



Rafael Bisso Machado

NEGROS, MAS NEM TÃO AFRICANOS

BIO
BIO
368

Porto Alegre
2006

Universidade Federal do Rio Grande do Sul
Instituto de Biociências

NEGROS, MAS NEM TÃO AFRICANOS

Rafael Bisso Machado

Orientadora: Profa. Dra. Maria Cátira Bortolini
Co-Orientadora: Msc. Tábita Hünemeier

Trabalho apresentado como um dos requisitos para obtenção do grau de Bacharel no Curso de Ciências Biológicas Ênfase Molecular, Celular e Funcional.

Porto Alegre
2006

UFRGS - BIBLIOTECA
INST. BIOCIÊNCIAS

AGRADECIMENTOS

À professora Maria Cátira Bortolini pela confiança, pelo exemplo de pesquisadora, e por ter me aberto o caminho para a fantástica linha de pesquisa em que nós atuamos.

À Tábita Hünemeier por todo o apoio, confiança e dedicação em todos os momentos. Fica aqui o meu pesar por não haverem palavras para expressar tudo o que tu significas pra mim.

À professora Mara Helena Hutz, do Departamento de Genética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, pela amostra de Porto Alegre.

À professora Eliane Bandinelli, do Departamento de Genética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, pela amostra do Rio de Janeiro.

À Vanessa Rodrigues Paixão Côrtes pela ajuda na elaboração dos mapas com gráficos.

Aos colegas do laboratório pela contribuição direta ou indireta na minha formação como futuro pesquisador.

Aos colegas do departamento por sempre estarem dispostos a ajudar.

Ao Elmo e à Ellen pela dedicação.

Aos meus "colegas de casa" pela compreensão.

Aos meus amigos por compreenderem a minha ausência e sempre fazerem valer a palavra amizade, mesmo que nós discordemos quanto a seu significado.

Aos meus pais pelo apoio incondicional e pelos sábios conselhos.

À minhas irmãs por apoiarem o primogênito como se fosse o caçula.

Às pessoas que fazem partes das amostras estudadas.

Este estudo foi realizado no Departamento de Genética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul com auxílio financeiro da FAPERGS, PROPESQ E CNPq.

Esta monografia, apresentada por Rafael Bisso Machado, intitulada *Negros, mas nem tão africanos*, foi apresentada no dia 29 de novembro de 2006 no auditório da botânica do Departamento de Botânica do Instituto de Biociências, como pré-requisito para conclusão do curso de Ciências Biológicas, ênfase Molecular, Celular e Funcional, tendo sido aprovado com conceito final A.

Porto Alegre, 29 de novembro de 2006.

Prof. Dr. Francisco Mauro Salzano

Msc. Andrea Rita Marrero

Orientadora: Prof. Dr. Maria Cátira Bortolini

Co-Orientadora: Msc. Tábita Hünemeier

RESUMO

Marcadores localizados na região não-recombinante do cromossomo Y (NRY) e o DNA mitocondrial (mtDNA), o primeiro de herança exclusivamente paterna e o segundo de herança exclusivamente materna, são utilizados para a caracterização genética das populações, mapeamento de rotas migratórias, delineamento de questões demográficas e estimativas de mistura interétnica. Surge daí a Genética Histórica que visa, por exemplo, responder questões referentes à formação da população brasileira, que teve sua origem no encontro de três distintos *backgrounds* genéticos: Europeu, Ameríndio e Africano. Visto que questões desta natureza, como a dinâmica da mestiçagem, são de natureza complexa, generalizações freqüentemente incorrem em erros. De fato, heterogeneidade entre e dentro das regiões do país tem sido descrita recentemente. Neste trabalho, buscou-se ampliar o conhecimento sobre a população brasileira e suas particularidades. Para isso investigou-se 11 SNPs (*Single Nucleotide Polymorphisms* ou polimorfismos de base única) localizados na NRY, em duas amostras de populações brasileiras classificadas fenotipicamente como negras (pretos e pardos) das cidades e regiões metropolitanas do Rio de Janeiro (RJ) e Porto Alegre (PoA). Dos cento e trinta indivíduos amostrados para o RJ e dos cinquenta e sete indivíduos amostrados para PoA, 45% e 63%, respectivamente, apresentaram cromossomos de origem não-africana. Destes, todos são de origem europeia no RJ, mas em PoA, 59% são de origem europeia e 5% são de origem ameríndia. Após a contagem direta dos cromossomos, foram realizados testes exatos de diferenciação populacional, com a utilização do programa ARLEQUIN Ver 2.000, que mostraram que existem

diferenças significativas entre estas populações. Sendo assim, apesar de ambas amostras serem de indivíduos identificados como negros, nota-se que, do ponto de vista genômico, estes tanto podem ser considerados afro-descendentes, como euro-descendentes, ou ainda ameríndio-descendentes. Observou-se também uma marcante diferença na proporção de ancestralidade africana entre as duas populações. Isso pode ser explicado por alguns fatores históricos, como, por exemplo, o fato de o RJ receber escravos direto da África, e o RS receber escravos do mercado interno, com uma considerável porcentagem de escravos já nascidos no Brasil. Essa diferença também pode ser explicada pela arbitrariedade na identificação e "classificação" das pessoas segundo critérios morfológicos, como a cor da pele. Os dados aqui apresentados também foram discutidos conjuntamente com aqueles relativos ao DNA mitocondrial, obtidos recentemente para as mesmas amostras.

PALAVRAS-CHAVE

Cromossomo Y, SNP, populações negras.

ABSTRACT

Markers located in the Non-Recombining Y (NRY) and the mitochondrial DNA (mtDNA), the first having an exclusively paternal heritage and the second having an exclusively maternal heritage, are used for genetic characterization of the populations, migratory routes mapping, demographic questions delineation and interethnic admixture estimation. From this came the Historical Genetics to resolve questions referring to the Brazilian population formation, which had its origin in the gathering of distinct genetic backgrounds: European, Amerindian and African. Knowing that questions of this nature, as the "mestization" dynamics, have a complex nature, generalizations frequently incur mistakes. In fact, heterogeneity between and in the regions of the country has been described recently. In this work, we searched for the widening of the knowledge of the Brazilian population and its particularities. To answer this question, 11 SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms), located in the NRY, were investigated, in two samples of Brazilian populations phenotypically classified as black (black and mulatto) from the cities and metropolitan regions of Rio de Janeiro (RJ) and Porto Alegre (PoA). From the one hundred and thirty individuals sampled from RJ and from the fifty seven individuals sampled from PoA, 45% and 63%, respectively, showed chromosomes of non-African origin. From these, all are of European origin in RJ, but in PoA 59% are of European origin and 5% are of Amerindian origin. After de direct counting of the chromosomes, exact tests of sample differentiation have been made, with the utilization of the software ARLEQUIN Ver 2.000, that showed that significant differences between these populations exist. So, despite both samples being of individuals identified as black,

from the genomic point of view, they can be considered as Afro-descendants, as Euro-descendants or still, Amerindian-descendants. Also, a marking difference in the proportion of African ancestry between the two populations has been observed. This can be explained by some historical factors, such, for example, the fact that RJ had received slaves direct from Africa, and RS received slaves from the domestic market, with a considerable percentage of slaves already born in Brazil. This difference can also be explained by the arbitrariness in the identification and "classification" of persons according to morphological criteria, as skin colour. The data shown here had also been discussed with those related to the mitochondrial DNA, recently obtained to the same samples.

KEY-WORDS

Y chromosome, SNP, black populations.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1	Rotas do tráfico negreiro durante o período colonial.....	16
Figura 2	Gráficos mostrando a proporção de escravos novos e ladinos no Rio de Janeiro e no Rio Grande do Sul.....	20
Figura 3	Relação filogenética dos cromossomos Y humanos.....	35
Figura 4	Porcentagem de contribuição parental, segundo SNPs do cromossomo Y, em populações brasileiras.....	49

LISTA DE TABELAS

Tabela 1	Origem geográfica dos africanos que aportaram no Rio de Janeiro entre 1795 – 1811.....	18
Tabela 2	População do Rio Grande do Sul (1780-1887).....	19
Tabela 3	Imigrantes entrados no país, por nacionalidades (em números absolutos).....	23
Tabela 4	Imigrantes entrados no país, por nacionalidades (em porcentagem sobre o total).....	23
Tabela 5	População presente segundo a nacionalidade – 1872/2000.....	24
Tabela 6	Flutuação demográfica das aldeias do Rio de Janeiro, séculos XVI-XIX.....	27
Tabela 7	<i>Primers</i> utilizados e variação nucleotídica que define o estado alélico ancestral/derivado.....	34
Tabela 8	Contribuição ancestral (%) dos três grandes grupos geográficos para a formação do <i>pool</i> genômico mitocondrial dos negros das cidades do Rio de Janeiro e Porto Alegre.....	37
Tabela 9	Provável origem dos cromossomos Y encontrados em negros das cidades do Rio de Janeiro e Porto Alegre.....	38
Tabela 10	Porcentagem do haplogrupo E* na Europa, África, e outras regiões....	39
Tabela 11	Freqüências dos haplogrupos do cromossomo Y encontradas nas populações negras do Rio de Janeiro e de Porto Alegre.....	40
Tabela 12	Porcentagem dos haplogrupos do cromossomo Y em países e regiões européias de significância histórica para as populações investigadas.....	41

Tabela 13	Fst entre as populações considerando-se todos os haplogrupos encontrados.....	42
Tabela 14	Teste Exato de Diferenciação Populacional considerando-se todos os haplogrupos encontrados.....	42
Tabela 15	Fst entre as populações considerando-se apenas os haplogrupos não-africanos.....	43
Tabela 16	Teste Exato de Diferenciação Populacional considerando-se apenas os haplogrupos não-africanos.....	43
Tabela 17	Porcentagem de haplogrupos do cromossomo Y encontrados em judeus Ashkenazim em comparação com europeus não-judeus.....	45
Tabela 18	População residente, por cor ou raça, segundo as Grandes Regiões – 1999.....	46
Tabela 19	Origem das linhagens mitocondriais e do cromossomo Y por indivíduo amostrado tipado concomitantemente para ambos os sistemas genéticos.....	47

SUMÁRIO

1 Introdução.....	13
1.1 A genética como instrumento de resgate histórico.....	13
1.2 Raça.....	13
1.3 Dispersão do <i>Homo sapiens</i> moderno.....	14
1.4 O Atlântico negro.....	15
1.5 O negro no Rio de Janeiro.....	17
1.6 O negro no Rio Grande do Sul.....	19
1.7 O negro brasileiro do séc. XXI.....	21
1.8 Imigração europeia e de outras origens.....	21
1.9 Nativos americanos no Rio de Janeiro e no Rio Grande do Sul.....	25
1.10 A formação da população brasileira.....	29
2 Justificativa e objetivos.....	30
3 Material e métodos.....	32
3.1 Populações amostradas.....	32
3.2 Marcadores do cromossomo Y: extração, genotipagem e análise.....	33
4 Resultados e discussão.....	36
4.1 Linhagens mitocondriais em negros do Rio de Janeiro e de Porto Alegre.....	36
4.2 Marcadores do cromossomo Y.....	37

5 Conclusão.....	50
Referências.....	51
Anexo.....	58

1 INTRODUÇÃO

1.1 A genética como instrumento de resgate histórico

A genética histórica ganhou o *status* de disciplina nos últimos anos, particularmente devido aos marcadores de linhagem de herança uniparental, visto serem estes poderosos instrumentos para o resgate de eventos demográficos e históricos. Desta forma, marcadores localizados na região não-recombinante do cromossomo Y (NRY – *Non-Recombining Y*) e o DNA mitocondrial (mtDNA – *Mitochondrial DNA*) são utilizados para a caracterização genética das populações, mapeamento de rotas migratórias, delineamento de questões demográficas e estimativa da contribuição parental masculina e feminina. Vale lembrar que a possibilidade de inferências desta natureza só é possível pelo fato do cromossomo Y ser de herança exclusivamente paterna, enquanto o mtDNA é de herança exclusivamente materna.

1.2 Raça

A palavra raça pode assumir os mais variados significados dependendo da região do planeta ou da situação na qual está sendo empregada. No Brasil ela é usada para agrupar indivíduos que possuem características morfológicas que

reportam alguma ancestralidade africana (cor da pele negra, por exemplo), europeia (cabelos loiros, etc), ou ameríndia (olhos “puxados”, etc).

Estudos sobre a variabilidade genética humana demonstraram que a maior porção desta é encontrada dentro dos chamados “grupos raciais”. A espécie *Homo sapiens* é demasiadamente jovem e móvel para ter se diferenciado em grupos tão distintos que justifiquem a existência de raças biológicas (Pena, 2002). É importante salientar, no entanto, que este é um tema controverso, não sendo objetivo deste trabalho entrar na discussão das implicações da utilização e validade de classificações desta natureza.

Levando-se isso em consideração, neste estudo as palavras “negro” e “branco” serão utilizadas para definir indivíduos identificados, classificados e/ou reconhecidos fenotipicamente desta forma, e nunca no sentido de raça.

1.3 Dispersão do *Homo sapiens* moderno

O homem anatomicamente moderno (*Homo sapiens sapiens*) surgiu, na África, apenas há aproximadamente 130.000 anos. Mais recentemente, foram encontrados na Etiópia, três crânios fossilizados de hominídeos que foram datados de 160.000-154.000 mil anos (White e cols., 2003; Haile-Selassie e cols., 2004). Esses hominídeos, pertencentes à espécie denominada *Homo sapiens idaltu*, apresentavam características intermediárias entre os tipos mais arcaicos do *Homo sapiens* e aqueles com características modernas, constituindo-se assim na mais

reportam alguma ancestralidade africana (cor da pele negra, por exemplo), européia (cabelos loiros, etc), ou ameríndia (olhos “puxados”, etc).

Estudos sobre a variabilidade genética humana demonstraram que a maior porção desta é encontrada dentro dos chamados “grupos raciais”. A espécie *Homo sapiens* é demasiadamente jovem e móvel para ter se diferenciado em grupos tão distintos que justifiquem a existência de raças biológicas (Pena, 2002). É importante salientar, no entanto, que este é um tema controverso, não sendo objetivo deste trabalho entrar na discussão das implicações da utilização e validade de classificações desta natureza.

Levando-se isso em consideração, neste estudo as palavras “negro” e “branco” serão utilizadas para definir indivíduos identificados, classificados e/ou reconhecidos fenotipicamente desta forma, e nunca no sentido de raça.

1.3 Dispersão do *Homo sapiens* moderno

O homem anatomicamente moderno (*Homo sapiens sapiens*) surgiu, na África, apenas há aproximadamente 130.000 anos. Mais recentemente, foram encontrados na Etiópia, três crânios fossilizados de hominídeos que foram datados de 160.000-154.000 mil anos (White e cols., 2003; Haile-Selassie e cols., 2004). Esses hominídeos, pertencentes à espécie denominada *Homo sapiens idaltu*, apresentavam características intermediárias entre os tipos mais arcaicos do *Homo sapiens* e aqueles com características modernas, constituindo-se assim na mais

recente e poderosa evidência fóssil do surgimento do *Homo sapiens sapiens* na África.

A partir da África sua dispersão aos outros continentes foi só uma questão de tempo. Entretanto, as datas em que ocorreram estes eventos migratórios, e detalhes de como eles se processaram são ainda alvo de inúmeras controvérsias.

Não é diferente quando a questão envolve o povoamento da América, último continente a ser colonizado pelo homem moderno. Sítios arqueológicos na América do Sul com datações de mais de 12,5 mil anos (Hubbe e cols., 2003) mostram quem poderiam ter sido os primeiros colonizadores do Novo Mundo. Esses “exploradores pré-históricos” vindos de regiões dominadas pelo rigor de um clima congelante, chegam nas Américas e encontram abundantes condições de caça e pesca. Essa abundância de recursos permitiu que estes indivíduos que adentraram o continente se multiplicassem com sucesso, resultando na efetiva colonização de todo o território.

1.4 O Atlântico negro

A recolonização da América se inicia com a chegada dos europeus por volta de 1500. Esses colonizadores, que chegam ao centro e sul do continente são basicamente portugueses e espanhóis. Estes, ao entrarem em terras americanas se deparam com povos ameríndios. A partir daí, passam a conviver e se relacionar com os nativos por cerca de 30 anos até a chegada de um terceiro grupo vindo da África.

1.5 O negro no Rio de Janeiro

A presença do negro no Rio de Janeiro se deve a um fato inicial de suma importância na história do Brasil: a transferência da corte portuguesa para esta cidade em 1808. Um dos fatores que preparou a cidade para esta mudança foi a transformação do porto da cidade em ponto obrigatório no comércio com a África (Pantoja e Saraiva, 1999). Pode-se dizer que o comércio de escravos era a atividade central em torno da qual tudo girava.

O tráfico e a comercialização de escravos adquiriram uma importância tão grande que chegavam a permitir a ascensão social de pequenos comerciantes e de oficiais da coroa, dentre outros (Pantoja e Saraiva, 1999). Essa ascensão social, elevando os indivíduos ao status de "homens de bem" transcendeu muitas vezes a condição de africano, mestiço ou branco pobre (Pantoja e Saraiva, 1999). Todos, em algum momento, se beneficiaram do tráfico de escravos africanos, excetuando-se, naturalmente, os próprios cativos.

Historicamente, sempre foi difícil inferir sobre a origem dos escravos que aportaram no Brasil. Esse fato se deve a uma soma de fatores, entre os quais a queima dos documentos referentes ao tráfico após a abolição da escravatura em 1888. Além disso, mesmo ao encontrarem-se documentos sobre a procedência desses africanos nas bibliotecas, havia outro fato que dificultava a verificação sobre sua origem: "O cativo perdia o nome africano no momento em que era embarcado para a América e sumariamente era batizado/registrado com nomes que faziam sentido apenas para quem os traficava ou comprava. É assim que surge um "João Pedreiro, um José Pernambuco, um Manoel Congo." (Maestri, 1993, p. 31).

Entretanto, alguns documentos resgatados por pesquisadores podem servir como instrumento para indicações sobre suas origens. A Tabela 1 mostra a compilação feita por Klein (2002) referente à origem dos escravos que chegaram ao porto do Rio de Janeiro entre 1795-1811. Nota-se a marcante vinda de africanos da região central do lado atlântico, onde hoje situam-se Angola, República do Congo e República Democrática do Congo (ex-Zaire).

