

# GENEALOGIA GENÉTICA E CIÊNCIAS SOCIAIS. UM ESTUDO DE CASO DA ILHA TERCEIRA, AÇORES, PORTUGAL.

Ricardo Costa de Oliveira. Sociólogo.  
Doutor em Ciências Sociais pela Unicamp.  
Professor Adjunto no Departamento de Ciências Sociais.  
Universidade Federal do Paraná.  
rco2000@uol.com.br

A genealogia genética é uma das principais fontes de referência para os estudos históricos e demográficos atualmente. Os avanços na genealogia genética oferecem um importante conjunto de informações para os especialistas e estudiosos das populações. Importantes laboratórios e projetos de pesquisa oferecem bases públicas de dados e resultados disponíveis para consulta e análise. Os novos desenvolvimentos e pesquisas na área da genealogia genética têm se organizado na forma de uma grande inteligência coletiva, na mútua colaboração e interação entre diferentes laboratórios, pesquisadores e participantes, cuja contribuição tem sido variada e relevante. Pesquisadores individuais podem fazer diferença ao produzir novos resultados e fontes. A genealogia genética, tal como na astronomia, é um campo aberto a novas descobertas por parte de qualquer pesquisador individual.

A genealogia genética pode determinar com grande precisão as origens continentais das populações. Em uma sociedade, como a brasileira, formada a partir de grupos Ameríndios, Euroasiáticos e Africanos, esta informação pode ser fundamental para o esclarecimento de várias questões e problemas de pesquisas demográficas. E muito mais está sendo pesquisado e oferecido pela genealogia genética atualmente. Antigas camadas populacionais tribais européias podem ser pesquisadas e avaliadas, novas hipóteses de trabalho podem ser levantadas e testadas em novas séries de resultados. Mesmo uma população nacional histórica como, por exemplo, a população portuguesa, antes vista como um "bloco único homogêneo", começa a ser inventariada em possíveis marcadores e tipologias etnohistóricas, a partir de hipóteses reconstruindo as antigas movimentações e tribos pré-históricas e históricas. Será possível encontrar marcadores paleolíticos, neolíticos, iberos, celtiberos, fenícios, gregos, romanos, suevos, alanos, hebreus, árabes, berberes na população portuguesa na Europa e nos milhões de descendentes no Brasil contemporâneo? O que as modernas pesquisas em genealogia genética podem problematizar e oferecer como hipóteses de investigação?

## HISTÓRIA DA GENEALOGIA GENÉTICA

Em 1981 a Revista Nature<sup>1</sup> publicou o artigo de Frederick Sanger e S. Anderson, do Laboratório de Biologia Molecular da Universidade de Cambridge, definindo um padrão de referência denominado de "Cambridge Reference Sequence" relacionado ao estudo do genoma mitocondrial humano analisando a seqüência completa das 16.519 bases de pares do genoma mitocondrial humano.

A história da genealogia genética apresenta alguns artigos pioneiros no seu desenvolvimento. Alec Jeffreys, da University of Leicester, escreveu o pioneiro artigo em 1984, publicado na Revista Nature no ano seguinte, relacionando a descoberta que o

---

<sup>1</sup> S. Anderson et. al., "Sequence and organization of the human mitochondrial genome, *Nature*, Vol. 290, 9 April 1981. pp. 457-465. <http://www.mitomap.org/Anderson1981CRS.pdf>

DNA pode ser utilizado para propósitos de identificação<sup>2</sup>. Tal descoberta foi logo depois utilizada pelas agências legais, policiais e jurídicas como prova de identificação individual. Uma das principais evidências documentais e legais da nova técnica de pesquisa foi a identificação da identidade do esqueleto do criminoso nazista Josef Mengele, falecido no Brasil, pela análise de DNA em famoso artigo de 1992<sup>3</sup>. Outra pesquisa bastante divulgada foi a análise dos resquícios genéticos da família Romanov, a família do Czar anterior a revolução Russa<sup>4</sup>, identificada em artigo publicado em 1994.

O artigo científico considerado como o marco fundador da genealogia genética foi publicado na revista Nature em 1997. Trata-se da análise pioneira da tradição Cohanim dos sacerdotes hereditários na religião judaica. Havia uma tradição oral de consngüinidade em uma mesma linhagem masculina ancestral, o que em parte foi identificado e analisado positivamente<sup>5</sup>. Em maio de 1997 iniciou-se o Projeto Savin, o primeiro projeto de DNA centrado em um sobrenome por parte de um genealogista com o apoio do Dr, Mark Thomas da University College of London e seis marcadores.

Outra descoberta realizada por um pesquisador da área, Bryan Sykes, divulgada na mídia, foi a descoberta do DNA mitocondrial do esqueleto denominado de Cheddar Man, uma dos mais antigos esqueletos britânicos, com mais de 9.000 anos de datação. Houve combinações com o DNA mitocondrial de moradores da região. O DNA mitocondrial de personagens históricas famosas como o de Maria Antonieta, Rainha da França foi levantado para fins de comparações familiares<sup>6</sup>. O estudo do cromossomo Y DNA da família do Presidente Thomas Jefferson foi pesquisado através dos descendentes masculinos da família e comparado com uma suposta linha de descendentes masculinos gerados em uma escrava da família, Sally Hemings, cujo resultado revelou positiva a correlação entre as duas linhas, supostamente derivadas de Jefferson<sup>7</sup>. Outro importante artigo científico, em genealogia genética, foi a análise da população Lemba, identificada como os Judeus Negros da África do Sul<sup>8</sup>

Em 2000, Bennet Greenspan, empresário e genealogista, cria a empresa de genealogia genética Family Tree DNA e convida o cientista Michael F. Hammer da University of Arizona para dirigir a parte científica. O empresário James L. Sorenson também inicia um projeto de genealogia e genética com o cientista Woodward, da Brigham Young

---

<sup>2</sup> Jeffreys, AJ, Wilson V, Thein SI. *Individual-specific 'finger-prints' of human DNA*. **Nature** 1985 Jul 4-10; 316(6023):76-9. Alec Jeffreys of Leicester University . . . . introduction of DNA Fingerprinting . . . . <http://www.suite101.com/article.cfm/3550/17877>

<sup>3</sup> Jeffreys A.J., Allen M., Hagelberg E. & Sonnberg, A *Identification of the skeletal remains of Josef Mengele by DNA analysis*. Forensic Science International 1992 Sep;56(1):65-76

<sup>4</sup> Gill P, Ivanov PL, Kimpton C, Piercy R, Benson N, Tully G, Evett I, Hagelberg E, Sullivan K. *Identification of the remains of the Romanov family by DNA analysis*. **Nat Genet** 1994 Feb;6(2):130-5

<sup>5</sup> Skorecki K, S. Selig, S. Blazer, R. Bradman, N. Bradman, P.J. Waburton, M. Ismajlowicz, and M. F. Hammer. The Cohanim/Cohen/Kohanim study *Y chromosomes of Jewish priests*." *Nature* /385(6611)(Jan. 1997): 32. **Nature** - Volume 385 -2 January 1997 Michael F. Hammer, Karl Skorecki, Sara Selig, Shraga Blazer, Bruce Rappaport, Robert Bradman, Neil Bradman, P.J. Waburton, Monic Ismajlowicz.

<sup>6</sup> Jehaes, et al - *European Journal of Human Genetics (EJHG): Mitochondrial DNA analysis on remains of a putative son of Louis XVI, King of France and Marie-Antoinette* - EJHG 6, 383-395 (30 Jul 1998) *Mitochondrial DNA analysis of the putative heart of Louis XVII, son of Louis XVI and Marie-Antoinette* - EJHG 9, 185-190 (08 Mar 2001)

<sup>7</sup> Jefferson study (Y-chromosome DNA study)

Foster, E.A., Jobling, M.A., Taylor, P.G., Donnelly, P., de Knijff, P., Mieremet, R., Zerjal, T. and Tyler-Smith, C. (1998) . *Jefferson fathered slave's last child*. **Nature** 1998 Nov 5;396(6706):27-8. **Nature**. 1999 Jan 7;397(6714):32

<sup>8</sup> Thomas MG, Parfitt T, Weiss DA, Skorecki K, Wilson JF, le Roux M, Bradman N, Goldstein DB. *Y chromosomes traveling south: the cohen modal haplotype and the origins of the Lemba--the "Black Jews of Southern Africa"* **Am J Hum Genet**. 2000 Feb;66(2):674-86.

University, criando o Molecular Genealogy Research Project (MGRP), denominada de Sorenson Molecular Genealogy Foundation (SMGF), posteriormente.

Brian Sykes publica o livro “As Sete Filhas de Eva” (Seven Daughters of Eve) em 2001 e cria a empresa de genealogia genética Oxford Ancestor, na Grã-Bretanha, em 2002.

