Povoamento e história demográfica dos Açores: o contributo da genética

Manuela Lima

Lima, M. (2008), Povoamento e história demográfica dos Açores: o contributo da genética. *Boletim do Núcleo Cultural da Horta*, 17: 227-241.

Sumário: A origem dos povoadores constitui um aspecto de grande destaque no contexto dos estudos acerca da história dos Açores. As fontes históricas, a partir das quais se obtém a informação acerca da ocupação humana das ilhas, apresentam, contudo, limitações que dificultam o estabelecimento da demografia do povoamento. Os estudos de Genética Populacional Humana, baseados na análise molecular de indivíduos pertencentes à população actual dos Açores, têm contribuído para esclarecer vários aspectos relacionados com esta problemática. Neste artigo são sintetizados os principais resultados dos trabalhos de investigação acerca dos dois sistemas genéticos monoparentais (DNA mitocondrial e cromossoma Y) produzidos pelo grupo de Genética Humana do Centro de Investigação de Recursos Naturais da Universidade dos Açores. No que se refere às linhagens femininas (mtDNA) os resultados obtidos confirmaram o carácter de miscigenação da população dos Açores, indo ao encontro dos dados históricos que referem a contribuição de indivíduos de várias origens para o povoamento das ilhas. Os Açores partilham linhagens com populações da Península Ibérica, principalmente com Portugal Continental; uma influência reduzida de outras populações europeias (particularmente da Europa do Norte), bem como de populações do Próximo Oriente e Africanas pôde, também, ser confirmada. Quando se empreenderam análises por grupo de ilhas, evidenciaram-se alguns aspectos importantes: a) O grupo Oriental exibe a maior concentração de contributos de populações não europeias (cerca de 25%), maioritariamente, Africanas (18,2%); b) No grupo Central, a influência não europeia está reduzida a 15%; c) O grupo Ocidental exibe o contributo mais baixo de linhagens não europeias (6,5%), que se referem, exclusivamente, a variantes africanas. Globalmente, as análises de diversidade efectuadas tendo por bases as linhagens femininas, mostram que os Açores não apresentam o perfil típico de uma população isolada, pautando-se por valores de diversidade semelhantes aos da maioria das populações europeias usadas nas análises comparativas. O facto de, no processo de povoamento, terem ocorrido importações de indivíduos de várias origens contribui, seguramente, para a elevada diversidade genética encontrada na população actual. A análise dos marcadores do cromossoma Y revelou que as linhagens masculinas mais representadas nos Açores são de origem europeia. Em termos gerais, foi possível comprovar que a população açoriana é uma população com afinidade Oeste Europeia que, na sua globalidade, não se distingue da sua principal população parental, Portugal Continental. As linhagens do cromossoma Y que ocupam o segundo lugar em frequência pertencem ao haplogrupo E, um haplogrupo complexo que inclui variantes africanas e não africanas; os valores que atinge nos Açores são semelhantes aos determinados para Portugal Continental. Um estudo detalhado do

haplogrupo E permitiu comprovar a presença de sub-haplogrupos Norte africanos, que certificam a influência do Norte de África no povoamento dos Açores. Para além disso, a presença do haplogrupo E3a, uma linhagem masculina típica das populações sub-sarianas, embora em frequência reduzida, corresponde à frequência mais elevada encontrada numa população Portuguesa, o que suporta uma maior integração dos escravos negros na população açoriana relativamente àquela que deverá ter ocorrido no continente português ou na Madeira. Globalmente, os resultados dos estudos de genética usando informação dos sistemas monoparentais permitem definir o padrão de variabilidade da actual população dos Açores. Parte da explicação dessa variação pode ser interpretada no contexto da história do povoamento. Outros factores ter-se-ão, seguramente, juntado a este, modelando, assim, desde a ocupação inicial destas ilhas, as populações que hoje as ocupam.

Lima, M. (2008), Peopling and demographic history of the Azores Islands: Insights from Genetics. *Boletim do Núcleo Cultural da Horta*, 17: 227-241.

