., Silva, M.C. da, & Weimer, T.A. (1997) Evolutionary and anthropological implications of mitochondrial DNA variation in African Brazilian populations. *Hum Biol* **69**, 141-159.
- Bortolini, M.C., Salzano, F.M., Thomas, M.G., Stuart, S., Nasanen, S.P., Bau, C.H., Hutz, M.H., Layrisse, Z., Petzl-Erler, M.L., Tsuneto, L.T., Hill, K., Hurtado, A.M., Castro-de-Guerra, D., Torres, M.M., Groot, H., Michalski, R., Nymadawa, P., Bedoya, G., Bradman, N., Labuda, D. & Ruiz-Linares A (2003) Y-chromosome evidence for differing ancient demographic histories in the Americas. *Am J Hum Genet* **73**, 524-539.

- Bortolini, M.C., Silva-Junior, W.A., Zago, M.A., Elion, J., Krishnamoorthy, R., Goncalves, V.F. & Pena, S.D. (2004a) The phylogeography of mitochondrial DNA haplogroup L3g in Africa and the Atlantic slave trade. *Am J Hum Genet* **75**, 522-524.
- Bortolini, M.C., Thomas, M.G., Chikhi, L., Aguilar, J.A., Casto-de-Guerra, D., Salzano, F.M., & Ruiz-Linares, A. (2004b) Ribeiro's typology, genomes, and Spanish colonialism, as viewed from Gran canária and Colômbia. *Gen Mol Biol* **27**, 1-8.
- Carvalho, C.M. & Pena, S.D. (2005) Optimization of a multiplex minisequencing protocol for population studies and medical genetics. *Genet Mol Res* **4**, 115-125.
- Carvalho-Silva, D.R., Santos, F.R., Rocha, J. & Pena, S.D. (2001) The phylogeography of Brazilian Y-chromosome lineages. *Am J Hum Genet* **68**, 281-286.
- Cavali-Sforza, L.L., Menazzi, P. & Piazza, A. (1994) *The History and Geography of Human Genes*. Princeton: Princeton University Press.
- Coia, V., Destro-Biso, G., Verginelli, F., Battaglia, C., Boschi, I., Cruciani, F., Spedini, G., Comas, D. & Callafel, F. (2005) Brief communication: mtDNA variation in North Cameroon: lack of Asian lineages and implications for back migration from Asia to sub-Saharan Africa. *Am J Phys Anthropol* **128**, 678-681.
- Conrad, R.E. (1985) *Tumbeiros, o tráfico de escravos para o Brasil*. Ed. Brasiliense, São Paulo.
- Cruciani, F., La Fratta, R., Santolamazza, P., Sellitto, D., Pascone, R., Moral, P., Watson, E., Guida, V., Colomb, E.B., Zaharova, B., Lavinha, J., Vona, G., Aman, R., Cali, F., Akar, N., Richards, M., Torroni, A., Novelletto, A. & Scozzari, R. (2004) Phylogeographic analysis of haplogroup E3b (E-M215) y chromosomes reveals multiple migratory events within and out of Africa. *Am J Hum Genet* **74**, 1014-1022.
- Cruciani, F., Santolamazza, P., Shen, P., Macaulay, V., Moral, P., Olckers, A., Modiano, D., Holmes, S., Destro-Bisol, G., Coia, V., Wallace, D.C., Oefner, P.J., Torroni, A., Cavalli-Sforza, L.L., Scozzari, R. & Underhill, P.A. (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**, 1197-1214.
- Destro-Bisol, G., Donati, F., Coia, V., Boschi, I., Verginelli, F., Cagliá, A., Tofanelli, S., Spedini, G. & Capelli, C. (2004) variation of female and male lineages in Sub-Saharan populations: the importance of sociocultural factors. *Mol Biol Evol* **21**, 1673-1682.

- Diamond, J. & Bellwood, P. (2003) Farmers and their languages: the first expansion. *Science* **300**, 597-603.
- Excoffier, L., Smouse, P.E. & Quattro, J.M. (1992) Analysis of molecular variance inferred from metric distances among DNA haplotypes: application to human mitochondrial DNA restriction data. *Genetics* **131**, 479-491
- Gonçalves, R., Freitas, A., Branco, M., Rosa, A., Fernandes, A.T., Zhivotovsky, L.A., Underhill, P.A., Kivisild, T. & Brehm, A. (2005) Y-chromosome lineages from Portugal, Madeira and Açores record elements of Sephardim and Berber ancestry. *Ann Hum Genet* **69**, 443-454.
- Graven, L., Passarino, G., Semino, O., Boursot, P., Santachiara-Benerecetti, S., Lasnganey, A., & Excoffier, L. (1995) Evolutionary correlation between control region and restriction polymorphisms in the mitochondrial genome of a large Senegalese mandenka sample. *Mol Biol Evol* **12**, 334-345.
- Greenberg, J.H. (1963) *The Languages of Africa*. Bloomington: Indiana University Publications.
- Hall, T.A. (1999) BioEdit: a user-friendly biological sequence alignment editor and analysis program for Windows 95/98/NT. *Nucl Acids Symp Ser* **41**: 95-98.
- Hammer, M.F., Karafet, T.M., Redd, A.J., Jarjanazi, H., Santachiara-Benerecetti, S., Soodyall, H. & Zegura, S.L. (2001) Hierarchical Patterns of Global Human Y-Chromosome Diversity. *Mol Biol Evol* **18**, 1189 - 1203.
- Jackson, B.A., Wilson, J.L., Kirbah, S., Sidney, S.S., Rosenberg, J., Bassie, N., Alie, J.A., McLean, D.C., Garvey, W.T. & Ely, B. (2005) Mitochondrial DNA genetic diversity among four ethnic groups in Sierra Leone. *Am J Phys Anthropol* **128**, 156-163.
- Kivisild, T., Reidla, M., Metspalu, E., Rosa, A., Brehm, A., Pennarun, E., Parik, J., Geberhiwot, T., Usanga, E. & Villems, R. (2004) Ethiopian mitochondrial DNA heritage: tracking gene flow across and around the gate of tears. *Am J Hum Genet* **75**, 752-70.
- Klein, H.S. (2002) As origens africanas dos escravos brasileiros. In: *Homo brasilis. Aspectos genéticos, lingüísticos, históricos e socioantropológicos da formação do povo brasileiro*. Pena, S.D.J., org. São Paulo: Ed. FUNPEC.
- Long, J.C. (1991) The genetic structure of admixed populations. *Genetics* **127**, 417-428.

- Lucotte, G., Gerard, N. & Mercier, G. (2001) North African genes in Iberia studied by Y-chromosome DNA haplotype V. *Hum Immunol* **62**, 885-888.
- Luis, J.R., Rowold, D.J., Regueiro, M., Caeiro, B., Cinnioglu, C., Roseman, C., Underhill, P.A., Cavalli-Sforza, L.L. & Herrera, R.J. (2004) The Levant versus the Horn of Africa: evidence for bidirectional corridors of human migrations. *Am J Hum Genet* **74**, 532-544.
- Maestri-Filho, M. (1993) *O Escravo Gaúcho: Persistência e Trabalho*. Porto Alegre: Ed. UFRGS.
- Marrero, A.R., Das Neves Leite, F.P., De Almeida Carvalho, B., Peres, L.M., Kommers, T.C., Da Cruz, I.M., Salzano, F.M., Ruiz-Linares, A., Silva Junior, W.A. & Bortolini, M.C. (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.
- Mateu, E., Comas, D., Calafell, F., Perez-Lezaun, A., Abade, A. & Bertranpetit, J. (1997) A tale of two island: population history and mitochondrial DNA sequence variation of Bioko and São Tomé, Gulf of Guinea. *Ann Hum Genet* **61**, 507-518.
- Mesa, N.R., Mondragon, M.C., Soto, I.D., Parra, M.V., Duque, C., Ortiz-Barrientos, D., Garcia, L.F., Velez, I.D., Bravo, M.L., Munera, J.G., Bedoya, G., Bortolini, M.C. & 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**, 1277-1286.
- Nei, M., Tajima, F. & Tateno, Y. (1983) Accuracy of estimated phylogenetic trees from molecular data. *J Mol Evol* **19**, 153-170.
- Newman, J. (1995) *The peopling of Africa: a geographic interpretation*. New haven: Yale University Press.
- Pena, S.D. & Bortolini MC (2004) Pode a genética definir quem deve se beneficiar das cotas universitárias e demais ações afirmativas? *Estudos Avançados* **18**, 1-20.
- Phillipson, D.W. (1993) *African archaeology*. Cambridge University Press, Cambridge.
- Pinto, F., González, A.M., Hernández, M., Larruga, J.M. & Cabrera, V.N. (1996) Genetic relationship between the canary Islanders and their African and Spanish ancestors inferred from mitochondrial DNA sequences. *Ann Hum Genet* **60**, 321-330.

- Plaza, S., Salas, A., Calafell, F., Corte-Real, F., Bertranpetit, J., Carracedo, A. & Comas, D. (2004) Insights into the western Bantu dispersal: mtDNA lineage analysis in Angola. *Hum Genet* **115**, 439-447.
- Poloni, E.S., Semino, O., Passarino, G., Santachiara-Benerecetti, A.S., Dupanloup, I., Langaney, A., & Excoffier, L. (1997) Human genetic affinities for Y-chromosome P49a,f/TaqI haplotypes show strong correspondence with linguistics. *Am J Hum Genet* **61**, 1015-1035.
- Rando, J.C., Pinto, F., González, A.M., Hernández, M., Larruga, J.M., Cabrera, V.M. & Bandel, H.J. (1998) Mitochondrial DNA análisis of northwestern African populations reveals genetic exchanges with European, Near-Eastern, and sub-Saharan populations. *Ann Hum Genet* **65**, 531-550.
- Ruhlen, M. (1987) *A guide to the world's languages*. Stanford: Stanford University Press.
- Saitou, N. & Nei, M. (1987) The neighbor-joining method: A new method for reconstruction phylogenetic trees. *Mol Biol Evol* **4**, 406-425.
- Salas, A., Richards, M., De la Fe, T., Lareu, M.V., 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, M.V., Scozzari, R., Coppa, A., Torroni, A., Macaulay, V. & Carracedo, A. (2004a) The African diaspora: Mitochondrial DNA and the Atlantic slave trade. *Am J Hum Genet* **74**, 454-465.
- Salas, A., Torroni, A., Richards, M., Quintana-Murci, L., Hill, C., Macaulay, V. & Carracedo, A. (2004b) Reply to Bortolini et al. *Am J Hum Genet* **75**, 524-526.
- Salas, A., Carracedo, A., Richards, M. & Macaulay, V. (2005) Charting the ancestry of African Americans. *Am J Hum Genet* **77**, 676-680.
- Salzano, F.M. & Bortolini, M.C. (2002) *Evolution and Genetics of Latin American Populations*. Cambridge: Cambridge University Press.
- Scozzari, R., Cruciani, F., Santonamazza, P., Malaspina, P., Torroni, A., Sellitto, D., Arredi, B., Destro-Bisol, G., De Stefano, G., Richards, O., Martinez-Labarga, C., Modiano, D., Biondi, G., Moral, P., Olckers, A., Wallace, D.C. & Novelletto, A. (1999) Combined use of biallelic and microsatellite Y-chromosome

- polymorphisms to infer affinities among African populations. *Am J Hum Genet* **65**, 829-846.
- Seielstad, M.T., Minch, E. & Cavalli-Sforza, L.L. (1998) Genetic evidence for a higher female migration rate in humans. *Nat Genet* **20**, 278-280.
- Semino, O., Magri, C., Benuzzi, G., Lin, A.A., Al-Zahery, N., Battaglia, V., Maccioni, L., Triantaphyllidis, C., Shen, P., Oefner, P.J., Zhivotovsky, L.A., King, R., Torroni, A., Cavalli-Sforza, L.L., Underhill, P.A. & Santachiara-Benerecetti, A.S. (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**(5), 1023-1034.
- Silva-Jr, W.A., Bortolini, M.C., Schneider, M.P.C., Marrero, A.R., Elion, J., Krishnamoorthy, R. & Zago, M.A. (2006) mtDNA haplogroup analysis of Black Brazilian and Sub-Saharan populations: implications for the Atlantic slave trade. *Hum Biol* (in press).
- Vigilant, L., Stoneking, M., Harpending, H., Hawkes, K. & Wilson, A.C. (1991) African populations and the evolution of mitochondrial DNA. *Science* **253**, 1503-1507.
- Watson, E., Forster, P., Richards, M. & Bandelt, H-J. (1997) Mitochondrial footprints of human expansions in Africa. *Am J Hum Genet* **61**, 691-704.
- Wilder, J.A., Mobasherm, Z. & Hammer, M.F. (2004) Genetic Evidence for Unequal Effective Population Sizes of Human Females and Males. *Mol Biol Evol* **21**, 2047 - 2057.
- Wood, E.T., Stover, D.A., Ehret, C., Destro-Bisol, G., Spedini, G., McLeod, H., Louie, L., Bamshad, M., Strassmann, B.I., Soodyall, H. & Hammer, M.F. (2005) Contrasting patterns of Y chromosome and mtDNA variation in Africa: evidence for sex-biased demographic processes. *Eur J Hum Genet* **13**, 867-876.
- Yao, Y.G., Bravi, C.M. & Bandelt, H.J. (2004) A call for mtDNA data quality control in forensic science. *Forensic Sci Int* **141**(1),1-6.
- Zhivotovsky, L.A., Underhill, P.A., Cinnioglu, C., Kayser, M., Morar, B., Kivisild, T., Scozzari, R., Cruciani, F., Destro-Bisol, G., Spedini, G., Chambers, G.K., Herrera, R.J., Young, K.K., Gresham, D., Tournev, I., Feldman, M.W. & Kalaydjieva, L. (2004) The effective mutation rate at Y Chromosome short tandem repeats, with application to human population-divergence time. *Am J Hum Genet* **74**, 50-61.