Tabela 1. Origem geográfica dos africanos que aportaram no Rio de Janeiro entre 1795 – 1811.

Origem dos africanos	%
África ocidental (norte do Golfo da Guiné)	2
São Tomé	
Costa da Mina	
Calabar	
África central (lado Atlântico)	96
Malembo	
Cabinda	
Rio Zaire	
Luanda	
Benguela	
África oriental (sul)	3
Moçambique	

Fonte: Adaptado de Klein (2002).

1.6 O negro no Rio Grande do Sul

O Rio Grande do Sul apresenta características diferentes dos outros estados com relação ao ingresso dos escravos africanos. O estabelecimento desses escravos em território gaúcho se deu antes do início da ocupação oficial do Sul (1737) (Maestri, 1993). Mas foi apenas com a produção de charque em grande escala a partir de 1780 que estabeleceu-se um sólido pólo escravista no Sul. De qualquer forma, o tráfico nunca foi direto da África. Estimativas indicam que 88% da população escrava do Rio Grande do Sul veio do Rio de Janeiro, sendo o número complementar oriundo de outras províncias e do país vizinho, o Uruguai (Berute, 2004; Maestri, 2006). Desta forma, como esperado, as estimativas indicam que 70% dos escravos que aqui chegaram teriam vindo da região centro-Atlântica, mais especificamente da área que hoje compreende os países Angola, República do Congo e República Democrática do Congo.

A Tabela 2 mostra um levantamento demográfico onde se pode verificar a importância do escravo na constituição da população do Rio Grande do Sul entre os anos de 1780-1887.

Tabela 2. População do Rio Grande do Sul (1780-1887).

POPULAÇÃO DO RS - 1780-1887							
Ano	Escravos	Total	%	Ano	Escravos	Total	%
1780	5.102	17.923	28,47	1860	76.109	309.467	25,59
1803	...	36.721	...	1861	77.588	344.227	22,54
1808	...	50.000	...	1862	75.721	276.446	27,39
1814	21.445	70.653	30,35	1863	77.419	392.725	19,71
1846	30.846	147.846		1872	67.748	434.818	15,59
1858	71.911	285.444	25,19	1874	98.450	462.542	21,28
1859	70.880	282.547	25,09	1883	62.138	700.000	8,80
				1887	8.430	944.616	0,89

Fonte: Weimer (1991).

Estudos historiográficos relativos à população escrava no Rio Grande do Sul mostram algumas características peculiares. A presença de ladinos (escravos nascidos na colônia ou que viviam na colônia e falavam português), estimada em torno de 35%, era relativamente maior do que aquela encontrada no Rio de Janeiro (14%; Figura 2). Outro fato marcante era o total da população escrava ser composta de cerca de 76% de crianças, contra apenas 23% de adultos e menos de 1% de idosos. No Rio de Janeiro o número de adultos foi estimado sempre como superior a 50%. Mesmo levando em consideração que tal proporção de crianças pode ter sido superestimada, ainda assim tais fatos mostram que o Rio Grande do Sul tinha um papel importante na redistribuição interna de escravos no Brasil Colonial (Berute, 2004).

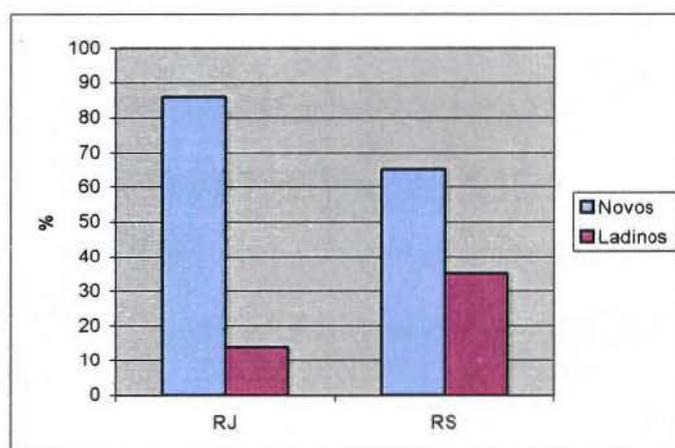


Figura 2. Gráficos mostrando a proporção de escravos novos e ladinos no Rio de Janeiro e no Rio Grande do Sul.
Fonte: Berute (2004).

1.7 O negro brasileiro do séc. XXI

A quantificação de miscigenação era até algum tempo atrás medida apenas através de critérios de aparência física. No entanto, graças a avanços metodológicos e de análise com marcadores genéticos foi possível observar que a extensão e abrangência da mistura entre africanos, europeus e ameríndios em terras brasileiras era muito maior do que inicialmente se supunha com base apenas em critérios de natureza morfológica (Bortolini, 1999; Pena e cols., 2000). Parra e cols. (2003) sugerem ainda que pode haver uma correlação muito tênue entre cor de pele e ancestralidade genômica, muito embora generalizações desta natureza não possam ser aplicadas para todas as populações brasileiras (Marrero e cols., 2005).

Vimos também que algumas fontes históricas indicam a origem geográfica dos africanos que aqui chegaram durante o período escravista. Mas será que a porção africana dos seus genomas uniparentais refletiria estas origens? E em caso afirmativo, seria possível definir com maior precisão esta origem já que boa parte dos dados históricos reporta vastas áreas antes do que locais geográficos mais específicos?

1.8 Imigração europeia e de outras regiões

Os europeus ou “brancos”, quando mencionados, nos remetem inicialmente aos portugueses. Mas houve outras importantes ondas migratórias dos mais

diversos países da Europa em épocas posteriores à chegada dos portugueses. A chegada destes imigrantes “brancos” se deu por diversas razões. O governo imperial brasileiro, por exemplo, sentia a necessidade de povoar o imenso território, ainda em grande parte não habitado, e, em particular, as províncias do Sul, não só para incrementar a renda nacional, mas por razões de caráter político-militar, pois se tratava de áreas de fronteira, e portanto sujeitas a influências e pressões de países limítrofes, como Uruguai e Argentina (Trento, 1989). Além disso, houve motivações de caráter racista já que um dos argumentos é de que estes imigrantes serviriam para “clarear” a “raça” brasileira (Flores, 1996).

A partir dessas intenções do governo brasileiro, o séc. XIX e o começo do séc. XX presenciaram uma segunda grande onda migratória (Marrero e cols., 2005). Durante esse período cerca de 5,7 milhões de pessoas, basicamente europeus, chegaram oficialmente ao Brasil. As Tabelas 3 e 4 mostram o número absoluto e relativo de imigrantes que teriam chegado no período de 1884 até 1958.

Como exemplo desses imigrantes temos os italianos, que vieram a povoar principalmente os estados do sul, além de São Paulo. Inicialmente eles casavam apenas entre si, mas com o passar do tempo e devido também à suspensão da imigração, começaram a ocorrer casamentos entre italianos e brasileiros, incluindo pessoas negras (Trento, 1989).

Os alemães, por sua vez, chegaram ao Brasil em 1824. Neste primeiro momento 803 alemães ficaram no Rio de Janeiro para servirem de soldados e 38 chegaram a Porto Alegre, para posteriormente se dirigirem a São Leopoldo (Flores, 1996). Posteriormente um número bem maior deles chegou e eles se fixaram basicamente nos estados do Rio Grande do Sul e Santa Catarina.

Tabela 3. Imigrantes entrados no país, por nacionalidades (em números absolutos).

Período	Alemães	Espanhóis	Italianos	Japoneses	Portugueses	Russos	Outros	Total
1884/93	22 778	103 116	510 533	—	170 621	40 589	36 031	883 668
1894/03	6 698	93 770	537 784	—	157 542	2 886	63 430	862 110
1904/13	33 859	224 672	196 521	11 868	384 672	48 100	106 925	1 006 617
1914/23	29 339	94 779	86 320	20 398	201 252	8 196	63 697	503 981
1924/33	61 728	52 405	70 177	110 191	233 649	7 953	201 120	737 223
1934/43	17 862	5 184	11 432	46 158	75 634	275	40 693	197 238
1944/53	15 440	46 141	61 692	2 340	146 647	1 801	74 382	348 443
1954/58	5 695	43 445	40 438	24 815	109 528	91	51 660	275 672

Fonte: Recenseamento realizado no ano de 2000 pelo IBGE (Instituto Brasileiro de Estatística e Geografia; IBGE, 2006).

Nota: Os dados desta tabela referem-se apenas aos estrangeiros entrados em caráter permanente e tendo o Brasil como primeiro destino.

Tabela 4. Imigrantes entrados no país, por nacionalidades (em porcentagem sobre o total).

Período	Alemães	Espanhóis	Italianos	Japoneses	Portugueses	Russos	Outros	Total
1884/93	2,6	11,6	57,8	—	19,3	4,6	4,1	100,0
1894/03	0,8	10,9	62,4	—	18,3	0,3	7,3	100,0
1904/13	3,4	22,3	19,5	1,2	38,2	4,8	10,6	100,0
1914/23	5,8	18,8	17,1	4,1	39,9	1,6	12,7	100,0
1924/33	8,4	7,1	9,5	14,9	31,7	1,1	27,3	100,0
1934/43	9,1	2,0	5,8	23,4	38,4	0,1	20,6	100,0
1944/53	4,4	13,2	17,7	0,7	42,2	0,5	21,3	100,0
1954/58	2,1	15,8	14,7	9,0	39,7	0,0	18,7	100,0

Fonte: Recenseamento realizado no ano de 2000 pelo IBGE (IBGE, 2006).

Nota: Os dados desta tabela referem-se apenas aos estrangeiros entrados em caráter permanente e tendo o Brasil como primeiro destino.

Ocorreram também migrações de minorias que eram perseguidas na Europa por sua nacionalidade ou credo religioso. Dentre elas, a mais significativa foi a judaica. A imigração de judeus teve seu início oficial em 1904 (Blumenthal, 2001). Diferentemente das demais correntes, ela teve sua origem em países distintos. Isso ficou evidenciado na diversidade de culturas, línguas e hábitos de vida dos judeus que aqui chegaram. Segundo estudos historiográficos existiam certos caracteres que uniam os judeus em determinados grupos: os Ashkenazim (vindos da Polônia, Lituânia, Ucrânia, Rússia e Bessarábia, que localizava-se entre as atuais Moldávia e Ucrânia) eram unidos pela língua Idish; judeus vindos da Alemanha e outras partes

do Império Austro-Húngaro eram unidos pela língua alemã; e haviam também os Sefarditas (Portugal, Espanha, Turquia, Grécia, Itália, Palestina e alguns do Egito e Marrocos) (Blumenthal, 2001).

Esta segunda grande onda migratória iniciada no século dezenove perdurou até o século XX, porém num contínuo decréscimo da proporção de estrangeiros/naturalizados relativos à população total (Tabela 5). Deve-se salientar também um movimento migratório que ocorreu num período intermediário entre esta segunda grande leva migratória e a colonização inicial do Brasil. Tal migração, vinda dos Açores a partir de 1752, teve grande importância principalmente para Porto Alegre. Os primeiros açorianos teriam vindo primeiramente de Santa Catarina e posteriormente direto do Arquipélago de Açores. De 1752 a 1754, 474 casais, num total de mais de 1500 pessoas, vieram para Porto Alegre e proximidades (Flores, 1996).

Tabela 5. População presente segundo a nacionalidade – 1872/2000.

Ano	Brasileiros natos	Naturalizados brasileiros	Estrangeiros	Sem declaração	Total
1872	9 547 149	1 288	382 041	-	9 930 478
1890	13 982 603	351 312*		-	14 333 915
1900	16 159 371	1 074 511*		204 552	17 438 434
1920	29 045 227	52 326	1 513 635	24 417	30 635 605
1940	39 822 487	122 735	1 283 833	7 260	41 236 315
1950	50 727 113	128 897	1 085 287	3 100	51 944 397
1960	68 790 890	148 013	1 252 467	-	70 191 370
1970	91 909 909	146 383	1 082 745	-	93 139 037
1980	117 900 142	198 062	912 848	-	119 002 706
1991	146 048 027	161 155	606 625	-	146 825 475
1996	-	-	-	-	157 070 163
2000	-	-	-	-	169 590 693

Fonte: IBGE (2006).

*Estes números reúnem indivíduos naturalizados brasileiros e estrangeiros.

Importante mencionar também a imigração árabe que, segundo cartas reunidas pelo Frei João de Souza em seu livro *Documentos Arábicos*, testemunhariam que

árabes teriam sido enviados ao Brasil em navios negreiros (Sáfady, 1994). Portanto, teria havido um fluxo migratório árabe inicial, durante o período do escravismo colonial, e posteriormente um fluxo migratório que se poderia dizer “de livre e espontânea vontade”. Sabe-se, é claro, que este segundo fluxo teve como motivos desde busca pelo ouro até a fuga de perseguições religiosas. O último fluxo migratório de árabes para o Brasil teve início na segunda metade do séc. XIX. Inicialmente eram comerciantes que vinham para este país em busca de riquezas e após um tempo retornavam para a sua terra natal. Com o passar do tempo, cada vez que retornavam para o Brasil acabavam ficando mais tempo, daí passavam a se fixar e a trazer suas esposas para constituir família neste lado do Atlântico. Essa fixação inicial se deu com mais intensidade no Rio de Janeiro e em São Paulo, por imigrantes vindos principalmente da Síria e do Líbano.

1.9 Nativos americanos no Rio de Janeiro e no Rio Grande do Sul

Os migrantes que chegaram ao Rio de Janeiro e Rio Grande do Sul vindos da Europa e África se depararam com um contingente populacional de pelo menos 28 milhões de ameríndios (Salzano e Bortolini, 2002), descendentes diretos dos primeiros imigrantes que aqui chegaram.

Relatos dos primeiros portugueses a chegarem ao Rio de Janeiro falam de violentas guerras entre as tribos lá presentes quando de sua chegada. Guerras que ocorriam como parte da cultura desses ameríndios, e que foram usadas pelos colonizadores portugueses para seus interesses. Tamoios e Temiminós estavam

nessas guerras contínuas, segundo relato escrito no séc. XVII pelo jesuíta Simão de Vasconcelos (Almeida, 2003). Evidentemente, é necessário lembrar que esses relatos foram feitos por cronistas e missionários que podem ter incorrido em certa imparcialidade, evidenciando uma “visão européia” a respeito dos nativos americanos, pois estes indivíduos apresentavam uma grande diversidade mas “[...]foi a partir de seu trágico envolvimento com a expansão européia que se tornaram índios.” (Almeida, 2003, p.46). Tais cronistas utilizaram o nome tupi para designar aqueles indivíduos que habitavam predominantemente a costa brasileira e a bacia do Paraná-Paraguai, enquanto que todos os indivíduos restantes ficavam agrupados sobre o nome de tapuias.

Durante a ocupação do Rio de Janeiro pelos portugueses, os aldeamentos exerceram importantes funções. Não foi importante apenas o fato de os indígenas ao entrarem nesses espaços serem explorados pelos colonizadores, foi muito importante também o seguinte fato:

Ao ingressar numa aldeia, muitas etnias do Brasil misturavam-se num espaço único de administração lusa e, na condição de aldeados, os índios passavam a compartilhar uma experiência nova e comum, que os colocava em condição ímpar em relação aos demais segmentos sociais da Colônia. Transformaram-se rearticulando valores e tradições para se adaptarem ao novo mundo em formação, o que permite percebê-los como grupo étnico e social específico, portador de identidade e características próprias construídas ao longo do processo de vivência e contato na nova situação colonial.
(Almeida, 2003, p.119).

Tais aldeamentos (Tabela 6) tiveram um papel militar decisivo na ocupação do Rio de Janeiro. Foram criados inicialmente para garantir a permanência dos Temiminós, aliados dos portugueses. As principais aldeias foram a de São Lourenço

(Temiminós), São Barnabé (Temiminós, Moromomins, Goitacazes e, provavelmente, Tupiniquins e Tupinambás), São Pedro (Goitacazes e Tamoios vindos do Espírito Santo) e São Francisco Xavier de Itinga (Carijós vindos da lagoa dos Patos).

Tabela 6. Flutuação demográfica das aldeias do Rio de Janeiro, séculos XVI-XIX.

Aldeias	Século XVI	Século XVII	Século XVIII	Século XIX
São Lourenço	3000 juntas	80-330	152-113	170-149
São Barnabé		843	280-430	114-62
São Pedro		500-1015	1250-1173	689
São Francisco		400-356	250-400	149
Xavier de Itinga				
Mangaratiba		400-0		269-471

Fonte: Modificado de Almeida (2003).

Antes da chegada dos europeus, o Rio Grande do Sul era povoado por três nações indígenas que podem ser agrupadas de acordo com certas características culturais e lingüísticas como: Jês, Tupis e Pampeanos.

Os Jês habitavam a região do Planalto Meridional antes da ocupação européia. Eram divididos em grupos, chamados de parcialidades, denominados Guaianás, Coroados, Pinarés, Ibijaras, Caaguas, Gualachos e Botocudos; que viviam em aldeias de 5 a 6 cabanas, com 20 a 25 famílias (Flores, 1996). Estes indígenas foram dizimados tanto diretamente pelos europeus, na ação dos bandeirantes e bugreiros durante os séculos XVII e XVIII, como indiretamente, pelas epidemias trazidas por estes e pelos africanos. Os sobreviventes foram reunidos em reservas por Telêmaco Morocines Borba, em 1882, sob o nome de Kaingang.

Os Pampeanos habitavam a região ao sul do rio Jacuí e as regiões que atualmente são território do Uruguai e da Argentina antes da chegada dos europeus.

Indígenas das tribos pampeanas conhecidas eram chamados de Charruas, Minuanos, Jarós, Guenoas, Mboanes e Chanás. As últimas referências a estes nativos como grupo étnico são das primeiras décadas do século XIX (Becker, 2003). Desta forma, estariam eles extintos há cerca de dois séculos.

Os Guaranis (pertencentes ao tronco lingüístico Tupi) migraram do sudeste da Amazônia para a Bacia Platina entre os séculos XVI e XVIII, tendo se distribuído entre Brasil, Argentina, Uruguai, Paraguai e Bolívia. Foram os indígenas que mais se adaptaram as condições dos colonizadores, sendo eles responsáveis pela experiência mais bem sucedida das missões jesuíticas em terras brasileiras.

A diminuição da população indígena foi marcante nos contatos que se sucederam. Atualmente, segundo dados da Fundação Nacional do Índio (FUNAI, 2006), vivem no Brasil, em aldeias e reservas, cerca de 460 mil índios. Outros 100 a 190 mil indivíduos vivem em ambientes urbanos e rurais, em terras reconhecidamente como não indígenas.