A médica Ann P. Turner realiza a primeira pesquisa privada em genealogia genética no seu DNA mitocondrial, comparando os seus marcadores com os de uma prima afastada e com a mesma antepassada sempre em linha direta feminina, Pamela Nins, nascida em 1794. Ann Turner começa a lista pública de genealogia genética GENEALOGY-DNA-L na Rootsweb.

Um importante estudo de 2003 na Ásia Central revelou a presença de segmentos de cromossomo Y comum a 8% dos homens na região, o que foi identificado com um marcador da extensa linhagem de Gêngis Cã<sup>9</sup>.

Uma nova empresa, a African Ancestry, procura se especializar na identificação de Y DNA e DNA mitocondriais na África, o que representa a segmentação e especialização no mercado da genealogia genética.

Ainda em 2003 a FTDNA lança o Ysearch<sup>10</sup>, uma base pública de dados de resultados do cromossomo Y. Em 2004 é lançado o Mitosearch<sup>11</sup>, o equivalente para os resultados do DNA mitocondrial.

Em abril 2005 começa o Projeto Genographic<sup>12</sup>, anunciado e patrocinado pela Revista National Geographic e pela IBM. O Projeto Genographic populariza e divulga ainda mais a genealogia genética no público não-especializado e os testes laboratoriais são realizados pela FTDNA.

Em abril de 2005 é fundada a International Society of Genetic Genealogy (ISOGG)<sup>13</sup>, com os seguintes membros fundadores: John A. Blair, Katherine Borges, Nancy Key Davenport, Kenny Hedgpeth, Suzanne Johnston, Linda Magellan, Douglas J. Miller, Patrick Tagert.

Em 21 de dezembro de 2006 é lançado o Projeto Brasil de Genealogia Genética pela FTDNA, o primeiro projeto aberto de genealogia genética brasileira na internet, coordenado por Ricardo Costa de Oliveira.

A genealogia genética foi proporcionada pelos avanços na genética e na biologia molecular no final dos anos 80. Os principais elementos genealógico-genéticos não-recombinantes e válidos para análises de longa duração, com resultados consistentes para as pesquisas históricas e demográficas, são as tipologias e linhagens dos haplogrupos do cromossomo Y, e a análise do DNA mitocondrial. As duas principais linhas de pesquisas atualmente padronizadas e desenvolvidas no ambiente internacional das pesquisas na área. Um sistema de classificações do cromossomo Y foi estabelecido pelo Y Chromosome Consortium (YCC) em 2002<sup>14</sup>. Este sistema vem sendo aperfeiçoado pela International Society of Genetic Genealogy (ISOGG), com versões modificadas anualmente. Toda uma literatura científica relacionada com a construção de tipologias classificatórias está sendo elaborada e desenvolvida.

---

<sup>9</sup> Genghis Khan: about 8% of males in Genghis Khan empire region have nearly identical Y-chromosomes. [http://news.nationalgeographic.com/news/2003/02/0214\\_030214\\_genghis.html](http://news.nationalgeographic.com/news/2003/02/0214_030214_genghis.html)  
Am. J. Hum. Genet. 72:717-721, 2003 **The Genetic Legacy of the Mongols** Zerjal, et al  
[http://www.journals.uchicago.edu/AJHG/journal/issues/v72n3/024530/024530\\_web.pdf](http://www.journals.uchicago.edu/AJHG/journal/issues/v72n3/024530/024530_web.pdf)

<sup>10</sup> <http://www.ysearch.org/>

<sup>11</sup> <http://www.mitosearch.org/>

<sup>12</sup> <http://www3.nationalgeographic.com/genographic/>  
[http://news.nationalgeographic.com/news/2005/04/0413\\_050413\\_genographic.html](http://news.nationalgeographic.com/news/2005/04/0413_050413_genographic.html)

<sup>13</sup> <http://www.isogg.org/>

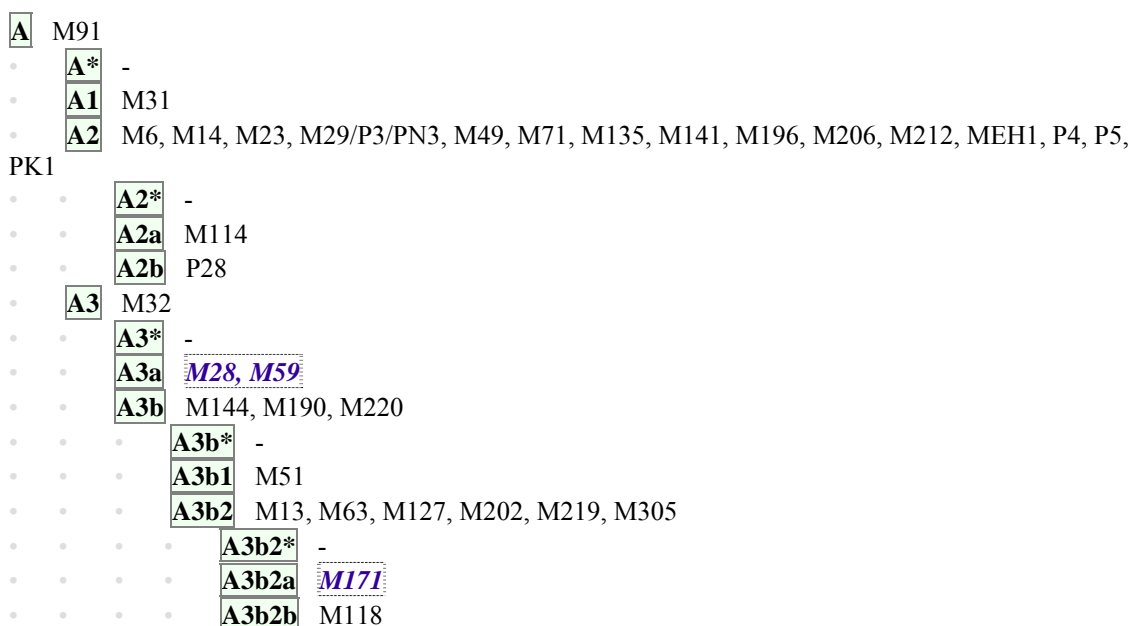
<sup>14</sup> <http://www.familytreedna.com/pdf/ycc%2020021.pdf>

Os principais elementos classificatórios das linhagens masculinas em termos de estruturas genético-genealógicas são os SNPs (single nucleotide polymorphisms - polimorfismos de base única), mutações distintas na forma de variações específicas de seqüências do DNA em localizações particulares a determinados grupos hereditários. Os SNPs constituem uma das principais bases para o estudo demográfico e genealógico das populações pré-históricas e históricas. Os SNPs formam a tipologia dos haplogrupos do cromossomo Y DNA.

## TIPOLOGIA CLASSIFICATÓRIA DO CROMOSSOMO Y DNA

A versão de 2007 do ISOGG é composta pelos seguintes haplogrupos<sup>15</sup>:

Haplogrupo A - Apresenta o SNP M91. É o ramo mais antigo da árvore filogenética humana. É encontrado na África em distribuição pouco freqüente. Encontra-se em populações de caçadores e coletores África Oriental e Meridional. Espalhado entre antigos povos caçadores e coletores. Bosquímanos, Hotentotes, povos de língua Khoisan, no Kalahari e Namíbia. É a mais antiga linhagem masculina, precedendo a saída da África e as mutações posteriores para fora deste Continente. Uma das mais elevadas diversidades genéticas mitocondriais também é encontrada nos povos khoisan.



A2 e A3b1 são encontrados na África do Sul, A3b1 é encontrado exclusivamente nos Khoisan. A3b2 é restrito à África Oriental e em baixas freqüências nos Camarões.

Haplogrupo B - Encontrado esparsamente na África Subsaariana, tal como o haplogrupo A. É o segundo grupo mais antigo, com grande freqüência em grupos como os Pigmeus Baka, Mbuti, da África Central e Hadzabe de Tanzânia.

- B M60, M181
  - B\* -
  - B1 M236, M288

<sup>15</sup> <http://www.isogg.org/tree/index.html> Y-DNA Haplogroup Tree 2007 Version: 2.08 Date: 31 October 2007

- • **B1\*** -
- • **B1a** M146
- **B2** M182
- • **B2\*** -
- • **B2a** M150
  - • • **B2a\*** -
  - • • **B2a1** M218
    - • • • **B2a1\*** -
    - • • • **B2a1a** M109, M152, P32
    - • • • **B2a2** M108.1
      - • • • • **B2a2\*** -
      - • • • • **B2a2a** M43
  - • **B2b** M112, M192, 50f2
    - • • **B2b\*** -
    - • • **B2b1** P6
    - • • **B2b2** M115, M169
    - • • **B2b3** M30, M129
      - • • • **B2b3\*** -
      - • • • **B2b3a** M108.2
    - • • **B2b4** P7
      - • • • **B2b4\*** -
      - • • • **B2b4a** P8
      - • • • **B2b4b** MSY2.1, M211

Haplogrupo C - Apresenta a mutação M168, encontrada em todas as populações fora da África. Surgiu há cerca de 60.000 anos atrás. O itinerário deste grupo mostra a imigração litorânea pelo sul da Ásia. As suas freqüências são encontradas hoje em dia na Mongólia, Sibéria Oriental, Polinésia e nos Aborígenes Australianos. O haplogrupo C também é encontrado no Continente Americano, no Noroeste do Pacífico em povos de língua Ná-Dené.