Appendix I

Table I. Major Sub-Saharan African mtDNA Haplogroups and their Distributions in two Brazilian and Twenty-one African Populations

Brazil ^a			Africa ^b																		Afro-Asiatic speakers	
Haplogroups		Niger-Congo speakers																				
POA	RJ	Central-West						Southeast						West								21
		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	
L0							0.022															
L0a									0.006			0.125	0.033			0.018						
L0a1	0.059	0.070	0.045		0.111	0.068	0.023	0.022	0.097									0.018	0.033	0.015	0.051	
L0a2		0.047	0.068	0.111		0.029	0.111		0.177													
L0d									0.038													
L0d1		0.011							0.013													
L0d2									0.003													
L1b	0.012	0.094	0.045			0.020			0.006		0.026		0.067	0.048		0.027	0.027	0.075	0.100	0.046	0.017	
L1b1	0.036	0.047			0.111	0.010	0.066	0.067	0.129	0.100	0.102	0.125	0.135	0.024	0.210	0.163	0.178	0.205	0.133	0.015	0.103	0.067
L1c		0.047			0.111	0.029			0.064											0.067	0.026	
L1c1	0.070	0.047	0.045	0.028	0.111	0.098	0.067	0.111	0.019			0.125	0.033	0.048				0.018	0.068	0.046	0.043	
L1c2	0.059	0.070	0.093		0.111	0.126	0.088	0.133	0.032	0.019												
L1c3	0.047		0.023	0.028		0.010			0.013													
L2						0.023	0.022	0.165														
L2a-α1		0.023	0.045			0.020			0.006	0.200	0.051		0.033			0.027	0.054	0.018	0.033			
L2a-α2							0.023	0.022	0.032					0.024		0.054			0.100	0.031	0.043	
L2a-α3									0.010						0.052		0.027	0.037	0.068	0.077	0.043	
L2a1a	0.047	0.059	0.068						0.091	0.100	0.026	0.125	0.033	0.024								0.067
L2a1b									0.129													
L2a1-β1	0.118	0.117	0.023	0.222		0.010	0.066	0.044	0.031		0.051		0.100	0.024	0.158	0.108	0.036	0.111	0.033	0.077	0.008	
L2a1-β2	0.012	0.011	0.045			0.023	0.111	0.064	0.010				0.067	0.048	0.052	0.081	0.018	0.033	0.046	0.051		0.067
L2a1-β3	0.023		0.068			0.010			0.013		0.102	0.125	0.033	0.071	0.027	0.009	0.018	0.033	0.015	0.034		0.196
L2b	0.070	0.023	0.045	0.028		0.010	0.023	0.022	0.032	0.013				0.071	0.081	0.018	0.033	0.015				
L2b1		0.047				0.059	0.044	0.032					0.033	0.048	0.215	0.108	0.027			0.031	0.008	
L2c		0.023									0.051			0.071	0.052	0.027	0.293	0.037		0.124	0.120	0.067
L2c1																0.027	0.062				0.017	
L2c2					0.020				0.006							0.024	0.027	0.018	0.033	0.062	0.017	
L2d1			0.194						0.010											0.026	0.026	0.067
L2d2										0.100						0.081		0.056	0.033	0.015	0.034	
L3	0.012	0.011				0.132	0.180	0.193	0.013								0.037					
L3b	0.047	0.035	0.023		0.039	0.023	0.022	0.064	0.025	0.100	0.051	0.250		0.165	0.054	0.027	0.094	0.100	0.124	0.094	0.067	
L3b1								0.032			0.102		0.033	0.071	0.105	0.027	0.018		0.046	0.008	0.067	
L3b2	0.023								0.009							0.009					0.067	
L3d	0.023	0.023	0.023		0.010				0.025	0.200	0.102		0.133	0.024		0.054	0.045	0.056	0.033	0.046	0.068	0.067
L3d1	0.012	0.011	0.023		0.010				0.038		0.051											
L3d2		0.047			0.010									0.024	0.052		0.036	0.018	0.100	0.015	0.043	
L3d3			0.023		0.030				0.003								0.026					
L3e1	0.047	0.023	0.068	0.083	0.049	0.088	0.089		0.028				0.033							0.031		
L3e1a	0.070	0.011	0.045		0.039				0.038													
L3e1b		0.011		0.028	0.039				0.028													
L3e2	0.023		0.023	0.250	0.111	0.078	0.044	0.129	0.010	0.100	0.157		0.100	0.024		0.054	0.009			0.015	0.008	0.067
L3e2b	0.023	0.023																0.056			0.078	
L3e3	0.047	0.07	0.068	0.028	0.020	0.066	0.022		0.038				0.067		0.052		0.009					0.067
L3e4					0.010	0.088								0.024	0.052	0.027	0.036			0.077		
L3f	0.036	0.023	0.023		0.334	0.137	0.023	0.067	0.025	0.100	0.128	0.125	0.067	0.095								0.067
L3f1	0.047	0.023							0.010													
L3g (L4g)	0.036		0.045		0.010	0.023												0.056		0.046	0.060	
L5a1 (L1e)			0.023															0.018				

^a POA: Porto Alegre, N= 85; RJ : Rio de Janeiro, N= 85.

^bThe numbers correspond to the following African populations: 1-Angola, N=44, Plaza et al. (2004); 2- Bubi, N=36 (Equatorial Guinea) Mateu et al. (1997); 3-Fang, N=9 (Equatorial Guinea), Pinto et al. (1996); 4-Cabinda, N= 101 (Cabinda, former Portuguese protectorate), Beleza et al. (2005); 5- Bakaka, N=44 (Cameroon), Coia et al.. (2005); 6-Bassa, N= 45 (Cameroon), Coia et al. (2005); 7- Fulbe, N= 31 (Cameroon), Coia et al. (2005); 8- Mozambique, N=307 Salas et al. (2002); 9- Kanuri, N=10 (Niger, Nigeria), Watson et al. (1997); 10-Fulbe, N= 39 (Nigeria, Niger, Benin, Cameroon, Burkina Faso), Watson et al. (1997); 11-Songhai, N=8 (Nigeria, Niger, Mali), Watson et al.. (1997); 12-Yoruba, N= 30 (Nigeria), Watson et al. (1997), Vigilant et al. (1991); 13-Senegalese, N= 42 (Senegal), Rando et al. (1998); 14- Serer, N= 19 (Senegal), Rando et al. (1998); 15-Wolof, N= 37 (Senegal), Rando et al. (1998); 16-Mandenka, N= 112 (Senegal), Graven et al. (1995); 17- Mende, N=54 (Sierra Leona), Jackson et al. (2005); 18- Loko, N=30 (Sierra Leone), Jackson et al. (2005); 19- Limba, N=65 (Sierra Leone), Jackson et al. (2005); 20- Temne, N=117 (Sierra Leone), Jackson et al. (2005); 21-Hausa, N=15 (Niger, Nigeria), Watson et al. (1997).

Table 2 Origin of Slaves (in %) who Arrived in Rio Grande do Sul and Rio de Janeiro at the Time of Slave Trade Considering Genetic and Historical Sources

	Central-West and South Africa ^a	West Africa ^b
Porto Alegre (POA)		
mtDNA ^c	82 ± 14	18 ± 14
Y-SNP	ND ^d	ND ^d
Historical ^e	~80	~20
Rio de Janeiro		
mtDNA ^c	69 ± 13	31 ± 13
Y-SNP	ND ^d	ND ^d
Historical ^f	~70	~30

^aMajor geographical regions characterized by the presence of people who speak languages identified with the Bantu branch, Niger-Congo subphylum. Two important previous Portuguese colonies were located in this region: Angola and Mozambique.

^bMajor geographical region characterized by the presence of people who speak languages identified with several non-Bantu linguistic groups of the Niger-Congo subphylum (except Hausa, see text).

^cSince the majority of the Sub-Saharan mtDNA haplogroups are not geographic-specific, the estimates of the African contributions were obtained using the frequencies presented in Table 1 and Long's (1991) least square method. Some sub-clades with low frequencies in the derived populations (RJ and POA) were grouped in their respective major clades.

^eAccording to Maestri-Filho (1993).

^dND: Not determined because there is not enough genetic differentiation in these two major parental African regions considering the Y-SNP data set used in this study (see text).

^fAccording to estimates presented by Klein (2002).

Table 4. Distributions (in %) of the B* and E* Y-Chromosome Haplogroups in two Brazilian and in forty-eight African populations

Population (country)	N	Haplogroup ^a									
		E3*(xE3a)	E3a*(xE3a7)	E3a7 (M191)	E1* (M33)	E2* (M75)	E3b* (xE3b1,xE3b2)	E3b1* (M78)	E3b2* (M81)	B* (M60)	Others
Porto Alegre (Brazil)	57		16	9			3	3	2	3	64
Rio de Janeiro (Brazil)	130		34	12	2	2	4		1	1	44
Niger-CONGO speakers											
West											
Wolof (Gambia/Senegal)	34	3	68		12	3	6		6		2
Mandinka (Gâmbia/Senegal)	39		79		3			5	3	3	7
Ewe (Ghana)	30	3	73	23							1
Ga (Ghana)	29		62	34	3						1
Fante (Ghana)	32	3	44	41	3		3				6
Fon (Benin)	100		38	57		5					
Mossi (Burkina Faso)	49	2	68	22		4	2			2	
Rimaibe (Burkina Faso)	37	3	57	8	5	27					
Fulbe-I (Burkina Faso)	20		90		10						
Central-West											
Mixed-Adamawa (Cameroon)	18		28							12	60
Fali (Cameroon)	39		26	33						18	23
Tali (Cameroon)	15		53	20	20						7
Fulbe-II (Cameroon)	17	6			53						41
Tupuri (Cameroon)	21									11	89
Ewondo (Cameroon)	29		66	21						10	3
Bakaka-I (Cameroon)	12		75	25							
Bakaka-II (Cameroon)	17		47	53							
Bamileke-I	48		40	56						4	
Bamileke-II	85		59	41							
Bantu (Cameroon)	14		57	21							22
Bassa (Cameroon)	11		55	36							9
Ngoumba (Cameroon)	31		39	32		6				23	

Cont. table 4

Mandara (Cameroon)	28		11	4		7		4	74
Uldeme (Cameroon)	13							31	69
Ouldeme (Cameroon)	21							5	95
Daba (Cameroon)	18		28			22		6	44
Central-East									
Amhara (Ethiopia)	18	6				11		33	50
Mixed Semitic (Ethiopia)	20	10				20		35	35
Oromo (Ethiopia)	9	11				11		22	56

ND = non determined (Marker did not investigate).

^aNomenclature according to *the International Y – Chromosome Consortium* (2002).

Data of the African populations were compiled from Cruciani et al. (2002), Luis et al. (2004), Wood et al. (2005), Beleza et al. (2005) .

Appendix II

Figure 1

Unrooted tree based on mtDNA haplogroup distributions present in table 1, using D_A distance (Nei et al., 1983). The tree was obtained using the neighbor-joining methods (Saitou and Nei, 1987) and the TREEVIEW package (<http://taxonomy.zoology.gla.ac.uk/rod/rod.html>).