No Rio Grande do Sul atualmente vivem em reservas cerca de 13.448 indígenas, entre Guaranis e Kaingangues, enquanto que no Rio de Janeiro seriam apenas 330 Guaranis. Estudos genéticos recentes apontam que houve uma significativa miscigenação dos ameríndios destas duas tribos com europeus e, também, com os escravos africanos. Entre os Guaranis, 9 e 14% dos cromossomos Y encontrados são de origem europeia e africana, respectivamente. Enquanto que 100% dos genomas mitocondriais são de origem ameríndia, o que evidencia os cruzamentos assimétricos entre homens europeus e mulheres ameríndias. Esta marca das uniões assimétricas também está presente nos Kaingangues, mas mostrando uma contribuição de cromossomos Y de origem não-ameríndia ainda maior: 14% europeia e 16% africana (Marrero e cols., 2006).

1.10 A formação da população brasileira

Investigações na área da Genética vêm identificando há bastante tempo que a mistura entre europeus, africanos e ameríndios que ocorreu durante a colonização do Brasil foi extensa (ver compilação completa e dados originais com sistemas genéticos clássicos em Salzano e Bortolini, 2002). Entretanto, só mais recentemente com as investigações com marcadores de linhagens cuja herança é exclusivamente materna ou paterna (mtDNA e cromossomo Y, respectivamente) foi possível identificar que esta mistura era de natureza assimétrica (homem europeu com mulheres indígenas e africanas) e que a mesma foi determinante para definir o perfil genético das populações brasileiras contemporâneas (Bortolini, 1999; Alves-Silva e cols., 2000; Carvalho-Silva e cols., 2001). Estes estudos foram fundamentais ainda para a compreensão de que não se pode pretender que apenas os indivíduos com sinais fenotípicos de mistura representem o grupo híbrido em nosso país (Bortolini, 1999; Parra e cols., 2003).

Mas quem eram estes nativos e migrantes que aqui chegaram, particularmente nas regiões alvo deste estudo?

2 JUSTIFICATIVA E OBJETIVOS

Como já mencionado acima, estudos realizados nos últimos anos vêm mostrando que a miscigenação entre os três grupos geográficos presentes na colonização do Brasil ocorreu em larga escala e na forma de cruzamentos assimétricos. Entretanto, algumas perguntas ainda permanecem sem resposta. Uma delas diz respeito a qual teria sido o peso desses eventos na formação das populações negras brasileiras contemporâneas? Ou ainda, quanto de africano existe na porção genômica destas populações identificadas como negras, e se esta porção poderia refletir sua origem geográfica mais precisa?

Vale destacar ainda que os últimos anos foram marcados por um crescente número de políticas de ações afirmativas, quase sempre no sentido de “cotas raciais”. Este tema tem suscitado inúmeras controvérsias em diferentes áreas, incluindo a Genética, pois tem instigado os pesquisadores a darem sua opinião e contribuição sobre o assunto (ver como exemplo, Pena e Bortolini, 2004).

Devido a estes fatos e perguntas a serem respondidas este trabalho buscou caracterizar geneticamente, com relação a marcadores localizados no cromossomo Y, duas amostras de populações brasileiras classificadas fenotipicamente como negras das cidades do Rio de Janeiro (RJ) e Porto Alegre (PoA). Vale lembrar que o cromossomo Y é amplamente utilizado na genética humana populacional por apresentar dentre outras características, polimorfismos em sua região não-recombinante (NRY) que, muitas vezes, são geográfico-específicos. Dentre estes estão polimorfismos com taxas de mutação bastante baixas, não-recorrentes e que são normalmente bialélicos: os SNPs (*Single Nucleotide Polymorphisms* ou polimorfismos de base única). Recentemente um conjunto cada vez maior de locos

bialélicos vêm sendo utilizados em estudos que buscam caracterizar os cromossomos Y de uma dada população, seja ela nativa (Bortolini e cols., 2003) ou miscigenada (Marrero e cols., 2005). Além disso, podemos contar para este estudo com amostras oriundas de duas cidades, que como visto anteriormente, tiveram um importante fluxo de escravos na era colonial.

A porção de cromossomos Y de origem africana nestas mesmas amostras foi descrita em outro estudo que pode ser visto em anexo (Hünemeier e cols., 2006). Neste trabalho somente a porção de origem **não-africana** destes cromossomos será considerada em maiores detalhes. Porém, como veremos a seguir, em vários momentos na apresentação dos resultados e discussão, todos os dados gerados com estas amostras (incluindo mtDNA; Hünemeier e cols., 2006; ver anexo) serão considerados. Este recurso será utilizado para que o cenário da dinâmica demográfica, evolutiva e histórica destas populações possa ser revelado com maior precisão.

3 MATERIAL E MÉTODOS

3.1 Populações amostradas

A amostra de Porto Alegre constitui-se de cinquenta e sete indivíduos do sexo masculino classificados fenotipicamente como negros residentes na capital e região metropolitana. Tais amostras foram coletadas sob a supervisão da Profa. Dra. Mara Helena Hutz (Departamento de Genética-UFRGS) junto a voluntários que buscaram os serviços de análises clínicas oferecidos pela Faculdade de Farmácia da UFRGS.

Já a amostra do Estado do Rio de Janeiro constitui-se de cento e trinta indivíduos do sexo masculino classificados também, de acordo com características morfológicas, como negros residentes na cidade do Rio de Janeiro e região metropolitana. As pessoas que aceitaram participar como voluntárias deste estudo são doadores regulares de bancos de sangue da cidade do Rio de Janeiro. Essas amostras foram cedidas pela Profa. Dra. Eliane Bandinelli (Departamento de Genética-UFRGS).

Todos os cento e oitenta e sete indivíduos amostrados colaboraram voluntariamente para a realização deste estudo. 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).

3.2 Marcadores do cromossomo Y: extração, genotipagem e análise

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

As amostras de DNA foram submetidas às PCRs (*Polymerase Chain Reaction* ou Reação em Cadeia de Polimerase) e o sucesso das reações foi verificado por eletroforese em gel de agarose com tampão Tris-Borato-EDTA (TBE) e corante Brometo de Etídio, com posterior verificação deste gel em um transluminador (emissor de Ultravioleta) sob prévia utilização de Azul de Bromofenol. Dependendo do marcador utilizado, foi necessária digestão por enzima de restrição específica e nova verificação com gel de agarose no transluminador para definição do alelo.

As combinações das variantes alélicas dos diferentes marcadores ao longo do cromossomo Y definem haplogrupos de acordo com a proposta hierárquica apresentada por *The Y Chromosome Consortium* (2002) e por Jobling e Tyler-Smith (2003; Figura 3). Os marcadores utilizados neste estudo para a genotipagem dos cromossomos Y de origem não-africana estão listados na Tabela 7.

Embora a relação hierárquica entre os vários cromossomos Y humanos já identificados seja bem conhecida (Figura 3), a terminologia para defini-los comumente utilizada permanece confusa: haplogrupos, clados, sub-clados, sub-haplogrupos são palavras frequentemente usadas como sinônimos. Neste trabalho, para facilitar, o termo haplogrupo será usado para definir linhagens maiores (J*, E*, R*, etc), bem como para definir suas derivações (R1*, R1b3f, etc).

As distribuições dos diferentes haplogrupos, bem como a contribuição ancestral, foram obtidas de forma direta visto estes terem, em sua maioria, distribuição geográfico-específica.

Para os testes exatos de diferenciação populacional utilizou-se o programa ARLEQUIN Ver 2.000 (Schneider e cols., 2000; ARLEQUIN, 2006).

Tabela 7. *Primers* utilizados e variação nucleotídica que define o estado alélico ancestral/derivado.

Loco	Seqüência de <i>Primers</i> (5' → 3')	Varição Nucleotídica	Referência
DYS 199	TAATCAGTCTCCTCCCAGCA GGTACCAGCTCTTCTAATTG GGTACCAGCTCTTCTAATTA	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. (2003)
M9	TCAGGACCCTGAAATACAGAACT TTGAAGCTCGTGAAACAGATTAG	C/G	Thomas e cols. (1999)
M19	TGAACCTACAAATGTGAAACT TATTTTTGTGAAGACTGTTGTAT TATTTTTGTGAAGACTGTTGTAA	T/A	Ruiz-Linares e cols. (1999)
RPS4Y ₇₁₁	CACAAGGGGGAAAAAACAC GGCAATAAACCTTGGATTTCT GGCAATAAACCTTGGATTTCC ATGTTGAACTGAAAGTTGATGCC	C/T	Bergen e cols. (1999)
M173	TTATCATTCTGAATATTAACAGATCA CAA	A/C	Montiel e cols. (2005)
M17	GTGGTTGCTGGTTGTTACCGG AGCTGACCACAACTGATGTAGA	G/ins G	Kayser e cols. (2005)
SRY ₂₆₂₇	TCTGGTTCTGTGTCCTTGGGC	C/T	Montiel e cols. (2005)
M167	AACCTCTGGAGCGGGACTTTG		
12f2	CTGACTGATCAAATGCTTACAGATC TCTCTAGAATTTCTTCACAGAATTG	Del 500 bp	Rosser e cols. (2000)

Nota: Foram listados aqui apenas os *primers* que definem os haplogrupos de origem não-africana.

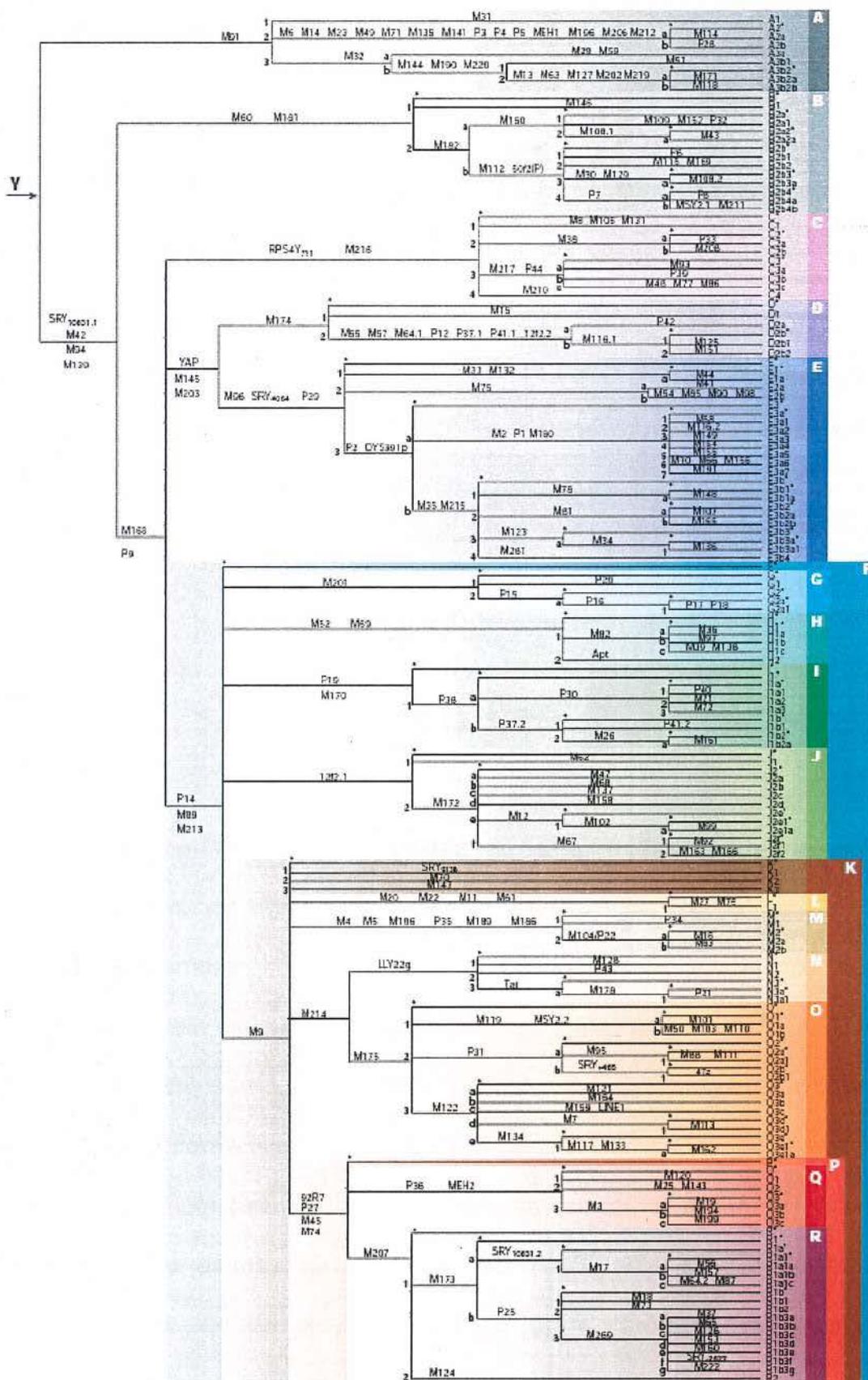


Figura 3. Relação filogenética dos cromossomos Y humanos.
 Fonte: Jobling e Tyler-Smith (2003).

4 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Este trabalho teve como objetivo principal a caracterização dos cromossomos Y de origem não-africana em amostras de indivíduos identificados como negros das cidades do Rio de Janeiro e Porto Alegre. Entretanto, estando esta investigação inserida num projeto mais amplo, se fará uso de dados apresentados em detalhes em outro trabalho (Hünemeier e cols., 2006; ver anexo) para que uma visão mais ampla sobre a história das populações investigadas seja delineada.

4.1 Linhagens mitocondriais em negros do Rio de Janeiro e de Porto Alegre

Hünemeier e cols. (2006) estimaram que a proporção de linhagens mitocondriais africanas nestas duas amostras (79%-90%; Rio de Janeiro e Porto Alegre respectivamente, Tabela 8) é bem maior do que aquela estimada para populações brancas, onde os valores variaram de 0 a no máximo 44% (Alves-Silva e cols., 2000; Marrero e cols., 2005). Anteriormente Pena e Bortolini (2004), baseados em resultados disponíveis até aquele momento, calcularam que cerca de 90 milhões de brasileiros tinham genomas mitocondriais de origem africana. Baseados neste conjunto novo de dados, Hünemeier e cols. (2006) vão além e sugerem que, independente da cor da pele ou qualquer outra característica fenotípica, as populações brasileiras representam o mais extraordinário reservatório de linhagens mitocondriais africanas fora da África.

Tabela 8. Contribuição ancestral (%) dos três grandes grupos geográficos para a formação do *pool* genômico mitocondrial dos negros das cidades do Rio de Janeiro e Porto Alegre.

	Europeu	Africano	Ameríndio
Rio de Janeiro	2	90	8
Porto Alegre	6	79	15

Fonte: Hünemeier e cols. (2006).

4.2 Marcadores do cromossomo Y

Os marcadores localizados no cromossomo Y, por sua vez, revelaram que aproximadamente 56% e 37% dos cromossomos nas amostras do Rio de Janeiro e Porto Alegre, respectivamente, são de origem africana (Tabela 9). Estes valores são intermediários àqueles encontrados para europeus e africanos do sul do Saara (Tabela 10), mas são substancialmente maiores do que aqueles encontrados em populações brasileiras identificadas como brancas: 0% até no máximo ~5% (Carvalho-Silva e cols., 2001; Abe-Sandes e cols., 2004; Marrero e cols., 2005). Dentro do grupo de cromossomos de origem não-africana podemos notar que a maior parte deles tem origem europeia (41% e 54% no Rio de Janeiro e Porto Alegre, respectivamente; Tabela 9). Cromossomos de origem ameríndia também foram detectados em Porto Alegre, mas em proporção bem menor (5%). De qualquer forma este é um dado surpreendente já que o mesmo não foi observado em estudos com populações brancas de várias regiões brasileiras (Carvalho-Silva e cols., 2001; Marrero e cols., 2005). No entanto, Silva e cols. (2006) observaram a

presença de cromossomos de origem ameríndia em 1,6% dos indivíduos de uma amostra aleatória do estado do Rio de Janeiro. Mas devido ao fato de terem se utilizado de uma amostra aleatória, não há como saber se os cromossomos de origem ameríndia foram encontrados em indivíduos brancos ou negros. Diferenças na proporção dos haplogrupos encontrados nas duas populações podem evidenciar fluxos migratórios e dinâmicas demográficas distintas que as duas regiões vivenciaram. Outra possibilidade seria a diferença nos critérios da classificação dos indivíduos amostrados, visto que a mesma foi feita através de critérios morfológicos, muito sujeitos a subjetividades.

Tabela 9. Provável origem dos cromossomos Y encontrados em negros das cidades do Rio de Janeiro e Porto Alegre.

	Euro-asiático	Africano	Ameríndio	Indefinido
Rio de Janeiro	0.407 (53)	0.562 (73)	0 (0)	0.031 (04)
Porto Alegre	0.543 (31)	0.370 (21)	0.052 (03)	0.035 (02)

Fonte: presente trabalho.

A Tabela 11 apresenta com maiores detalhes o conjunto de cromossomos Y de origem não-africana nas populações investigadas. Os cromossomos Y de provável origem européia perfazem a maior parte daqueles que não tiveram origem africana inferida. Dentre estes, R1* foi o mais freqüente com distribuições de 23% no Rio de Janeiro e 14% em Porto Alegre. O cromossomo R1* é encontrado em altas freqüências nas Ilhas Canárias (47%; Flores e cols., 2003), na Alemanha (40%; Kayser e cols., 2005) e na da ilha de Malta (32%), atingindo ainda freqüências aproximadas a essa última em quase todo o mediterrâneo (Capelli e cols., 2006).

Tabela 10. Porcentagem do haplogrupo E* na Europa, África, e outras regiões.