- C M130/RPS4Y, M216
  - **C\*** -
  - **C1** M8, M105, M131
  - **C2** M38
    - • **C2\*** -
    - • **C2a** P33
    - • **C2b** M208
  - **C3** M217, P44
    - • **C3\*** -
    - • **C3a** M93
    - • **C3b** P39
    - • **C3c** M48, M77, M86
    - • **C3d** M407
  - **C4** M347
    - • **C4\*** -
    - • **C4a** DYS390.1 del
    - • **C4b** M210
  - **C5** M356

C\* é encontrado no subcontinente indiano, Sri Lanka e em partes do sudeste Ásia. C1 é encontrado raramente no Japão. C2 é localizado na Polinésia, Melanésia, Nova Guiné. C3b é encontrado nas populações Ná-Dené da América. C4 é encontrado nos Aborígenes Australianos. C5 é localizado no Sul da Ásia e na Índia. Um dos mais importantes haplótipos (seqüência numérica de segmentos do cromossomo Y DNA) é o identificado como o da linhagem de Gêncgis Cã - Gengis Khan - C3

DYS 393	DYS 390	DYS 391	DYS 425	DYS 426	DYS 434	DYS 435	DYS 436	DYS 437I	DYS 438	DYS 439	DYS 388	DYS 389I	DYS 389II	DYS 392
13	25	10	12	11	11	11	12	8	10	10	14	10	26	1

Haplogrupo D - Surgido na África há cerca de 50.000 anos atrás. Apresenta o Polimorfismo YAP, além do M168. Também participou da Grande Migração Costeira da Arábia até o sul da Ásia. É encontrado em populações do Tibete, Japão, Ilhas Andaman, o que revela antigas conexões populacionais entre essas regiões em épocas remotas. A alta frequência do haplogrupo D no Tibete (cerca de 50%) e no Japão (cerca de 35%) implica uma antiga conexão imigratória entre as duas áreas. A diversidade no subgrupo D2 no Japão revela o isolamento deste grupo há mais de 12,000-20,000 anos. A maior concentração de D2 no Japão é encontrada nos Ainus e Riuquianos.

#### D M174

- **D\*** -
- **D1** M15
- **D2** M55, M57, M64.1, M179, P12, P37.1, M359.1/P41.1, 12f2.2
- • **D2\*** -
- • **D2a** M116.1
  - • • **D2a\*** -
  - • • **D2a1** M125
    - • • • **D2a1\*** -
    - • • • **D2a1a** P42
    - • • • **D2a1b** P53.2
  - • • **D2a2** M151
- **D3** P47

D1 – Ilhas Andaman. D2 - Ainu, Ilha de Ryukyu, Japão. D3 - Ásia Central, Tadjiquistão.

Haplogrupo E - Surgiu há cerca de 50.000 anos atrás ou no Nordeste da África ou no Oriente Médio. YAP, M96.

#### E M40/SRY4064/SRY8299, M96, P29

- **E\*** -
- **E1** M33, M132
- • **E1\*** -
- • **E1a** M44
- **E2** M75
- • **E2\*** -
- • **E2a** M41
- • **E2b** M54, M90, M98
  - • • **E2b\*** -
  - • • **E2b1** P45
  - • • **E2b2** M85
    - • • • **E2b2\*** -
    - • • • **E2b2a** M200
- **E3** P2, DYS391p
  - • **E3\*** -
  - • **E3a** DYS271/M2/SY81, M180, P1, P46
    - • • **E3a\*** -
    - • • **E3a1** M58
    - • • **E3a2** M116.2
    - • • **E3a3** M149
    - • • **E3a4** M154

- • • **E3a5** *M155*
- • • **E3a6** M10, M66, M156, M195
- • • **E3a7** M191, U186, U247
- • • • **E3a7\*** -
- • • • **E3a7a** U174
- • • **E3a8** U175, U209
- • • • **E3a8\*** -
- • • • **E3a8a** U290
- • • • • **E3a8a\*** -
- • • • • **E3a8a1** U181
- • **E3b** M215
- • • **E3b\*** -
- • • **E3b1** M35
- • • • **E3b1\*** -
- • • • **E3b1a** M78
- • • • • **E3b1a\*** -
- • • • • **E3b1a1** V12
- • • • • • **E3b1a1\*** -
- • • • • **E3b1a1a**
- • • • • **E3b1a2** V13, **V36**
- • • • • • **E3b1a2\*** -
- • • • • • **E3b1a2a** *V27*
- • • • • • **E3b1a2b** M224
- • • • • **E3b1a3** V22
- • • • • • **E3b1a3\*** -
- • • • • • **E3b1a3a** *M148*
- • • • • • **E3b1a3b** *V19*
- • • • • **E3b1a4** **V65**
- • • • **E3b1b** M81, M183
- • • • • **E3b1b\*** -
- • • • • **E3b1b1** *M107*
- • • • • **E3b1b2** *M165*
- • • • **E3b1c** M123
- • • • • **E3b1c\*** -
- • • • • **E3b1c1** M34
- • • • • • **E3b1c1\*** -
- • • • • • **E3b1c1a** M84, M136
- • • • • • **E3b1c1b** *M290*
- • • • **E3b1d** *M281*
- • • • **E3b1e** V6
- • **E3c** *M329*
- **E4** *P75*

E1 - Presente principalmente na região de Mali. E2 - África Ocidental e Oriental. E3 - Dividido há cerca de 25.000 anos atrás na linha E3a, muito freqüente nas populações Africanas dos Bantus, introdutores da agricultura na África Subsaariana. A linha E3b é freqüente no Mediterrâneo e através da Europa, identificada com a mudança do Neolítico na Europa. E3b1b é bastante encontrada nos Berberes da África do Norte. Outros ramos de E3b1 ocupam significativa proporção nos gregos, na população do Sul da Itália, nos albaneses, e em outros povos dos Balcãs.

Haplogrupo F - Surgiu há cerca de 45.000 anos entre África do Norte e a Índia. O haplogrupo F\* é raramente encontrado, com pequenas incidências na Coreia e na Índia. Do haplogrupo F surgiram os haplogrupos G, H, I, J, K.

- **F** P14, M89, M213, **M235**
- **F\*** -

- **F1** *P91, P104*
- **F2** M427, M428

Haplogrupo G - Surgido entre o Oriente Médio e os Himalaias. Distribuído em pequenas frequências da Eurásia até a Oceania. Algumas presenças mais significantes no Cáucaso. Concentrações na atual Ossétia, Cáucaso Norte, poderia relacionar frequências deste haplogrupo com os antigos Sarmatas.

**G** M201, **U2, U3, U6, U7, U12, U17**

- **G\*** -
- **G1** M285, M342
  - **G1\*** -
  - **G1a** P20
- **G2** P15, **U5**
  - **G2\*** -
  - **G2a** P16
    - **G2a\*** -
    - **G2a1** P17, P18
    - **G2b** M286
    - **G2c** **U8**
      - **G2c\*** -
      - **G2c1** **U16**
      - **G2c2** **U1**
        - **G2c2\*** -
        - **G2c2a** **U13**
- **G3** M287
- **G4**
- **G5** M377

Haplogrupo H - Concentrado nas populações do Subcontinente Indiano e nos ciganos (Rom).

**H** M69

- **H\*** -
- **H1** M52
  - **H1\*** -
  - **H1a** M82
    - **H1a\*** -
    - **H1a1** M36, M197
    - **H1a2** M97
    - **H1a3** M39, M138
  - **H1b** M370
- **H2** Apt

Haplogrupo IJ (S2, S22). Não observado, mas encontrado simultaneamente nos haplogrupos I e J.

Haplogrupo I - É um haplogrupo concentrado na Europa. Na Sardenha, nos Bálcãs, na Europa Central, na Escandinávia.