A: Western non-Bantu cluster; **B**: Central-West/Southeastern Bantu cluster;
C: Cameroon populations;

Figure 2

Unrooted tree based on Y-SNP haplogroup distributions present in table 4, using D_A distance (Nei et al., 1983). The tree was obtained using the neighbor-joining methods (Saitou and Nei, 1987) and the TREEVIEW package (<http://taxonomy.zoology.gla.ac.uk/rod/rod.html>). Since all “other” haplogroups in Rio de Janeiro and Porto Alegre had an European or Amerindian origin, this category was excluded of the analyses for these two populations.

A: Afro-Asiatic speaker cluster; **B**: Niger-Congo speaker cluster.

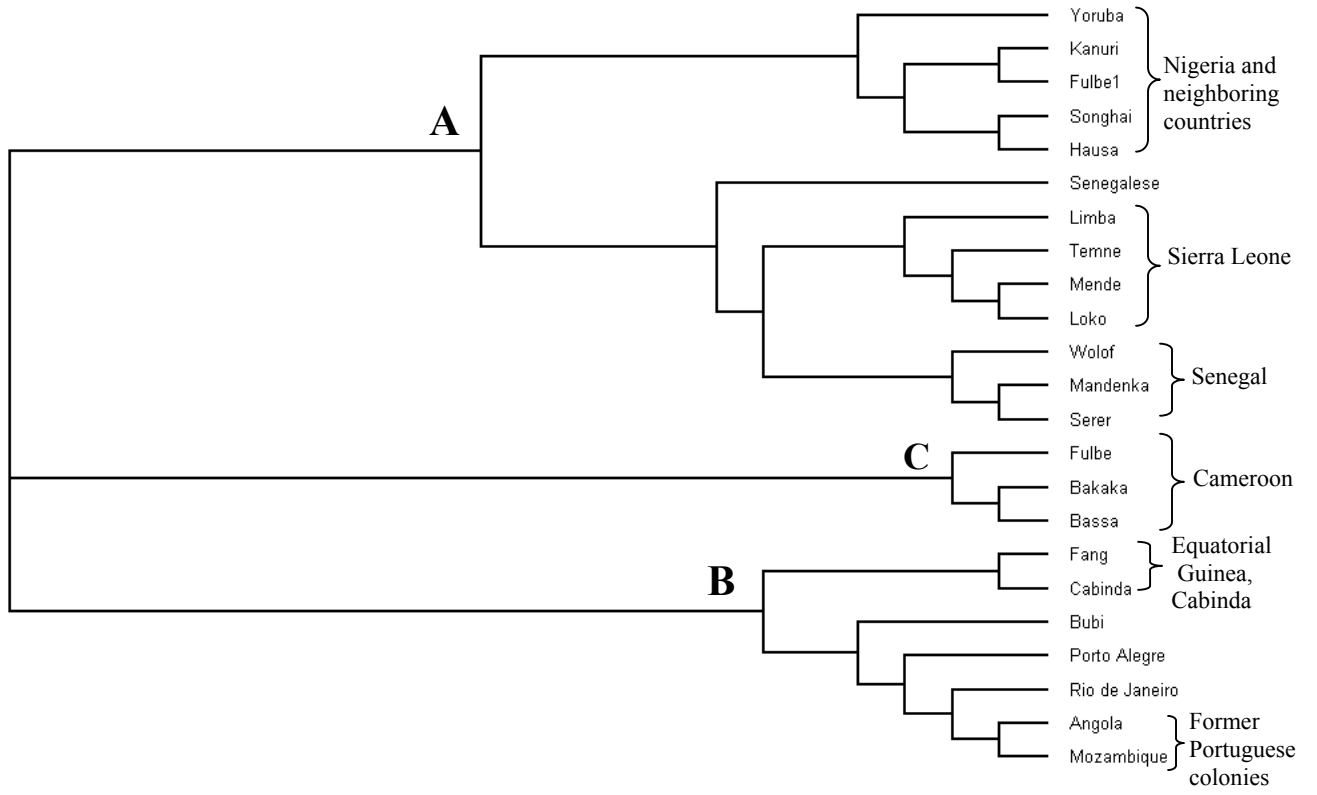


Fig. 1

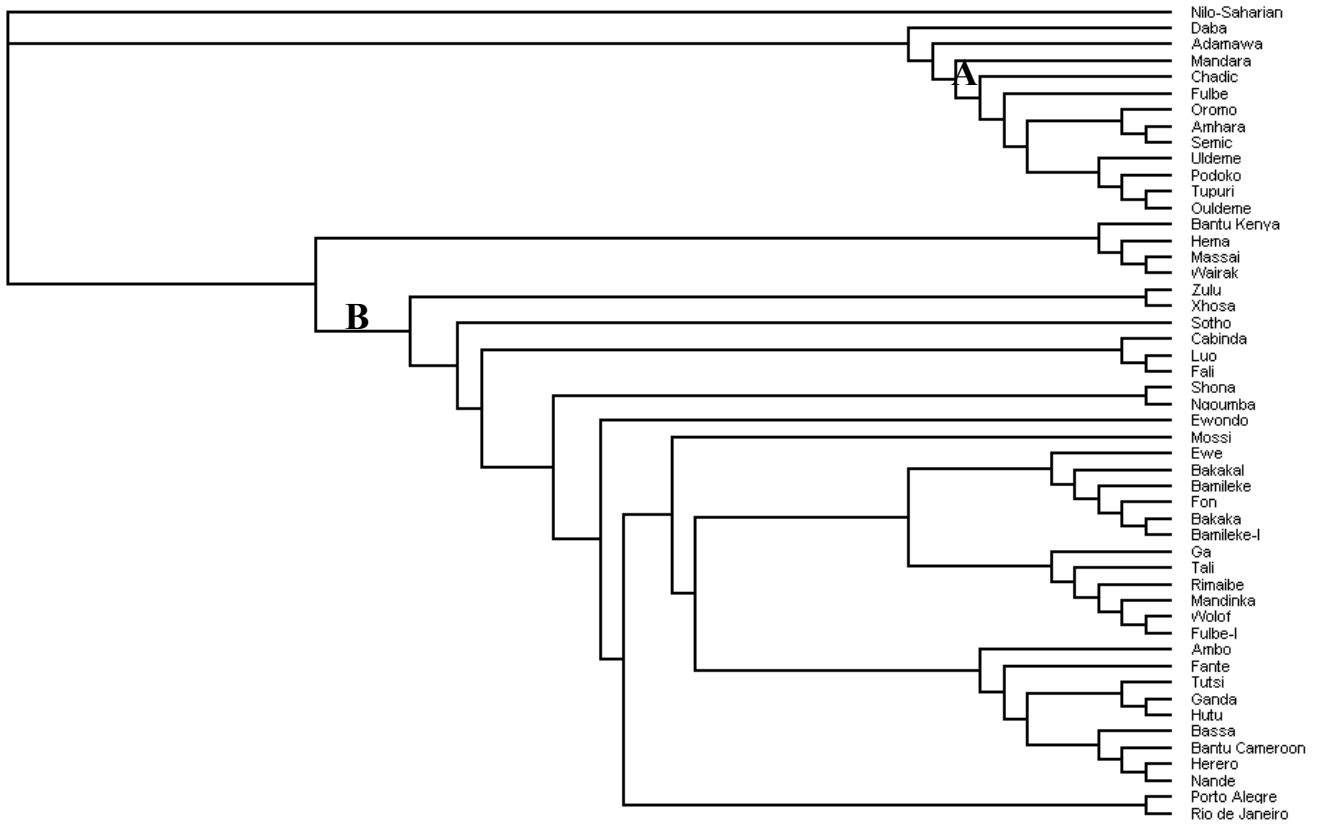


Fig. 2

IV. DISCUSSÃO

As discussões pertinentes e relativas ao objetivo principal deste trabalho foram feitas de forma concisa no artigo. Desta forma, nesta seção pretende-se conduzir uma discussão mais detalhada particularmente relativa as linhagens de origem não-africana, tanto do mtDNA quanto do cromossomo Y, encontradas nas duas populações negras estudadas neste trabalho.

O Brasil é um país recente, com uma história de colonização diferenciada dependendo da região do país. No entanto, genericamente, pode-se dizer que a população brasileira originou-se basicamente a partir do encontro de três grandes grupos geográficos: europeu, principalmente indivíduos vindos de Portugal; africano, resultado do tráfico negreiro; e a população nativa, cuja presença na América e no país antecede em milhares de anos a colonização africana e europeia (Bortolini e cols., 2003).

Esses grupos principais estão hoje representados de forma significativa, através de seus genomas na população miscigenada (Bortolini e cols., 1997, 1999; Alves-Silva e cols., 2000; Carvalho-Silva e cols., 2001; Salzano e Bortolini, 2002; Marrero e cols., 2005). A população resultante do encontro destes grandes grupos populacionais com seus distintos *pools* genéticos originou-se como consequência de eventos demográficos, econômicos e sociais que vigoraram durante longo período, numa época em que o Brasil figurava como uma importante “colônia de exploração” do império português. As colônias de exploração na América Latina caracterizavam-se ainda pela presença de uma estrutura hierárquica bem característica. Os portugueses, na maioria homens no primeiro século de colonização, formavam a classe dominante que dispunha não

só das riquezas da terra, mas também do povo nativo, que num primeiro momento representavam quase a totalidade da mão de obra escrava. O rápido desaparecimento da população ameríndia concomitante com a implementação do mercantilismo colonial, resultou na importação de africanos para trabalharem como escravos. Neste contexto, tanto os ameríndios quanto os escravos africanos são sujeitos ao domínio europeu.

Em algumas regiões do país houve uma segunda onda de colonização européia, mais recente, e que não visava a exploração dos bens naturais do país, e sim a construção de nação. Surgem as chamadas “colônias de povoamento” no Brasil. Nos séculos XVIII e XIX começam a chegar ao Brasil, principalmente à região Sul, imigrantes europeus vindo principalmente de Portugal, Alemanha e da Itália. Algumas cidades importantes no país são fundadas por esses imigrantes. Juntam-se a eles os judeus no século XX, refugiados da II Guerra Mundial.

Pode-se dizer que Porto Alegre, fundada no século XVIII por imigrantes açorianos, caracteriza-se mais como uma colônia de povoamento, enquanto o Rio de Janeiro como uma colônia de exploração. Evidentemente estas atribuições as duas cidades são um tanto quanto gerais, e devem ser consideradas com cautela. Porém isto não impede que uma abordagem levando-se em conta estas características seja considerada no momento em que os resultados obtidos com os marcadores de linhagens são discutidos.

MtDNA

No Rio de Janeiro, o percentual de indivíduos identificados como negros com ancestralidade materna africana é de 89,5%, enquanto em Porto Alegre é de 78% (Tabelas 2 e 3 do anexo). Esse fato se dá provavelmente pelos critérios de

classificação utilizados, pois ainda que os mesmos sigam um conjunto de preditores, a análise é subjetiva e está dentro de um contexto sócio-cultural.

As populações de Porto Alegre e do Rio de Janeiro, quando comparadas em relação às distribuições dos haplogrupos mitocondriais, utilizando-se o teste exato de diferenciação de populações (Arlequin; Schneider e cols., 2000) não apresentaram diferenças significativas ($P = 0.023$). Usando uma análise de variação molecular (AMOVA) para comparar essas duas populações, praticamente toda a variação encontrada é intrapopulacional ($F_{ST} = 0.0044$; $P = 0.19$).

Embora não tenha sido detectada diferenciação estatisticamente significativa entre as populações, alguns indicadores de diferenciação merecem ser comentados. Por exemplo, há uma presença maior de linhagens ameríndias no Rio Grande do Sul (16,4%) do que no Rio de Janeiro (8,5%). Isso pode ser devido ao tipo de colonização ocorrida no estado. Num primeiro momento, houve um maior contato entre ameríndios e europeus no Sul do país, tendo os escravos africanos sido introduzidos posteriormente. Isso, provavelmente, levou a um aumento na frequência de haplogrupos mitocondriais ameríndios na população gaúcha, diferente do ocorrido em outras regiões, como o sudeste.

Além de Porto Alegre apresentar essa maior frequência de haplogrupos mitocondriais ameríndios, foram encontrados indivíduos que carregavam linhagens identificadas com os quatro principais haplogrupos fundadores existentes na América do Sul, A, B, C e D. No Rio de Janeiro, por outro lado, só foram identificados indivíduos dos haplogrupos A e C. Estes resultados mostram que embora Porto Alegre possa ser considerado uma cidade fundada nos moldes de uma colônia de povoamento, ela cresceu demograficamente também através

da absorção de populações gaúchas típicas, oriundas de outras regiões do estado e que marcadamente teriam trazido a cidade as características de um povo caracterizado pela mistura de homens europeus com mulheres nativas.