Região	n	%	Região	n	%
Europa			Etiópia (Wolayta) ^a	12	91.7
Portugal (Norte) ^a	50	16.0	Etiópia (Miscigenado) ^a	12	99.9
Portugal (Sul) ^a	49	22.4	Somália ^a	23	100.0
Espanha (Cantabria) ^a	56	42.9	Quênia (Borana (Oromo)) ^a	7	100.0
Espanha (Astúria) ^a	90	23.3	Quênia (Bantu) ^a	28	96.5
Espanha (Sul) ^a	62	9.6	Quênia (Nilo-Saarianos) ^a	18	72.2
Espanha (Bascos) ^a	55	3.6	África Sub-Saariana		
Espanha (Catalunha) ^b	33	6.1	Senegal (Mandenka) ^a	16	100.0
França ^a	85	12.9	Niger (Songhai) ^a	10	80.0
França (Bascos) ^a	16	12.6	Niger (Tuareg) ^a	22	81.7
França (Bearnais) ^b	27	3.7	Niger (Fulbe) ^a	7	71.4
Ilhas Orkney ^a	7	0.0	Nigéria (Fulbe) ^a	32	100.0
Dinamarca ^a	35	5.8	Nigéria (Hausa) ^a	10	40.0
Itália (Norte) ^a	67	21.0	Nigéria (Yoruba) ^a	21	90.5
Itália (Centro) ^a	89	23.5	Pigmeus (Biaka) ^a	33	66.7
Itália (Sul) ^a	87	23.0	Pigmeus (Mbuti) ^a	13	53.8
Itália (Sicília) ^a	136	35.3	Namíbia (San) ^a	7	0.0
Itália (Sardenha) ^a	367	13.3	Sul da África (Kung) ^a	64	56.2
Itália (Corsica) ^a	140	10.7	Sul da África (Khwe) ^a	26	88.5
Estônia ^a	74	9.6	Sul da África (Bantu) ^a	8	87.5
Rússia ^a	42	0.0	Oriente Médio		
Romênia ^a	14	42.8	Turquia (Sefarditas) ^a	19	10.6
Bulgária ^a	116	41.4	Turquia (Estambul) ^a	35	28.7
Albânia ^a	19	63.2	Turquia (Sudoeste) ^a	40	10.0
Macedônia ^b	59	20.3	Turquia (Nordeste) ^a	41	2.4
Grécia ^b	84	23.8	Turquia (Anatolia Central) ^a	61	16.4
Croácia ^b	57	8.8	Turquia (Sudeste) ^a	24	12.6
Hungria ^b	53	9.4	Turquia (Erzurum) ^a	25	16.0
Ucrânia ^b	93	8.6	Turquia (Chipre) ^a	46	41.3
Polônia ^b	99	4.0	Beduínos ^a	28	21.5
Holanda ^b	34	0.0	<i>Druze Arabs</i> ^a	28	25.0
Norte da África			Palestinos ^a	29	34.3
Árabes marroquinos ^a	54	100.0	Emirados Árabes Unidos ^a	41	17.0
<i>Moyen Atlas Berbers</i> ^a	69	97.0	Omã ^a	13	23.1
<i>Marrakesh Berbers</i> ^a	29	92.9	Cáucaso		
<i>Mozabite Berbers</i> ^a	20	90.0	Azerbaijão (Azeri) ^a	97	4.2
Egito (Norte) ^a	21	66.8	Adygei ^a	18	0.0
Egito (Sul) ^a	34	23.5	Paquistão ^a	176	2.8
Leste da África			Leste Asiático ^a	245	0.0
Etiópia (Judeus) ^a	22	59.1	Oceania ^a	21	0.0
Etiópia (Amhara) ^a	34	70.5	Nativos Americanos ^a	43	0.0
Etiópia (Oromo) ^a	25	96.0			

Fonte: ^aCruciani e cols. (2004); ^bSemino e cols. (2004).

Tabela 11. Frequências dos haplogrupos do cromossomo Y encontradas nas populações negras do Rio de Janeiro e de Porto Alegre.

Y Haplogrupo	provável origem	Rio de Janeiro	Porto Alegre
E*	África	0,547 (71)	0,335 (19)
B* (xF, xE)	África	0,015 (02)	0,035 (02)
J*	Oriente Médio/Europa	0,031 (04)	0,035 (02)
K* (xP)	Eurásia	0,015 (02)	0,035 (02)
F* (xK)	Europa	0,100 (13)	0,210 (12)
P* (xR1, R1b3f)	Europa	0,023 (03)	0,123 (07)
R1*(xR1b3f)	Europa	0,231 (30)	0,140 (08)
R1b3f	Europa	0,007 (01)	0
Q* (xQ3*)	Ameríndia	0	0,035 (02)
Q3*	Ameríndia	0	0,017 (01)
Y*	Indefinido	0,031 (04)	0,035 (02)
Total		1,000 (130)	1,000 (57)

Fonte: presente trabalho.

Nota: Os indivíduos genotipados para o haplogrupo E* também foram genotipados para seus subhaplogrupos por Hünemeier e cols. (2006).

Já um haplogrupo derivado deste (R1b3f) foi encontrado somente na amostra do Rio de Janeiro, mas com frequência baixa (0,7%). Tal haplogrupo é encontrado em 2,2% da população dos Açores e em 1,4% da população da Galícia (Brion e cols., 2004; Montiel e cols., 2005).

Devido ao número de marcadores ser bastante diferente na maioria dos estudos, as comparações com a maior parte dos dados disponíveis na literatura só podem ser feitas depois de serem gerados agrupamentos hierárquicos maiores, como aqueles apresentados na Tabela 12. Ainda assim foram realizados testes exatos de diferenciação populacional utilizando-se o programa ARLEQUIN Ver 2.000 (Schneider e cols., 2000; ARLEQUIN, 2006). Foi possível, após o agrupamento

Tabela 12. Porcentagem dos haplogrupos do cromossomo Y em países e regiões europeias de significância histórica para as populações investigadas.

Haplogrupo	BRASIL		EUROPA									
	Rio de Janeiro	Porto Alegre	Itália ^a	Alemanha ^b	Espanha		Portugal					
					Galícia ^c	Ilhas Canárias ^d	Geral ^e	Continental ^f	Açores ^g	Açores ^h		
B*	2	3										
E*	54	36	16	6	8	16	14	12	13	14		
F*	10	21	13	29	14	14	13	13	14			
J*	3	3	25	4	18	14	12	10	9	10		
K*	2	3		2	2	3	3	2	4			
P*	26	26	40	59	58	53	57	63	60	56		
Q*		5										
Y*	3	3	6				1				20	

Fonte: Dados compilados de ^aDi Giacomo e cols. (2003); ^bKayser e cols. (2005); ^cBrion e cols. (2004); ^dFlores e cols. (2003); ^eGonçalves e cols. (2005). Neste estudo Q* apareceu com frequência menor que 1%; ^fSilva e cols. (2006); ^gMontiel e cols. (2005); ^hFernando e cols. (2005).

hierárquico de dados, fazer comparações entre as duas populações aqui analisadas e uma amostra aleatória (sem determinação de cor) da população do Rio de Janeiro (Silva e cols., 2006), além de uma amostra da população de Portugal identificada como branca (Beleza e cols., 2006).

Num primeiro momento foram comparadas as populações através da estatística F_{st} considerando-se todos os marcadores (de origem africana e não-africana). Usando esse parâmetro todas as populações apresentaram diferença entre si significativamente, sendo que entre as duas populações negras de Porto Alegre e do Rio de Janeiro (amostra do presente estudo), se diferenciam menos entre si ($F_{st} = 0.04178$) do que das demais (Tabelas 13 e 14).

Tabela 13. F_{st} entre as populações considerando-se todos os haplogrupos encontrados.

	Porto Alegre ^a	Rio de Janeiro ^b	Rio de Janeiro ^c	Portugal ^d
Porto Alegre ^a	0.00000	---	---	---
Rio de Janeiro ^b	0.04178	0.00000	---	---
Rio de Janeiro ^c	0.11621	0.14259	0.00000	---
Portugal ^d	0.16344	0.19096	0.00160	0.00000

Fonte: Dados gerados pelo programa ARLEQUIN Ver 2.000 a partir de dados de ^apresente trabalho; ^bpresente trabalho; ^cSilva e cols. (2006); ^dBeleza e cols. (2006).

Tabela 14. Teste Exato de Diferenciação Populacional considerando-se todos os haplogrupos encontrados.

	Porto Alegre ^a	Rio de Janeiro ^b	Rio de Janeiro ^c
Porto Alegre ^a	---	---	---
Rio de Janeiro ^b	0.00215+-0.0014	---	---
Rio de Janeiro ^c	0.00000+-0.0000	0.00000+-0.0000	---
Portugal ^d	0.00000+-0.0000	0.00000+-0.0000	0.01265+-0.0072

Fonte: Dados gerados pelo programa ARLEQUIN Ver 2.000 a partir de dados de ^apresente trabalho; ^bpresente trabalho; ^cSilva e cols. (2006); ^dBeleza e cols. (2006).

Quando foram considerados na análise apenas os marcadores não-africanos, todos os resultados foram significativos estatisticamente, demonstrando diferenças entre as populações. No entanto, as populações negras se mantiveram também aqui mais parecidas entre si. Em relação à amostra de Portugal, as duas populações negras se mostraram totalmente distintas, e a aleatória do Rio de Janeiro mais próxima (Tabelas 15 e 16).

Tabela 15. Fst entre as populações considerando-se apenas os haplogrupos não-africanos.

	Porto Alegre ^a	Rio de Janeiro ^b	Rio de Janeiro ^c
Porto Alegre ^a	0.00000	---	---
Rio de Janeiro ^b	0.06216	0.00000	---
Rio de Janeiro ^c	0.19073	0.02260	0.00000
Portugal ^d	0.21831	0.03223	0.00205

Fonte: Dados gerados pelo programa ARLEQUIN Ver 2.000 a partir de dados de ^apresente trabalho; ^bpresente trabalho; ^cSilva e cols. (2006); ^dBeleza e cols. (2006).

Tabela 16. Teste Exato de Diferenciação Populacional considerando-se apenas os haplogrupos não-africanos.

	Porto Alegre ^a	Rio de Janeiro ^b	Rio de Janeiro ^c
Porto Alegre ^a	---	---	---
Rio de Janeiro ^b	0.02385+-0.0034	---	---
Rio de Janeiro ^c	0.00000+-0.0000	0.00720+-0.0050	---
Portugal ^d	0.00000+-0.0000	0.00000+-0.0000	0.03665+-0.0110

Fonte: Dados gerados pelo programa ARLEQUIN Ver 2.000 a partir de dados de ^apresente trabalho; ^bpresente trabalho; ^cSilva e cols. (2006); ^dBeleza e cols. (2006).

Olhando com maiores detalhes os haplogrupos de origem não africana nas duas amostras aqui estudadas, pode-se perceber que um haplogrupo que possui grande porcentagem na região do mediterrâneo, o J*, foi encontrado aproximadamente em 3% dos indivíduos do Rio de Janeiro e Porto Alegre. Tal

cromossomo é observado desde a Alemanha (4%) até a Itália (25%). A tabela 12 mostra também que em todas as populações do Mediterrâneo investigadas o mesmo é observado com distribuições maiores que 9%. Entretanto, a origem deste cromossomo reporta ao Oriente Médio, sendo freqüente entre judeus (Tabela 17), bem como entre palestinos (55%) e beduínos (66%; Semino e cols., 2004). As altas distribuições do J* no Oriente Médio e em regiões adjacentes, bem como outras particularidades, levaram Semino e cols. (2004) a sugerirem que este haplogrupo (e suas derivações) teria chegado à Europa devido a dois movimentos migratórios distintos temporalmente: a expansão do Neolítico e mais recentemente, através da expansão árabe para o Norte da África e depois para a Península Ibérica. Desta forma, a presença deste nas populações brasileiras não pode ser facilmente inferida, pelo menos, com este nível de resolução visto que o mesmo faz parte do *pool* gênico europeu devido à expansão Neolítica ou ao histórico mais recente de ancestralidade árabe/judeu dos povos europeus da região do Mediterrâneo. Uma alternativa para a presença do cromossomo J* no Brasil pode ser a influência diretamente de imigrantes do oriente médio (judeus, árabes, palestinos, turcos e outros) para o Brasil principalmente nos séculos XIX e XX. É mais provável, entretanto, que a ocorrência deste cromossomo no Brasil seja devido à soma destes fatores.

Tabela 17. Porcentagem de haplogrupos do cromossomo Y encontrados em judeus Ashkenazim em comparação com europeus não-judeus.

Haplogrupo	Judeus Ashkenazim ^a (%)	Europeus não-judeus ^b (%)
E*	20,4	6,3
F*	0,9	0
G*	9,7	2,9
I*	4,1	20,4
J*	38,0	7,1
K*	2,0	0,6
L*	0,2	0
N*	0,2	3,4
P*	0,5	0
Q*	5,2	0,3
R*	18,9	58,5

Fonte: Modificado de Behar e cols. (2004).

^a442 indivíduos; ^b348 indivíduos.

Considerando agora o caso do haplogrupo F*, pode-se constatar que ele está presente em 10% na amostra do Rio de Janeiro e em 21% na amostra de Porto Alegre. O mesmo tem distribuições similares às do Rio de Janeiro na maior parte das populações mostradas na Tabela 12. A exceção fica por conta de sua distribuição na Alemanha (29%). Desta forma, sua presença numa frequência mais alta em Porto Alegre pode ser devido ao importante fluxo de imigrantes alemães ao estado do Rio Grande do Sul a partir de 1824.

O haplogrupo K* aparece com distribuição baixa nas duas populações, porém similar àquelas observadas em países europeus (Tabela 12). As distribuições mais altas deste haplogrupo são reportadas na Ásia central (Bortolini e cols., 2003). A presença deste tipo de cromossomo na Europa indica provavelmente a já bem conhecida relação entre povos deste e do continente asiático durante períodos históricos e/ou pré-históricos (Santos e cols., 1999; Bortolini e cols., 2003).

Por último os haplogrupos Q* e Q3*, ambos de origem ameríndia, foram detectados na amostra de Porto Alegre. Este fato demonstra que em populações urbanas identificadas como negras, a contribuição nativa via paterna, embora

pequena, se faz presente, diferentemente do que ocorre com populações brancas estudadas anteriormente (Carvalho-Silva e cols., 2001; Marrero e cols., 2005; Figura 4).

Se adotarmos a mesma estratégia empregada por Pena e Bortolini (2004) podemos estimar o número de cromossomos de origem africana presentes no Brasil. Para isso temos que considerar o número de homens autodeclarados brancos e pretos + pardos do último senso do IBGE (~43 e ~38 milhões, respectivamente; ver Tabela 18 para dados da população total) e as proporções de cromossomos africanos em brancos (média de 2,5% considerando os estudos de Carvalho-Silva e cols., 2001, e Marrero e cols., 2005) e aqueles de origem africana em negros aqui avaliados (~50% considerando a amostra como um todo) chegamos ao número aproximado de 20 milhões de brasileiros com cromossomos Y de origem africana, sendo que destes 95% teriam aparência fenotípica que poderia reportar ancestralidade africana (cor da pele preta ou parda).

Tabela 18: População residente, por cor ou raça, segundo as Grandes Regiões – 1999.

Grandes Regiões	Total	Cor ou raça					Sem declaração
		Branca	Preta	Parda	Amarela	Indígena	
Brasil	160 336 471	86 626 719	8 645 506	64 043 050	742 372	261 740	17 084
Norte	7 828 407	2 220 588	182 174	5 343 991	13 748	67 247	659
Nordeste	46 400 796	13 792 306	2 605 971	29 922 833	38 633	38 034	3 019
Sudeste	70 067 880	44 855 408	4 710 659	19 909 949	528 613	51 337	11 914
Sul	24 514 219	20 497 918	743 271	3 099 726	119 742	52 401	1 161
Centro-Oeste	11 273 592	5 209 175	398 395	5 571 775	41 575	52 341	331

Fonte: IBGE (2006).

Há ainda cerca de 800 mil cromossomos Y de origem ameríndia entre homens brasileiros não-indígenas. Destes, todos, poderiam ser identificados como negros (pretos e pardos).

Finalmente, próximo de 50% dos homens negros brasileiros (19 milhões de pessoas) apresentam cromossomo Y de origem européia.

A Tabela 19 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 os 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.

Tabela 19. 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)

Fonte: presente trabalho e Hünemeier e cols. (2006).

Para finalizar, estes resultados conjuntamente mostram que cerca da metade dos indivíduos identificados como negros podem ter genomas mitocondriais e de Y de origem africana. Em contrapartida, outros 50% apresentariam pelo menos um de seus genomas uniparentais de origem não-africana.

Desta forma, pode-se inferir que estes podem ser identificados como negros, mas não seriam tão africanos como inicialmente poderia se supor observando-se apenas critérios morfológicos como a cor da pele.

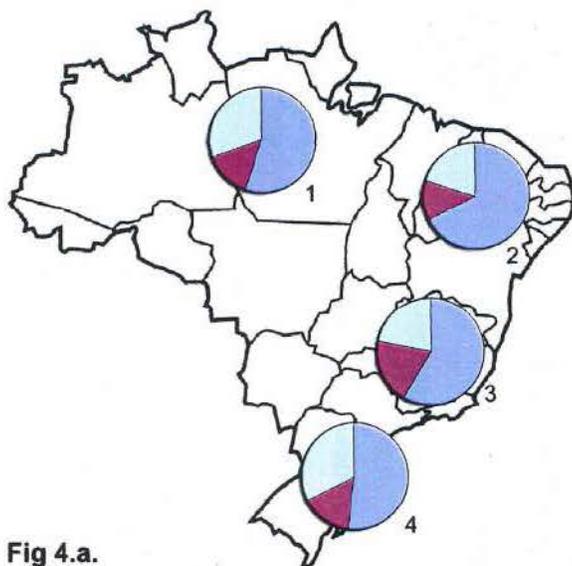


Fig 4.a.

1 – Região Norte; 2 – Região Nordeste; 3 – Região Sudeste; 4 – Região Sul.

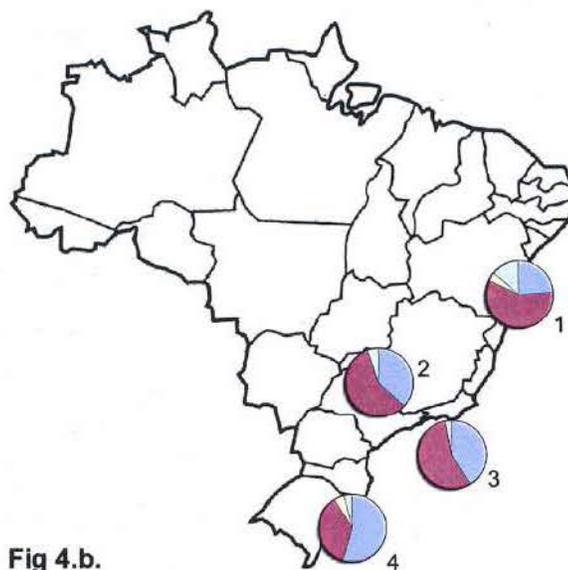


Fig 4.b.