**I** M170, M258, P19, U179

- **I\*** -
- **I1** P38
  - **I1\*** -
  - **I1a** M253, M307, P30, P40, *S62, S63, S64, S65, S66*
    - **I1a\*** -
    - **I1a1** M227



- • • • **I1a1a** M72
- • • **I1a2** M21
- • **I1b** S31
- • • **I1b\*** -
- • • **I1b1** P37.2
- • • • **I1b1\*** -
- • • • **I1b1a** P41.2/M359.2
- • • • **I1b1b** M26
- • • • • **I1b1b\*** -
- • • • • **I1b1b1** M161
- • • • **I1b2** S23, S30, S32, S33
- • • • • **I1b2\*** -
- • • • • **I1b2a** M223, S24
- • • • • • **I1b2a\*** -
- • • • • • **I1b2a1** M284
- • • • • • **I1b2a2** M379
- • • • • • **I1b2a3** P78
- • • • • • **I1b2a4** P95

I1a - Freqüente na Escandinávia e na Alemanha do Norte. I1b1\* Bósnia, Croácia. I1b1b - Freqüente na Sardenha. I1b2 - Freqüente na Saxônia, Moldávia

Haplogrupo J - Originário do Oriente Médio e encontrado também na Grécia (22%), Itália (20-30%), Ibéria e Europa Ocidental (>10%), Norte da Índia (castas superiores).

J1 - Freqüente em populações do Levante. Altas freqüências nos beduínos, palestinos, judeus, no Iraque. O Haplótipo do modal Cohanim, de sacerdotes judeus, está nesse haplogrupo. Na Europa está associado com a vinda da agricultura, atingindo sistematicamente a orla do Mediterrâneo e declinando do Oriente Médio até a orla Atlântica Européia, com menos de 5%. J1 com DYS superior ou igual a 17 é um marcador associado à expansão Árabe.

J2. Provavelmente surgido ao Norte do Crescente Fértil. Presente na Turquia, Cáucaso, Itália Central, Norte da Índia. Também está associado com a revolução neolítica na Europa, onde é encontrado em pequenas freqüências em quase toda Europa. De acordo com algumas interpretações J2a pode estar também relacionado com a distribuição das línguas indo-européias.

- J** 12f2.1, M304, S6, S34, S35
- **J\*** -
- **J1** M267
- • **J1\*** -
- • • **J1a** M62
- • • **J1b** M365
- • • **J1c** M367, M368
- • • **J1d** M369
- • • **J1e** M390
- **J2** M172
- • **J2\*** -
- • • **J2a** M410
- • • • **J2a\*** -
- • • • **J2a1** DYS413□18
- • • • • **J2a1\*** -
- • • • • **J2a1a** M47, M322
- • • • • **J2a1b** M67/S51
- • • • • • **J2a1b\*** -
- • • • • • **J2a1b1** M92, M260

- • • • • **J2a1b1\*** -
- • • • • **J2a1b1a** M327
- • • • • **J2a1b2** M163
- • • • • **J2a1c** M68
- • • • • **J2a1d** M137
- • • • • **J2a1e** M158
- • • • • **J2a1f** M289
- • • • • **J2a1g** M318
- • • • • **J2a1h** M319
- • • • • **J2a1i** M339
- • • • • **J2a1j** M419
- • • • • **J2a1k** DYS445□7
- • • • **J2a2** M340
- • **J2b** M12, M314, M221
- • • **J2b\*** -
- • • **J2b1** M102
- • • • **J2b1\*** -
- • • • **J2b1a** M241
- • • • • **J2b1a\*** -
- • • • • **J2b1a1** M99
- • • • • **J2b1a2** M280
- • • • • **J2b1a3** M321
- • • • **J2b1b** M205

Haplogrupo K - Apareceu há cerca de 40.000 anos entre o atual Irã e a Ásia Central. Distribuiu-se em pequenas frequências pela Eurásia e Oceania.

- K** M9
- **K\*** -
- **K1** M353, M387
- • **K1\*** -
- • **K1a** M177/SRY9138
- **K2** M70, M184/USP9Y+3178, M193, M272
- • **K2\*** -
- • **K2a** *M320*
- **K3** *M147*
- **K4** *P60*
- **K5** M230
- • **K5\*** -
- • **K5a** M254
- • • **K5a\*** -
- • • **K5a1** M226
- **K6** *P79*
- **K7** *P117*

K1 – Melanésia. K2 – Iraque. K5 - Montanhese da Nova Guiné.

Thomas Jefferson -K2

DYS393	DYS390	DYS19	DYS391	DYS426	DYS388	DYS389I	DYS389II	DYS392	DYS156Y
13	24	15	10	12	12	12	27	15	7

Do haplogrupo K evoluíram os haplogrupos L, M e P

Haplogrupo L - Associado com o Sul da Ásia, mas também encontrado nas adjacências do Mediterrâneo. Presente na população Dravídica da Índia.

**L** M11, M20, M22, M61, M185, M295

- **L\*** -
- **L1** M27, M76
- **L2** M317
  - **L2\*** -
  - **L2a** *M274*
  - **L2b** *M349*
- **L3** M357
  - **L3\*** -
  - **L3a** *PK3*

L - Freqüente no Paquistão. L1 - Índia, Sri Lanka. L2 - Pequena freqüência na Europa. L3 - Paquistão

Haplogrupo M - Presente no Sudeste da Ásia, Polinésia, Micronésia, Papua Nova Guiné e Indonésia.

**M** M4/M296, M5, M106, M186, M189, P35

- **M\*** -
- **M1** P34
  - **M1\*** -
  - **M1a** P51
- **M2** P87
  - **M2\*** -
  - **M2a** M104/P22
    - **M2a\*** -
    - **M2a1** M16
    - **M2a2** M83

O haplogrupo M alcança as maiores freqüências na Papua Nova Guiné, com 30 a 60% da população.

Haplogrupo N - Origens na Ásia. Encontrado na Europa Oriental, no Báltico e nas regiões Boreais Euroasiáticas. Certas freqüências da Finlândia até o Vietnã.

**N** LLY22g, M231

- **N\*** -
- **N1** M128
- **N2** P43
  - **N2\*** -
  - **N2a** P63
- **N3** M46/Tat
  - **N3\*** -
  - **N3a** M178
    - **N3a\*** -
    - **N3a1** P21

Haplogrupo O - representa mais de 80 % dos homens da Ásia Oriental.

**O** M175

- **O\*** -
- **O1** MSY2.2
  - **O1\*** -
  - **O1a** M119

- • • **O1a\*** -
- • • **O1a1** M101
- • • **O1a2** M50, M103, M110
- **O2** P31, M268
- • **O2\*** -
- • **O2a** M95
- • • **O2a\*** -
- • • **O2a1** M88, M111
- • • • **O2a1\*** -
- • • • **O2a1a** *PK4*
- • • • **O2a2** *M297*
- • **O2b** M176/SRY465
- • • **O2b\*** -
- • • **O2b1** P49
- • • • **O2b1\*** -
- • • • **O2b1a** 47z
- **O3** M122
- • **O3\*** -
- • **O3a** M324
- • • **O3a\*** -
- • • **O3a1** M121, DYS257
- • • **O3a2** M164
- • • **O3a3** LINE1, M159
- • • **O3a4** M7
- • • • **O3a4\*** -
- • • • **O3a4a** M113, M188, M209
- • • • • **O3a4a\*** -
- • • • • **O3a4a1** *N4*
- • • • • **O3a4a2** N5
- • • • **O3a5** M134
- • • • • **O3a5\*** -
- • • • • **O3a5a** M117, M133
- • • • • • **O3a5a\*** -
- • • • • • **O3a5a1** M162
- • • • • **O3a5b** *P101*
- • • • **O3a6** M300
- • • • **O3a7** M333

O1 - Frequente em Chineses Han. O2 - O2a, O2b – Coreanos. O3 - China, Ásia Central, Indochina, Oceania O3a Hmong, O3a5 Sino-Tibetanos

Haplogrupo P - Ramo do haplogrupo K. Os descendentes de P, o Q e R formaram populações da Europa e da América. A origem do Haplogrupo P está localizada na Ásia Central, Hindu Kush, Altai e imediações. P\* está presente em pequenas frequência da Europa até a Sibéria Oriental.

- **P** 92R7, M45, M74/N12, P27, *S25*
- **P\*** -

Haplogrupo Q - Surgiu na Ásia Central e encontra-se nas Américas e no Norte da Eurásia.

- **Q** MEH2, M242, P36
- **Q\*** -
- **Q1** M120, M265/N14
- • **Q1\*** -
- • **Q1a** M378
- **Q2** M25, M143

- **Q3** M3
- • **Q3\*** -
- • **Q3a** M19
- • **Q3b** M194
- • **Q3c** M199
- **Q4** P48
- **Q5** M323
- **Q6** M346

Q - Baixas frequências na Europa do Norte. Q1 - Baixas frequências entre Chineses. Coreanos. Q2 - Baixa a média frequência na Ásia Central. Q3 – Principal marcador Ameríndio. Q6 - Baixas frequências na Índia e Paquistão.

