

MOBILIDADES GENÉTICAS

ANTÓNIO AMORIM*

Resumo: A expansão geográfica da nossa espécie a partir de África foi acompanhada por progressiva diferenciação genética. Assim, é possível detetar através da análise das populações atuais as migrações ocorridas após ~1500 e estimar as respetivas datas. Apresentam-se os casos das migrações ocorridas entre Portugal e as suas antigas colónias africanas, e o esclarecimento da origem de uma doença particularmente frequente entre portugueses. Nos primeiros, demonstra-se que existiu assimetria de género nos fluxos migratórios, típica de relações coloniais e que a presença de perfis genéticos subsarianos em Portugal (continental) tem uma datação compatível com a escravatura moderna. No segundo, verifica-se que a principal variante genética causadora da doença de Machado-Joseph, ao invés do sugerido pelos documentos históricos clássicos, não se originou nas comunidades sefarditas do nordeste português, mas sim no Extremo Oriente. Estes exemplos de reconstrução do passado usando a genética (Arqueogenética) ilustram bem a complexidade das interações entre a Genética e a História, permitindo não só a confirmação/infirmação de hipóteses preexistentes, como também produzindo novos dados, problemas e hipóteses.

Palavras-chave: Arqueogenética; Migração; Vieses de género; Escravatura e colonização.

Abstract: Our species expansion out of Africa was accompanied by progressive genetic differentiation. Thus, it is possible to detect by the analysis of extant populations the migrations having occurred after ~1500 and to estimate their dates. We present the cases of those occurring between Portugal mainland and former African colonies and the origin of disease highly frequent among Portuguese. In the first, we show that genetic exchanges were gender-biased, as typical for colonial settings, and that the presence of genetic profiles of Sub-Saharan origin in Portugal is attributable to modern slavery. For the second, we demonstrate that the worldwide spread genetic variant causing Machado Joseph disease, in contrast with the previous belief based on classical historical documentation, suggesting a Portuguese Sephardic origin, has indeed expanded from the Far East. These examples of reconstruction of past events (Archaeogenetics) illustrate the complexity of interactions between Genetics and History, allowing not just hypothesis confirmation or rejection, but also creating new data, problems and hypotheses.

Keywords: Archaeogenetics; Migration; Gender biases; Colonialism/slavery.

INTRODUÇÃO ARQUEOGENÉTICA

Para podermos compreender a contribuição da Genética para o estudo das mobilidades, será necessário fazer uma breve explicação sobre a perspetiva desta disciplina na análise dos fenómenos migratórios e como pode esta disciplina científica auxiliar (ou questionar) a reconstituição do passado.

A Genética tem precisamente por objetivo elucidar os processos e as regras de transmissão de informação no seio de sistemas vivos entre progenitores e descendentes,

* Faculdade de Ciências da Universidade do Porto e i3S, Instituto de Investigação e Inovação em Saúde. Email: amamorim@fc.up.pt.

pelo que é intrinsecamente uma disciplina «histórica»¹. Quando se aplica especificamente ao estudo do passado humano, toma o nome de *Arqueogenética*². Ao contrário da maioria das aplicações da Genética, em que, sendo conhecidas as características dos progenitores, se preveem as dos descendentes, em Arqueogenética procedemos no sentido inverso: conhecido o presente, reconstitui-se o passado.

Esta reconstituição só é possível porque existe *evolução* — a constituição genética de uma população humana, mesmo que totalmente isolada, varia ao longo do tempo. Esta variação deve-se à existência de erros de cópia da informação hereditária entre pais e filhos (*mutação*) que se vão acumulando ao longo das gerações. Podem, portanto, ser utilizadas para comparar populações atuais, avaliar as suas distâncias genéticas e estimar o tempo decorrido na sua divergência.

No nosso genoma coexistem várias formas de transmissão e duas delas, pela sua simplicidade, são extremamente apropriadas para os objetivos de reconstituição histórica. De facto, em uma a transmissão é feita exclusivamente por via feminina, permitindo definir *linhagens* maternas; com outra, simetricamente, definem-se linhagens paternas. Nas restantes, existe contribuição de ambos os progenitores e a análise, embora mais informativa, é muito mais complexa.

Finalmente, convirá distinguir dois conceitos frequentemente confundidos, os de migração e expansão geográfica. Entender-se-á aqui por *migração* a mudança de residência de um grupo populacional (envolvendo locais habitados), enquanto que *expansão* se referirá à ocupação de territórios até aí inabitados por membros da nossa espécie. A diferença é, do ponto de vista de inferência genética, crucial, uma vez que no primeiro caso será possível a formação de populações mistas, resultante dos cruzamentos entre os migrantes e os residentes enquanto que no segundo a população colonizadora de um novo espaço constitui simplesmente uma subamostra da população original. É importante referir, contudo, que poderá haver migração de genes sem migração de indivíduos ou grupos (*raids* sexuais) e, inversamente, migração de pessoas sem resultados genéticos, o que poderá provocar discrepâncias profundas entre as inferências genéticas e as obtidas de documentação clássica.