A presença de linhagens européias também é mais freqüente e mais diversificada em Porto Alegre (5,6%; haplogrupos H, K, T e T2) do que no Rio de Janeiro (2,5%; haplogrupos H e K). Devido ao fato de termos estudado apenas a HVS-I não foi possível definir com precisão a presença de H. No entanto, é provável que sejam realmente pertencentes a este haplogrupo as linhagens idênticas a seqüência de referencia do HVS-I, encontradas neste estudo, pois tal haplogrupo é sabidamente o mais freqüente na Europa. A diferença das distribuições dos haplogrupos europeus nas duas amostras poderia estar mostrando a importância das mais recentes levadas de imigrantes que vieram de diferentes regiões da Europa para o Rio Grande do Sul, incluindo Porto Alegre.

Em populações brasileiras, identificadas como brancas, Alves-Silva et al (2000), encontraram para a região Sul, 22% de linhagens mtDNA ameríndias, 12% de linhagens africanas e 66% de linhagens européias, e para a população do Sudeste, 33% de linhagens ameríndias, 34% de linhagens africanas e 31% de linhagens européias. Num estudo realizado com populações brancas do Rio Grande do Sul como um todo, a porcentagem de linhagens européias foi mais discretas, 48% (Marrero et al, 2005). Porém, o mesmo estudo mostrou que este número pode chegar a 98% em uma população branca da serra gaúcha. Por outro lado, Bortolini et al (1997) estimaram numa amostra de negros de Porto Alegre, que somente 17% das linhagens eram de origem não-africana. Em um trabalho em uma população de Ribeirão Preto, onde além da classificação fenotípica, qualquer indivíduo que reportasse algum tipo de ancestralidade não-

africana foi descartado da amostra, a porcentagem de linhagens não-africanas foi somente de 5% (Silva-Jr e cols., 1999). Estes dados conjuntamente mostram que no Brasil, incluindo o Rio Grande do Sul, a proporção de linhagens mitocondriais de origem africanas em populações negras é marcadamente maior do que em populações identificadas como brancas.

Marcadores do Cromossomo Y

Os marcadores bialélicos localizados na região não-recombinante do cromossomo Y discriminam com precisão a origem geográfica dos cromossomos encontrados em uma determinada população híbrida. Desta forma, não só as linhagens africanas, mas também as ameríndias, asiáticas e europeias são bem resolvidas com o conjunto de SNPs utilizados neste estudo.

As populações do Rio de Janeiro e Porto Alegre quando comparadas pelo teste exato de diferenciação populacional apresentaram uma diferença estatisticamente significativa ($P < 0.001$), o que não aconteceu quando as populações foram comparadas em relação a sua herança matrilineal. No teste de variação molecular (AMOVA) foi encontrada pouca variabilidade entre os grupos, sendo que também aqui a maior parte da diversidade é intrapopulacional ($F_{ST} = 0.04$; $P = 0.001$).

Esta diferença significativa entre as populações deve estar relacionada à presença de alguns haplogrupos geográfico – específicos presentes em freqüências relativamente altas na população de Porto Alegre e ausentes na do Rio de Janeiro. Por exemplo, os haplogrupos ameríndios Q^* e $Q3^*$ são encontrados na população de Porto Alegre com freqüências de 3,5% e 1,7%, respectivamente (Tabela 1 do anexo).

No que se refere aos marcadores de linhagens europeus, como P* e R1*, a população do Rio de Janeiro apresenta uma maior porcentagem do haplogrupo R1*(xR1a1) do que a população de Porto Alegre, 22,3% e 14%, respectivamente. Este haplogrupo é bem distribuído na Europa, sendo encontrado numa freqüência de 39% na Alemanha (Kayser e cols, 2005). Mas, em contrapartida, em Camarões o haplogrupo R1* - M173 é encontrado numa freqüência de 40% (Cruciani et al, 2002) a mais alta para estes haplogrupos em todas as populações estudadas. Provavelmente exista uma diferença entre os haplogrupos R1* encontrados na Europa e o encontrado em Camarões, mas até o momento não há um marcador sensível o suficiente para a identificação dessa variação. Com base nisso, ainda que, considerando o fato do presente estudo ser em uma população negra, não temos subsídios teóricos para afirmar que esse cromossomo R1* encontrado nas populações negras do Rio de Janeiro em alta freqüência seja de origem africana.

Outro fator de provável diferenciação entre as populações, é a presença do haplogrupo R1b8 na população do Rio de Janeiro (7%) e ausente em Porto Alegre. Esse haplogrupo é muito freqüente na população ibérica, especialmente na Espanha (Hurles e cols, 1999; Rosser e cols, 2000). Surpreendentemente, pois esperava-se que a presença espanhola fosse mais marcante em uma cidade gaúcha, como Porto Alegre, do que no Rio de Janeiro. Adicionais estudos com a população identificada como branca de Porto Alegre, já em andamento, poderá esclarecer melhor detalhes como este.

Ainda considerando os cromossomos europeus, o haplogrupo P*(xR1b8, xR1) foi encontrado numa freqüência quase quatro vezes maior na população do Rio Grande do Sul em relação à do Rio de Janeiro. Interessantemente, esta alta

freqüência pode estar revelando o aspecto fundador dos imigrantes açorianos em Porto Alegre, visto que esse haplogrupo é encontrado em 60% dos cromossomos Y da Ilha de Açores (Pacheco e cols, 2005; Montiel e cols, 2005).

Outro aspecto a ser considerado, é o de que a diferenciação entre Porto Alegre e Rio de Janeiro pode ser devido à migração de grupos vindos de diferentes partes da Europa para o Rio Grande do Sul em épocas mais recentes (ver comentários em itens anteriores), aumentando a diversidade de linhagens do Y européias encontradas nesta região, mas não constatadas especificamente neste estudo por insuficiente precisão dos marcadores utilizados.

No Brasil como um todo, a distribuição do haplogrupo P* em pessoas classificadas como brancas é de 54%, sendo que região Sul esta freqüência cai para 42% (Carvalho-Silva e cols, 2001). Recentemente, Marrero et al (2005), constatou que 95% dos indivíduos classificados como brancos em amostras no Rio Grande do Sul pertenciam ao haplogrupo P*. Nas populações negras do Rio de Janeiro e Porto Alegre, as freqüências de P* + seus subtipos R1* e R1b3f foram, respectivamente, 26,1% e 26,3%. O que mostra que em uma análise mais geral, a contribuição européia para ambas populações foi muito semelhante, o que as diferencia é a origem mais específica desses cromossomos europeus.

Foram encontrados haplogrupos típicos do Oriente Médio em freqüências altas nas duas populações estudadas. O haplogrupo F, foi encontrado numa freqüência de 10% no Rio de Janeiro e 21% em Porto Alegre. O mais provável é que estes cromossomos tenham chegado aqui por meio de imigrantes da região mediterrânea, que historicamente tem mantido contato com as populações do oriente médio. Além disso, durante sete séculos o sul da Península ibérica foi de domínio mouro (Bortolini e cols., 2004). A freqüência maior desse haplogrupo em

Porto Alegre pode ser também devido ao fluxo de povos do mediterrâneo (italianos) para o Sul do Brasil no século XIX. Uma outra possibilidade é que esses cromossomos tenham vindo para a América por meio de imigrantes alemães, pois um estudo de 2005 com populações do norte da Europa identificou uma frequência de aproximadamente 35% dos haplogrupos da Alemanha como F (Brion et al, 2005). É bem provável que o haplogrupo F encontrado na Alemanha seja diferente daquele do Oriente Médio e mediterrâneo. Porém somente a descoberta de marcadores mais específicos poderiam discriminar melhor estes cromossomos, de forma que, neste momento fica difícil fazer inferências mais específicas sobre sua origem em populações brasileiras.

O haplogrupo J, especificamente do Oriente Médio, foi encontrado em ambas populações, 3% no Rio de Janeiro e 3,5% em Porto Alegre. Como esse haplogrupo é muito freqüente em judeus, sua presença pode ser justificada pela chegada ao Brasil de judeus perseguidos durante a II Guerra Mundial. Carvalho e cols (2000) encontraram uma frequência desse haplogrupo em torno de 4% em populações brancas do sul do país.

Foram identificados dois outros haplogrupos não-africanos nas amostras estudadas além dos já citados anteriormente: K* de origem euro-asiática com frequências de 1,4% no Rio de Janeiro e 3,5% em Porto Alegre. A ligação entre Europa e Ásia tem sido bem documentada com estudos do cromossomo Y (Bortolini e cols., 2003). Porém aqui, da mesma forma como visto acima, somente estudos adicionais poderiam desvendar se existem diferenças entre os cromossomos K europeus daqueles asiáticos. O haplogrupo Y* (apresenta o alelo ancestral para todo o conjunto de marcadores estudados), por sua vez, é

inespecífico e tem uma distribuição de 3% e 3,5%, no Rio de Janeiro e em Porto Alegre, respectivamente.

Com relação aos haplogrupos africanos, dentre os homens tipados no Rio de Janeiro, 56,2% apresentavam ancestralidade paterna africana. Foram encontrados indivíduos pertencentes a nove haplogrupos distintos (tabela 1 do anexo). Em Porto Alegre esta porcentagem foi de 37%, distribuídos em seis haplogrupos.

Quando analisados em conjunto, os dados indicam uma forte diferença entre as heranças de linhagens maternas e paternas. Enquanto que, em relação ao marcador matrilineal a população negra do Rio de Janeiro apresentou 89,5% de linhagens africanas, com os marcadores do cromossomo Y, essa porcentagem caiu para 56,2%. Na população de Porto Alegre os dados se mostraram tão divergentes quanto os do Rio de Janeiro, com a herança materna africana em 78% das linhagens e a paterna em 37% das linhagens.

Esses resultados corroboram os dados apresentados por vários autores (Bortolini e cols., 1999; Alves-Silva e cols., 2000; Carvalho-Silva e cols., 2001; Salzano e Bortolini, 2002), demonstrando a importância dos cruzamentos assimétricos na formação da população brasileira. A relação de cruzamentos, segundo os dados aqui apresentados, parece ser de homens europeus (~26% dos cromossomos Y na duas populações) com mulheres negras. No entanto, ainda que haja uma concordância em relação a esses cruzamentos nas duas regiões, a população de Porto Alegre apresenta uma contribuição materna ameríndia que ultrapassa 15% dos indivíduos negros estudados, o que indica a importante contribuição indígena para a formação da população do estado do Rio Grande do Sul. Essa herança ameríndia é notada também na linhagem paterna,

sendo que esta é a única população negra estudada com indícios de ancestralidade paterna ameríndia.

A tabela 8 discrimina em maiores detalhes a natureza dos cruzamentos nas duas amostras estudadas. Neste caso considerou-se somente os indivíduos que foram concomitantemente estudados para ambos conjuntos de marcadores (mtDNA e marcadores do Y). Nota-se que ~50% dos indivíduos nas duas amostras apresentam linhagens mitocondriais e do cromossomo Y de origem africana. Valores importantes são também observados quanto ao número de indivíduos com matrinhagens africanas e cromossomos Y europeus e/ou asiáticos ou ameríndios (~41% e ~35% para o Rio de Janeiro e Porto Alegre, respectivamente). Estes resultados conjuntamente mostram que em indivíduos identificados como negros, cerca da metade deles pode ter genomas mitocondriais e de Y de origem africana, mas uma boa parcela delas (outros 50%) apresentam pelo menos um de seus genomas de origem não-africana.

V. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- Alves-Silva J, Santos MS, Guimarães PM, Ferreira ACS, Bandelt H-J, Pena SDJ and Prado VF (2000) The Ancestry of Brazilian mtDNA Lineage. *Am J Hum Genet* 67: 444-461.
- 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 H-S, Quintana-Murci L, Salas A and Macaulay V (2002) The fingerprint of phantom mutations in mitochondrial DNA data. *Am J Hum Genet* 71: 1150-1160.
- Bergen AW, Wang CY, Tsai J, Jefferson K, Dey C, Smith KD, Park SC, Tsai SJ, Goldman D (1999) An Asian-Native American paternal lineage identified by RPS4Y resequencing and by microsatellite haplotyping. *Ann Hum Genet* 63:63-80.
- Berute GS (2004) Características dos escravos traficados para o Rio Grande de São Pedro (1788-1802) *Humanas* 26:1/2
- Bortolini MC (1991) Estudos genéticos em comunidades negras isoladas sul-americanas. Dissertação de Mestrado. Curso de Pós-Graduação em Genética, UFRGS. Porto Alegre, RS.
- Bortolini MC, Weimer TA, Zago MA, Salzano FM, Silva-Jr WA, Silva MCBO, and Bonato SL (1997) Evolutionary and anthropological implications of mitochondrial DNA variation in Afro-Brazilian populations. *Hum Biol* 69: 141-159.