Haplogrupo R . Surgiu na Ásia Norte-Occidental, nas estepes Euroasiáticas.

- R** M207/UTY2, M306/S1, S4, S8, S9
- **R\*** -
- **R1** M173
- • **R1\*** -
- • **R1a** SRY1532.2/SRY10831.2
- • • **R1a\*** -
- • • **R1a1** M17, M198
- • • • **R1a1\*** -
- • • • **R1a1a** **M56**
- • • • **R1a1b** **M157**
- • • • **R1a1c** M64.2, M87, M204
- • **R1b** M343
- • • **R1b\*** -
- • • **R1b1** P25
- • • • **R1b1\*** -
- • • • **R1b1a** **M18**
- • • • **R1b1b** M73
- • • • **R1b1c** M269, S3, S10, S13, S17
- • • • • **R1b1c\*** -
- • • • • **R1b1c1** **M37**
- • • • • **R1b1c2** **M65**
- • • • • **R1b1c3** **M126**
- • • • • **R1b1c4** M153
- • • • • **R1b1c5** **M160**
- • • • • **R1b1c6** M167/SRY2627
- • • • • **R1b1c7** M222/USP9Y+3636
- • • • • **R1b1c8** **P66**
- • • • • **R1b1c9** **M405/S21/U106**
- • • • • • **R1b1c9\*** -
- • • • • • **R1b1c9a** DYS439/L1/S26
- • • • • • **R1b1c9b** M467/S29/U198
- • • • • • **R1b1c10** **S28/U152**
- • • • • • **R1b1c11** **S68**
- • • • **R1b1d** **M335**
- **R2** M124

R1a - Haplogrupo mais freqüente na Europa Oriental, tende a ser associado à cultura Kurgan. Diminui a sua freqüência de leste para oeste. Maiores concentrações em algumas populações eslavas. Distribuídos também pela Ásia Central e no Norte da Índia. Há a mesma linhagem R1a1 nos Checos e nos Khoton da Mongólia, com variações históricas de cerca de 1.500 anos. R1a1 pode ter sido distribuído em ponto na Europa Occidental pelos Vikings.

R1b - Haplogrupo mais freqüente na orla Atlântica da Europa Ocidental. Grandes concentrações na Península Ibérica e nas Ilhas Britânicas, com regiões com até 90% de R1b na sua população masculina. Diminui a sua proporção de oeste para leste. Teria passado a última glaciação em um refúgio na Península Ibérica.

R2 - freqüências na Ásia Central, Irã, Cáucaso, Índia.

## TIPOLOGIA CLASSIFICATÓRIA DOS HAPLOGRUPOS MITOCONDRIAIS

Haplogrupos mitocondriais. O primeiro estudo analítico do genoma mitocondrial humano foi publicado em 1981 pela Revista Nature<sup>16</sup>. Um padrão de referência denominado de “Cambridge Reference Sequence” foi definido pelo grupo de Frederick Sanger e Anderson. Os grandes laboratórios de genealogia genética e os grandes projetos científicos utilizam a seguinte classificação do DNA mitocondrial em termos de haplogrupos:

“Eva Mitocondrial” é a mais recente antepassada em comum de toda humanidade, calculada em cerca de 160.000 mil anos<sup>17</sup>.

L0a – É encontrado na África Meridional e em Moçambique, ao lado de outros subgrupos como os L0d, L0k e L0f. L1 – Encontrado predominantemente na África Ocidental e Central. L2 – Marcador da África Subsaariana. L3 – Marcador da África Subsaariana, geralmente associado também com as populações Bantus. L4,5,6,7 pequena freqüência na África.
M – Este haplogrupo partiu da África para o Oriente Médio e Sul da Ásia há cerca de 70.000 anos
CZ – Euroasiático
C – Encontrado na Sibéria, Ásia Oriental. Presença nas Américas, muitas vezes encontrado no Brasil em populações charruas <sup>18</sup> .
Z - Encontrado na Ásia Oriental, Ásia Central, Norte da Escandinávia e nas populações de origem Saami.
D – Encontrado nas populações do Noroeste da Ásia e em grupos nativos da América do Norte.
E – Encontrado no Sul da Ásia e na Oceania
G – Encontrado na Ásia Oriental e na Sibéria
Q – Encontrado no Pacífico, Nova Guiné, Polinésia e na Melanésia
N – Pequena distribuição Euroasiática
A – Grupo encontrado na Ásia, Sibéria e em importantes grupos Ameríndios, dentre os quais certas freqüências em grupos históricos brasileiros como os Tupi-Guarani. É haplogrupo mitocondrial encontrado na múmia peruana Juanita Inca <sup>19</sup> .
I – Encontrado em pequenas freqüências no Oriente Médio, Europa.
S – Freqüente nos Aborígenes Australianos.
W - Pequena distribuição Euroasiática.

<sup>16</sup> S. Anderson et. al., "Sequence and organization of the human mitochondrial genome, *Nature*, Vol. 290, 9 April 1981. pp. 457-465. <http://www.mitomap.org/Anderson1981CRS.pdf>

<sup>17</sup> National Geographic -Project Genographic, FTDNA.  
<https://www3.nationalgeographic.com/genographic/>

<sup>18</sup> MARRERO, A. R. ; BORTOLINI, M.C. . EM BUSCA DE GENOMAS DE POVOS EXTINTOS: OS GAÚCHOS/GAUCHOS E A HERANÇA CHARRUAEM BUSCA DE GENOMAS DE POVOS EXTINTOS: OS GAÚCHOS/GAUCHOS E A HERANÇA CHARRUA. In: VIII Congresso da Associação Latinoamericana de Antropologia Biológica (ALAB), 2004, Caracas, Venezuela. CD- Anais do VII Congresso da ALAB. Caracas : ALAB, 2004.

<sup>19</sup>Tamm E, Kivisild T, Reidla M, Metspalu M, Smith DG, et al (2007) Beringian Standstill and Spread of Native American Founders. PLoS ONE 2(9): e829. doi:10.1371/journal.pone.0000829.

Achilli A, Perego UA, Bravi CM, Coble MD, Kong QP, et al. (2008) The Phylogeny of the Four Pan-American MtDNA Haplogroups: Implications for Evolutionary and Disease Studies. PLoS ONE 3(3): e1764 doi:10.1371/journal.pone.0001764.

Fagundes, et al. Mitochondrial population genomics supports a single pre-Clovis origin with a coastal route for the peopling of the Americas Am. J. Hum. Genet. 82 (3), 583-592 (2008).

Múmia Juanita: <http://www.isogg.org/famousdna.htm>. ISOGG

X – Pequena distribuição Euroasiática e um ramo específico encontrado nas Américas, o X2a.
Y – Encontrado na Sibéria Meridional e nas populações Ainus do Japão.
R – Encontrado na Índia.
B – Encontrado na Ásia e em grupos Ameríndios no subgrupo B2.
F – Encontrado na China e no Japão.
Pré-HV – Encontrado no Oriente Médio, na Península Arábica e na Europa em pequenas frequências.
HV – Europa
H – Principal haplogrupo encontrado na Europa, mais de 40% da população européia, também encontrado no Oriente Médio. É o haplogrupo reconstituído da Rainha Maria Antonieta <sup>20</sup> . Encontra-se subdividido em mais de 15 subgrupos, de H1 (mais de 40% da população ibérica) até H14.
V – Encontrado em pequenas frequências na Península Ibérica, em grupos bascos e nos grupos saami do Norte da Escandinávia e Finlândia,
Pré-JT – Encontrado no Oriente Médio
JT . J - Encontrado em cerca de 10%da população do Oriente Médio e da Europa . T – Encontrado na Anatólia, nos Urais e no Báltico. DNA mitocondrial reconstituído do Czar Nicolau <sup>21</sup> .
P – Encontrado no Pacífico do Sul e na Polinésia
UK -
U – Encontrado em populações consideradas antigas no Oriente Médio e na Europa. DNA mitocondrial dos remanescentes esqueléticos de Cheddar Man, datado U5a, morto há cerca de 7 mil A.C <sup>22</sup> . Subgrupos de U1 até U8.

## ESTRUTURA GENÉTICA DOS HAPLOGRUPOS BRASILEIROS

Os laboratórios oferecem diferentes pesquisas relacionadas aos interesses dos pesquisadores das ciências humanas. A genealogia genética é uma metodologia de pesquisa e uma fonte de investigação para os diferentes interesses e objetivos de pesquisas populacionais e demográficas. A genealogia genética é uma das mais inovadoras fontes de pesquisa para os estudos populacionais e demográficos.

A população brasileira tem sido estudada em pesquisas pioneiras relacionadas à genética. Um dos principais pesquisadores é o geneticista Sérgio Pena da UFMG, autor de vários artigos e organizador do livro "Homo Brasilis. Aspectos Genéticos, Lingüísticos, Históricos e Socioantropológicos da Formação do Povo Brasileiro".