De qualquer forma, existe um relativo consenso quanto às expansões geográficas do homem moderno e a sua origem em África, ainda que alguma, muito reduzida, contribuição de outros grupos tenha possivelmente ocorrido (ou seja, alguma sobreposição da expansão com migrações anteriores³). Um mapa ilustrando — esquemática e sumariamente — estas expansões, reconstruídas pelas linhagens maternas ou paternas pode ser consultado em <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1796772/figure/f1/>>.

¹ AMORIM, 2009.

² AMORIM, 1999; RENFREW, 2000.

³ MONDAL *et al.*, 2019.

Nas secções seguintes iremos mostrar, usando esta informação de base, como foi possível detetar, através da análise das populações atuais, as migrações ocorridas após ~1500 entre Portugal e as suas antigas colónias. Iremos também ilustrar o poder da Arqueogenética no questionamento da História com base na documentação «clássica» através do exemplo do esclarecimento da origem de uma doença particularmente frequente entre portugueses.

LINHAGENS AFRICANAS EM PORTUGAL

O estudo genético das linhagens femininas em Portugal foi iniciado há já 20 anos⁴ identificando a presença de algumas de origem atribuída ao norte de África e uma proporção insuspeitada (5-9,8%) de outras tipicamente subsarianas. Uma revisão mais recente⁵ confirmou e aprofundou estes resultados numa amostra de maior efetivo e geograficamente mais alargada: a contribuição africana seria globalmente de 7,5%, dos quais 5,8% seriam subsarianas e apenas 1,7% com origem no norte de África. Estas estimativas macrogeográficas escondem, contudo, que existe uma acentuada heterogeneidade regional. Por exemplo, Pereira *et al.* (2010) encontraram em Alcácer do Sal 22% de linhagens subsarianas, em significativa coincidência com as observações já feitas por Leite de Vasconcellos em 1895⁶.

O panorama é completamente distinto quando nos centramos nas linhagens masculinas. Já em 2006, Beleza *et al.* reportaram a ausência de contribuição subsariana e relativamente às de origem norte-africana encontraram 5,8% no Norte, 6% no Centro e 4,4% no Sul.

Tentando interpretar historicamente este conjunto de resultados, teremos de analisar separadamente as contribuições norte-africanas das subsarianas, uma vez que corresponderão a migrações distintas. De facto, a presença de linhagens subsarianas femininas e ausência de masculinas é consistente com a assimetria reprodutiva normalmente verificada em cenários de escravatura (aos escravos masculinos é proibida a reprodução com mulheres livres e permitida ou até encorajada a reprodução das escravas, muitas vezes tendo os senhores como progenitores dos seus filhos) e que podemos datar, pelo menos maioritariamente, como resultante do tráfico iniciado pelas expedições portuguesas de Quatrocentos em diante.

Já a análise das contribuições atribuíveis ao norte de África é muito mais complexa e não atribuível a um fenómeno migratório principal. De facto, a própria distribuição geográfica não favorece a hipótese histórica mais tentadora, que proporia que a sua frequência fosse proporcional à duração do período em que o território esteve sob administração islâmica. O que de facto se verifica para as linhagens masculinas, que deveriam

⁴ PEREIRA *et al.*, 2000.

⁵ MARQUES *et al.*, 2015.

⁶ VASCONCELLOS, 1895: 1920.

ser as mais sensíveis à detecção de uma elite poligâmica, apresentam a sua mais baixa densidade no Sul.

LINHAGENS EUROPEIAS NAS EX-COLÓNIAS PORTUGUESAS EM ÁFRICA

No que respeita às linhagens femininas, verificou-se a sua total ausência em Moçambique⁷, Angola⁸, São Tomé e Príncipe⁹, Guiné-Bissau¹⁰, e a sua presença em Cabo Verde, ainda que em baixa proporção: ~2%¹¹.

Quanto às masculinas, verificou-se a sua presença em todas as ex-colónias, ainda que em proporções variáveis: 5,9% em Moçambique¹²; ~2% nos Ovimbundu, ~6% nos Mbundu e ~11% nos Bakongo de Angola¹³; ~33% nos Forros, ~27% nos Tongas e 15% nos Angolares de São Tomé e Príncipe¹⁴; ~12% na Guiné-Bissau¹⁵ e entre 13% e 24% em Cabo Verde¹⁶.