- Bortolini MC (1999) Breve visão sobre a gênese e a evolução das populações Latino-americanas. Em: *Genética Para Que Te Quero?* Editora da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, pp 57-61.
- Bortolini MC, Salzano FM, Bau C, Layrisse Z, Petzl-Erler ML, Tsuneto LT, Hill K, Hurtado AM, Castro-de-Guerra D, Bedoya G and Ruiz-Linares A (2002) Y-chromosome biallelic polymorphisms and Native American population structure. *Ann Hum Genet* 66: 255-259.
- 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, 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, Thomas MG, Chikhi L, Aguilar JA, Castro-De-Guerra D, Salzano FM and Ruiz-Linares A (2004a) Ribeiro's typology, genomes, and Spanish colonialism, as viewed from Gran Canaria and Colombia. *Genet Mol Biol* 27: 1-8.

- Bortolini MC, Silva-Jr WA, Zago MA, Elion J, Krisnamoorthy R, Gonçalves and Pena SDJ (2004b). The phylogeography of mitochondrial DNA haplogroup L3g in Africa and the Atlantic slave trade. *Am J Hum Genet* 75: 523-524.
- Brion M, Sobrino B, Blanco-Verea A, Lareu MV, Carracedo A (2005) Hierarchical analysis of 30 Y-chromosome SNPs in European populations. *Int J Legal Med* 119(1):10-5.
- Campbell L (1997). *American Indian Languages: The historical linguistics of Native America*. New York: Oxford University Press
- Carvalho-Silva DR, Santos FR, Rocha J and Pena SDJ (2001) The phylogeography of Brazilian Y-chromosome lineages. *Am J Hum Genet* 68: 281-286.
- Castro-de-Guerra D, Arroyo E, Salzano FM and Bortolini MC (2003) Transplanted male genomes in three Venezuelan populations. *Interciencia* 28(4): 197-201.
- Carvajal-Carmona LG, Soto ID, Pineda N, Ortíz-Barrientos D, Duque C, Ospina-Duque J, McCarthy M, Montoya P, Alvarez VM, Bedoya G and Ruiz-Linares A (2000) Strong Amerind/White sex bias and a possible Sephardic contribution among the founders of a population in Northwest Colombia. *Am J Hum Genet* 67: 1287-1295.
- Carvalho CM, Pena SD (2005) Optimization of a multiplex minisequencing protocol for population studies and medical genetics. *Genet Mol Res* 4(2):115-25.
- Cavalli-Sforza LL, Piazza A, Menozzi P, Mountain J (1988) Reconstruction of human evolution: bringing together genetic, archaeological, and linguistic data. *Proc Natl Acad Sci U S A*.85(16):6002-6.

- Cavalli-Sforza, L. L. e Menozzi, P., Piazza, A. 1994 The history and geography of human genes. Princeton, Princeton University Press.
- 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(1):133-49.
- 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 and 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: 1197-1214.
- Cruciani F, La Fratta R, Santolamazza P, Sellito D, Pascone R, Moral P, Watson E, Guida V, Colomb EB, Zaharova B, Lavinha J, Vona G, Aman R, Cali F, A N, Richards M, Torroni A, Novelletto A and Scozzari R (2004) Phylogeographic analysis of haplogroup E3b (E-M215) Y chromosomes reveals multiple migratory events within and out Africa. *Am J Hum Genet* 74: 1014-1022.
- 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.
- Diamond J, Bellwood P (2003) Farmers and their languages: the first expansions. *Science* 25;300(5619):597-603.
- Excoffier, L., B. Pellegrini, A. Sanchez-Mazas (1987) Genetics and history of sub-Saharan Africa. *Am J Phys Anthropol* 30:151-194.
- Fagundes NJ, Bonatto SL, Callegari-Jacques SM, Salzano FM (2002) Genetic, geographic, and linguistic variation among South American Indians: possible sex influence. *Am J Phys Anthropol* 117(1):68-78.

- Figueiredo MS, Silva MCBO and Guerreiro JF (1994) The heterogeneity of the β^S cluster haplotypes in Brazil. *Gene Geography* 8: 7-12.
- Florentino M (1997) *Em costas negras: uma história do tráfico atlântico de escravos entre África e Rio de Janeiro (séculos XVIII e XIX)*. Rio de Janeiro: Companhia das Letras.
- Goulart M. (1975). *A Escravidão Africana no Brasil: das Origens à Extinção do Tráfico*. Editora Alfa-Ômega, São Paulo, 360pp.
- Greenberg JH (1963) *The languages of africa*. Bloomington: Indiana University Publications.
- Hammer MF e Horai S. 1995. Y Chromosomal DNA Variation and the Peopling of Japan. *American Journal of Human Genetics*, 56:951-962.
- 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.
- Klein HS (2002) As origens africanas dos escravos brasileiros. Em: *Homo brasilis*. Aspectos Genéticos, Lingüísticos, Históricos e Socioantropológicos da Formação do Povo Brasileiro. Pena SDJ, organizador. FUNPEC Editora São Paulo, pp 93-112.
- Lahiri DK and Nurnberger JI (1991) A rapid non-enzymatic method for preparation of HMW DNA from blood for RFLP studies. *Nucleic Acid Res* 19: 5444.
- Lahr MM, Foley RA. (1998) Towards a theory of modern human origins: geography, demography, and diversity in recent human evolution. *Am J Phys Anthropol.* 27:137-76
- Lewin, R. (1999) *Human Evolution: An Illustrated Introduction*. Fourth Edition. Blackwell Scientific Publications, Boston.
- Maestri Filho MJ (1984) *O escravo no Rio Grande do Sul: a charqueada e a gênese do escravismo gaúcho*. Porto Alegre: EST.
- Maestri-Filho M (1988) *História da África negra pré-colonial*. Porto Alegre. Editora Mercado Aberto.
- Maestre-Filho MJ (1993) *O escravo gaúcho: resistência e trabalho*. Porto Alegre. Editora da universidade/UFRGS.
- 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 Human Biol* 17: 496-506.
- 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.
- 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.
- Pagnier J, Mears JG, Belkhdja OD, Schaefer-Rego KE, Beldjord C, Nagel RL and Labie D (1984) Evidence for the multicentric origin of the sickle cell hemoglobin gene in Africa. *Proc Natl Acad Sci USA* 81: 1771-1773.
- 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.
- Pena SDJ and Bortolini MC. (2004). Pode a genética definir quem deve se beneficiar das cotas universitárias e demais ações afirmativas? *Estudos Avançados* 18(50): 1-20.
- 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, Ortíz-Barrientos D, Figueroa M, Mesa N, Múnera JG, Bedoya G, Vélez ID, García LF, Pérez-Lezaun A, Bertranpetit J, Feldman MW e Goldstein DB. 1999. Microsatellites Provide Evidence for Y chromosome Diversity Among the Founders of the New World. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the USA*, 96: 6312-6317.

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 (2004a) The African diaspora: Mitochondrial DNA and the Atlantic slave trade. *Am J Hum Genet* 74: 454-465.

Salas A, Torroni A, Richards M, Quintana-Murci L, Hill C, Macaulay V and Carracedo A (2004b) Replay to Bortolini et al. *Am J Hum Genet* 75: 524-526.

Salas A, Carracedo A, Richards M and Macaulay V (2005) Charting the ancestry of African Americans. *Am J Hum Genet* 77(4): 676-80.

Salzano FM and Freire-Maia N (1970) *Problems in Human Biology: A Study of Brazilian Populations*. Wayne State University Press, Detroit, 200 pp.

Salzano FM and Bortolini MC (2002) *Evolution and Genetics of Latin American Populations*. Cambridge University Press, Cambridge, 509 pp.

Silva Júnior WA, Bortolini MC, Salzano FM, Meyer D, Elion J, Krishanmoorthy R, Schneider MP, Castro de Guerra D, Layrisse Z, Mendez Castellano H, Weimer TA e Zago MA. 1999. Genetic Diversity of Six Hypervariable Loci in Two

- African and 16 South American Populations. *American Journal of Physical Anthropology*, 109:425-437.
- Scozzari R, Cruciani F, Santolamazza P, Malaspina P, Torroni A, Sellitto D, Arredi B, Destro-Bisol G, De Stefano G, Rickards O, Martinez-Labarga C, Modiano D, Biondi G, Moral P, Olckers A, Wallace DC, Novelletto A (1999) Combined use of biallelic and microsatellite Y-chromosome polymorphisms to infer affinities among African populations. *Am J Hum Genet* 65(3):829-46.
- Schneider S, Roessli D, Excoffier L (2000) ARLEQUIN 2000. A software for population genetic data analysis. Genetics and Biometry Laboratory, University of Geneva
- Strachan T and Read AP (2002) *Genética Molecular Humana*. Artmed, Porto Alegre, 576 pp.
- Telles E (2003) *Racismo à Brasileira: Uma Nova Perspectiva Sociológica*. Relumé Dumará, Rio de Janeiro, 347 pp.
- Thomas MG, Bradman N e Flinn HM. 1999. High Troughput Analysis of 10 Microsatellites and 11 Di-Allelic Polymorphisms on the Human Y-Chromosome. *Human Genetics*, 105: 577-581.
- Thomas MG, Parfitt T, Weiss DA, Skorecki K, Wilson JF, le Roux M, Bradman N and Goldstein DB (2000) Y chromosomes traveling south: The Cohen modal haplotype and the origins of the Lemba – the black jews of Southern Africa. *Am J Hum Genet* 66, 674-686.
- Torres MM, Bravi CM, Bortolini MC, Duque C, Callegari-Jacques S, Ortiz D, Bedoya G, Groot de Restrepo H, Ruiz-Linares A (2006) A revertant of the major founder Native American haplogroup C common in populations from northern South America. *Am J Hum Biol* 18(1):59-65.

- Underhill P, Jin L, Zemans R, Oefner PJ e Cavalli-Sforza LL. 1996. A pre-Columbian Y Chromosome-Specific Transition and its Implications for Human Evolutionary History. *Proc Nat Acad Science of the 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.
- Zago MA, Figueiredo MS and Ogo SH (1992) Bantu β^S cluster haplotype predominates among Brazilian Blacks. *Am J Phys Anthropol* 88: 295-298.
- Zegura SL, Karafet TM, Zhivotovsky LA, Hammer MF (2004) High-resolution SNPs and microsatellite haplotypes point to a single, recent entry of Native American Y chromosomes into the Americas. *Mol Biol Evol* 021(1):164-75.
- Wood ET, Stover DA, Ehret C, Destro-Bisol G, Spedini G, McLeod H, Louie L, Bamshad M, Strassmann BI, Soodyall H and Hammer MF (2005) Contrasting patterns of Y chromosome and mtDNA variation in Africa: evidence for sex-biased demographic processes. *European Journal of Human Genetics* 13, 867-876.
- Yao YG, Bravi CM, Bandelt HJ (2004) A call for mtDNA data quality control in forensic science. *Forensic Sci Int* 141(1):1-6.

VI. APÊNDICE

VI.1. Material e Métodos

VI.1.1. Populações de Estudo

As duzentas e setenta e sete amostras foram coletadas junto a voluntários que buscaram os serviços de análises clínicas oferecidos pela Faculdade de Farmácia da UFRGS e voluntários doadores de bancos de sangue da cidade do Rio de Janeiro.

A amostra do estado do Rio Grande do Sul constitui-se de cento e trinta e três indivíduos classificados como negros residentes em Porto Alegre e região metropolitana, sendo setenta e seis mulheres e cinquenta e sete homens. As amostras foram coletadas sob a supervisão da Profa. Mara Helena Hutz.

A amostra do estado do Rio de Janeiro constitui-se de cento e quarenta e quatro homens classificados como negro residentes na região metropolitana do Rio de Janeiro, e foi cedida pela Profa. Eliane Bandinelli.

É importante salientar que todos os indivíduos amostrados colaboraram voluntariamente para este estudo, e depois de serem informados sobre os objetivos do projeto, assinaram o termo de consentimento. O parecer ético favorável para a utilização destas amostras em estudos evolutivos foi fornecido pelo Conselho Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP, parecer nº 1333/2002).