1 - Salvador; 2 – Ribeirão Preto; 3 - Rio de Janeiro; 4 – Porto Alegre.

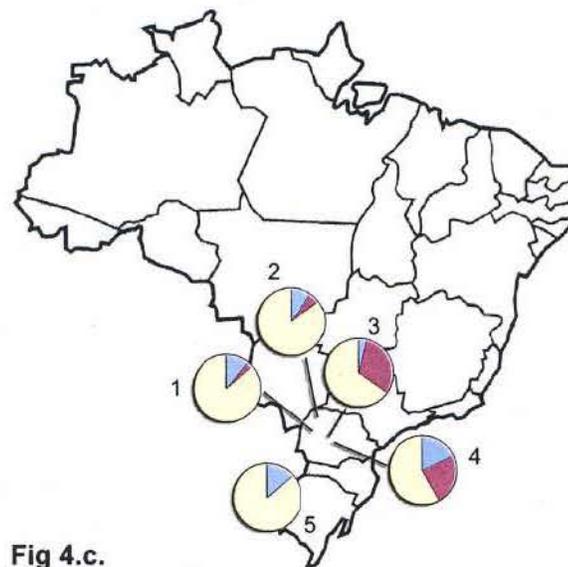


Fig 4.c.

1 - guarani kaiowá; 2 - guarani ñandeva; 3 - guarani m'byá; 4 - kaingang-Paraná; 5 - kaingang-Rio Grande do Sul.

Legenda:



Figura 4. Porcentagem de contribuição parental, segundo SNPs do cromossomo Y, em populações brasileiras. a) Populações brancas agrupadas em quatro regiões sócio-geográficas do Brasil. b) Populações negras de quatro cidades. c) Populações ameríndias de cinco localidades.

Fonte: Dados compilados de a) Carvalho-Silva e cols. (2001; 2006); b) presente trabalho e Abe-Sandes e cols. (2004); c) Marrero e cols. (2006).

5 Conclusão

Feitas então as análises moleculares, estatísticas e as considerações históricas, pode-se agora visualizar com mais clareza o panorama genético das populações negras aqui estudadas. Viu-se que apesar de ambas as amostras serem de indivíduos identificados fenotipicamente como negros, do ponto de vista genômico, estes tanto podem ser considerados afro-descendentes, como euro-descendentes, ou ainda ameríndio-descendentes, tamanho foi o peso das populações européias e ameríndias na constituição das populações alvo deste estudo. Observou-se também uma marcante diferença na proporção de ancestralidade africana entre as duas populações. As diferenças entre as populações se mostraram estatisticamente significativas. Estas podem ser explicadas por alguns fatores históricos, como, por exemplo, o fato do Rio de Janeiro ter recebido escravos diretamente da África, e o Rio Grande do Sul ter recebido escravos do mercado interno, com uma considerável porcentagem de escravos já nascidos no Brasil. Essa diferença também pode ser explicada pela arbitrariedade na identificação e “classificação” das pessoas segundo critérios morfológicos, como a cor da pele.

Este estudo, além de dar uma contribuição bastante significativa para o conhecimento genético-populacional das populações negras brasileiras, também serve de subsídio para outras áreas. Desde a medicina até a antropologia podem se beneficiar dos dados aqui revelados. Dados que se tornam ainda mais importantes devido a crescente discussão a respeito das “cotas raciais” bem como a utilização de conceitos como o de “raça” dentro da Farmacogenética.

REFERÊNCIAS

- ABE-SANDES, K.; SILVA, W.A. JR.; ZAGO, M. (2004) **Heterogeneity of the Y chromosome in Afro-Brazilian populations**. Hum Biol 76:77-86.
- ACADÉMIE GRENOBLE. **Fotografias**. Disponível em: <<http://www.ac-grenoble.fr/espagnol/plc/fotos/racismoJPG.jpg>>. Acesso em: 6 out. 2006.
- AFRICAN SLAVE TRADE. Disponível em: <<http://cnnstudentnews.cnn.com/2000/fyi/news/09/13/african.dna.testing/map.slave.trade.jpg>>. Acesso em: 30 out. 2006.
- ALMEIDA, M.R.C. (2003) **Metamorfoses indígenas: identidade e cultura nas aldeias coloniais do Rio de Janeiro**. Rio de Janeiro: Arquivo Nacional.
- ALVES-SILVA, J.; SANTOS, M.S.; GUIMARÃES, P.M.; FERREIRA, A.C.S.; BANDELT, H.-J.; PENA, S.D.J.; PRADO, V.F. (2000) **The ancestry of Brazilian mtDNA lineage**. Am J Hum Genet 67:444-461.
- ARLEQUIN: A SOFTWARE FOR POPULATION GENETICS DATA ANALYSIS. Disponível em: <<http://lgb.unige.ch/arlequin>>. Acesso em: 5 nov. 2006.
- BECKER, I.I.B. (2003) **Os índios Charrua e Minuano na antiga Banda Oriental do Uruguai**. São Leopoldo. Editora da UNISINOS.
- BEHAR, D.M.; GARRIGAN, D.; KAPLAN, M.E.; MOBASHER, Z.; ROSENGARTEN, D.; KARAFET, T.M.; QUINTANA-MURCI, L.; OSTRER, H.; SKORECKI, K.; HAMMER, M.F. (2004) **Contrasting patterns of Y chromosome variation in Ashkenazi Jewish and host non-Jewish European populations**. Hum Genet 114:354-365.
- BELEZA, S.; GUSMÃO, L.; LOPES, A.; ALVES, C.; GOMES, I.; GIOUZELI, M.; CALAFELL, F.; CARRACEDO, A.; AMORIM, A. (2006) **Micro-phylogeographic and demographic history of Portuguese male lineages**. Ann Hum Genet 70:181-194.
- BERGEN, A.W.; WANG, C.Y.; TSAI, J.; JEFFERSON, K.; DEY, C.; SMITH, K.D.; PARK, S.C.; TSAI, S.J.; GOLDMAN, D. (1999) **An Asian-Native American**

- paternal lineage identified by RPS4Y resequencing and by microsatellite haplotyping.** *Ann Hum Genet* 63:63-80.
- BERUTE, G.S. (2004) **Características dos escravos traficados para o Rio Grande de São Pedro (1788-1802).** *Humanas* 26:349-369.
- BLUMENTHAL, G.W. (Org.) (2001) **Em terras gaúchas: a história da imigração judaico-alemã.** Porto Alegre: Sociedade Israelita Brasileira de Cultura e Beneficência.
- BORTOLINI, M.C. (1999) Breve visão sobre a gênese e a evolução das populações latino-americanas. In: SACCHET, A.M.O.F. (Org.) **Genética pra que te quero?** Porto Alegre: Editora da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, p. 57-61.
- BORTOLINI, M.C. (1996) **Estudos genéticos em populações negróides sul-americanas: subsídios para reflexões antropológicas.** 161 f. Tese. (Doutorado em Genética e Biologia Molecular) – Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre.
- BORTOLINI, M.C.; SALZANO, F.M.; THOMAS, M.G.; NASANEM, S.P.K.; BAU, C.H.D.; HUTZ, M.H.; LAYRISSE, Z.; PETZ-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.
- BRION, M.; SOBRINO, B.; BLANCO-VEREA, A.; LAREU, M.V.; CARRACEDO, A. (2004) **Hierarchical analysis of 30 Y-chromosome SNPs in European populations.** *Int J Legal Med* 119:10-15.
- CAPELLI, C.; REDHEAD, N.; ROMANO, V.; CALI, F.; LEFRANC, G.; DELAQUE, V.; MEGARBANE, A.; FELICE, A.E.; PASCALI, V.L.; NEOPHYTOU, P.I.; POUILLI, Z.; NOVELLETTO, A.; MALASPINA, P.; TERRENATO, L.; BEREBBI, A.; FELLOUS, M.; THOMAS, M.G.; GOLDSTEIN, D.B. (2006) **Population structure in the Mediterranean basin: a Y chromosome perspective.** *Ann Hum Genet* 70:207-225.
- 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.

- CARVALHO-SILVA, D.R.; TARAZONA-SANTOS, E.; ROCHA, J.; PENA, S.D.; SANTOS, F.R. (2006) **Y chromosome diversity in Brazilians: switching perspectives from slow to fast evolving markers**. *Genetica* 126:251-260.
- CRUCIANI, F.; LA FRATTA, R.; SANTOLAMAZZA, P.; SELBITTO, 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.
- DI GIACOMO, F.; LUCA, F.; ANAGNOU, N.; CIAVARELLA, G.; CORBO, R.M.; CRESTA, M.; CUCCI, F.; DI STASI, L.; AGOSTIANO, V.; GIPARAKI, M.; LOUTRADIS, A.; MAMMI, C.; MICHALODIMITRAKIS, E.N.; PAPOLA, F.; PEDICINI, G.; PLATA, E.; TERRENATO, L.; TOFANELLI, S.; MALASPINA, P.; NOVELLETTO, A. (2003) **Clinal patterns of human Y chromosomal diversity in continental Italy and Greece are dominated by drift and founder effects**. *Mol Phylogenet Evol* 28(3):387-395.
- FERNANDO, O.; MOTA, P.; LIMA, M.; SILVA, C.; MONTIEL, R.; AMORIM, A.; PRATA, M.J. (2005) **Peopling of the Azores Islands (Portugal): data from the Y chromosome**. *Hum Biol* 77:189-199.
- FLORES, C.; MACA-MEYER, N.; PEREZ, J.A.; GONZALEZ, A.M.; LARRUGA, J.M.; CABRERA, V.M. (2003) **A predominant European ancestry of paternal lineages from Canary Islanders**. *Ann Hum Genet* 67:138-152.
- FLORES, M. (1996) **História do Rio Grande do Sul**. 5. ed. rev. atual. Porto Alegre: Nova Dimensão.
- FUNAI – Fundação Nacional do Índio. **Índios do Brasil**. Disponível em: <<http://www.funai.gov.br>>. Acesso em: 15 out. 2006.
- 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.
- HAILE-SELASSIE, Y.; ASFAW, B.; WHITE, T.D. (2004) **Hominid cranial remains from Upper Pleistocene deposits at Aduma, Middle Awash, Ethiopia**. *Am J Phys Anthropol* 123:1-10.

- HAMMER, M.F. AND HORAI, S. (1995) **Y chromosomal DNA variation and the peopling of Japan**. *Am J Hum Genet* 56:951-962.
- HUBBE, M.; MAZZUIA, E.T.A.; ATUI, J.P.V.; NEVES, W. (2003) **A primeira descoberta da América**. Ribeirão Preto: Sociedade Brasileira de Genética. 70 p.
- HÜNEMEIER, T.; CARVALHO, C.; MARRERO, A.R.; SALZANO, F.M.; PENA, S.D.J.; BORTOLINI, M.C. (2006) **Niger-Congo speaking populations and the formation of the Brazilian gene pool: mtDNA and Y-chromosome data**. *Am J Phys Anthropol* (no prelo).
- HURLES, M.E.; VEITIA, R.; ARROYO, E.; ARMENTEROS, M.; BERTRANPETIT, J.; PÉREZ-LEZAUN, A.; BOSCH, E.; SHLUMUKOVA, M.; CAMBON-THOMSEN, A.; MCELREAVEY, K.; MUNAIN, A.L.; RÖHL, A.; WILSON, I.J.; SINGH, L.; PANDYA, A.; SANTOS, F.R.; TYLER-SMITH, C.; JOBLING, M.A. (1999) **Recent male mediated gene flow over a linguistic barrier in Iberia, suggested by analyses of a Y-chromosomal DNA polymorphism**. *Am J Hum Genet* 65:1437-1448.
- IBGE – Instituto Brasileiro de Estatística e Geografia. Disponível em: <<http://www.ibge.gov.br>>. Acesso em: 11 out. 2006.
- JOBLING, M.A. AND TYLER-SMITH, C. (2003) **The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age**. *Nat Rev Genet* 4:598-612.
- KAYSER, M.; LAO, O.; ANSLINGER, K.; AUGUSTIN, C.; BARGEL, G.; EDELMANN, 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, D.M.; PAWLOWSKI, R.; POETSCH, M.; SCHMID, D.; SCHMIDT, U.; SCHNEIDER, P.M.; 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* 117:428-443.
- KLEIN, H.S. (2002) As origens africanas dos escravos brasileiros. In: PENA, S.D.J. (Org.) **Homo brasilis: aspectos genéticos, lingüísticos, históricos e socioantropológicos da formação do povo brasileiro**. São Paulo: FUNPEC Editora São Paulo. p. 93-112.

- LAHIRI, D.K. AND NURNBERGER, J.I. JR. (1991) **A rapid non-enzimatic method of HMW DNA from blood for RFLP studies.** *Nucleic Acids Res* 19(19):5444.
- MAESTRI, M. (1993) **O escravo gaúcho: resistência e trabalho.** Porto Alegre: Editora da Universidade/UFRGS.
- MAESTRI, M. (2006) **O escravo no Rio Grande do Sul: trabalho, resistência e sociedade.** 3.ed.rev.atual. Porto Alegre: Editora da UFRGS.
- MARRERO, A.R.; LEITE, F.P.N.; CARVALHO, B.A.; PERES, L.M.; KOMMERS, T.C.; CRUZ, I.M.; SALZANO, F.M.; LINARES, A.R.; SILVA JR, W.A. AND 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.
- MARRERO, A.R.; SILVA-JUNIOR, W.A.; BRAVI, C.M.; HUTZ, M.H.; PETZ-ERLER, M.L.; RUIZ-LINARES, A.; SALZANO, F.M.; BORTOLINI, M.C. (2006) **The Demographic and Evolutionary Trajectories of the Guarani and Kaingang Natives of Brazil.** *Am J Phys Anthropol* (no prelo).
- MONTIEL, R.; BETTENCOURT, C.; SILVA, C.; SANTOS, C.; PRATA, M.J.; 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.
- PANTOJA, S.; SARAIVA, J.F.S. (Org.) (1999) **Angola e Brasil nas rotas do Atlântico Sul.** Rio de Janeiro: Bertrand Brasil. 256 p.
- PARRA, F.C.; AMADO, R.C.; LAMBERTUCCI, J.R.; ROCHA, J.; ANTUNES, C.M.; PENA, S.D. (2003) **Color and genomic ancestry in Brazilians.** *Proc Natl Acad Sci U S A* 100(1):177-182.
- PENA, S.D.J. AND BORTOLINI, M.C. (2004) **Pode a genética definir quem deve se beneficiar das cotas universitárias e demais ações afirmativas?** *Estudos Avançados* 18(50).
- PENA, S.D.J.; CARVALHO-SILVA, D.R.; ALVES-SILVA, J.; PRADO, V.F.; SANTOS, F.R. (2000) **Retrato molecular do Brasil.** *Ciência Hoje*, 27(159), p. 16-25.

PENA, S.D.J. (2002) **Os múltiplos significados da palavra raça**. Folha de S. Paulo, 21/12/2002.

ROSSER, Z.H.; ZERJAL, T.; HURLES, M.E.; ADOJAAN, M.; ALAVANTIC, D.; AMORIM, A.; AMOS, W.; ARMENTEROS, M.; ARROYO, E.; BARBUJANI, G.; BECKMAN, G.; BECKMAN, L.; BERTRANPETIT, J.; BOSCH, E.; BRADLEY, D.G.; BREDE, G.; COOPER, G.; CORTE-REAL, H.B.; DE KNIJFF, P.; DECORTE, R.; DUBROVA, Y.E.; EVGRAFOV, O.; GILISSEN, A.; GLISIC, S.; GOLGE, M.; HILL, E.W.; JEZIOROWSKA, A.; KALAYDJIEVA, L.; KAYSER, M.; KIVISILD, T.; KRAVCHENKO, S.A.; KRUMINA, A.; KUCINSKAS, V.; LAVINHA, J.; LIVSHITS, L.A.; MALASPINA, P.; MARIA, S.; MCELREAVEY, K.; MEITINGER, T.A.; MIKELSAAR, A.V.; MITCHELL, R.J.; NAFA, K.; NICHOLSON, J.; NORBY, S.; PANDYA, A.; PARIK, J.; PATSALIS, P.C.; PEREIRA, L.; PETERLIN, B.; PIELBERG, G.; PRATA, M.J.; PREVIDERE, C.; ROEWER, L.; ROOTSI, S.; RUBINSZTEIN, D.C.; SAILLARD, J.; SANTOS, F.R.; STEFANESCU, G.; SYKES, B.C.; TOLUN, A.; VILLEMS, R.; TYLER-SMITH, C.; JOBLING, M.A. (2000) **Y-chromosomal diversity in Europe is clinal and influenced primarily by geography, rather than by language**. *Am J Hum Genet* 67:1526-1543.

RUIZ-LINARES, A.; ORTÍZ-BARRIENTOS, D.; FIGUEROA, M.; MESA, N.; MÚNERA, J.G.; BEDOYA, G.; VÉLEZ, I.D.; GARCÍA, L.F.; PÉREZ-LEZAUN, A.; BERTRANPETIT, J.; FELDMAN, M.W.; GOLDSTEIN, D.B. (1999) **Microsatellites provide evidence for Y chromosome diversity among the founders of the New World**. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 96:6312-6317.

SÁFADY, J.S. (1994) **A imigração árabe no Brasil: 1880-1970**. 2. ed. v.2. São Paulo: Garatuja.

SALZANO, F.M. AND BORTOLINI, M.C. (2002) **Evolution and genetics of latin American populations**. Cambridge University Press, Cambridge, 509 p.

SANTOS, F.R.; PANDYA, A.; TYLER-SMITH, C.; PENA, S.D.; SCHANFIELD, M.; LEONARD, W.R.; OSIPOVA, L.; CRAWFORD, M.H.; MITCHELL, R.J. (1999) **The central Siberian origin for native American Y chromosomes**. *Am J Hum Genet* 64:619-628.

SCHNEIDER, S.; ROESSLI, D.; EXCOFFIER, L. (2000) **Arlequin: A software for population genetic analysis. Ver 2.000**. Genetics and Biometry Lab, Dept. of Anthropology, University of Geneva.

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 74:1023-1034.

SILVA, D.A.; CARVALHO, E.; COSTA, G.; TAVARES, L.; AMORIM, A.; GUSMAO, L. (2006) **Y-chromosome genetic variation in Rio de Janeiro population.** Am J Hum Biol 18:829-837.