Summary: The origin of the settlers of the Azores is an important issue in the context of the studies concerning the history of these islands. The historical sources, from where information concerning the human occupation of these islands derives, have their own limitations, which prevent the establishment of the peopling demographics. Population genetics studies, based on the molecular analysis of individuals belonging to the present-day population have contributed to the clarification of important aspects related with this issue. In this paper a summary of the main studies concerning the two mono-parental genetic systems (mitochondrial DNA and Y chromosome), developed by the Human Genetics Group of the Center of Research in Natural Resources, at the University of the Azores. On what concerns the female lineages (mtDNA), the results confirm the presence of admixture in the Azorean islands, in agreement with historical data, which refer to the contribution of individuals of several origins to the settlement process. The Azores share lineages with populations from the Iberian Peninsula, mainly from Mainland Portugal; a reduced influence of other European populations (particularly from Northern Europe), of populations from the Near East and from Africa was also confirmed. An analysis by groups of islands revealed important aspects: a) The Eastern group exhibits the higher frequency of contributions from non-European populations (around 25%), mainly Africans (18,2%); b) In the Central Group the non-European influence is reduced to 15%; c) The Western group displays the lower contribute of non-European lineages (6,5%), which correspond to African lineages. Overall, the diversity analysis established on the basis of the mtDNA variation show that the Azores do not present a profile typical of an isolated population, since values of diversity displayed are within the range of most of the European populations used in the comparisons. The fact that during the settlement process imports of individuals from several origins occurred, indisputably contributes to the high values of genetic diversity found in the present-day Azorean population. The analysis of markers of the Y chromosome «male lineages» allowed classifying the Azorean population as Western European, which, globally does not differentiate from its main parental population, Mainland Portugal. The second more frequent lineages of the Y chromosome belong to haplogroup E, a complex haplogroup which contains both African and non-African variants; the values achieved in the Azores are similar to those

described for mainland Portugal. A detailed study of this specific group detected the presence of North African sub-haplogroups, thus certifying the North African influence in the settlement of the Azores. Furthermore, a sub-haplogroup typical of sub-Saharan Africa (E3a) has been detected in the Azores; although in reduced frequencies, the proportion of this lineage, which can be associated with the presence of slaves in the Azores, is the highest found in Portugal, and supports a deeper integration of «black» slaves in the Azorean populations, in comparison with what has occurred in the Mainland of Portugal or Madeira island. The results of the genetic studies using information from mono-parental genetic systems allow the establishment of the pattern of variability of the Azores. Part of the explanation of this variation is relatable to the process of settlement; other factors have surely played a role in shaping, since the initial occupation of the islands, the present-day populations of the Azores.

Manuela Lima – Centro de Investigação de Recursos Naturais (CIRN) & Departamento de Biologia, Universidade dos Açores, 9500 Ponta Delgada, S. Miguel, Açores.

Palavras-chave: Povoamento dos Açores, Genética Populacional Humana, Sistemas genéticos monoparentais, DNA mitocondrial, Cromossoma Y.

Key-words: Peopling of the Azores, Human Population Genetics, Mono-parental genetic systems, mitochondrial DNA, Y chromosome.

1. Introdução

A origem dos povoadores constitui um aspecto de grande destaque no contexto dos estudos acerca da história dos Açores. Os registos históricos indicam que as ilhas se encontravam desabitadas à data da sua descoberta, no início do século XV. Com base nos relatos disponíveis é possível compilar informação acerca da proveniência dos indivíduos que, a partir de 1439, formaram a população inicial que veio a tornar-se naquela que hoje ocupa estas ilhas (Matos, 1989a; Mendonça, 1996; Gomes, 1997). Os aspectos de maior destaque referentes às origens da população fundadora dos Açores podem ser sintetizados em alguns pontos principais: a) A maioria dos povoadores seria proveniente de Portugal continental, merecendo particular referência os contributos do Algarve, Alentejo e Minho; no entanto, tais contributos não terão ocorrido de igual modo nas diferentes ilhas; b) Indivíduos provenientes do arquipélago da Madeira terão, também, estado representados nos povoadores iniciais; c) São referidos indivíduos de origem judaica, relacionadas com as várias vagas de povoamento (Men-

DONÇA, 1996); d) A presença de escravos (negros e «mouriscos») é, também, frequentemente, referida (MATOS, 1989b); e) Indivíduos provenientes de vários países da Europa, tais como Itália, França, Alemanha e Inglaterra terão, também, feito parte do conjunto de povoadores iniciais (MATOS, 1989a) e f) O contributo flamengo terá sido importante, sobretudo no que se refere às ilhas do grupo central, e, muito particularmente, à ilha do Faial (MATOS, 1989b; MENDONÇA, 1996).

Os documentos históricos, contudo, não fornecem informação que permita estabelecer a demografia do povoamento, nomeadamente, no que se refere à quantificação da contribuição diferencial dos indivíduos acima referidos nas diferentes ilhas, bem como o sexo dos mesmos. Neste sentido, a análise da variabilidade presente na população actual dos Açores pode contribuir para a clarificação da história e dinâmica do seu povoamento, na medida em que permite determinar, por um lado, até que ponto os contributos descritos pelas fontes históricas deixaram as suas marcas na actual população dos Açores e, por outro, se terão ocorrido contributos não descritos (ou insuficientemente descritos) nessas mesmas fontes.