VI.1.2. Extração de Dna

A extração de DNA foi realizada a partir de amostras de sangue total seguindo o protocolo de Lahiri e Nurnberg (1991).

VI.1.3. DNA Mitocondrial

Os *primers* utilizados para análise do mtDNA são específicos para a primeira região hipervariável (HVS-I), e as condições de amplificação utilizadas são as descritas por Bortolini et cols. (1997). A purificação dos produtos da amplificação para posterior seqüenciamento foi feita com as enzimas Exonuclease e Fosfastase Alcalina (Marrero, 2005). O seqüenciamento da região de interesse foi feito através do procedimento padrão recomendado para o uso do seqüenciador automático ABI310 (Applied Biosystems).

Para evitar artefatos (mutações fantasmas; Bandelt e cols. 2002) que surgem durante o processo de seqüenciamento, ambas as fitas do DNA foram seqüenciadas.

VI.1.4. Marcadores do Cromossomo Y

Foram investigados trinta marcadores bialélicos localizados na região não-recombinante do cromossomo Y. Destes, quatorze estão representados com suas seqüências e sítios mutados na tabela 1 do apêndice, dentre eles, sete foram genotipados via PCR – RFLP (Restriction Fragment Length Polymorphism) e os demais por ARMS (Amplification Refractory Mutation System). As condições específicas de amplificação para cada marcador, bem como as condições das digestões enzimáticas, quando necessárias, estão nos artigos citados nas referências da tabela 1.

Os demais marcadores estão representados na tabela 2 do apêndice e foram genotipados pela técnica de miniseqüenciamento otimizada por Carvalho e Pena, 2005.

As relações evolutivas entre os haplogrupos definidos por esses marcadores, bem como sua classificação hierárquica para genotipagem estão representados na figura 1 do apêndice, onde os marcadores utilizados estão marcados em vermelho.

Tabela 1: *Primers* utilizados e variação nucleotídica que define o estado alélico ancestral/derivado. ^a*Primers* reversos e ^b*primers* específicos para os alelos C e T, T e A, T e C considerando os locos DYS199, M19 e RPS4Y₇₁₁, respectivamente. ^cReação submetida a *PCR touchdown* com diminuição de 0,5°C/ciclo.

Loco	Seqüência de <i>Primers</i> (5' □ 3')	Varição Nucleotídica	Referência
DYS 199	TAATCAGTCTCCTCCCAGCA ^a GGTACCAGCTCTTCCTAATTG ^b GGTACCAGCTCTTCCTAATTA ^b	C/T	Underhill e cols., 1996
DYS287 (YAP)	CAGGGGAAGATAAAGAAATA ACTGCTAAAGGGGATGGAT	A/G	Hammer e Horai, 1995
92R7	GACCCGCTGTAGACCTGACT GCCTATCTACTTCAGTGATTTCT	C/T	Hurles e cols., 1999
M242	AACTCTTGATAAACCGTGCTG TCCAATCTCAATTCATGCCTC	C/T	Bortolini e cols., 2003a
M9	TCAGGACCCTGAAATACAGAACT TTGAAGCTCGTGAAACAGATTAG TGAACCTACAAATGTGAAACT ^a	C/G	Thomas e cols., 1999
M19	TATTTTTGTGAAGACTGTTGTAT ^b TATTTTTGTGAAGACTGTTGTAA ^b	T/A	Ruiz-Linares e cols., 1999
RPS4Y ₇₁₁	CACAAGGGGGAAAAACAC ^a GGCAATAAACCTTGGATTTCT ^b GGCAATAAACCTTGGATTTCC ^b ATGTTGAACTGAAAGTTGATGCC	C/T	Bergen e cols., 1999
M173 ^c	TTATCATTTCTGAATATTAACAGAT CACAA	A/C	Montiel e cols., 2005
M17	GTGGTTGCTGGTTGTTACCGG AGCTGACCACAACTGATGTAGA	G/ins G	Kayser e cols., 2005
SRY ₂₆₂₇ (M167) ^c	TCTGGTTCTGTGTCCTTGGGC AACCTCTGGAGCGGGACTTTG	C/T	Montiel e cols., 2005
12f2	CTGACTGATCAAAATGCTTACAGA TCTCTTCTAGAATTTCTTCACAGA ATTG ACTTAATTTATAGTTTCAATCCCTC	Del 500 bp	Rosser e cols., 2000
M154	A	T/C	Underhill et al, 2000
M155	TCTCTAACTTCTGTGAGCCAC	G/A	Underhill et al, 2000

Tabela 2: Sequências dos primers para amplificar regiões específicas e flanqueadoras dos SNPs do cromossomo Y utilizados para caracterizar haplogrupos nos protocolos de minisequenciamento Simplex e Multiplex. * utilizados dideoxinucleotídeos marcados fluorescentemente. ^a Primers descritos em Underhill et al. 2001

Marcadores do Y	Sequência 5'-3'	Fragmento (bp)	Mutação	Primer interno 5'-3'	Sequência Alvo 5'-3'	Primer (nt)	Ancestral Allele (nt)	Derived Allele (nt)
Multiplex Y D/E a								
ddGTP*								
PN2	F: GGTAACACCCATAAAGGTTG ^a R: TTCACTACCAGCCTAAGTAC ^a	247	C/T	-	CCCTAGGAGGAGAA	15	16 (C)	17 (T)
M174	F: CTCCGTCACAGCAAAAAT R: AAAAGGAGAAGGACAAGACC	180	T/C	-	ATGCACCCCTCACTTCTGCACT	22	24 (T)	23 (C)
SY81	F: AGGCACTGGTCAGAATGAAG ^a R: AATGGAAAATACAGCTCCCC ^a	209	G/A	-	TTATATTTCACTTGTAAACAAAAGTCC	26	29 (A)	27 (G)
M145	F: ACTTGCCTCCACGACTTT R: CTTTTGGATCATGGTTCTT	82	G/A	TCGTGAAAGTCTGACAA	GACACCAGAAAGAAAGGC	35	36 (G)	38 (A)
Multiplex Y D/E b								
ddGTP*								
M35	F: CATTATCTTTTTGTCC R: TAATCCATGCAGACTTTC	143	G/C	-	TTTTCTTTGGGACTG	18	19 (G)	20 (A)
M33	F: ATACTGGCTTCTGTTCAA R: CTTACAATGGGAGTCACT	165	A/C	GCCACGTCGTGAAAGTCTGACAA	GTATAATATGTCTGAGAT	41	49 (A)	42 (C)
M75	F: AAAGTCACATTCCACACA R: GCATTTGTGAATTTTTAT	224	G/A	AGGTGCCACGTCGTGAAAGTCTGACAA	AATTATCAAACCATCC	45	46 (G)	58 (A)
Multiplex Y E3a								
ddATP*								
M58	F: CCTCTTAAGTGTAGAAACA R: AAAAATAAAGTCTAAATCTCT	202	G/A	-	TTG TCTTCTGCAGAATTGGC	20	22 (G)	21 (A)
M191	F: ACAGCGAGCAGTAAGTAAAC R: TACCCAGACACACAAAATAT	152	T/G	AGTCTGACAA	AAAATATCTCATATTTTCAT	30	31 (T)	33 (G)
M116.2	F: AAAAAGTCAAGTAGATGAAAA R: AAATAACTCACCAGGAAATG	218	A/C	GAAAGTCTGACAA	AAAAATAATTTCAAAGTATA	35	36 (A)	42 (C)
M10	F: AAGACAATGAAGGAGAGACT R: TTTCTGTTCTTTCACTTCAA	170	T/C	TGCCACGTCGTGAAAGTCTGACAA	GTAAAACTTTACAAGTGCT	44	45 (T)	47 (C)
Simplex Y E3a								
ddATP*								
M149	F: TGCCTAACAAAAGTACTACT R: TTTTACTTGTTCGTTACTTTCAA ^a	134	G/A	-	TAATAGAACACAAGC	15	19 (G)	16 (A)
Multiplex Y E3b								
ddGTP*								
V6	F: ACAGCCGCGCTATAGAGT R: GGTTCCTTTGGAGATTTTG	190	G/C	-	TTGCTGTGATTCTGATGTG	20	21 (G)	23 (C)
M78	F: TGAACACAAATTGATACACT R: TGAAGCAAGTACTATGAC	88	C/T	TGACAA	TTGAAATATTTGGAAGGGC	25	26 (C)	27 (T)
M281	F: CTAGAAATGCAAATTCCT R: GGTGACAAAAGTCAAGTA	99	G/A	GTCTGACAA	ATGGGGGGAACAGGGAAGTC	29	30 (G)	31 (A)
M123	F: ATGCTCTCAGGGGAAAAT R: TGTTCCCCCATAGTTTT	167	G/A	GTGAAAGTCTGACAA	ATCTGAACTAGCATATCA	33	34 (G)	39 (A)
M81	F: CTCAGCTACACATCTCTTAAACA R: GGAGCAACTACTGTACTTTCACT	248	C/T	CACGTCGTGAAAGTCTGACAA	GTGTGAGTATACTCTATGAC	41	42 (C)	52 (T)
Simplex Y B								
ddATP*								
M60	F: GCACTGGCGTTTCATCATCT ^a R: ATGTTCAATTATGGTTCAGGAGG ^a	388	-/T	-	TAACCACTGTGTGCCTGAT	19	24 (-)	20 (T)
Simplex F ddGTP*								
M213	F: TATAATCAAGTTACCAATTACTGGC ^a R: TTTTGTAAACATTGAATGGCAA ^a	409	T/C	AAGTCTGACAA	TCAGAACTTAAACATCTCGTTAC	35	38 (T)	36 (C)

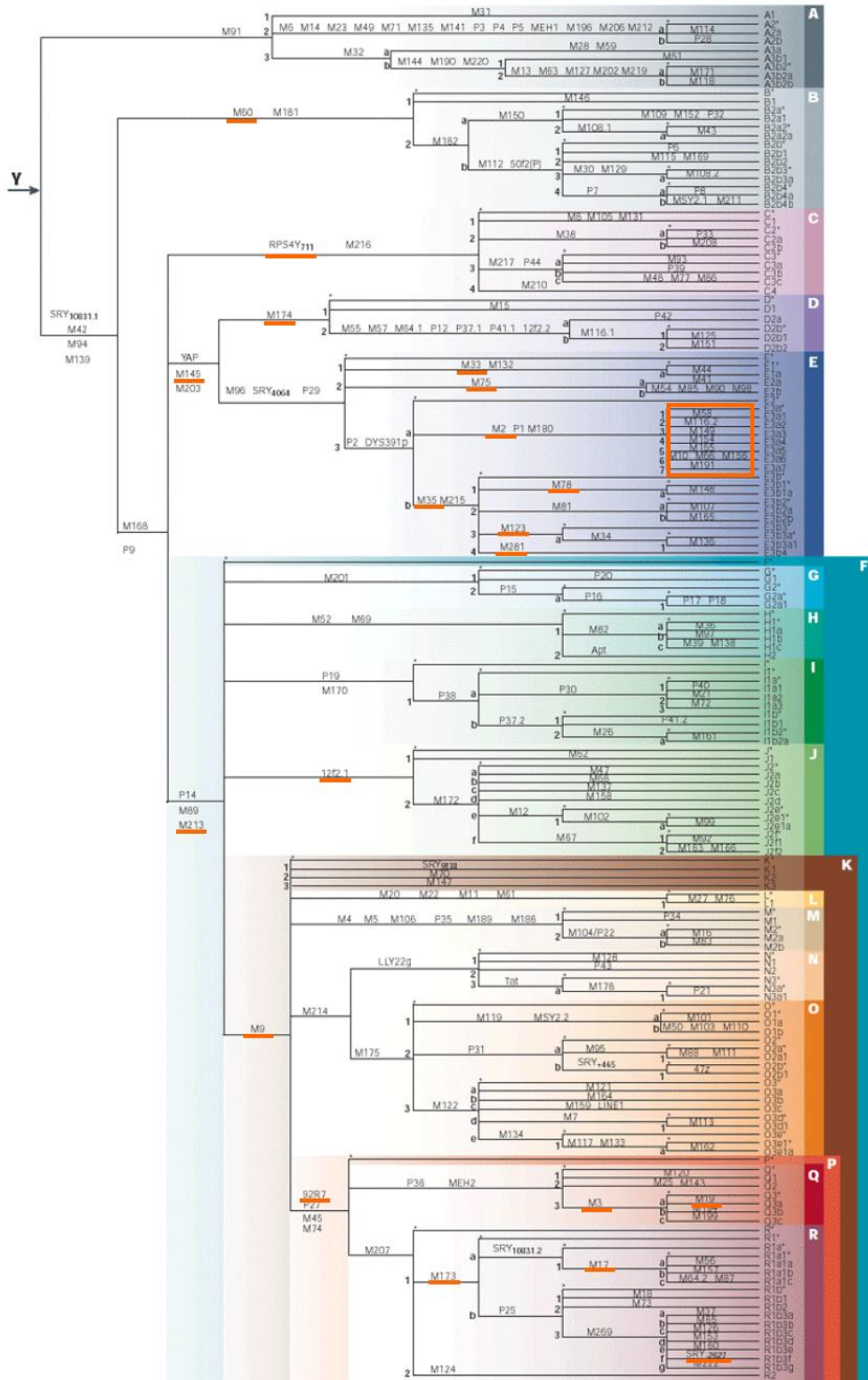


Figura 1: Relações evolutivas entre os marcadores do cromossomo Y. Jobling e Tyler-Smith, 2003.