THE Y CHROMOSOME CONSORTIUM (2002) **A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups.** Genome Res 12: 339-348.

THE Y CHROMOSOME CONSORTIUM. Disponível em: <<http://ycc.biosci.arizona.edu>>. Acesso em: 28 out. 2006.

THOMAS, M.G.; BRADMAN, N.; FLINN, H.M. (1999) **High throughput analysis of 10 microsatellites and 11 di-allelic polymorphisms on the human Y-chromosome.** Hum Genet 105:577-581.

TRENTO, A. (1989) **Do outro lado do Atlântico – um século de imigração italiana no Brasil.** Trad. Mariarosaria Fabris e Luiz Eduardo de Lima Brandão. São Paulo: Nobel: Instituto Italiano di Cultura di San Paolo/Instituto Cultural Ítalo-Brasileiro.

UNDERHILL, P.; JIN, L.; ZEMANS, R.; OEFNER, P.J.; CAVALLI-SFORZA, L.L. (1996) **A pre-Columbian Y chromosome-specific transition and its implications for human evolutionary history.** Proc Natl Acad Sci U S A 93:196-200.

WEIMER, G. (1991) **O trabalho escravo no Rio Grande do Sul.** Porto Alegre: Editora da Universidade UFRGS/SAGRA.

WHITE, T.D.; ASFAW, B.; DEGUSTA, D.; GILBERT, H.; RICHARDS, G.D.; SUWA, G.; HOWELL, F.C. (2003) **Pleistocene Homo sapiens from Middle Awash, Ethiopia.** Nature 423:742-747.

ANEXO

Em anexo está o artigo de Hünemeier e cols. (2006) que agora encontra-se submetido à revista *American Journal of Physical Anthropology*.

Niger-Congo speaking populations and the formation of the Brazilian gene pool:**mtDNA and Y-chromosome data**

Tábita Hünemeier,¹ Cláudia Carvalho,² Andrea Rita Marrero,¹ Francisco Mauro Salzano,¹

Sérgio Danilo Juno Pena,² and Maria Cátira Bortolini^{1*}

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

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

Number of text pages plus bibliography: 23; number of Tables: 4; number of figures: 3. One Appendix.

RUNNING HEADLINE: Y-SNP AND MTDNA VARIATION IN BLACK BRAZILIANS

KEY WORDS: uniparental genetic markers; migrant origins, gender-specific dispersal; African diaspora

Grant sponsor: Instituto do Milênio; Grant sponsor: Programa de Apoio a Núcleos de Excelência; Grant sponsor: Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico; Grant sponsor: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado do Rio Grande do Sul; Grant sponsor: Academia Brasileira de Ciências; Grant sponsor: The Royal Society.

*Correspondence to: 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.

ABSTRACT We analyzed sequence variation in the mitochondrial DNA (mtDNA) hypervariable segment I (HVS-I) from 201 Black individuals from two Brazilian cities (Rio de Janeiro and Porto Alegre), and compared these data with published information from 21 African populations. A subset of 187 males of the sample was also characterized for 30 Y-chromosome biallelic polymorphisms, and the data compared with those from 48 African populations. The mtDNA data indicated that 69% and 82% of the matrilineages found in Rio de Janeiro and Porto Alegre originated from West-Central/South-East Africa, respectively. These estimates are in close agreement with historical records showing that most of the Brazilian slaves who arrived in Rio de Janeiro were from West-Central Africa. In contrast to mtDNA, Y-chromosome haplogroup analysis did not allow discrimination between places of origin in West or West-Central 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.

The massive forced African migration to the Americas that occurred from the 15th to the 19th centuries (involving not less than about 10 million persons) included Brazil in a fraction estimated as 40% (Klein, 2002). Most of these individuals were men, since it was supposed that they would be more able to support the hard work in the farms and mineral mines (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).

The Africans that were brought to Brazil as slaves originated mainly from West-Central/Southeast Africa and West Africa (Klein, 2002). The first region included basically the area represented presently by Angola, Republic of Congo, Democratic Republic of Congo and Mozambique, whereas the second covers the region located at the north of the Gulf of Guinea (Fig. 1, which shows three other subdivisions). These regions have continental dimensions and are populated by very distinct peoples and cultures. There is, however, a relative linguistic unity since they are inhabited by speakers of languages belonging to the Niger-Congo linguistic sub-phylum, with exceptions like the Hausa, who speak an Afro-Asiatic language family belonging to the Chadic branch (Greenberg, 1963; Ruhlen, 1987). The Niger-Congo sub-phylum comprises the large Bantu branch, which includes about ~500 languages spoken in virtually all Central-South Africa, except for the area occupied by the Khoisan-speaking groups (Cavalli-Sforza et al., 1994).

The location of the Bantu languages origins has been identified as most likely being between Cameroon and Nigeria (Newman, 1995). The Bantu expansion age (about $3,400 \pm 1,100$ years before present) coincided with the end of the Neolithic and was apparently related to the diffusion of iron metallurgy and grain cultivation throughout sub-Saharan Africa (Murdock, 1959; Curtin et al., 1991; Phillipson, 1993; Cavalli-Sforza et al., 1994; Diamond and Bellwood 2003; Plaza et al., 2004; Zhivotovsky et al., 2004; Rexová et al., 2006). In contrast, in

the West African branch of the Niger-Congo sub-phylum, 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 speaking groups show a higher level of genetic homogeneity than the non-Bantu populations (Cavalli-Sforza et al., 1994; Poloni et al., 1997; Cruciani et al., 2002; Salas et al., 2002, 2005; Wood et al., 2005).

Because historical records on slavery contain many gaps, genetic studies with South Americans of African descent have been used to trace the ancestry of Niger-Congo speakers back into Africa. Salzano and Bortolini (2002) showed that 61%, 34% and 3% of the *Hb β* haplotypes found in Brazil as a whole are of the types named Bantu (or Central African Republic-CAR), Benin and Senegal, respectively. These results are in good agreement with the historical sources which indicate that ~68%, and ~32% of the African slaves were brought from West-Central/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).

Alves-Silva et al., (2000) reported 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 mtDNAs analyzed by these authors. These results suggested that the majority of the mtDNA lineages of African ancestry in their Brazilian sample would have a origin in West-Central Africa, with a minor contribution from

the Southeast, although a substantial number could also have come from West Africa through non-Bantu speaking carriers.

Salas et al., (2004) estimated for the first time the quantitative contribution of the different African regions to the formation of the New World mtDNA gene pool. According to their estimate, 65% of the types found in South America would have a West-Central African origin, its complementary value indicating a West African contribution. These numbers are particularly different from those obtained for Central America (41% West-Central, 59% West), and North America (28% West-Central, 72% West), in agreement with the historical data of these regions (Curtin 1969; Thomas 1998). Using the same kind of approach but substantially more data, Salas et al., (2005) estimated that > 55% of the U.S. mtDNA lineages have a West African ancestry, with < 41% coming from West-Central or Southwestern Africa, results which are close to the historical record (McMillin, 2004).

However, the most recent investigation of mtDNA-HVS-I variation in Brazilian populations has yielded discrepancies between the patterns obtained with the mtDNA haplogroup distributions and the historical sources (Silva et al., 2006). These findings raised the suggestion of a possible geographical-gender specific difference, with a proportionally larger number of West-African men than women compulsorily migrating to Brazil (Silva et al., 2006). The authors mentioned that only research with Y-chromosome markers could provide a more complete picture about this and other questions related to the Atlantic slave trade to Brazil.

Several studies of Y-chromosome phylogeographical landscape in Africa are now available (Cruciani et al., 2004, Luis et al., 2004, Beleza et al., 2005, Wood et al., 2005), but up to now 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 questions asked were: (a) Can these two sets of data furnish information about possible regions of origin of the African slaves who arrived in Brazil? (b) Do they show the same distribution pattern both for the Brazilian and African populations? and (c) In which way do possible differences throw light on gender-specific patterns of migration?

SUBJECTS AND METHODS

Populations

After appropriate informed consent, samples of 201 individuals classified as Black according to 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= 107) the capital of Rio Grande do Sul, the southernmost state of Brazil were studied. 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 these persons would be distributed to the other provinces. For example, according to historical data, 88% of the Rio Grande do Sul slave population was brought from Rio de Janeiro, with the complementary number of slaves being brought from other Brazilian provinces and Uruguay, not directly from Africa (Maestri-Filho, 1993; Berute, 2006).

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.

UFRRS - BIBLIOTECA
INST. BIOCIENCIAS

UFRRS - BIBLIOTECA
INST. BIOCIENCIAS

The information provided by HVS-I was used to classify the lineages into haplogroups according to Salas et al., (2002, 2004), with two exceptions: (a) Haplogroup L3g shares motifs, within HVS-I and HVS-II and at positions 769 and 1018 with L4a. This information led Kivisild et al., (2004) to suggest that L3g is actually a sister cluster of L4a; therefore, they proposed to rename it L4g; and (b) Haplogroup L1e has been recently redefined as L5a because it occupies an intermediate phylogenetic position between L1 and L2/L3 major haplogroups (Shen et al., 2004).

Although the hierarchical relation between the human mtDNA lineages is well known, the terminology to define them remains confusing. Haplogroup, clade, sub-haplogroup and sub-clade are words frequently used as synonymous. In this paper, to facilitate reading and comprehension, the term haplogroup will be used to define the major lineages (L0, L1, L2, L3, L4, L5, etc.), as well as their derivations (L2a, L3e, L2a1, L3e1, etc.).

Y-chromosome markers

The male fraction of our sample (N = 187) was 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 identify especially well sub-types of the haplogroup E, the most common and widespread Y chromosome in Africa.

The haplogroup nomenclature adopted is that proposed by the last Y-chromosome Consortium release (Jobling and Tyler-Smith, 2003). Here also the term haplogroup will be

used to define the major lineages (E, etc.), as well as their derivations (E1, E2, E3, E3a, E3a7, etc.).

Data analyses

The mtDNA 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).

Estimates of geographic parental contributions considering our mtDNA and Y-SNP data were calculated using the weighted least square method (Long, 1991) performed with the ADMIX program, kindly made available by Dr. J.C. Long. The relationships among the populations were examined using the D_A distance and the neighbor-joining method (Nei et al., 1983; Saitou and Nei, 1987; Nei and Roychoudhoury, 1993). The trees were visualized using the TreeView program (Page, 1996), version 1.6.6 (<http://taxonomy.zoology.gla.ac.uk/rod/rod.html>). Analyses of molecular variance (AMOVA), implemented in the Arlequin program (Excoffier et al., 1992), version 3.01 (<http://cmpg.unibe.ch/software/arlequin3/>), were performed to test the hypothesis of differentiation between populational groups of particular interest observed in the phylogenetic trees.

RESULTS

mtDNA

The networks obtained for the HVS-I weighty variation showed perfect star trees. Associated with other criteria (see Subjects and methods), they indicate that our HVS-I data sets are potentially free of artifacts (data not shown).

Ninety percent and 79% of the mtDNA sequences found in Blacks from Rio de Janeiro and Porto Alegre, respectively, are estimated as having an African origin. The remaining sequences were identified with haplogroups of European (2% and 6%, respectively) or Amerindian (8% and 15%) origin (data not shown). Table 1 presents 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 also be seen 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 West-Central regions of Africa in comparison with other major regions of the continent (Salas et al., 2005), probably reflecting genetic similarity within the Niger-Congo linguistic sub-phylum. However, some haplogroups are present only in West-Central and/or Southeast Africa (L3e1a, L5a1, L0d, L0d1, L0d2), whereas others seem to be exclusive of West Africa (L2a- α 2, L2c1, L2d2, L3b1). Many haplogroups show striking differences in their distributions. For example, the cumulative frequency of L1b1 in the West (12.3%) is about 7 times higher than that found in West-Central/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 sequence observed in Rio de Janeiro is the same as that described by Salas et al., (2002) in Mozambique, suggesting that the occurrence of L0d1 in Brazil is probably due to the direct slave trade from this former African Portuguese colony to Brazil.

Using the haplogroup distributions presented in Table 1 we constructed a tree which shows three well defined clusters (Fig 2). One of them (A) groups all West Africans; another (B) clusters the West-Central/Southeast Africans with the two Brazilian Black populations. Note the proximity of the latter with the two former Portugal colonies, Angola and Mozambique. A third, intermediate and more restricted 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 positioned exactly between Western and Western-Central African regions. As a consequence it contains both Bantu (Bakaka and Bassa) and non-Bantu (Fulbe) speaking populations. Figure 2 also suggests a genetic differentiation within the Niger-Congo sub-phylum, separating the West-Central/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) we tested the hypothesis of differentiation between these two major geographical groups (excluding the Brazilian samples). The value obtained, although low, is significant: $\Phi_{CT} = 0.025, P < 10^{-4}$.

Y-chromosome biallelic markers

Table 2 shows that 56% and 36% of the Y-chromosomes from Rio de Janeiro and Porto Alegre respectively have an African origin. All the other Y-chromosomes (44%) found in Rio

de Janeiro have a probable European origin, while for Porto Alegre 5% and 59% have a probable Amerindian and European origins, respectively (data not shown).

E3a* is the most frequent African chromosome found in our Brazilian sample, 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). However, the presence of the E3b2 chromosome in Brazil is most likely related to Iberian men, since typical Berber Y-chromosomes have been reported in Portuguese/Spanish populations. The existence of a common genetic background between Berbers and Iberians probably reflects the genetic impact of the Islamic occupation of the Iberian Peninsula for 7 centuries (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).

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 3). Afterwards, this information was used to obtain a distance matrix and a neighbor-joining tree (Fig. 3), 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 (the Massai and Luo 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, a pattern which differs from that observed with mtDNA. The same tendency was observed when just Niger-Congo populations were considered in the analysis (data not shown).

Using the populations from West and West-Central/Southeast Africa given in Table 3 (excluding those from Cameroon, see comment above) we obtained a value of $\Phi_{CT} = 0.006$; $P > 5\%$, *i.e.*, no Y-chromosome differentiation between West-Central/Southeast (Bantu) and West (non-Bantu) men.

Admixture analysis

The two major population groups observed in our mtDNA phylogenetic tree (West-Central/Southeast Bantu speakers and Western non-Bantu speakers), which showed significant differences in their mtDNA haplogroup distributions, were used as parental stocks in the admixture analysis, using the data presented in Table 1 and a least squares approximation. The West-Central and Southeast African maternal contribution was majority (69% for Rio de Janeiro; 82% for Porto Alegre), whereas the complementary numbers can be attributable to the West African contribution (Table 4). These admixture values are very similar to those suggested by the historical records. These findings could reflect the absence of major geographic gender-specific differences in the Atlantic slave trade (as mentioned in the introduction) in disagreement with another data set (Silva et al., 2006). Although sampling error cannot be discarded, the discrepancy between the two studies may be due to the different African sources that supplied slaves to the several Brazilian regions, and/or to different patterns of the slave trade for each of them.

DISCUSSION

As expected, estimates of the African contribution to the Black Brazilian mtDNA gene pool (79%-90%) are larger than those obtained for populations identified as White in the different Brazilian regions, where the proportion of African mtDNA lineages ranged from 0 to 44% (Alves-Silva et al., 2000; Marrero et al., 2005). From these results a picture emerges, that the contemporary Brazilian population presents the most important reservoir of African mtDNA lineages out of Africa. It has been estimated that at least 90 million persons in Brazil, independently of their physical appearance, show mtDNAs of sub-Saharan African origin (Pena and Bortolini 2004). This particularity allowed inferences not only about the probable mtDNA lineage composition of populations from African regions hitherto not studied (Alves-Silva et al., 2000), but also about possible evolutionary and demographic events mediated by women, which who should have occurred in Africa (Bortolini et al., 2004a).

On the other hand, some demographic and historical circumstances related to Brazil's colonization determined that the first Brazilians arose mostly by the union between Portuguese males and Amerindian or African females (Bortolini et al., 1997; Carvalho-Silva et al., 2001; Salzano and Bortolini, 2002). These asymmetrical matings determined that most of the Y-chromosomes of contemporary Brazilian populations have an European origin. The present results indicated that, although the proportion of the typical African chromosomes in the Black samples (36%-56%) are much higher than those obtained for Brazilian populations identified as White (0 to ~5%; Carvalho-Silva et al., 2001; Abes-Sandes et al., 2004; Marrero et al., 2005), the amount of Y-chromosomes of European origin is striking.

Restricting the attention to Africa, the clear geographic or language structure observed within the Niger-Congo cluster with mtDNA, but not with the Y-SNP data, deserves additional investigation.

Cruciani et al., (2002) suggested that the absence of Y-chromosome differentiation in Africa could be due to relatively recent range expansion(s). E3a* chromosomes could have been already present along the Western region and then spread to South Africa through the Bantu expansion. This haplogroup was also observed in high frequencies among hunter-gatherer populations, like the Biaka/Mbuti and Khoisan-speaking people, probably due to admixture between Bantu-speaking men and Biaka/Mbuti/Khoisan women. The M191 mutation, which defines haplogroup E3a7, probably arose in West-Central Africa. A later demic expansion should have brought E3a7 chromosomes from West-Central to Western Africa (Cruciani et al., 2002). Studies with Y-SNPs associated with the fast-evolving Y microsatellite loci (STRs) revealed that the STR variation is structured within SNP-haplogroups. However, this variation is also not well correlated with geography (Scozzari et al., 1999; Cruciani et al., 2002). These results reinforce the idea that the present differences between HVS-I mtDNA and Y-SNP data is not an artifact related to different mutation rates.

A first important 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 with the Bantu expansion, this chromosome may have existed for at least ~11,000 years before the spread of the carriers of the Bantu languages (Scozzari et al., 1999). Probably E3a* was the most common chromosome in West Africa at the time of the Niger-Congo language emergence. A second implication is that these demic expansions in Africa, including the Bantu dispersion, probably did not involve a higher migration rate of Niger-Congo speaking women than men, but maybe 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 could be nearly eight times higher for females than males. Mesa et al. (2000), however, demonstrated that this situation is not universal, and their findings

were later confirmed (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 greater male mobility. Of course, the absence of any evidence for a higher migration rate for females compared to males on a global scale does not contradict the evidence for patrilocality effects at local scales (Wilder et al., 2004), which have been described in several agriculturalist sub-Saharan groups (Destro-Bisol et al., 2004). Recently, Wilkins and Marlowe (2006) proposed a model in which female-biased migration would be a recent phenomenon over most of human history, associated to changes due to the transition from a forager mobile to a sedentary agricultural lifestyle.