Neste trabalho são apresentados e discutidos os principais resultados da investigação desenvolvida e publicada entre 2003 e 2007 por investigadores do grupo de Genética Humana (coordenado pela autora), que é parte integrante do Centro de Investigação de Recursos Naturais da Universidade dos Açores (SANTOS *et al.,* 2003; MONTIEL *et al.*, 2005; BETTENCOURT *et al.,* 2006; SANTOS *et al.,* 2006; NETO, 2006; NETO *et al.,* 2007). O objectivo global dos vários trabalhos produzidos foi avaliar a diversidade genética das populações dos Açores, de modo a contribuir para a compreensão da sua estrutura genética e história demográfica. A síntese que a seguir se apresenta omite, deliberadamente, os detalhes técnicos (laboratoriais e estatísticos) subjacentes ao trabalho realizado, o que se justifica pelo público-alvo visado, não especialista nas áreas de Genética e Biologia Molecular Humanas. São, também, remetidas para os arti-gos originais as muitas referências bibliográficas especializadas, nomeadamente as relativas aos trabalhos originais de filogeografia e as que contêm os dados relativos às várias populações usadas nas comparações com a população dos Açores. Nos vários artigos do grupo, que vão sendo referidos ao longo do texto, o leitor poderá, não obstante, encontrar toda a informação pormenorizada sobre estes aspectos.

2. Genoma e variabilidade genética humana

Enquanto espécie, e sob o ponto de vista genético, os humanos são extremamente semelhantes; no entanto, mesmo sendo relativamente reduzida, a diversidade existente nas populações humanas pode ser estudada com o objectivo de estabelecer relações de proximidade/afastamento entre as mesmas. No contexto actual da Genética de Populações Humanas (a sub-área da Genética Humana que se interessa pela variabilidade genética intra e inter-populacional), os estudos assentam, principalmente (mas não exclusivamente), na análise directa da variação presente no genoma dos indivíduos pertencentes às várias populações actuais.

Do genoma humano, que abarca a totalidade da informação presente no DNA (ácido desoxirribonucleíco, uma macro-molécula pertencente à classe dos ácidos nucleícos), faz parte a informação existente no núcleo das nossas células; o genoma «nuclear» encontra-se compactado em 46 cromossomas, estruturas complexas das quais faz parte o DNA. Um cariótopo humano normal é constituído por 44 cromossomas não sexuais (autossomas) e 2 cromossomas sexuais (gonossomas ou heterocromossomas), assim designados por serem os que definem o sexo. No homem o par de cromossomas sexuais é o XY e na mulher o XX. Para além da informação contida no DNA nuclear, o genoma humano engloba, também, a informação presente numa pequena molécula circular, designada de DNA mitocondrial (mtDNA). O mtDNA, tal como o próprio nome indica, encontra-se nas mitocôndrias, organelos responsáveis pela produção da energia celular.

O Projecto do Genoma Humano, iniciado nos Estados Unidos em 1990, e a partir do qual se produziu, em 2001, o primeiro «rascunho» da sequência do genoma humano (THE INTERNATIONAL HUMAN GENOME MAPPING CONSORTIUM, 2001), permitiu inferir que do mesmo fazem parte entre 30.000 a 40.000 genes (Regateiro, 2003), correspondentes às unidades funcionais do DNA. Uma parte do DNA constituinte do GH fornece informação acerca de características externas dos indivíduos (ou «fenótipos»), e designa-se por DNA «codificante». A maior parte do DNA é, contudo, «não codificante», ou seja, não contém informação directamente responsável por características externas. É precisamente esta a componente do DNA que acumula a maior variabilidade (uma vez que tal variabilidade estará, pelo menos teoricamente, isenta de potenciais consequências nefastas). Pela maior

diversidade acumulada são normalmente as zonas não codificantes as usadas nos estudos de diversidade das populações humanas. Os designados «marcadores genéticos», correspondentes a porções específicas do nosso genoma altamente informativas, são usados para analisar a variação genética ao nível populacional ou individual. A informação contida nos marcadores genéticos pode ser obtida por recurso a um vasto conjunto de técnicas de Biologia Molecular (cujo desenvolvimento seria impossível no âmbito deste trabalho). São, actualmente, utilizados vários tipos de marcadores moleculares, que têm como característica obrigatória a presença de polimorfismo, ou seja, de um número elevado de variantes. Tal implica que, se indivíduos de várias populações forem estudados relativamente a um conjunto de marcadores genéticos, a variação presente pode ser comparada, estabelecendo-se, assim, semelhanças ou diferenças entre essas populações