As pesquisas estão avançando em termos de novas descobertas de SNPs e de mais marcadores DYS (DNA Y-chromosome Segment).

Um texto brasileiro pioneiro<sup>23</sup> de análise genética, do ano de 2000, revelou o seguinte:

“Entre os homens não houve grande surpresa. Nada menos do que 98% dos haplótipos encontrados por Sérgio Pena e seus colaboradores (Denise Carvalho-Silva, Juliana Alves-Silva, Vânia Prado e Fabrício Santos) são atribuíveis a uma origem européia, particularmente a portugueses (que possuem uma fisionomia genética própria por conta da influência moura, ou norte-africana). A comparação foi estabelecida com auxílio de uma amostra de 93 homens portugueses, fornecida pelo geneticista Jorge Rocha, da Universidade do Porto. Os outros 2% de ancestrais Y vieram de grupos africanos, verificou a equipe da UFMG. Digno de nota é que os geneticistas encontraram zero de linhagens ameríndias paternas no sangue dos brancos de hoje.

<sup>20</sup> <http://www.isogg.org/famousdna.htm>. ISOGG

<sup>21</sup> <http://www.isogg.org/famousdna.htm>. ISOGG

<sup>22</sup> <http://www.isogg.org/famousdna.htm>. ISOGG

<sup>23</sup> Alves-Silva, J., Santos, M.S., Guimaraes, P.E.M., Ferreira, A.C.S., Bandelt, H.-J., Pena, S.D.J., Prado, V.F., Santos, F.R. (2000) The ancestry of Brazilian mtDNA lineages. *American Journal of Human Genetics*, 67: 444-461.2). Pena, S.D.P., Carvalho-Silva, Alves-Silva, J., Prado, V.F., Santos, F.R. (2000) Retrato Molecular do Brasil. *Ciência Hoje*27 (159):16-25.

Ou seja, do ponto de vista genético e estatístico, brasileiros do sexo masculino vivos não têm ancestrais índios do mesmo sexo. Bem diferente é o panorama da genealogia colonial oferecido pelas linhagens maternas, ou seja, pelos polimorfismos do mtDNA. Nesse caso, a distribuição é bem mais uniforme: 39% de contribuição europeia, 33% de indígena e 28% de africanas<sup>24</sup>.

A estrutura da distribuição do cromossomo Y DNA português por haplogrupos é analisada em duas amostras diferentes<sup>25</sup>:

Rita Gonçalves et al.	Projecto do DNA de Portugal março 2008
Total de indivíduos testados = 553	Total de indivíduos testados= 96
A (M91) – 3 – 0,5%	A – 1 – 1,04%
C (M216) – 2 – 0,3%	
E1 (M33) – 5 – 0,9%	E1 – 1 – 1,04%
E3a (M2) – 1 – 0,18%	
E3b* (M35) - 8 – 1,44%	
E3b1 (M78) – 26 – 4,7%	
E3b2 (M81) – 30 – 5,4%	
E3b3 (M123) – 4 – 0,7%	
E3b3a (M123) – 5 – 0,9%	
E3b (todos acima) - 73 – 13,2%	E3b – 13 – 13,54%
F* (M89) - 2 – 0,3%	
G (M201) – 34 – 6,1%	G – 5 – 5,02%
I (M170) – 36 – 6,5%	I – 6 – 6,25%
J* (M304) - 1 – 0,18%	
J1 (M267) – 16 – 2,89%	J1 – 5 – 5,02%
J2 (M172) – 33 - 5,96%	
J2f (M67) – 15 – 2,7%	
J2 (todos acima) – 8,6%	J2 – 11 – 11,45%
K2 (M70) - 6 – 1,08%	K2 – 2 – 2,08%
L (M61) – 2 – 0,3%	L – 1 – 1,04%
N3 (Tat) – 3 – 0,5%	
Q (P36) – 1 – 0,18%	
R1* (M173) - 7 – 1,2%	
R1a (SRY 1532) – 7 – 1,2%	R1a – 3 – 3,12%
R1b3 (M269) – 304 – 54,97%	R1b – 48 – 50%
R1b3f (SRY2627) – 2 – 0,3%	

Sérgio Pena, o pioneiro da genealogia genética brasileira, declarou que o Brasil é o refúgio da masculinidade portuguesa porque ele calculou a presença de 8 vezes mais cromossomos Y DNA portugueses no Brasil do que em Portugal. Certamente que o Brasil só pode ser conquistado, colonizado e defendido após guerras e desafios, com a contribuição Ameríndia e Africana, responsáveis pela criação do último “País Gigante” do Planeta, especialmente no mtDNA, distribuído quase em um terço ameríndio, europeu e africano<sup>26</sup>.

Agora é necessário desenvolver e aprofundar os estudos de subgrupos em termos de SNP's e mais marcadores. A fase inicial das descobertas está concluída.

<sup>24</sup> Folha de São Paulo. Folha Ciência. São Paulo, domingo, 26 de março de 2000

<sup>25</sup> Y-chromosome Lineages from Portugal, Madeira and Acores Record Elements of Sephardim and Berber Ancestry Rita Gonçalves et al. *Annals of Human Genetics*, Vol. 69, No. 4. (July 2005), pp. 443-454.

Projecto DNA de Portugal <http://www.ourfamilyorigins.com/portugal/dna.htm>

<sup>26</sup> Retrato Molecular do Brasil <http://cienciahoje.uol.com.br/view/325>  
<http://www.familytreedna.com/public/Brasil/>



No conjunto português há dois pequenos grupos muito curiosos e extremamente originais no cenário da Europa Ocidental

Um é o Y DNA J1b M365+ e que eu possivelmente o identifico com a migração de grupos Alanos, acompanhando os Suevos, no Norte de Portugal. Este no movimento demográfico, no século 5, formou o Reino Suevo, o Estado precursor de Portugal. J1b foi descoberto na Anatólia Oriental e na Geórgia apenas, antes de ser detectado em Portugal<sup>27</sup>. Outro grupo específico é o Y DNA E1 M133+ e que pode ser muito antigo na Península Ibérica, ou ser identificado historicamente com os Almorávidas em suas invasões no século 11. A Península Ibérica e regiões do Mali e Senegal estiveram vinculadas nesses movimentos e no deslocamento de pessoas entre as duas regiões. Foram encontrados haplogrupos europeus em grupos africanos como os Fulas, talvez mulheres ibéricas trazidas nas ondas Almorávidas ou Almoádas. Estas invasões foram um fator fundamental no nascimento do Estado Português. E1 é encontrado em maiores frequências no Mali e é muito raro na Europa Ocidental.

É preciso pesquisar muito mais o grande grupo dos R1b portugueses, ainda não examinado e investigado adequadamente em seus subgrupos e SNPs disponíveis no mercado. Diferentes camadas etnohistóricas podem aparecer dentro dos R1b de Portugal. Faltam testes !

Outro estudo sobre os negros brasileiros<sup>28</sup>, realizado em São Paulo com 120 indivíduos, revelou que 42,5% deles com origem a jusante do F\*, logo de origem Euroasiática e apenas 1,3% com o Q3, origem Ameríndia. Já as linhagens mitocondriais, (linhagens maternas) dos 120 indivíduos negros, são quase majoritariamente africanas, houve apenas 14 linhagens mitocondriais de origem Ameríndia, 3 de origem Euroasiana e uma de origem norte-africana (ou ibérica, euroasiana também).

O Projeto Brasil da FTDNA<sup>29</sup> já ultrapassou a centena de participantes, estamos com 106 inscritos, e curiosamente os nossos dados praticamente confirmam os mesmos valores estatísticos inferidos no estudo de Pena, há oito anos atrás ! O público do Projeto Brasil, tal como alguns dados iniciais do estudo de Pena para os “brancos brasileiros”, é uma amostragem com muitas pessoas de classe média e alta.

## BASES DE DADOS

A base de dados genético-genealógicos da Family Tree DNA (FTDNA) é a maior atualmente existente no mundo. Atualizada diariamente, contava no dia 23 de março de 2008 com 121.210 registros de Y DNA (dos quais 27.484 com 12 marcadores, 40.742 com 25 marcadores, 38.944 com 37 marcadores) , 63617 registros de DNA mitocondrial, 4712 Projetos de Sobrenomes e 74.485 Sobrenomes<sup>30</sup>. Esta imensa base de dados possibilita comparações internacionais relacionadas aos movimentos populacionais pré-históricos e históricos.