CONCLUSIONS

The questions asked in the introduction can now be answered: (a) The mitochondrial DNA results basically confirmed the historical evidence that the main source of African migration to Brazil originated from West-Central and Southeast Africa; (b) The Y-chromosome results, however, were inconclusive; (c) Although other explanations can be advanced, the absence of structure observed in the Y-chromosome pattern of distribution in Africa suggests that males, not females had higher migration rates in the past, at least among Niger-Congo-speaking populations.

ACKNOWLEDGMENTS

We thank Mara H. Hutz and Eliane Bandinelli for the Porto Alegre and Rio de Janeiro samples, and Rafael Bisso Machado for technical assistance. We would also like to thank Sidia Maria Callegari-Jacques for constructive comments. This investigation was approved by the Brazilian National Ethics Commission (CONEP number 1333/2002).

LITERATURE CITED

- Abe-Sandes K, Silva-Jr WA, Zago MA. 2004. Heterogeneity of the Y chromosome in Afro-Brazilian populations. *Hum Biol* 76: 77-86.
- Alves-Silva J, da Silva Santos M, Guimaraes PE, Ferreira AC, Bandelt H-J, Pena SD, Prado VF. 2000. The ancestry of Brazilian mtDNA lineages. *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: 147.
- Avise JC. 2000. *Phylogeography: the history and formation of species*. Cambridge: Harvard University Press.
- Bandelt H-S, Quintana-Murci L, Salas A, Macaulay V. 2002. The fingerprint of phantom mutations in mitochondrial DNA data. *Am J Hum Genet* 71:1150-1160.
- Beleza S, Gusmão 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 GS. 2006. Características dos escravos traficados para o Rio Grande de São Pedro (1788-1802). *Humanas* (in press).
- Bortolini MC, Zago MA, Salzano FM, Silva-Junior WA, Bonatto SL, Silva MC da, Weimer TA. 1997. Evolutionary and anthropological implications of mitochondrial DNA variation in African Brazilian populations. *Hum Biol* 69: 141-159.
- Bortolini MC, Salzano FM, Thomas MG, Stuart S, Nasanen SP, Bau CH, Hutz MH, Layrisse, Z, Petzl-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, Ruiz-Linares A. 2003. Y-chromosome evidence for differing ancient demographic histories in the Americas. *Am J Hum Genet* 73: 524-539.

- Bortolini MC, Silva-Junior WA, Zago MA, Elion J, Krishnamoorthy R, Gonçalves VF, Pena SD. 2004a. The phylogeography of mitochondrial DNA haplogroup L3g in Africa and the Atlantic slave trade. *Am J Hum Genet* 75: 522-524.
- Bortolini MC, Thomas MG, Chikhi L, Aguilar JA, Castro-de-Guerra D, Salzano FM, Ruiz-Linares A. 2004b. Ribeiro's typology, genomes, and Spanish colonialism, as viewed from Gran Canaria and Colombia. *Genet Mol Biol* 27: 1-8.
- Carvalho CM, Pena SD. 2005. Optimization of a multiplex minisequencing protocol for population studies and medical genetics. *Genet Mol Res* 4: 115-125.
- Carvalho-Silva DR, Santos FR, Rocha J, Pena SD. 2001. The phylogeography of Brazilian Y-chromosome lineages. *Am J Hum Genet* 68: 281-286.
- Cavali-Sforza LL, Menazzi P, Piazza A. 1994. *The history and geography of human genes*. Princeton: Princeton University Press.
- Coia V, Destro-Bisol G, Verginelli F, Battaglia C, Boschi I, Cruciani F, Spedini G, Comas D, Callafel F. 2005. 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 RE. 1985. *Tumbeiros, o tráfico de escravos para o Brasil*. São Paulo: Ed. Brasiliense.
- Cruciani F, Santolamazza P, Shen P, Macaulay V, Moral P, Olckers A, Modiano D, Holmes S, Destro-Bisol G, Coia V, Wallace DC, Oefner PJ, Torroni A, Cavalli-Sforza LL, Scozzari R, Underhill PA. 2002. A back migration from Asia to sub-Saharan Africa is supported by high-resolution analysis of human Y-chromosome haplotypes. *Am J Hum Genet* 70: 1197-1214.
- Cruciani F, La Fratta R, Santolamazza P, Sellitto D, Pascone R, Moral P, Watson E, Guida V, Colomb EB, 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.
- Curtin P. 1969. *The Atlantic slave trade: a census*. Madison: University of Wisconsin Press.
- Curtin P, Feierman S, Thompson L, Vansina J. 1991. *African history*. London and New York, Longman.
- 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 PE, Quattro JM. 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 AT, Zhivotovsky LA, Underhill PA, 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, Langaney 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 JH. 1963. *The languages of Africa*. Bloomington: Indiana University Press.
- Hall TA. 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 MF, Karafet TM, Redd AJ, Jarjanazi H, Santachiara-Benerecetti S, Soodyall H, Zegura SL. 2001. Hierarchical patterns of global human Y-chromosome diversity. *Mol Biol Evol* 18: 1189-1203.
- Jackson BA, Wilson JL, Kirbah S, Sidney SS, Rosenberg J, Bassie N, Alie JA, McLean DC, Garvey WT, Ely B. 2005. Mitochondrial DNA genetic diversity among four ethnic groups in Sierra Leone. *Am J Phys Anthropol* 128: 156-163.
- Jobling M, Tyler-Smith C. 2003. The human Y chromosome: an evolutionary marker comes of age. *Nat Rev Genet* 4:598-612.
- 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: 752-770.
- Klein HS. 2002. As origens africanas dos escravos brasileiros. In: Pena SDJ, editor. *Homo brasilis*. Aspectos genéticos, lingüísticos, históricos e socioantropológicos da formação do povo brasileiro. Ribeirão Preto: FUNPEC Editora. p 93-112.
- Long JC. 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 JR, Rowold DJ, Regueiro M, Caeiro B, Cinnioglu C, Roseman C, Underhill PA, Cavalli-Sforza LL, Herrera RJ. 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: Editora da UFRGS.
- Marrero AR, Das Neves Leite FP, De Almeida Carvalho B, Peres LM, Kommers TC, Da Cruz IM, Salzano FM, Ruiz-Linares A, Silva-Junior WA, Bortolini MC. 2005. Heterogeneity

- of the genome ancestry of individuals classified as White in the state of Rio Grande do Sul, Brazil. *Am J Hum Biol* 17: 496-506.
- Mateu E, Comas D, Calafell F, Perez-Lezaun A, Abade A, Bertranpetit J. 1997. A tale of two islands: population history and mitochondrial DNA sequence variation of Bioko and São Tomé, Gulf of Guinea. *Ann Hum Genet* 61: 507-518.
- McMillin JA. 2004. *The final victims: foreign slave trade to North America 1783-1810*. Columbia: University of South Carolina Press.
- Mesa NR, Mondragon MC, Soto ID, Parra MV, Duque C, Ortiz-Barrientos D, Garcia LF, Velez ID, Bravo ML, Munera JG, Bedoya G, Bortolini MC, Ruiz-Linares A. 2000. Autosomal, mtDNA, and Y-chromosome diversity in Amerinds: pre- and post-Columbian patterns of gene flow in South America. *Am J Hum Genet* 67: 1277-1286.
- Murdock GP. 1959. *Africa. Its peoples and their culture history*. New York: McGraw-Hill.
- Nei M, Tajima F, Tateno Y. 1983. Accuracy of estimated phylogenetic trees from molecular data. *J Mol Evol* 19: 153-170.
- Nei M, Roychoudhury AK. 1993. Evolutionary relationships of human populations on a global scale. *Mol Biol Evol* 10: 927-943.
- Newman J. 1995. *The peopling of Africa: a geographic interpretation*. New Haven: Yale University Press.
- Page RDM. 1996. TREEVIEW: an application to display phylogenetic trees on personal computers. *Comp Appl Bios* 12: 357-358.
- Pena SD, Bortolini MC. 2004. Pode a genética definir quem deve se beneficiar das cotas universitárias e demais ações afirmativas? *Est Avanç (São Paulo)* 18: 1-20.
- Phillipson DW. 1993. *African archaeology*. Cambridge: Cambridge University Press.

- Pinto F, González AM, Hernández M, Larruga JM, Cabrera VN. 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 ES, Semino O, Passarino G, Santachiara-Benerecetti AS, 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 JC, Pinto F, González AM, Hernández M, Larruga JM, Cabrera VM, Bandelt H-J. 1998. Mitochondrial DNA analysis of northwest African populations reveals genetic exchanges with European, Near-Eastern, and sub-Saharan populations. *Ann Hum Genet* 65: 531-550.
- Rexová K, Bastin Y, Frynta D. 2006. Cladistic analysis of Bantu languages: a new tree based on combined lexical and grammatical data. *Naturwissenschaften* 93: 189-194.
- 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 of phylogenetic trees. *Mol Biol Evol* 4: 406-425.
- Salas A, Richards M, De la Fe T, Lareu MV, Sobrino B, Sanchez-Diaz 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, Carracedo A. 2004. The African diaspora: mitochondrial DNA and the Atlantic slave trade. *Am J Hum Genet* 74: 454-465.
- Salas A, Carracedo A, Richards M, Macaulay V. 2005. Charting the ancestry of African Americans. *Am J Hum Genet* 77: 676-680.

- Salzano FM, Bortolini MC. 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 DC, 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 MT, Minch E, Cavalli-Sforza LL. 1998. Genetic evidence for a higher female migration rate in humans. *Nat Genet* 20: 278-280.
- Semino O, Magri C, Benuzzi G, Lin AA, Al-Zahery N, Battaglia V, Maccioni L, Triantaphyllidis C, Shen P, Oefner PJ, Zhivotovsky LA, King R, Torroni A, Cavalli-Sforza LL, Underhill PA, Santachiara-Benerecetti AS. 2004. Origin, diffusion, and differentiation of Y-chromosome haplogroups E and J: inferences on the neolithization of Europe and later migratory events in the Mediterranean area. *Am J Hum Genet* 74: 1023-1034.
- Shen P, Lavi T, Kivisild T, Chou V, Sengun D, Gefel D, Shpirer I, Woolf E, Hillel J, Feldman M, Oefner P. 2004. Reconstruction of patri- and matri-lineages of Samaritans and other Israeli populations from Y-chromosome and mitochondrial DNA sequence variation. *Hum Mut* 24: 248-260.
- Silva WA, Bortolini MC, Schneider MPC, Marrero AR, Elion J, Krishnamoorthy R, Zago MA. 2006. mtDNA haplogroup analysis of Black Brazilian and sub-Saharan populations: implications for the Atlantic slave trade. *Hum Biol* 78: 29-41.
- Thomas H. 1998. The slave trade - the history of the Atlantic slave trade: 1440-1870. London: Macmillan.

- Vigilant L, Stoneking M, Harpending H, Hawkes K, Wilson AC. 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 JA, Mobashern Z, Hammer MF. 2004. Genetic evidence for unequal effective population sizes of human females and males. *Mol Biol Evol* 21: 2047 – 2057.
- Wilkins JF, Marlowe FW. 2006. Sex-biased migration in humans: what should we expected from genetic data? *BioEssays* 28: 290-300.
- Wood ET, Stover DA, Ehret C, Destro-Bisol G, Spedini G, McLeod H, Louie L, Bamshad M, Strassmann BI, Soodyall H, Hammer MF. 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 YG, Bravi CM, Bandelt H-J. 2004. A call for mtDNA data quality control in forensic science. *Forensic Sci Int* 141:1-6.
- Zhivotovsky LA, Underhill PA, Cinnioglu C, Kayser M, Morar B, Kivisild T, Scozzari R, Cruciani F, Destro-Bisol G, Spedini G, Chambers GK, Herrera RJ, Young KK, Gresham D, Tournev I, Feldman MW, 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.

TABLE 1. Major sub-Saharan African mtDNA haplogroups and their distributions in two Brazilian and twenty-one African populations

Brazil ¹			Africa ²																					
Haplogroups			Niger-Congo speakers																	Afro-Asiatic speakers				
			West-Central					Southeast			West									West				
POA	RJ		1	2	3	4	5	6	7	8	9	10	11	12	13	14	15	16	17	18	19	20	21	
L0								0.022																
L0a										0.006			0.125	0.033				0.018						
L0a1	0.059	0.071	0.045		0.111	0.068	0.023	0.022		0.097									0.018	0.033	0.015	0.051		
L0a2		0.048	0.068	0.111		0.029	0.111			0.177														
L0d										0.038														
L0d1		0.012								0.013														
L0d2										0.003														
L1b	0.047	0.095	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					0.111	0.010	0.066	0.067	0.129	0.006	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		0.048			0.111	0.029			0.064	0.003										0.067		0.026		
L1c1	0.070	0.048	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	0.071	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		0.024	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								0.018						
L2a1-β1	0.119	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	0.012	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			0.034		0.196
L2b	0.070	0.024	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		0.048				0.059		0.044	0.032					0.033	0.048	0.215	0.108	0.027			0.031	0.008		
L2c		0.024										0.051		0.071	0.052	0.027	0.293	0.037			0.124	0.120		0.067
L2c1																0.027	0.062	0.027				0.017		
L2c2						0.020				0.006					0.024		0.027	0.027	0.018	0.033	0.062	0.017		
L2d1			0.194							0.010					0.048						0.026	0.017		0.067
L2d2											0.100							0.081		0.056	0.033	0.015	0.034	
L3	0.012	0.012					0.132	0.180	0.193	0.013										0.037				
L3b	0.047	0.036	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								0.032										0.009					0.067
L3d	0.012	0.024	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	0.023	0.012	0.02 3		0.010			0.038	0.051									
L3d2		0.048			0.010						0.024	0.052	0.036	0.018	0.100	0.015	0.043	
L3d3			0.02 3		0.030			0.003					0.026					
L3e1	0.059	0.024	0.06 8	0.083	0.049	0.088	0.089	0.028		0.033						0.031		
L3e1a	0.059	0.012	0.04 5		0.039			0.038										
L3e1b		0.012		0.028	0.039			0.028										
L3e2	0.023		0.02 3	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															0.056	0.078	
L3e3	0.047	0.071	0.06 8	0.028	0.020	0.066	0.022	0.038		0.067		0.052	0.009					
L3e4					0.010	0.088						0.024	0.052	0.027	0.036	0.077		
L3f	0.036	0.024	0.02 3		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	0.024							0.010							0.056	0.046	0.060
L3g (L4g)	0.036		0.04 5		0.010	0.023										0.018		
L5a1 (L1e)			0.02 3															

¹ POA: Porto Alegre, N= 85; RJ : Rio de Janeiro, N= 84.

²The 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 Leone), 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. Distributions (in %) of the B*, D* and E* Y-chromosome haplogroups in two Brazilian and twenty-one African populations¹

Population (country)	Haplogroup ²																	Others					
	E3	E3a* (M2)	E3a1 (M58)	E3a2 (M116.2)	E3a3 (M149)	E3a4 (M154)	E3a5 (M155)	E3a6 (M10)	E3a7 (M191)	E1* (M33)	E2* (M75)	E3b* (M35)	E3b1* (M78)	E3b2* (M81)	E3b3 (M123)	E3b4 (M281)	E-V6 ³		YAP(xDE) (M145)	D* (xE) (M174)	B* (M60)		
Porto Alegre (Brazil)	57	16							9												3	64	
Rio de Janeiro (Brazil)	130	33	1						12	2	2	3	3	2							1	44	
Niger-Congo speakers																							
<i>West</i>																							
Mossi (Burkina Faso)	49	2	68						22		4	2				ND	ND					2	
Rimaibe (Burkina Faso)	37	3	52	5					8	5	27					ND	ND						
Fulbe (Burkina Faso)	20		90							10						ND	ND						
Fon (Benin)	100		38		ND	ND	ND	ND	57		5					ND	ND						
<i>West-Central</i>																							
Fulbe (Cameroon)	17	6								53						ND	ND					41	
Ewondo (Cameroon)	29		66						21							ND	ND				10	3	
Fali (Cameroon)	39		26						33							ND	ND				18	23	
Tali (Cameroon)	15		46					7	20	20						ND	ND					7	
Mixed Adamawa (Cameroon)	18		17					11								ND	ND				12	60	
Bakaka (Cameroon)	12		67			8			25							ND	ND						
Bamileke (Cameroon)	48		25			15			56							ND	ND				4		
Bamileke (Cameroon)	85		59		ND	ND	ND	ND	41							ND	ND						
Bantu (Cameroon)	14		57		ND	ND	ND	ND	21							ND	ND					22	
<i>Central-East</i>																							
Bantu (Kenya)	29		21		ND	ND	ND	ND	31		17	14				ND	ND				3	14	
Wairak (Tanzania)	43		21		ND	ND	ND	ND	2	19	2	37				ND	ND					19	
Hutu (Ruanda)	69		22	10	ND	ND	ND	ND	51		8	3				ND	ND					6	
Tutsi (Ruanda)	94		32		ND	ND	ND	ND	48		4	1				ND	ND					15	
Nilo-Saharan speakers																							
<i>West-Central</i>																							
Mixed-Nilo-Saharan (Cameroon)	9		11						22		11					ND	ND					22	34
Afro-Asiatic-Speakers																							
<i>West-Central</i>																							
Mixed-Chadic (Cameroon)	15		7						7			7				ND	ND				7	72	
Daba (Cameroon)	18		28							22		6				ND	ND					44	
Ouldeme (Cameroon)	21															ND	ND				5	95	

¹The African data were compiled from Cruciani et al. (2002) and Luis et al (2004). ND = not determined (marker was not investigated).

²Nomenclature according to the The International Y-Chromosome Consortium revised by Jobling and Tyler-Smith (2003).

³This haplogroup showed frequencies ranging from 4% to 17% in populations from Kenya and Ethiopia (Cruciani et al., 2004).

TABLE 3. Distributions (in %) of the B* and E* Y-chromosome haplogroups in two Brazilian and in 48 African populations¹

Population (country)	N	Haplogroup ²
----------------------	---	-------------------------

	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 (Gambia/Senegal)	39		79		3			5	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	
Rimaibe (Burkina Faso)	37	3	57	8	5	27				
Fulbe-I (Burkina Faso)	20		90		10					

West-Central

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 (Cameroon)	48		40	56					4	
Bamileke-II (Cameroon)	85		59	41						
Bantu (Cameroon)	14		57	21						22
Bassa (Cameroon)	11		55	36						9
Ngoumba (Cameroon)	31		39	32		6			23	
Nande (Democratic Republic of Congo)	18		33	37						30
Hema (Democratic Republic of Congo)	18		17	11		39	28			5
Cabinda (Democratic Republic of Congo)	74		46	32	ND	ND	ND	ND	ND	9

Cont.