Os dois sistemas genéticos mais informativos nos estudos de variabilidade genética e origem das populações humanas são o DNA mitocondrial e uma porção do genoma nuclear presente apenas nos homens: o cromossoma Y. O DNA mitocondrial conquistou uma posição de destaque no estudo da história evolutiva humana, por ser simples, fácil de estudar, e apresentar uma taxa de evolução elevada, implicando que um número considerável de variantes esteja, normalmente, presente nas populações. O mtDNA é herdado, apenas, por via materna, uma vez que apesar de existirem mitocôndrias nas células masculinas, as moléculas de DNA mitocondrial nelas contidas nunca são transmitidas à descendência de um homem. Isso implica que a variação no mtDNA se deve maioritariamente à acumulação de alterações (designadas de mutações) ao longo do tempo. A região do mtDNA habitualmente usada nos estudos populacionais é uma região não codificante, designada de «hipervariável». A análise da variação nesta região permite a definição de «haplótipos» do mtDNA, isto é, combinações de certas variantes, determinadas relativamente a um conjunto de marcadores; esses haplótipos, por seu turno, agrupam-se em conjuntos mais estáveis, estes designados de «haplogrupos».

O cromossoma Y é parte integrante do genoma nuclear humano, como foi, anteriormente, referido. Contendo apenas 38 genes (Strachan & Read, 2004), este cromossoma forma com o X nos indivíduos do sexo masculino um «par imperfeito». Por não ter o seu equivalente (homólogo) no cromossoma X, a grande maioria da informação contida no cromossoma Y é passada intacta de pai para filho,

contrastando com o que se passa nos autossomas. À medida que se estabelecem linhagens paternas, derivadas a partir de um ancestral comum, acumulam-se mutações que podem ser estudadas e que definem combinações de variantes («haplótipos») e grupos de combinações, ou «haplogrupos», à semelhança do que acontecia no DNA mitocondrial.

Apesar de intrinsecamente distintos, ambos os sistemas genéticos anteriormente referidos, habitualmente designados como monoparentais (mtDNA e cromossoma Y) possibilitam estabelecer uma espécie de «genealogia molecular»: a variação no DNA mitocondrial de um determinado indivíduo será idêntica à encontrada na sua mãe, avó, bisavó, trisavó, e assim sucessivamente. Assim, também, a variação encontrada no cromossoma Y de um determinado homem será idêntica à do seu pai, avô, bisavô, etc. Um facto crucial para os estudos acerca da origem das populações humanas, usando os sistemas genéticos monoparentais, é que se torna possível estabelecer uma associação entre determinadas variantes de ambos os sistemas e os locais onde ocorreram ancestralmente essas variações, ao nível de grandes zonas geográficas. Tal permite o estabelecimento da designada «filogeografia» de uma população, na qual os haplogrupos podem ser classificados como tipicamente africanos, europeus ou asiáticos, fornecendo, assim, informação importante quanto à composição da população em que ocorrem. Pela próprio tipo de transmissão existente nos sistemas genéticos monoparentais supramencionados, a análise do mtDNA fornece uma versão diferente da história da população que, simultaneamente, esteja a ser avaliada com base em marcadores do cromossoma Y. Não é, portanto, de prever que os resultados obtidos usando cada um destes sistemas sejam coincidentes; as filogenias reconstruídas a partir do cromossoma Y podem ser muito diferentes das construídas usando dados do mtDNA, nomeadamente, como resultado de práticas de acasalamento influenciadas pela cultura.

Querendo com este trabalho promover a Genética Populacional Humana enquanto disciplina no âmbito da qual é possível progredir no conhecimento da história das populações humanas (neste caso particular da população açoriana), é, todavia importante realçar que os estudos genéticos são retrospectivos, ou seja, estuda-se a população actual para tentar inferir acerca da constituição da população fundadora, sabendo-se, contudo, que existem inúmeros factores que podem condicionar uma transposição linear do presente para o passado. Face ao exposto, a interpretação de eventos históricos (tal como o povoamento

dos Açores) com base nos padrões genéticos actuais pode ser, facilmente, enviesada por acontecimentos posteriores, como por exemplo, movimentos migratórios. Por esse motivo, os estudos de genética não substituem mas antes complementam a informação histórica, geográfica e cultural, de modo a permitir uma aproximação tão rigorosa e completa quanto possível à história das populações.

3. Genética das populações dos Açores: inferir o passado estudando o presente

3.1. *Linhagens femininas: estudos de DNA mitocondrial nas populações dos Açores*

O primeiro trabalho compreensivo acerca da variabilidade do mtDNA nas populações dos Açores foi realizado por Santos *et al.* (2003). A análise da população açoriana na perspectiva das suas linhagens femininas foi efectuada a partir de uma amostra de 146 indivíduos não aparentados (50 do grupo Oriental, 60 do Central e 36 do Ocidental). A ancestralidade açoriana dos participantes foi confirmada após os mesmos terem respondido a um questionário genealógico, ministrado previamente à colheita do material biológico. O local de nascimento do ancestral materno mais remoto (usualmente, os bisavós) foi escolhido como representando a origem da amostra. Para a maior parte dos casos, o DNA foi extraído de células do epitélio bucal. Todos os indivíduos foram voluntários e assinaram um termo de consentimento informado. Os detalhes sobre a metodologia laboratorial e sobre as análises estatísticas efectuadas podem ser obtidos em Santos *et al.* (2003).