A base de dados da Sorenson Molecular Genetic Foundation (SMGF) contava no dia 23 de março de 2008 com registros de Y DNA de 128 países, dos quais 611 registros brasileiros<sup>31</sup>. É um registro de mais de 40 marcadores de DYS (DNA Y

---

<sup>27</sup> <http://j1bm365.blogspot.com/>

<sup>28</sup> The Phylogeography of African Brazilians  
[http://laboratoriogene.info/Cientificos/African\\_brazilians.pdf](http://laboratoriogene.info/Cientificos/African_brazilians.pdf)

<sup>29</sup> <http://www.familytreedna.com/public/Brasil/>

<sup>30</sup> <http://www.familytreedna.com/default.aspx> Acessada no dia 23 de março de 2008.

<sup>31</sup> <http://www.smgf.org/ychromosome/demographics.jsp>

Segment), o que oferece interessante base de dados para fins comparativos e estatísticos dos haplótipos brasileiros e internacionais. A base de registros de DNA mitocondrial da SMGF (segmentos HVR1 e HVR2) contava no dia 23 de março de 2008 com registros de 144 diferentes países e com 1294 registros brasileiros de DNA mitocondrial<sup>32</sup>.

O YHRD é outra base pública de informações sobre haplótipos e marcadores do Y DNA disponível na internet. Ainda que seja menor que as anteriores, oferece análise de dez marcadores DYS. Em 23 de março de 2008 oferecia 54.863 haplótipos em 477 populações selecionadas em diferentes bases geográficas e étnicas, inclusive populações brasileiras<sup>33</sup>.

As bases de dados já oferecem certa aproximação da amostragem estatística da população de haplogrupos e de haplótipos existentes na população brasileira. O Projeto Portugal da FTDNA, o Projeto Brasil da FTDNA, os registros da SMGF e os registros da YHRD permitem uma primeira composição das estruturas genealógico-genéticas existentes na população brasileira.

A genealogia genética pode conferir um estatuto de ciência empírica verificável em determinadas relações genealógicas convencionais, especialmente nas linhas puramente masculinas das varonias genealógicas, bem como nas linhas exclusivamente maternas e femininas. Dois descendentes de algum antepassado distante por varonia e por maternidade ininterrupta apresentarão o mesmo haplogrupo e haplótipos semelhantes, em função das distâncias temporais e genealógicas. Linhas genealógicas convencionais provadas em linhas documentais tradicionais e pela evidência dos resultados da genealogia genética podem ser encontrados na pesquisa de Charles F. Kerchner, sobre as famílias McDonald, datada do século XIV, Blackstone, Mumma, Waite Beal e Blanchard, datadas do século XVI<sup>34</sup>. Aqui está um dos maiores potenciais da genealogia genética na certificação e comprovação das genealogias tradicionais existentes na literatura genealógica brasileira. A Genealogia Paulistana, a Genealogia Paranaense, o Catálogo Genealógico, de Frei Antonio de Santa Maria Jaboatão, a Nobiliarquia Pernambucana, de Antônio José Vitorino Borges da Fonseca, as Primeiras Famílias do Rio de Janeiro, as grandes genealogias portuguesas como as bases do Nobiliário de Famílias Portuguesas de Filgueiras Gayo e muitas outras obras tradicionais relativas à genealogia poderão ser cientificamente investigadas, comprovadas, falsificadas ou certificadas em função das novas pesquisas genéticas e genealógicas pautadas na biologia molecular e nos haplogrupos e haplótipos identificadores das famílias e linhagens ao longo dos séculos.

Outra área em que a genealogia genética vem ganhando popularidade e aperfeiçoando técnicas de pesquisa é na determinação de parâmetros somáticos etnohistóricos. A identificação de elementos continentalmente ou populacionalmente identificáveis nas populações modernas. O que pode ser imaginado como qual seria a origem dos segmentos de um DNA autosomal existente nas diferentes populações modernas. Alguns laboratórios dedicam-se a esses tipos de investigações, como o DNA

---

<sup>32</sup> <http://www.smgf.org/mtdna/demographics.aspx>

<sup>33</sup> <http://www.yhrd.org/index.html>

<http://www.yhrd.org/rcms/navigation/1000046.html>

<sup>34</sup> Y-STR Haplotype Observed Mutation Rates in Surname Projects Study and Log See who has the Deepest Y Line Ancestry Chart proven by both Traditional Paper Trail Research and Genetic Genealogy Y-DNA Evidence Pre-1492: McDonald c1324. Pre-1600: Blackstone c1500, Mumma c1505, Bradt c1580, Waite c1580, Beal c1588, and Blanchard c1590.

<http://www.kerchner.com/cgi-kerchner/ystrmutationrate.cgi>

Tribes<sup>35</sup>, alegando possuir resultados de 250.000 indivíduos de 801 populações ao redor do mundo, incluindo 577 populações<sup>36</sup>. Vários outros laboratórios realizam pesquisas semelhantes como o DNA Worldwide com o Ancestry by DNA 2.5<sup>37</sup>. Também no Brasil o Laboratório GENE desenvolveu uma metodologia de pesquisa denominada de Ancestralidade por DNA plus<sup>38</sup>, com diversas pesquisas e resultados apresentados na mídia e na internet<sup>39</sup>, como o especial Raízes Afro-Brasileiras em conjunto com a BBC-Brasil no ano de 2007, quando várias personalidades “negras” realizaram os testes.

## ESTUDO DE CASO AÇORIANO. LINHA MITOCONDRIAL HAPLOGRUPO H1 - 16262T 16278T 16519C

A genealogia genética é uma das mais modernas técnicas de pesquisa e investigação demográfica. A população açoriana foi investigada em dois artigos:

Mitochondrial portraits of the Madeira and Acores archipelagos witness different genetic pools of its settlers, António Brehm, Luísa Pereira, Toomas Kivisild and António Amorim. [Human Genetics](#). Springer Berlin / Heidelberg. [Volume 114, Number 1 / December, 2003](#).

Y-chromosome Lineages from Portugal, Madeira and Acores Record Elements of Sephardim and Berber Ancestry. Rita [Goncalves](#), Ana [Freitas](#), Marta [Branco](#), Alexandra [Rosa](#), Ana T [Fernandes](#), Lev A [Zhivotovsky](#), Peter A [Underhill](#), Toomas [Kivisild](#), Antonio [Brehm](#). *Annals of Human Genetics*, Vol. 69, No. 4. (July 2005), pp. 443-454.

O meu teste (Ricardo Costa de Oliveira) do ADN mitocondrial passado de mãe para os filhos. Só mulheres o transmitem.

HVR1 Haplogrupo – H1, testado pela Family Tree DNA.

Mutações no HVR1 16262T 16278T 16519C

Sou do Haplogrupo H no ADN-DNA mitocondrial, o de linhagem materna.

O haplogrupo H1 surgiu há cerca de 20.000 anos na Europa. Representa mais de 40% das linhagens europeias.

A minha linhagem é açoriana. Passaram para o Rio de Janeiro em 1857. Época de forte imigração portuguesa para o Rio de Janeiro

---

<sup>35</sup> <http://www.dnatribes.com/>

<sup>36</sup> “250,000 individuals from 801 populations around the world, including 577 indigenous populations” <http://www.dnatribes.com/populations.html>. Acessado em 23 de março de 2008.

<sup>37</sup> <http://www.dna-worldwide.com/ancestry-testing/general-ancestry/ancestrybydna-25/>

<sup>38</sup> [http://laboratoriogene.info/Genealogia\\_por\\_DNA/Comparacao.htm](http://laboratoriogene.info/Genealogia_por_DNA/Comparacao.htm)

<sup>39</sup> [http://www.bbc.co.uk/portuguese/noticias/cluster/2007/05/070427\\_raizesafrobrasileiras.shtml](http://www.bbc.co.uk/portuguese/noticias/cluster/2007/05/070427_raizesafrobrasileiras.shtml)

As mulheres da minha genealogia:

Por volta de 1735 nasceu Maria, na Ilha Terceira.

9 - Maria Antonia ou Maria da Ascensão, natural da freguesia de Santo Antonio do lugar do Porto Judeu, Ilha Terceira. Casada com Mathias Cardoso, natural de Santa Bárbara, freguesia das Ribeiras, Ilha do Pico.

8 - Margarida Antonia ou Margarida de Jesus, nascida 15/out/1762, batizada aos 24/out/1762 (Livro 5, fls. 84) em Santo Antonio do lugar do Porto Judeu, Ilha Terceira. Casada em 22/dez/1782, São Pedro da Ribeirinha, Ilha Terceira com Antonio Vieira, natural do lugar das Lages, São Miguel O Anjo, Ilha Terceira.

7 - Margarida Eugenia, natural de São Pedro da Ribeirinha, Ilha Terceira, casada aos 21/out/1826 em São Pedro da Ribeirinha (L5, 79), Ilha Terceira, com André de Pontes Ormonde, da freguesia de Santa Bárbara, lugar da Fonte do Bastardo

6 - Eugenia Vitorina, nascida aos 10/nov/1832, batizada 18/nov/1832 em São Pedro da Ribeirinha, Ilha Terceira. Casada no Rio de Janeiro, São Cristóvão, 27/agosto/1859 (fl 11 N° 63) com Francisco Cardoso Nunes, de São Pedro da Ribeirinha, Ilha Terceira.