VI.1.5. Análise dos dados:

A genotipagem dos marcadores do cromossomo Y e a classificação dos haplogrupos foi realizada de forma hierárquica seguindo recomendação do Consórcio do cromossomo Y.

Os cromatogramas resultantes do seqüenciamento do mtDNA foram analisados no programa Chromas Pro. As seqüências foram editadas com os programas BIOEDIT e MEGA 3.

Foi utilizada a metodologia descrita em Bandelt e cols. (2002) e Yao e cols. (2004) para verificar a existência de mutações fantasma nas seqüências do mtDNA. Os programas NETMAT e NETWORK foram utilizados para avaliar a qualidade das seqüências das amostras aqui estudadas, depois das mesmas terem sido validadas.

VII. ANEXO

VII.1. Resultados Adicionais

Tabela 1: Freqüências dos haplogrupos do cromossomo Y encontradas nas populações de Porto Alegre e Rio de Janeiro.

Y Haplogrupo	RJ	POA
E3a*	0,33 (43)	0,158 (09)
E3a7	0,12 (15)	0,09 (05)
E3a1	0,007 (01)	0
E3b*	0,038 (05)	0,035 (02)
E3b1	0	0,035 (02)
E3b2	0,007 (01)	0,017 (01)
E*	0,031 (04)	0
E1	0,007 (01)	0
E2	0,007 (01)	0
B*	0,015 (02)	0,035 (02)
F*	0,1 (13)	0,21 (12)
J*	0,031 (04)	0,035 (02)
K*	0,015 (02)	0,035 (02)
Q*	0,007 (01)	0,035 (02)
Q3*	0	0,017 (01)
P*	0,023 (03)	0,123 (07)
R1*	0,231 (30)	0,140 (08)
R1b3f	0,007 (01)	0
Y*	0,031 (04)	0,035 (02)
Total	1 (130)	1 (57)

Tabela 2: Freqüências dos haplogrupos do mtDNA encontradas em Porto Alegre.

mtDNA – Porto Alegre (n=109)											
Ameríndio				Africano				Europeu			
A	B4	C1	D1	L0	L1	L2	L3	H	K	T	T2
0,018	0,028	0,100	0,018	0,045	0,174	0,212	0,349	0,018	0,018	0,01	0,01
0,164				0,780				0,056			

Tabela 3: Freqüências dos haplogrupos do mtDNA encontradas no Rio de Janeiro.

mtDNA – Rio de Janeiro (n=94)							
Ameríndio			Africano			Europeu	
A	C	L0	L1	L2	L3	H	K
0,021	0,064	0,117	0,234	0,277	0,267	0,01	0,01
0,085			0,895			0,02	

Tabela 4: Linhagens do mtDNA e do Cromossomo Y encontradas na população do Rio de Janeiro, por indivíduo amostrado.

Indivíduo	HAPLOGRUPOS	
	mtDNA	Y Cromossomo
RJ 42	H, HV, U, R	E3a*
RJ 12	K	R1*
RJ 84	A2	E3b2
RJ 67	A2	E3a*
RJ 38	C1	E3a*
RJ 05	C1	E3a*
RJ 01	C1	
RJ 109	C1	
RJ 48	C1	E3a*
RJ 40	C1	R1*
RJ 53	L0a1	E3a*
RJ 14	L0a1	R1*
RJ 44	L0a1	E3a*
RJ 4961	L0a1	P*
RJ 4039	L0a1	
RJ 4827	L0a1	P*
RJ 113	L0a2	R1*
RJ 51	L0a2	F*
RJ 4916	L0a2	R1*
RJ 41	L0a2	F*
RJ 29	L0d1	J*
RJ 89	L1b	E3a*
RJ 4784	L1b	E3a*
RJ 86	L1b	E*(E3a)
RJ 4669	L1b	
RJ 66	L1b	R1*
RJ 35	L1b	F*
RJ 117	L1b	E3a7
RJ 95	L1b	E3a*
RJ 5261	L1c	
RJ 119	L1c	
RJ 34	L1c	E*(E3a)
RJ 97	L1c	K*
RJ 47	L1c1	F*
RJ 90	L1c1	E3a7
RJ 08	L1c1	E3a*
RJ 4754	L1c1	E3a*
RJ 190	L1c2	E3a1
RJ 5078	L1c2	E3a7
RJ 4767	L1c2	
RJ 04	L1c2	E3a*
RJ 83	L1c2	E3a*
RJ 03	L1c2	F*
RJ 11	L2a1a	E1*
RJ 4766	L2a1a	F*
RJ 4781	L2a1a	E3a7
RJ 4734	L2a1a	J*
RJ 13	L2a1a	F*
RJ 4667	L2a α 1	B*
RJ 32	L2a α 1	R1*
RJ 4948	L2a β 1	E3b*

Indivíduo	HAPLOGRUPOS	
	mtDNA	Y Cromossomo
RJ 73	L2aβ1	R1*
RJ 4915	L2aβ1	
RJ 39	L2aβ1	E3a7
RJ 24	L2aβ1	R1*
RJ 58	L2aβ1	
RJ 114	L2aβ1	
RJ 55	L2aβ1	R1*
RJ 82	L2aβ1	R1*
RJ 4671	L2aβ1	R1*
RJ 15	L2aβ2	R1*
RJ 26	L2b	E3a*
RJ 78	L2b	E3b*
RJ 06	L2b1	E3a*
RJ 76	L2b1	E3a*
RJ 02	L2b1	R1*
RJ 4848	L2b1	R1*
RJ 18	L2c	E3b*
RJ 118	L2c	E3a*
RJ 37	L3	R1b3f
RJ 36	L3b	E3a*
RJ 19	L3b	
RJ 20	L3b	
RJ 4857	L3d	R1*
RJ 4900	L3d	J*
RJ 64	L3d	E3a7
RJ 5246	L3d2	F*
RJ 111	L3d2	E3a7
RJ 4828	L3d2	E3a*
RJ 5159	L3d2	E3a7
RJ 07	L3e1	E3a*
RJ 62	L3e1	E3a*
RJ 43	L3e1a	R1*
RJ 50	L3e1b	R1*
RJ 4804	L3e3	
RJ 94	L3e3	E3a*
RJ 45	L3e3	
RJ 4718	L3e3	R1*
RJ 102	L3e3	E3a7
RJ 46	L3e3	R1*
RJ 69	L3f	E3a*
RJ 57	L3f	E3b*
RJ 61	L3f1	E3a7
RJ 70	L3f1	F*
RJ 09		F*
RJ 10		E3a*
RJ 16		E2*
RJ 17		R1*
RJ 21		R1*
RJ 22		E3b*
RJ 23		E3a*
RJ 25		E3a*
RJ 28		E3a*
RJ 30		E3a*
RJ 31		E3a7
RJ 33		E3a*

Indivíduo	HAPLOGRUPOS	
	mtDNA	Y Cromossomo
RJ 49		E*(xE3a)
RJ 52		E3a*
RJ 54		E3a*
RJ 59		E3a*
RJ 60		K*
RJ 63		E3a*
RJ 65		E3a7
RJ 68		E3a*
RJ 71		R1*
RJ 74		R1*
RJ 75		E3a*
RJ 77		Y*
RJ 79		R1*
RJ 80		R1*
RJ 85		E3a7
RJ 88		E3a*
RJ 91		Y*
RJ 92		P*
RJ 96		E3a*
RJ 98		F*
RJ 99		F*
RJ 100		E*(xE3a)
RJ 101		F*
RJ 103		E3a*
RJ 104		E3a*
RJ 106		Y*
RJ 107		R1*
RJ 108		E3a*
RJ 120		B*
RJ 4639		R1*
RJ 4674		E3a*
RJ 4720		R1*
RJ 4747		Y*
RJ 4807		J*
RJ 4812		E3a*
RJ 4899		E3a7
RJ 4917		E3a7
RJ 5028		R1*
N total	94	130

Tabela 5: Linhagens do mtDNA e do Cromossomo Y encontradas na população de Porto Alegre, por indivíduo amostrado.

INDIVÍDUO	HAPLOGRUPO	
	mtDNA	Cromossomo Y
POA 154	A	
POA 472	A	
POA 537	C1	
POA B46	C1	B*
POA 132	C1	P*
POA 356	C1	
POA 541	C1	
POA 040	C1	
POA 610	C1	E3a*
POA 466	C1	
POA B08	C1	
POA 474	C1	
POA B24	C1	E3b*
POA 260	D1	
POA 408	D1	
POA 126	B4	
POA B41	B4	
POA 319	B4	
POA 452	H, HV, U, R	F*
POA 539	H, HV, U, R	
POA 017	K	
POA 288	K	
POA 007	T2	
POA 325	T	F*
POA 491	L0a1a	
POA 456	L0a1a	
POA 598	L0a1a	E3a*
POA 763	L0a1a	
POA B48	L0a1a	Y*
POA 634	L1b	
POA 367	L1b	E3a*
POA 425	L1b	F*
POA 221	L1b	
POA 432	L1c1	J*
POA 542	L1c1	
POA 480	L1c1	
POA 446	L1c1	
POA 448	L1c1	
POA478	L1c1	R1*
POA 461	L1c2	
POA 321	L1c2	
POA 415	L1c2	E3a*
POA 207	L1c2	
POA B39	L1c2	R1*
POA 457	L1c3	
POA 458	L1c3	
POA 158	L1c3	
POA 517	L1c3	
POA B51	L2a1a	E3a7
POA 463	L2a1a	
POA 455	L2a1a	

Indivíduo	HAPLOGRUPOS	
	mtDNA	Y Cromossomo
POA 540	L2a1a	J*
POA 451	L2a1β1	P*
POA B42	L2a1β1	Q*
POA B37	L2a1β1	E3a7
POA 889	L2a1β1	B*
POA 725	L2a1β1	
POA B47	L2a1β1	Q*
POA 732	L2a1β1	
POA B30	L2a1β1	K*
POA 241	L2a1β1	
POA 680	L2a1β1	
POA 479	L2a1β2	
POA B40	L2a1β3	E3b1
POA 018	L2a1β3	
POA 596	L2b	
POA 476	L2b	
POA 453	L2b	
POA 484	L2b	
POA B52	L2b	E3a*
POA 407	L2b	E3a7
POA 269	L3	
POA 731	L3b	F*
POA 605	L3b	
POA164	L3b	
POA493	L3b	
POA 487	L3b2	
POA 558	L3b2	E3a7
POA 554	L3d	
POA 154	L3d1	
POA 472	L3d1	
POA 449	L3e1	
POA B36	L3e1	E3a7
POA 376	L3e1	R1*
POA 494	L3e1	
POA 713	L3e1	
POA 310	L3e1a	
POA 482	L3e1a	
POA 730	L3e1a	
POA 465	L3e1a	
POA 477	L3e1a	E3a*
POA 008	L3e2	
POA 543	L3e2	P*
POA 084	L3e2b	
POA 681	L3e2b	
POA 335	L3e3	
POA 611	L3e3	E3b2
POA 459	L3e3	
POA 010	L3e3	
POA 464	L3f	
POA 111	L3f	
POA 492	L3f	
POA 585	L3f1	
POA 534	L3f1	
POA 277	L3f1	F*
POA B35	L3f1	R1*

Indivíduo	HAPLOGRUPOS	
	mtDNA	Y Cromossomo
POA 460	L3g	
POA 092	L3g	
POA 486	L3g	
POA B04		E3a*
POA B19		P*
POA B20		E3a*
POA B38		Y*
POA B41		F*
POA B43		R1*
POA B50		R1*
POA 034		E3a*
POA 037		F*
POA 063		F*
POA 077		Q3*
POA 122		F*
POA 217		E3b*
POA 236		P*
POA 245		R1*
POA 283		P*
POA 489		E3b1
POA 352		P*
POA 395		F*
POA 469		K*
POA 612		R1*
POA 635		F*
POA 807		F*
N total	109	57