Na amostra total dos Açores detectaram-se todos os haplogrupos considerados como tipicamente europeus; haplogrupos Africanos (U6, M1, L1, L2 e L3), bem como um haplogrupo frequente no Próximo-Oriente (N1b) foram também detectados (Santos *et al.,* 2003). Globalmente, os resultados obtidos confirmaram o carácter de miscigenação da população dos Açores, indo ao encontro dos dados históricos que referem a contribuição de indivíduos de várias origens para o povoamento das ilhas, tal como referido na introdução.

Uma análise por grupos de ilhas revelou aspectos particulares a cada um:

a) No grupo Oriental foi identificada a maioria dos haplogrupos europeus. No entanto, alguns desses haplogrupos apresentam frequências distintas das encontradas nou-

tras populações europeias (como acontece, por exemplo, com o haplogrupo H). Frequências relativamente elevadas de linhagens não europeias (africanas e do Próximo Oriente) são observadas neste grupo de ilhas.

b) No grupo Central foram identificados todos os principais haplogrupos europeus. Neste grupo de ilhas, a frequência do haplogrupo J, um haplogrupo presente em frequências elevadas em populações Norte-europeias, é semelhante à observada noutras populações do Norte da Europa. As linhagens Africanas (M1, L1) e do Próximo Oriente (N1b) apresentam, no grupo Central, frequências muito reduzidas.

c) O grupo Ocidental exibe uma distribuição muito atípica de haplogrupos, sendo que a variante mais frequente é o haplogrupo europeu V (e não o H como acontece habitualmente nas populações europeias).

Quando se comparam os resultados obtidos para o mtDNA entre os grupos de ilhas, torna-se evidente o perfil do grupo Ocidental (nesta amostra representada pela ilha das Flores), que apresenta diferenciação genética comparativamente aos outros dois grupos. Aspectos ligados ao pequeno efectivo da população das Flores, bem como à recente redução populacional que ocorreu nesta ilha podem justificar, por si só, os resultados obtidos (Santos *et al*., 2003).

A análise comparativa dos resultados obtidos pelo nosso grupo com os publicados para outras populações europeias revelou uma partilha de linhagens com populações da Península Ibérica, principalmente com Portugal Continental. Uma influência reduzida de outras populações europeias (particularmente da Europa do Norte), de populações do Próximo Oriente, do Norte de África e de África sub-sahariana pode também ser confirmada. Contudo, algumas das linhagens identificadas, actualmente, nos Açores são «privadas» (ou seja, foram observadas, apenas, na população dos Açores). Uma vez que não existem dados para algumas das populações com as quais seria pertinente uma comparação (como, por exemplo, as populações da região da antiga Flandres), esses aspectos permaneceram por esclarecer.

De modo a determinar a proporção de miscigenação existente na população dos Açores foram definidos por Santos *et al.* (2003) 3 grupos principais: Europa, Próximo Oriente/Judeus e África. A partilha de linhagens com as populações de referência permitiu estabelecer valores mínimos de influência de cada um dos grupos anteriormente referidos (Figura 1).

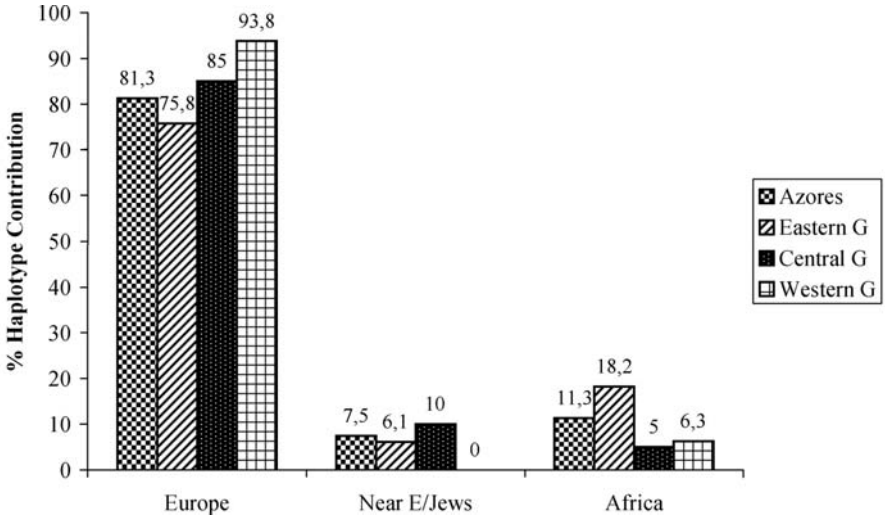

FIGURA 1

Contribuição de populações parentais para a população dos Açores (in Santos *et al*., 2003). Os valores referem-se à percentagem de haplotipos diferentes que são partilhados.