5 - Amélia Candida Nunes, batizada aos 10/setembro/1865 na Igreja de São Tiago de Inhaúma, Rio de Janeiro. Casada aos 6/agosto/1881 no Rio de Janeiro, na Igreja de Santo Antonio com José Joaquim Ribeiro, natural de São Lourenço do Douro, Portugal.

4 - Maria da Glória Ribeiro, Nascida em 11/ago/1892. Falecida em 17/fev/1978. Casada no Rio de Janeiro, 7/março/1908. 3ª C. com Augusto Caldas, natural de Macaé, Estado do Rio de Janeiro

3 - Odaléa Ribeiro Caldas. Nascida 30/7/1913. no Rio de Janeiro. Ela faleceu em 6 maio 1975 no Rio de Janeiro. Casada 27/jul/1938 com José Carlos Boselli Freire da Costa.

2 - Maria de Lourdes Caldas Freire da Costa. Nascida no Rio de Janeiro em 13/nov/1939. Casada no Rio de Janeiro em 1960 com João Vitor Gugisch de Oliveira

1 – Ricardo Costa de Oliveira

Combinações da assinatura genética encontrada na Ilha Terceira, Ribeirinha:

Haplogrupo H1 - HVR1 16262T,16278T,16519C

Sorenson Molecular Genealogical Foundation, base de dados mitocondriais:

Melania T. DA CRUZ, nascida em 1902, em Porto Belo, Santa Catarina, Brasil. Casada com Manoel Francisco DE OLIVEIRA, nascido em 1887 em Porto Belo. Provável linha açoriana neste caso.

Caso encontrado em uma imigrante açoriana, da Ribeirinha, Ilha Terceira, residente na Califórnia:

5 - Maria do Carmo Homem. 22/12/1788, Ribeirinha. Falecida em Ribeirinha 31/12/1866.

4 - Maria de Jesus Toste de Freitas. Nascida em Ribeirinha 8/12/1824. Falecida em Ribeirinha em 26/9/1909.

3 - Eugenia Candida Máxima da Costa. Nascida em Ribeirinha 27/6/1853. Falecida em Ribeirinha em 11/12/1923.

2 – Francisca Cândida da Rocha Nunes. Nascida em Ribeirinha 29/3/1893. Falecida em Ribeirinha 22/1/1961. Tulare. Califórnia. Estados Unidos

1 – Família Ferreira Berberea, Tulate, Califórnia, Estados Unidos.

A genealogia genética pode encontrar as origens dos povoadores das Ilhas dos Açores no continente, se houver assinaturas genéticas específicas nos descendentes de açorianos e se futuramente houver identificação em pontos continentais.

## CONCLUSÕES

As pesquisas em genealogia genética não são mais o monopólio de poucos laboratórios e de poucos geneticistas. Os últimos anos viram a ampliação de novos pesquisadores e de novas agendas de pesquisa a serem desenvolvidas na área da genealogia genética, desde indivíduos interessados na sua própria genealogia até diferentes pesquisadores, das mais diferentes áreas do conhecimento.

As atuais pesquisas em genealogia genética se ampliam e podem ser divididas nas seguintes dimensões:

- Pesquisas relacionando os haplogrupos, subgrupos, SNP's (clades and clusters). Cada um dos grandes haplogrupos e subgrupos apresentam projetos comparativos, em nível de 12 até 67 marcadores, para finalidades identitárias, geográficas e históricas.

- Pesquisas centradas em bases nacionais ou projetos relacionando diferentes países ou regiões históricas em sociedades européias.

- Projetos étnicos e religiosos, com grupos relativamente considerados endogâmicos ao longo da história. Judeus, minorias étnicas, ciganos (Roma).

Uma lista organizada por Ron Scott identifica mais de 200 projetos de genealogia genética, com resultados públicos disponíveis na internet<sup>40</sup>.

---

<sup>40</sup> [http://freepages.genealogy.rootsweb.com/~ncscotts/DNA%20Projects/DNA\\_Projects.xls](http://freepages.genealogy.rootsweb.com/~ncscotts/DNA%20Projects/DNA_Projects.xls)

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ACHILLI A, Perego UA, Bravi CM, Coble MD, Kong QP, et al. (2008) The Phylogeny of the Four Pan-American MtDNA Haplogroups: Implications for Evolutionary and Disease Studies. PLoS ONE 3(3): e1764 doi:10.1371/journal.pone.0001764.
- ALVES-SILVA, J., Santos, M.S., Guimarães, P.E.M., Ferreira, A.C.S., Bandelt, H.-J., Pena, S.D.J., Prado, V.F., Santos, F.R. (2000) The ancestry of Brazilian mtDNA lineages. *American Journal of Human Genetics*, 67: 444-461.2).
- FAGUNDES, et al. Mitochondrial population genomics supports a single pre-Clovis origin with a coastal route for the peopling of the Americas Am. J. Hum. Genet. 82 (3), 583-592 (2008).
- FOSTER, E.A., Jobling, M.A., Taylor, P.G., Donnelly, P., de Knijff, P., Mieremet, R., Zerjal, T. and Tyler-Smith, C. (1998) . *Jefferson fathered slave's last child*. **Nature** 1998 Nov 5;396(6706):27-8. **Nature**. 1999 Jan 7;397(6714):32
- GILL P, Ivanov PL, Kimpton C, Piercy R, Benson N, Tully G, Evett I, Hagelberg E, Sullivan K. *Identification of the remains of the Romanov family by DNA analysis*. Nat Genet 1994 Feb;6(2):130-5
- JEFFREYS A.J., Allen M., Hagelberg E. & Sonnberg, A *Identification of the skeletal remains of Josef Mengele by DNA analysis*. Forensic Science International 1992 Sep;56(1):65-76
- JEFFREYS, AJ, Wilson V, Thein SI. *Individual-specific 'finger-prints' of human DNA*. Nature 1985 Jul 4-10; 316(6023):76-9.
- GONÇALVES, Rita et al Y-chromosome Lineages from Portugal, Madeira and Acores Record Elements of Sephardim and Berber Ancestry. *Annals of Human Genetics*, Vol. 69, No. 4. (July 2005), pp. 443-454.
- JEHAES, et al - European Journal of Human Genetics (EJHG): *Mitochondrial DNA analysis on remains of a putative son of Louis XVI, King of France and Marie-Antoinette* - EJHG 6, 383-395 (30 Jul 1998) *Mitochondrial DNA analysis of the putative heart of Louis XVII, son of Louis XVI and Marie-Antoinette* - EJHG 9, 185-190 (08 Mar 2001).
- MARRERO, A. R. ; Bortolini, M.C. . Em Busca de Genomas de Povos Extintos: Os Gaúchos e a Herança Charrua. In: VIII Congresso da Associação Latinoamericana de Antropologia Biológica (ALAB), 2004, Caracas, Venezuela. CD- Anais do VII Congresso da ALAB. Caracas : ALAB, 2004.
- S. ANDERSON et. al., "Sequence and organization of the human mitochondrial genome, *Nature*, Vol. 290, 9 April 1981, pp. 457-465
- PENA, S.D.P., Carvalho-Silva, Alves-Silva, J., Prado, V.F., Santos, F.R. (2000) Retrato Molecular do Brasil. *Ciência Hoje*27 (159):16-25.
- PENA, Sérgio D. J. Homo Brasilis. Aspectos Genéticos, Lingüísticos, Históricos e Socioantropológicos da Formação do Povo Brasileiro. Funpec Editora. (2002)
- SKORECKI K, S. Selig, S. Blazer, R. Bradman, N. Bradman, P.J. Waburton, M. Ismajlowicz, and M. F. Hammer. The Cohanim/Cohen/Kohanim study *Y chromosomes of Jewish priests*." Nature /385(6611)(Jan. 1997): 32. Nature - Volume 385 -2 January 1997
- TAMM E, Kivisild T, Reidla M, Metspalu M, Smith DG, et al (2007) Beringian Standstill and Spread of Native American Founders. PLoS ONE 2(9): e829. doi:10.1371/journal.pone.0000829.
- THOMAS MG, Parfitt T, Weiss DA, Skorecki K, Wilson JF, le Roux M, Bradman N, Goldstein DB. *Y chromosomes traveling south: the cohen modal haplotype and the origins of the Lemba--the "Black Jews of Southern Africa"* Am J Hum Genet. 2000 Feb;66(2):674-86.

ZERJAL, et al Am. J. The Genetic Legacy of the Mongols Hum. Genet. 72:717-721,  
2003