TABLE 3 (Cont.)

Central-East

Bantu (Kenya)	29		21	31		17	14			3	14
---------------	----	--	----	----	--	----	----	--	--	---	----

Wairak (Tanzania)	43		22	19		2	37		20
Hutu (Ruanda)	69		32	51		8	3		6
Tutsi (Ruanda)	94		32	48		4	1		15
Ganda (Uganda)	26		31	46		16			7

Southwest

Herero (Namibia)	24		38	33					29
Ambo (Namibia)	22	5	50	32		5	5		3

Southeast

Shona (Zimbabwe)	49		51	37		2			10
South									
Sotho-Tswana (South Africa)	28	4	36	21		4	7		18 10
Zulu (South Africa)	29	3	34	21		21			17 4
Xhosa (South Africa)	80	4	34	20		28	5		5 4

Nilo-Saharan speakers**West-Central**

Mixed (Cameroon)	9		11	22		11			22 34
------------------	---	--	----	----	--	----	--	--	-------

Central-East

Massai (Kenya)	26		12	4			35	15	8 26
Luo (Kenya)	9		22	44					22 12

Afro-Asiatic speakers**West-Central**

Mixed-Chadic (Cameroon)	15		7	7					7 79
Podokwo (Cameroon)	19							5	95
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
-------------------	----	---	--	--	--	--	----	----	----

TABLE 3 (Cont.)

Mixed Semitic (Ethiopia)	20	10	20	35	35
Oromo (Ethiopia)	9	11	11	22	56

¹The African population data were compiled from Cruciani et al. (2002), Luis et al. (2004), Wood et al. (2005), and Beleza et al. (2005).

ND = not determined (marker was not investigated).

²Nomenclature according to the International Y-Chromosome Consortium revised by Jobling and Tyler-Smith (2003).

TABLE 4. OriginS of Africans (in %) who arrived in Rio Grande do Sul and Rio de Janeiro at the time of the slave trade considering genetic and historical sources

	West-Central and Southeast Africa ¹	West Africa ²
Porto Alegre (POA)		
mtDNA ³	82 ± 14	18 ± 14
Historical ⁴	~80	~20
Rio de Janeiro		
mtDNA ³	69 ± 13	31 ± 13
Historical ⁵	~70	~30

¹Major 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.

²Major 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).

³Some sub-clades with low frequencies in the derived populations (RJ and POA) were grouped in their respective haplogroups.

⁴According to estimates presented by Klein (2002).

⁵According to Maestri-Filho (1993).

Fig. 1. Map of Africa showing the regions/countries considered in the text.

Fig. 2. Unrooted tree based on the mtDNA haplogroup distributions presented in Table 1.

A: Western non-Bantu cluster; B: West-Central/Southeastern Bantu cluster;

C: Cameroon populations.

Fig. 3. Unrooted tree based on Y-SNP haplogroup distributions presented in Table 3.

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.

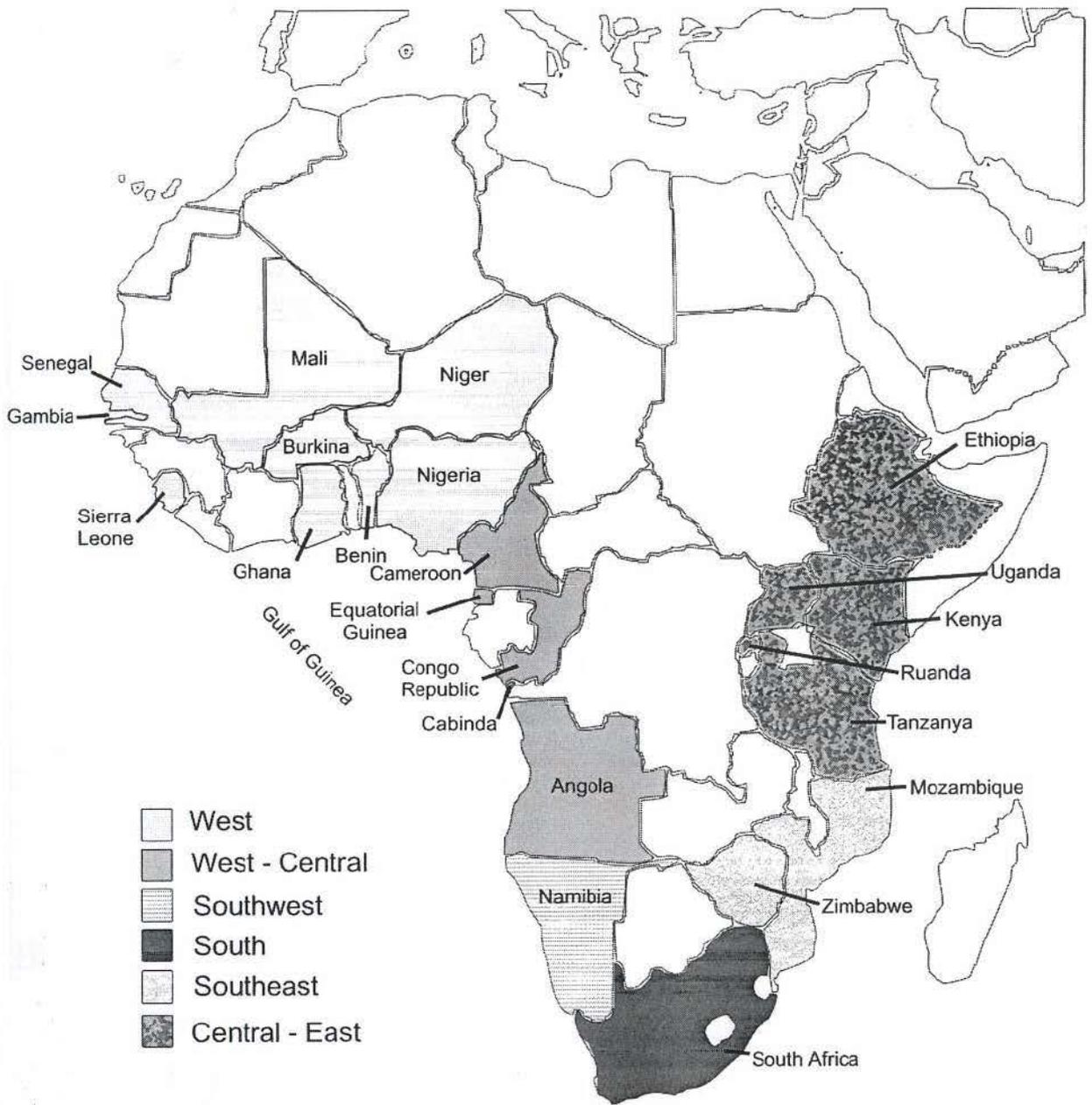


Figure 1

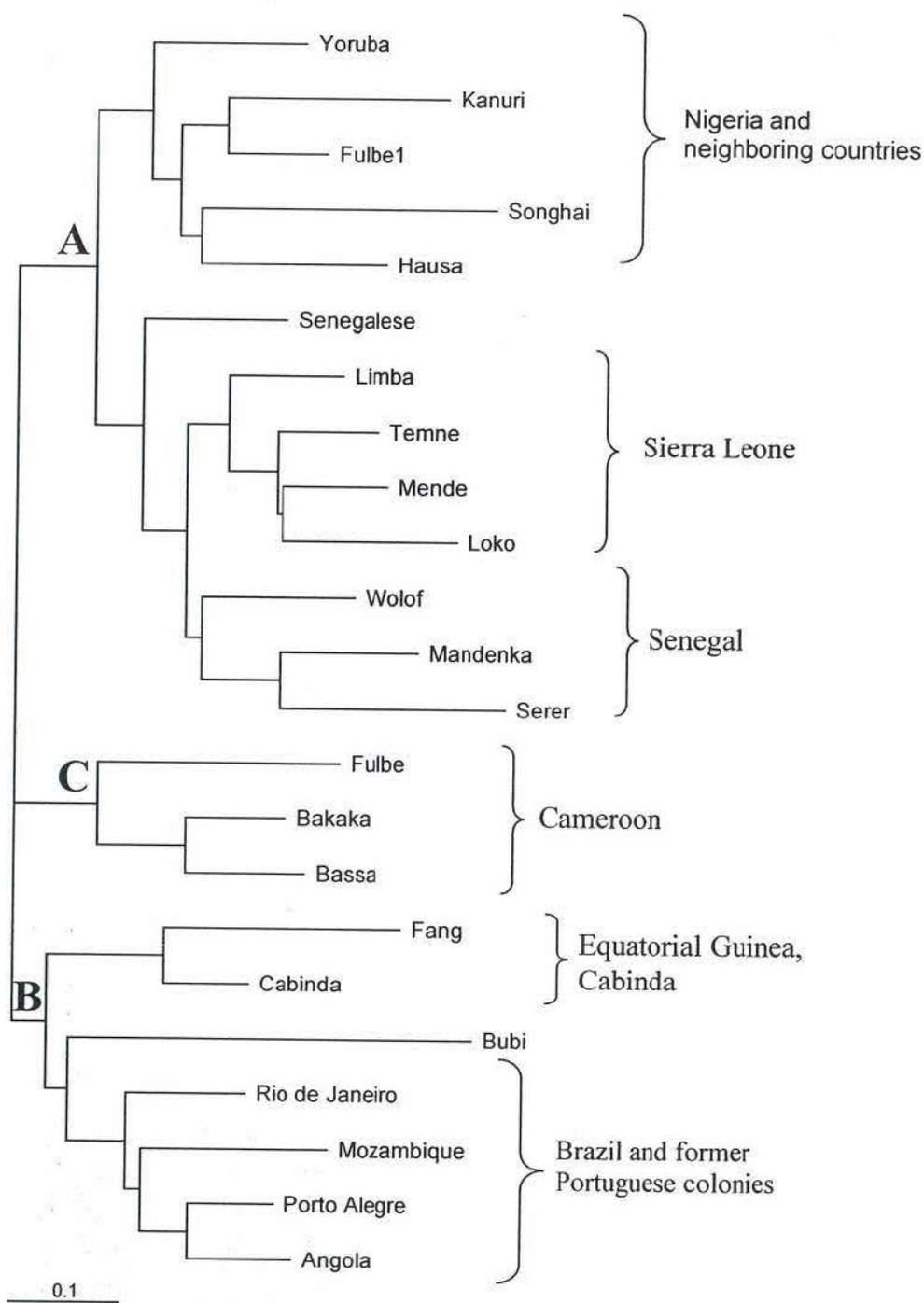


Figure 2

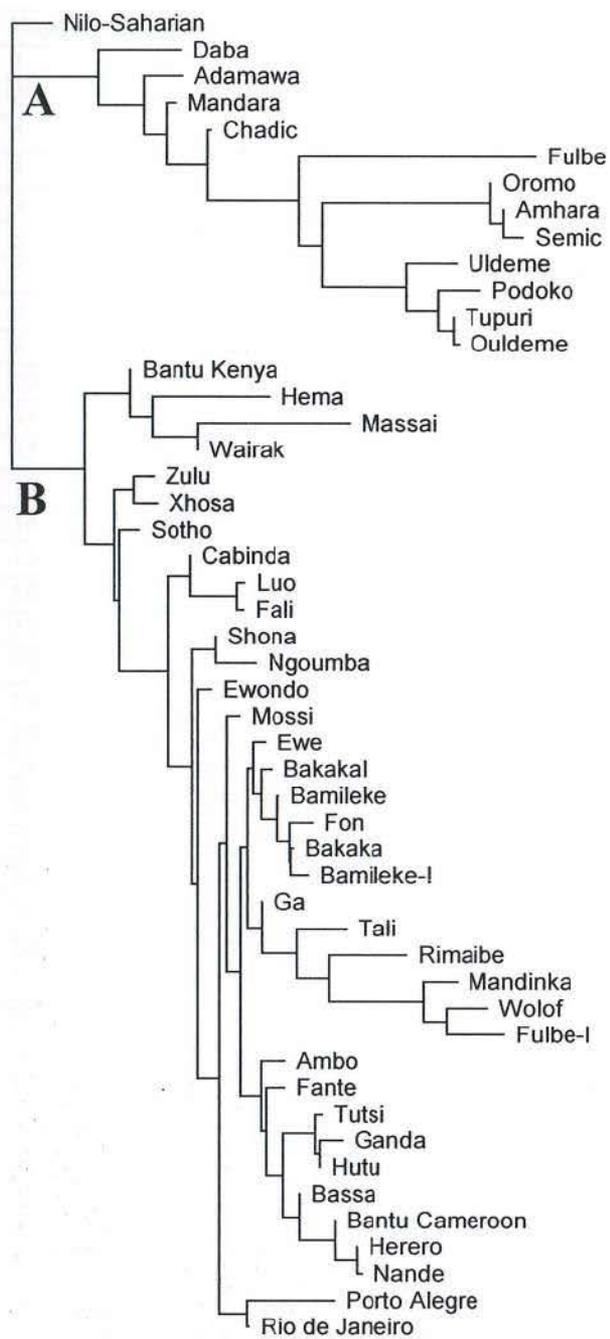


Figure 3

APPENDIX. List of the mtDNA haplogroups and haplotypes observed in Rio de Janeiro (RJ) and/or Porto Alegre (POA)

Haplotype	Haplogroup	HVS1 Mutations ¹	RJ	POA
1	L0a1	129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 311 320	1	1
2	L0a1	129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320	3	3
3	L0a1	093 129 148 168 172 187 188G 189 223 230 278 293 311 320	2	
4	L0a2	148 172 187 188A 189 223 230 311 320	1	
5	L0a2	148 172 187 188G 189 223 230 311 320	3	
6	L0d1	129 187 189 223 230 239 243 294 311	1	
7	L1a1a	093 129 148 168 172 187 188A 189 223 230 278 293 311 320		1
8	L1b	111 126 187 189 223 264 270 278 293 311	1	
9	L1b	126 187 189 223 264 270 278 293 311	2	2
10	L1b	126 148 187 189 223 264 270 278 311	1	
11	L1b	126 187 189 223 264 270 278 311	4	2
12	L1c	129 187 189 223 278 294 311 360	1	
13	L1c	129 187 189 223 261 278 311 360	1	
14	L1c	129 187 189 223 274 278 287 294 311 320 360	1	
15	L1c	129 187 189 223 278 294 311 355 360 362	1	
16	L1c1	129 187 189 223 278 293 294 311 360	2	2
17	L1c1	129 187 189 223 274 278 293 294 311 360	1	
18	L1c1	093 129 187 189 223 263 278 293 294 311 360	1	1
19	L1c1	129 163 187 189 209 223 278 293 294 311 360		2
20	L1c1	093 129 187 189 223 278 293 294 311 360		1
21	L1c2	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 320 360	3	
22	L1c2	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 355 360	1	
23	L1c2	129 187 189 223 265C 278 286G 294 311 360	1	3
24	L1c2	129 145 187 189 223 234 265C 278 286G 294 311 360	1	
25	L1c2	129 187 189 223 265C 278 286A 294 311 320 360		1
26	L1c2	129 187 189 213 223 234 265C 278 286G 294 311 360		1
27	L1c3	129 189 215 223 278 294 311 360		3
28	L1c3	129 189 215 223 278 294 311 354 360		1
29	L2a α1	223 234 249 278 294	2	
30	L2a1 β1	223 278 294 309	2	2
31	L2a1 β1	193 213 223 239 278 294 309	1	
32	L2a1 β1	093 223 256 278 292 294 309	1	
33	L2a1 β1	223 256 278 294 309	2	1
34	L2a1 β1	093 223 256 278 294 309	4	2
35	L2a1 β1	223 278 291 294 309		1
36	L2a1 β1	129 223 278 294 309		2
37	L2a1 β1	092 223 278 294 309		2
38	L2a1 β2	189 193 223 245 278 294 309	1	
39	L2a1 β2	189 223 278 294 309		1
40	L2a1 β3	189 192 223 278 294 309		2
41	L2a1a	092 223 278 286 294 309	2	
42	L2a1a	223 278 286 294 309	3	4
43	L2b	114A 129 213 223 278 354	2	1
44	L2b	114A 129 213 223 274 278		3
45	L2b	114A 223 264 274 278		1
46	L2b	223 264 274 278		1
47	L2b1	114A 129 213 223 278 355 362	3	

APPENDIX (Cont.)

Haplotype	Haplogroup	HVS1 Mutations ¹	RJ	POA
48	L2b1	114A 129 213 223 278 311 362	1	
49	L2c	223 264 278	2	
50	L3	223	1	1
51	L3b	124 223 278 362	1	2
52	L3b	124 145 223 278 362	2	
53	L3b	223 278 294 362		2
54	L3b2	124 223 278 311 362		2
55	L3d	124 223 319	2	
56	L3d	124 223 278 290 292 312 362		1
57	L3d1	124 223	1	
58	L3d1	124 145 223 278 290 319 362		1
59	L3d1	124 223 278 290 319 362		1
60	L3d2	124 223 256	4	
61	L3e1	223 327	1	4
62	L3e1	176 223 327	1	1
63	L3e1a	185 223 327	1	1
64	L3e1a	185 223 311 327		2
65	L3e1a	185 209 223 327		2
66	L3e1b	223 325D 327	1	
67	L3e2	093 192 223 320		1
68	L3e2	192 223 320		1
69	L3e2b	172 189 223 320		2
70	L3e3	223 265T	3	2
71	L3e3	223 265T 355	1	
72	L3e3	223 265T 316	1	
73	L3e3	223 265T 288	1	
74	L3e3	189 223 265T		2
75	L3f	209 223 311	2	2
76	L3f	192 209 223 311		1
77	L3f1	129 209 223 292 295 311	1	2
78	L3f1	093 129 209 223 292 295 311	1	
79	L3f1	209 223 292 311		2
80	L3g	093 223 287 293T 301 311 355 362		2
81	L3g	093 223 293T 301 311 355 362		1
Total			84	85

¹The nucleotide positions (less 16,000) considered for the analyses were from 16051 to 16384. Sequences were aligned with the revised reference sequence (Andrews et al., 1999).