Estas distribuições são as esperadas no contexto histórico da colonização portuguesa, demonstrando em todos os casos uma migração veiculada exclusivamente por indivíduos masculinos, com a significativa exceção observada em Cabo Verde.

HISTÓRIAS DE GENES

Nos capítulos anteriores abordámos a arqueogenética de linhagens, paternas ou maternas, cujas diferenças serão supostamente neutras, isto é, não afetam diferencialmente a saúde ou a fecundidade dos seus portadores. Neste, pelo contrário, trataremos da história de um gene que é transmitido por ambos os sexos e cuja variação pode ter consequências clínicas muito severas, embora na maioria dos casos os sintomas severos, incluindo aqueles que comprometem a reprodução dos seus portadores, se manifestam tardiamente, tendo, portanto, um escasso efeito na fecundidade. Falamos da doença de Machado-Joseph, conhecida no Açores por «doença do entrançar das pernas»¹⁷, caracterizada (entre outros sintomas) pela progressiva perda de controle dos movimentos. Nos primeiros tempos, após a sua descrição, com base na sua distribuição e prevalência, supunha-se que a mutação responsável teria origem em Portugal, sugerindo-se mesmo

⁷ PEREIRA *et al.*, 2001.

⁸ PLAZA *et al.*, 2004.

⁹ TROVOADA *et al.*, 2004.

¹⁰ CARVALHO *et al.*, 2011.

¹¹ BREHM *et al.*, 2002.

¹² PEREIRA *et al.*, 2002.

¹³ BRITO *et al.*, 2011.

¹⁴ TROVOADA *et al.*, 2007.

¹⁵ CARVALHO *et al.*, 2011.

¹⁶ GONÇALVES *et al.*, 2003.

¹⁷ Disponível em <<https://ferndias.blogspot.com/2018/09/a-europa-e-as-migracoes.html?showComment=1554303758816#c1707500422873279909>>. [Consulta realizada em 01/04/2019].

que em um membro das comunidades sefarditas do Nordeste. De facto, era sugestivo o facto de a doença ser mais frequente entre portugueses, e, em particular, açorianos e seus descendentes (a doença foi descrita pela primeira vez em duas famílias, Machado e Joseph, de emigrantes nos Estados Unidos). A análise genética mais fina veio evidenciar o contrário. Revelando a heterogeneidade da mutação (ou seja, que os erros de cópia terão ocorrido várias vezes), mostrou que a variante que se encontra distribuída por todo o mundo não teve origem em Portugal, mas sim no Extremo Oriente, de onde se terá espalhado gradualmente pela Ásia e Europa, tendo-se expandido (por razões ainda desconhecidas) em Portugal¹⁸. A data desta mutação foi estimada em 5774 ± 1116 anos, enquanto que a sua introdução na Europa Central terá ocorrido há menos de 2000 anos e em Portugal há menos de 1000. Estas datas não sugerem coincidências com migrações historicamente documentadas, pelo que será necessária mais investigação para esclarecer a misteriosa viagem deste gene.

CONCLUSÃO E PERSPETIVAS

Esperamos que os exemplos apresentados ilustrem bem a complexidade das modernas interações Genética/História e que demonstrem que a Genética será um pouco mais que uma ciência auxiliar da História, no sentido clássico. De facto, a Genética tem uma capacidade preditiva quantificada que, aliada à experimentação passiva (i.e., o confronto de resultados já obtidos com hipóteses), tem enorme capacidade de confirmação/inconfirmação de previsões ou proposições relevantes em contexto da História em sentido lato.

Mais ainda, para além de prover novos tipos de dados, é capaz de criar novos problemas e hipóteses, muitas vezes desafiando conceções estabelecidas.

No entanto estamos ainda numa fase embrionária das relações entre a Genética e a História. Novas tecnologias e desenvolvimentos computacionais estão a promover uma nova revolução nas possibilidades da análise genética do passado, seguramente impactantes na História. Entre eles menciono apenas os avanços na capacidade de análise de DNA antigo¹⁹, que, entre outros resultados, têm relançado o debate sobre as origens da nossa espécie²⁰ e os progressos computacionais que têm permitido novas análises genómicas globais, permitindo diferenciar as histórias de genes, indivíduos e populações²¹.

¹⁸ MARTINS *et al.*, 2007.

¹⁹ HABER *et al.*, 2016.

²⁰ MONDAL *et al.*, 2019.

²¹ JAGADEESAN *et al.*, 2018; PIMENTA *et al.*, 2017.