A análise da Figura 1 permite confirmar alguns aspectos já referidos, tal como o facto de o conjunto de linhagens do DNA mitocondrial encontrado nos Açores ter o seu contributo mais importante a partir de populações europeias. Algumas diferenças entre grupos de ilhas são de assinalar: a) O grupo Oriental exibe a maior concentração de contributos de populações não europeias (cerca de 25%), maioritariamente Africanas (18,2%); b) No grupo Central a influência não europeia está reduzida a 15%, dos quais 10% são relativos à partilha com populações do Próximo Oriente/ Judaicas e 5% com populações africanas; c) O grupo Ocidental exibe o contributo mais baixo de linhagens não europeias (6,5%), que se referem, exclusivamente, a variantes africanas.

Globalmente, as análises de diversidade estabelecidas tendo por bases as linhagens femininas mostram que os Açores não apresentam o perfil típico de uma população isolada, pautando-se por valores de diversidade semelhantes aos da maioria das populações europeias usadas nas análises comparativas. O facto de, no processo de povoamento, terem ocorrido importações de indivíduos de várias origens contribui, seguramente, para a elevada diversidade genética encontrada na população actual do arquipélago.

3.2. *Linhagens masculinas: estudos da porção não recombinante do cromossoma Y nas populações dos Açores.*

O primeiro estudo de linhagens masculinas na população dos Açores, incluindo indivíduos de todas as ilhas (Montiel *et al.*, 2005), envolveu um processo de amostragem semelhante ao previamente descrito para o DNA mitocondrial. Dos indivíduos analisados, 22 eram do grupo Ocidental, 76 do Central e 87 do Oriental. Neste estudo foi analisado, para os 185 indivíduos, um conjunto de 20 marcadores do cromossoma Y, seguindo uma abordagem hierárquica de tipagem. Uma descrição detalhada das metodologias laboratoriais e estatísticas utilizadas está disponível em Montiel *et al.* (2005).

Para os marcadores do cromossoma Y estudados, e quando se analisaram conjuntamente os indivíduos de todas as ilhas, os resultados obtidos foram os seguintes:

a) As linhagens masculinas mais representadas nos Açores são de origem europeia (55,1% do total de linhagens pertencem ao sub-haplogrupo R1(xR1b3f), que está incluído no haplogrupo R1, considerado o mais frequente em populações europeias;
b) O haplogrupo E, não incluindo o seu subgrupo E3a, é o segundo mais frequente nos Açores, estando representado por 13% dos cromossomas estudados. Os valores que este haplogrupo complexo, que inclui variantes africanas e não africanas, atinge nos Açores são semelhantes aos determinados para Portugal Continental. Num trabalho colaborativo com o nosso grupo, Fernando *et al.* (2005), ao analisarem 145 indivíduos de origem açoriana, detectaram variantes africanas do tipo sub-sahariano, pertencentes ao sub-haplogrupo E3a. Este sub-haplogrupo está limitado à Africa sub-sahariana, onde está amplamente distribuído e é frequentemente o mais representado;
c) A frequência do haplogrupo J (8,6%), frequente no Médio-Oriente e em vários grupos de origem judaica, é semelhante à encontrada para Portugal Continental. Outros haplogrupos presentes nos Açores são o G (3,2%) e o L (1,1%). Enquanto o primeiro apresenta uma distribuição europeia, o segundo foi encontrado na Índia.

É possível afirmar, com base nos resultados de Montiel *et al*. (2005) que a população açoriana é uma população Oeste Europeia, que, no seu geral, não se distingue da sua principal população parental, Portugal Continental, tal como é confirmado

pelos testes de diferenciação. O trabalho de FERNANDO *et al.* (2005) suporta também a conclusão de que Portugal continental terá funcionado como a principal fonte para a população inicial dos Açores, como indicam as fontes históricas.

A análise dos resultados obtidos para as linhagens masculinas por ilha e grupos de ilhas revela aspectos particularmente interessantes. O grupo Ocidental (Flores e Corvo) é aquele que apresenta um perfil mais distinto, mostrando diferenciação genética relativamente aos outros dois grupos de ilhas.