Tabela 6: Seqüências do mtDNA encontradas na amostra do Rio de Janeiro e seus respectivos haplogrupos

Amostra	Posição do Sítio Variável	Haplogrupo
RJ42	rCRS	H, HV, U, ou R*
RJ12	093 224 311	K
RJ84	111 223 266 290 319 362	A2
RJ67	111 172 223 290 319 362	A2
RJ40	223 260 298 325 327	C1
RJ48	223 260 298 325 327	C1
RJ109	223 298 325 327	C1
RJ01	189 223 298 325 327	C1
RJ05	051 93 223 298 325 327	C1
RJ38	051 223 287 298 311 325 327	C1
RJ53	129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 311 320	L0a1
RJ14	129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320	L0a1
RJ4039	129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320	L0a1
RJ4827	129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320	L0a1
RJ44	093 129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320	L0a1
RJ4961	093 129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320	L0a1
RJ113	148 172 187 188A 189 223 230 311 320	L0a2
RJ51	148 172 187 188G 189 223 230 311 320	L0a2
RJ4916	148 172 187 188G 189 223 230 311 320	L0a2
RJ41	148 172 187 188G 189 223 230 311 320	L0a2
RJ29	129 187 189 223 230 239 243 294 311	L0d1
RJ86	111 126 187 189 223 264 270 278 293 311	L1b
RJ89	126 187 189 223 264 270 278 293 311	L1b
RJ4784	126 187 189 223 264 270 278 293 311	L1b
RJ35	126 148 187 189 223 264 270 278 311	L1b
RJ4669	126 187 189 223 264 270 278 311	L1b
RJ66	126 187 189 223 264 270 278 311	L1b
RJ117	126 187 189 223 264 270 278 311	L1b
RJ95	126 187 189 223 264 270 278 311	L1b
RJ34	129 187 189 223 278 294 311 360	L1c
RJ5261	129 187 189 223 261 278 311 360	L1c
RJ97	129 187 189 223 274 278 287 294 311 320 360	L1c
RJ119	129 187 189 223 278 294 311 355 360 362	L1c
RJ47	129 187 189 223 278 293 294 311 360	L1c1
RJ4754	129 187 189 223 278 293 294 311 360	L1c1
RJ90	129 187 189 223 274 278 293 294 311 360	L1c1

Amostra	Posição do Sítio Variável	Haplogrupo
RJ08	093 129 187 189 223 263 278 293 294 311 360	L1c1
RJ190	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 320 360	L1c2
RJ5078	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 320 360	L1c2
RJ4767	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 320 360	L1c2
RJ03	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 355 360	L1c2
RJ04	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 360	L1c2
RJ83	129 145 187 189 223 234 265C 278 286G 294 311 360	L1c2
RJ4667	223 234 249 278 294	L2a α 1
RJ32	223 234 249 278 294	L2a α 1
RJ4948	223 278 294 309	L2a β 1
RJ73	193 213 223 239 278 294 309	L2a β 1
RJ4915	093 223 256 278 292 294 309	L2a β 1
RJ39	223 278 294 309	L2a β 1
RJ24	223 256 278 294 309	L2a β 1
RJ58	223 256 278 294 309	L2a β 1
RJ114	093 223 256 278 294 309	L2a β 1
RJ55	093 223 256 278 294 309	L2a β 1
RJ82	093 223 256 278 294 309	L2a β 1
RJ4671	093 223 256 278 294 309	L2a β 1
RJ15	189 193 223 245 278 294 309	L2a β 2
RJ11	092 223 278 286 294 309	L2a1a
RJ4766	092 223 278 286 294 309	L2a1a
RJ4781	223 278 286 294 309	L2a1a
RJ4734	223 278 286 294 309	L2a1a
RJ13	223 278 286 294 309	L2a1a
RJ26	114A 129 213 223 278 354	L2b
RJ78	114A 129 213 223 278 354	L2b
RJ06	114A 129 213 223 278 355 362	L2b1
RJ76	114A 129 213 223 278 355 362	L2b1
RJ02	114A 129 213 223 278 355 362	L2b1
RJ4848	114A 129 213 223 278 311 362	L2b1
RJ18	223 264 278	L2c
RJ118	223 264 278	L2c
RJ37	124 223	L3
RJ36	124 223 278 362	L3b
RJ19	124 145 223 278 362	L3b
RJ20	124 145 223 278 362	L3b
RJ64	124 223 319	L3d
RJ4900	124 223 319	L3d

Amostra	Posição do Sítio Variável	Haplogrupo
RJ4857	124 223	L3d
RJ5159	124 223 256	L3d2
RJ4828	124 223 256	L3d2
RJ111	124 223 256	L3d2
RJ5246	124 223 256	L3d2
RJ62	223 327	L3e1
RJ07	176 223 327	L3e1
RJ43	185 223 327	L3e1a
RJ50	223 325D 327	L3e1b
RJ46	223 265T	L3e3
RJ102	223 265T	L3e3
RJ4718	223 265T	L3e3
RJ45	223 265T 355	L3e3
RJ94	223 265T 316	L3e3
RJ4804	223 265T 288	L3e3
RJ69	209 223 311	L3f
RJ57	209 223 311	L3f
RJ61	129 209 223 292 295 311	L3f1
RJ70	093 129 209 223 292 295 311	L3f1

Nota: Os números representam a posição dos sítios variáveis relativo à seqüência de referência (rCRS: *Revised Cambridge Reference Sequence*; Andrews e cols., 1999), menos 16000 pares de bases.

* Somente a seqüência da HVS-I não permite discriminar com precisão entre estes haplogrupos europeus.

Tabela 7: Seqüências do mtDNA encontradas na amostra de Porto Alegre e seus respectivos haplogrupos

Amostra	Posição do Sítio Variável	Haplogrupo
POA452 rCRS		H, HV, U, R*
POA539 rCRS		H, HV, U, R*
POA017 224 311		K
POA288 093 224 311		K
POA325 126 294 296 311		T
POA007 126 193 295 297 304		T2
POA154 126 145 223 278 290 319 362		A
POA472 126 223 279 291 319 362		A
POA126 189 217		B4
POA319 189 217 311 319		B4
POAB41 189 217 311		B4
POA537 223 298 325 327		C1
POA356 223 298 325 327		C1
POA132 223 298 325 327		C1
POAB46 223 298 325 327		C1
POA541 223 298 325 327 356		C1
POA040 223 298 325 327		C1
POA610 051 223 287 298 311 325 327		C1
POA466 051 223 298 325 327		C1
POAB08 051 223 298 325 327		C1
POA474 223 298 325 327 362		C1
POAB24 223 325 327		C1
POA260 189 223 325 362		D1
POA408 223 325 362		D1
POAB48 129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320		L1ala
POA763 129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 311 320		L1ala
POA456 129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320		L1ala
POA491 129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320		L1ala
POA598 093 129 148 168 172 187 188A 189 223 230 278 293 311 320		L1ala
POA634 126 187 189 223 264 270 278 311		L1b
POA221 126 187 189 223 264 270 278 293 311		L1b
POA425 126 187 189 223 264 270 278 293 311		L1b
POA367 126 187 189 223 264 270 278 311		L1b
POA448 129 187 189 223 278 293 294 311 360		L1c1
POA478 129 187 189 223 278 293 294 311 360		L1c1
POA446 129 163 187 189 209 223 278 293 294 311 360		L1c1

Amostra	Posição do Sítio Variável	Haplogrupo
POA480	129 163 187 189 209 223 278 293 294 311 360	L1c1
POA542	093 129 187 189 223 263 278 293 294 311 360	L1c1
POA432	093 129 187 189 223 263 278 293 294 311 360	L1c1
POAB39	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 360	L1c2
POA207	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 360	L1c2
POA461	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 360	L1c2
POA415	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 320 360	L1c2
POA321	129 187 189 213 223 234 265C 278 286G 294 311 360	L1c2
POA457	129 189 215 223 278 294 311 360	L1c3
POA458	129 189 215 223 278 294 311 355 360	L1c3
POA158	129 189 215 223 278 294 311 360	L1c3
POA517	129 189 215 223 278 294 311 360	L1c3
POA680	223 278 291 294 309	L2a1 β 1
POA241	129 223 278 294 309	L2a1 β 1
POAB30	129 223 278 294 309	L2a1 β 1
POA732	093 223 256 278 294 309	L2a1 β 1
POAB47	093 223 256 278 294 309	L2a1 β 1
POA725	223 256 278 294 309	L2a1 β 1
POA889	092 223 278 294 309	L2a1 β 1
POAB37	092 223 278 294 309	L2a1 β 1
POAB42	223 278 294 309	L2a1 β 1
POA451	223 278 294 309	L2a1 β 1
POA479	189 223 278 294 309	L2a1 β 2
POA018	189 192 223 278 294 309	L2a1 β 3
POAB40	189 192 223 278 294 309	L2a1 β 3
POA540	223 278 286 294 309	L2a1a
POA455	223 278 286 294 309	L2a1a
POA463	223 278 286 294 309	L2a1a
POAB51	223 278 286 294 309	L2a1a
POA407	114A 129 213 223 274 278	L2b
POAB52	114A 129 213 223 274 278	L2b
POA484	114A 129 213 223 274 278	L2b
POA453	114A 129 213 223 278 354	L2b
POA596	114A 223 264 274 278	L2b
POA476	223 264 274 278	L2b
POA269	223	L3
POA605	124 223 278 362	L3b
POA731	124 223 278 362	L3b
POA164	223 278 294 362	L3b

Amostra	Posição do Sítio Variável	Haplogrupo
POA493	223 278 294 362	L3b
POA558	124 223 278 311 362	L3b2
POA487	124 223 278 311 362	L3b2
POA554	124 223 278 290 292 312 362	L3d
POA154	124 145 223 278 290 319 362	L3d1
POA472	124 223 278 290 319 362	L3d1
POA449	176 223 327	L3e1
POAB36	223 327	L3e1
POA376	223 327	L3e1
POA713	223 327	L3e1
POA494	223 327	L3e1
POA310	185 223 311 327	L3e1a
POA482	185 223 311 327	L3e1a
POA730	185 223 327	L3e1a
POA465	185 209 223 327	L3e1a
POA477	185 209 223 327	L3e1a
POA008	093 192 223 320	L3e2
POA543	192 223 320	L3e2
POA084	172 189 223 320	L3e2b
POA681	172 189 223 320	L3e2b
POA611	189 223 265T	L3e3
POA335	189 223 265T	L3e3
POA459	223 265T	L3e3
POA010	223 265T	L3e3
POA492	192 209 223 311	L3f
POA464	209 223 311	L3f
POA111	209 223 311	L3f
POA534	129 209 223 292 295 311	L3f1
POA585	129 209 223 292 295 311	L3f1
POA277	209 223 292 311	L3f1
POAB35	209 223 292 311	L3f1
POA460	093 223 287 293T 301 311 355 362	L3g
POA486	093 223 287 293T 301 311 355 362	L3g
POA092	093 223 293T 301 311 355 362	L3g

Nota: Os números representam a posição dos sítios variáveis relativo à seqüência de referência (rCRS: *Revised Cambridge Reference Sequence*; Andrews e cols., 1999), menos 16000 pares de bases.

* Somente a seqüência da HVS-I não permite discriminar com precisão entre estes haplogrupos europeus.

Tabela 8: Origem das linhagens mitocondriais e do cromossomo Y por indivíduo amostrado tipado concomitantemente para ambos os sistemas genéticos.

Rio de Janeiro		
mtDNA	Y-Cromossomo	Número (%)
Africano	Africano	37 (48,7)
Africano	Europeu/Euro-asiático	31 (40,8)
Africano	Ameríndio	0
Ameríndio	Africano	5 (6,6)
Ameríndio	Europeu	1 (1,3)
Europeu	Africano	1 (1,3)
Europeu	Europeu	1 (1,3)
Porto Alegre		
mtDNA	Y-Cromossomo	Número (%)
Africano	Africano	19 (51,4)
Africano	Europeu/Euro-asiático	11 (29,7)
Africano	Ameríndio	2 (5,4)
Ameríndio	Africano	2 (5,4)
Ameríndio	Europeu	1 (2,7)
Europeu	Africano	0
Europeu	Europeu	2 (5,4)