BIBLIOGRAFIA

- AMORIM, A. (1999) — *Archaeogenetics*. «Journal of Iberian Archaeology», n.º 1, p. 15-25.
- (2009) — *A Espécie das Origens*. 2.ª ed. Lisboa: Gradiva.
- 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», n.º 70, p. 181-94.
- BREHM, A.; PEREIRA, L.; BANDELT, H. J.; PRATA, M. J.; AMORIM, A. (2002) — *Mitochondrial portrait of the Cabo Verde archipelago: the Senegambian outpost of Atlantic slave trade*. «Ann Hum Genet», n.º 66, p. 49-60.
- CARVALHO, M.; BRITO, P.; BENTO, A. M.; GOMES, V.; ANTUNES, H.; COSTA, H. A.; LOPES, V.; SERRA, A.; BALSÀ, F.; ANDRADE, L.; ANJOS, M. J.; CORTE-REAL, F.; GUSMÃO, L. (2011) — *Paternal and maternal lineages in Guinea-Bissau population*. «Forensic Sci Int Genet», vol. 5, n.º 2, p. 114-6.
- GONÇALVES, R.; ROSA, A.; FREITAS, A.; FERNANDES, A.; KIVISILD, T.; VILLEMS, R.; BREHM, A. (2003) — *Y-chromosome lineages in Cabo Verde Islands witness the diverse geographic origin of its first male settlers*. «Hum Genet», vol. 113, n.º 6, p. 467-72.
- HABER, M.; MEZZAVILLA, M.; XUE, Y.; TYLER-SMITH, C. (2016) — *Ancient DNA and the rewriting of human history: be sparing with Occam's razor*. «Genome Biol», vol. 17, n.º 1.
- JAGADEESAN, A.; GUNNARSDÓTTIR, E. D.; EBENESERSDÓTTIR, S. S.; GUÐMUNDSDÓTTIR, V. B.; THORDARDOTTIR, E. L.; EINARSDÓTTIR, M. S.; JÓNSSON, H.; DUGOUJON, J. M.; FORTES-LIMA, C.; MIGOT-NABIAS, F.; MASSOUBODJI, A.; BELLIS, G.; PEREIRA, L.; MÁSSON, G.; KONG, A.; STEFÁNSSON, K.; HELGASON, A. (2018) — *Reconstructing an African haploid genome from the 18th century*. «Nat Genet», vol. 50, n.º 2, p. 199-205.
- MARQUES, S. L.; GOIOS, A.; ROCHA, A. M.; PRATA, M. J.; AMORIM, A.; GUSMÃO, L.; ALVES, C.; ALVAREZ, L. (2015) — *Portuguese mitochondrial DNA genetic diversity-An update and a phylogenetic revision*. «Forensic Sci Int Genet», n.º 15, p. 27-32.
- MARTINS, S.; CALAFELL, F.; GASPÀR, C.; WONG, V. C.; SILVEIRA, I.; NICHOLSON, G. A.; BRUNT, E. R.; TRANEBJAERG, L.; STEVANIN, G.; HSIEH, M.; SOONG, B. W.; LOUREIRO, L.; DURR, A.; TSUJI, S.; WATANABE, M.; JARDIM, L. B.; GIUNTI, P.; RIESS, O.; RANUM, L. P.; BRICE, A.; ROULEAU, G. A.; COUTINHO, P.; AMORIM, A.; SEQUEIROS, J. (2007) — *Asian origin for the worldwide-spread mutational event in Machado-Joseph disease*. «Arch Neurol», vol. 64, n.º 10, p. 1502-1508.
- MONDAL, M.; BERTRANPETIT, J.; LAO, O. (2019) — *Approximate Bayesian computation with deep learning supports a third archaic introgression in Asia and Oceania*. «Nat Commun», vol. 10, n.º 1, p. 246.
- PEREIRA, L.; GUSMÃO, L.; ALVES, C.; AMORIM, A.; PRATA, M. J. (2002) — *Bantu and European Y-lineages in Sub-Saharan Africa*. «Ann Hum Genet», n.º 66, p. 369-78.
- PEREIRA, L.; MACAULAY, V.; TORRONI, A.; SCOZZARI, R.; PRATA, M. J.; AMORIM, A. (2001) — *Prehistoric and historic traces in the mtDNA of Mozambique: insights into the Bantu expansions and the slave trade*. «Ann. Hum. Genet», n.º 65, p. 439-58.
- PEREIRA, L.; PRATA, M. J.; AMORIM, A. (2000) — *Diversity of mtDNA lineages in Portugal: not a genetic edge of European variation*. «Ann Hum Genet», vol. 64, pt. 6, p. 491-506.