A frequência consideravelmente elevada do haplogrupo E nos Açores (cerca de 13%, como foi já referido), no seio do qual estão várias linhagens, tipicamente, africanas, levou ao interesse em estudar, de um modo mais detalhado, os cromossomas que contêm essa variante. Apesar da presença de escravos mouros e sub-saharianos nos Açores ser amplamente referida pelos historiadores, existindo várias reminiscências dos mesmos, quer nos costumes, quer, ainda, na antroponímia e poesia popular (COSTA, 1989; FRUCTUOSO, 2005; MATOS, 1989b), os registos históricos acerca desta presença são escassos, dispersos a ainda não foram estudados de modo a permitir a quantificação deste contributo particular. As evidências disponíveis até ao momento, obtidas com base em fontes históricas, confirmam a presença ancestral, em várias ilhas dos Açores, de um número considerável de escravos provenientes do Norte de África e de África sub-sariana (GOMES, 1997; LIMA *et al.,* 2004; MESQUITA, 2005; GREGÓRIO, 2007). Uma vez que o haplogrupo E(xE3a) é heterogéneo, como se disse, podendo conter variantes africanas e não africanas, um estudo mais aprofundado das linhagens africanas presentes na população dos Açores foi empreendido pelo nosso grupo, inicialmente, no âmbito de um projecto de Mestrado (NETO, 2006) e, posteriormente, sob a forma de um artigo científico (NETO *et al.*, 2007). Este estudo baseou-se na informação de 6 marcadores do cromossoma Y e incidiu, especificamente, sobre a amostra de indivíduos pertencentes ao haplogrupo E. Os principais resultados obtidos estão sintetizados no QUADRO I.

Dentro do haplogrupo E, a frequência elevada do sub-haplogrupo E3b1b foi interpretada como reflectindo a influência do Norte de África no povoamento dos Açores. Não foi possível, a partir do trabalho efectuado, inferir se estas linhagens chegaram aos Açores directamente do Norte de África, ou se foram trazidas de Portugal Continental, representando, neste último caso, sinais do período islâmico. A linhagem E3a representa, como foi já indicado, uma linhagem,

QUADRO I
Principais sub-haplogrupos dentro do haplogrupo E (cromossoma Y) encontrados numa amostra de 42 indivíduos pertencentes ao haplogrupo E, na população dos Açores (adaptado de NETO *et al*., 2007)

Sub-haplogrupo	Frequência (%)	Distribuição sub-haplogrupo
E3b1a	47,2	Europa, Médio-Oriente, Norte de África
E3b1b	28,6	Noroeste Africano, Península Ibérica (freq. Baixas)
E3a	7,2	África sub-sahariana
Outros	17	—

particularmente, importante na história do povoamento dos Açores, uma vez que é típica das populações sub-sarianas. Apesar do valor encontrado para este sub-haplogrupo ser reduzido (7,2% do haplogrupo E e 0,9% da amostra total), é de assinalar que corresponde à mais elevada encontrada numa população Portuguesa. No arquipélago da Madeira, por exemplo, no qual a presença de escravos é, também, referida nas fontes históricas, não foram encontradas linhagens pertencentes a este haplogrupo (GONÇALVES *et al*., 2005). Haplogrupos do cromossoma Y tipicamente Africanos são reportados para o Continente Português numa frequência muito baixa, apesar de se saber que muitos escravos Africanos foram trazidos para a Europa entre os séculos XV a XVIII, o que denota que os cruzamentos entre mulheres europeias e homens africanos seriam extremamente raros. No entanto, e no que se refere às linhagens femininas em Portugal, cerca de 10% são africanas, o que indica que os cruzamentos entre homens europeus e mulheres negras teriam sido muito mais comuns. Nos Açores, a frequência de linhagens sub-saharianas masculinas, apesar de reduzida, é superior à encontrada em Portugal Continental, suportando uma maior integração dos escravos na população.

Para concluir, é possível afirmar que os resultados dos estudos de genética usando informação dos sistemas monoparentais permitem definir o padrão de variabilidade da actual população dos Açores. Parte da explicação dessa variação pode ser interpretada no contexto da história do povoamento. Outros factores ter-se-ão, seguramente, juntado a este, modelando, assim, desde a ocupação inicial destas ilhas, as populações que hoje as ocupam.

Bibliografia

Bettencourt, C., R. Montiel, C. Santos, M. J. Prata, M. P. Aluja & M. Lima (2006), Diversity of maternal and paternal lineages in the geographic extremes of the Azores (Santa Maria and Flores Island): insights from mtDNA, Y-chromosome and surname data. *In* Amorim, A.; Corte-Real, F. y Morling, N. (Eds.) *Progress in Forensic Genetics 11 - Proceedings of the 21st International ISFG Congress held in Ponta Delgada, The Azores, Portugal between 13 and 16 September 2005. International Congress Series*, 1288: 88-90.

Costa, F. C. (1989), *Etnologia dos Açores*, 1.º vol., p. 420. Câmara Municipal de Lagoa, S. Miguel

Fernando, O., P. Mota, M. Lima, C. Silva, R. Montiel, A. Amorim & M. J. Prata, (2005). Peopling of the Azores Islands: data from the Y-chromosome. *Human Biology,* 77 (2): 189-199.

Frutuoso, G. (2005), *Saudades da Terra*. Instituto Cultural de Ponta Delgada, Ponta Delgada, S. Miguel.

Gomes, F. (1997), *A Ilha das Flores: da Redescoberta à actualidade (Subsídios para a sua História)*. Câmara Municipal das Lages das Flores, Flores.

Gonçalves, R., A. Freitas, M. Branco, A. Rosa, A. Fernandes, L. Zhivotovsky, P. Hunderhill, T. Kivisild & A. Brehm (2005), Y-chromosome lineages from Portugal, Madeira and Azores record elements of a Sephardim and Berber ancestry. *Annals of Human Genetics*, 69: 443-454.

Gregório, R. (2007), Escravos e libertos da ilha Terceira na primeira metade do século XVI. *In* Avelino de Freitas de Meneses e João Paulo Oliveira e Costa (coord.), *O Reino, as ilhas e o mar oceano: estudos em homenagem a Artur Teodoro de Matos*. Centro de História de Além-Mar, Universidade Nova de Lisboa/Universidade dos Açores, Lisboa/Ponta Delgada, vol. II, pp. 443-459.

Lima, M., C. Santos, C. Silva, C. Bettencourt, E. Labelle & F. M. Mayer (2004), A Influência Africana no Povoamento dos Açores: Resultados Preliminares de um estudo Biodemográfico e Genético. *VII Congresso Asociación de Demografia Histórica*, Granada, Espanha, 1-3 Abril (Abstract).

Matos, A. T. (1989a), Povoamento e colonização dos Açores. *Portugal no Mundo*, 12: 185-188.

Matos, A. T. (1989b), Origem e Reminiscência dos Povoadores das ilhas Atlânticas. *In*: *Actas do Congresso Internacional Bartolomeu Dias e a sua Época*, Universidade do Porto, Porto.

Mendonça, L. (1996), *História dos Açores – Visão Geral (séculos XV-XIX)*. Centro de Apoio Tecnológico à Educação, Ponta Delgada, S. Miguel.

Mesquita, M. (2005), Escravos em Angra no século XVII. *Arquipélago-História*, II Série, vol. 9: 209-230.

Montiel, R., C. Bettencourt, C. Silva, C. Santos, M. J. Prata & M. Lima (2005), Analysis of Y-chromosome variability and its comparison with mtDNA variability reveals different demographic histories between Islands in the Azores Archipelago. *Annals of Human Genetics*, 69:1-10.

NETO, D. (2006), *Vestígios da influência sub--sahariana nas populações dos Açores: contributos da análise de marcadores da porção não recombinante do cromossoma Y.* Dissertação de Mestrado, Universidade dos Açores, Ponta Delgada.

NETO, D., R. MONTIEL, R., C. BETTENCOURT, C. SANTOS, M. J. PRATA & M. LIMA (2007), The African Contribution to the Present-Day Population of the Azores Islands (Portugal): Analysis of the Y chromosome Haplogroup E. *American Journal of Human Biology* 19(6):854-60.

REGATEIRO, F. (2003), *Manual de Genética Médica*. Imprensa da Universidade de Coimbra, Coimbra.

SANTOS, C., M. LIMA, R. MONTIEL, N. ANGLÉS, L. PIRES, A. ABADE & M. P. ALUJA (2003), Genetic structure and origins of peopling in the Azores Islands (Portugal): the view from mtDNA. *Annals of Human Genetics*, 67(5): 433-456.

SANTOS, C., R. MONTIEL, C. BETTENCOURT, M. J. PRATA, A. ABADE, M. P. ALUJA & M. LIMA (2006) Peopling, demographic story and genetic structure of the Azores Islands: Integrating data from mtDNA and Y-chromosome. *In* AMORIM, A.; CORTE-REAL, F. y MORLING, N. (eds.), *Progress in Forensic Genetics 11 – Proceedings of the 21st International ISFG Congress held in Ponta Delgada, The Azores, Portugal between 13 and 16 September 2005. International Congress Series*, 1288: 85-87.

STRACHAN, T. & A. P. READ (2004), *Human Molecular Genetics*. Garland Science, New York.

THE INTERNATIONAL HUMAN GENOME MAPPING CONSORTIUM (2001), A physical map of the human genome. *Nature*, 409: 934-941.