



III Aniversário do site “Adiaspora.com”

Encontro – Planeando Estratégias de Sobrevivência Cultural
Toronto, 15 – 17 Janeiro 2005

Apelidos, genes e consanguinidade na população Açoriana

Comunicação apresentada por Luisa Mota Vieira¹ a 16 Janeiro de 2005

Antes de iniciar a minha intervenção, gostaria de agradecer à Jornalista Humberta Araújo e ao Senhor José Ferreira o convite que me dirigiram para participar neste colóquio. Ele constitui para todos nós – os que partiram do país e os que não partiram – um momento de partilha de conhecimentos, saberes e vivências. Aproveito igualmente a oportunidade para apresentar à organização deste Encontro os melhores cumprimentos da Administração do Hospital do Divino Espírito Santo, em Ponta Delgada, instituição onde sou investigadora e onde foi desenvolvido o trabalho que irei apresentar. Por último, o meu muito obrigada à Dra. Judith Cohen, que nos tocou profundamente com a sua música e as suas palavras. Bem haja!

A minha comunicação intitula-se “Apelidos, genes e consanguinidade na população Açoriana” e nela irei apresentar alguns resultados dos trabalhos de investigação desenvolvidos na Unidade de Genética e Patologia Moleculares, do novo Hospital de Ponta Delgada (Figura 1). Trata-se de uma unidade de investigação e



Figura 1. Entrada principal do Hospital do Divino Espírito Santo, em Ponta Delgada. Este Hospital entrou em pleno funcionamento em Novembro de 1999.

desenvolvimento (I&D), que iniciou as suas actividades em Novembro de 2001, contando actualmente com uma equipa jovem, dinâmica e motivada constituída por 9 elementos (Figura 2). As principais áreas de investigação são (1) a caracterização da estrutura genética da população actual dos Açores, ou seja, responder a perguntas tais como, somos nós uma população homogénea ou pelo contrário heterogénea, qual é o nosso fundo genético, poderemos nós – através da genética – contribuir com dados para a história do povoamento dos Açores; e (2) o estudo de patologias relevantes neste arquipélago. Por conseguinte, as actividades da Unidade de Genética são de investigação, de diagnóstico molecular, e de educação e divulgação científicas, sendo esta última actividade uma resposta às solicitações das escolas secundárias de Ponta Delgada e que consiste quer na visita de alunos ao Hospital quer de conferências realizadas nas escolas.

¹ Luisa Mota Vieira é Investigadora e Directora da Unidade de Genética e Patologia Moleculares (UGPM) do Hospital do Divino Espírito Santo (HDES), Ponta Delgada, ilha de São Miguel, Açores.
Tel + 351-296 203 531 Fax. +351-296 203 090 e-mail: lmotavieira@hdes.pt



Figura 2. A equipa da Unidade de Genética e Patologia Moleculares (UGPM) do Hospital do Divino Espírito Santo, em Janeiro de 2005.

Antes de expor os resultados dos nossos estudos, gostaria de apresentar, de uma forma muito breve, o enquadramento geográfico, histórico e demográfico dos Açores. Localizados entre a Europa ($\approx 1.500\text{Km}$ de Lisboa) e a USA ($\approx 3.900\text{Km}$ de Boston), os Açores foram descobertos em meados do séc. XV, mais precisamente em 1427. O seu povoamento ocorreu ainda na primeira metade desse século com grupos de famílias oriundas, sobretudo de Portugal continental. Mas vieram também escravos oriundos de África, mouros, cristãos novos (judeus), flamengos e, muito provavelmente, franceses. Presentemente, vivem nos Açores cerca de 250 mil habitantes, 54% dos quais na ilha de São Miguel, 23% na ilha Terceira e igual percentagem distribuída pelas restantes 7 ilhas. (Figura 3). A maioria da sua população reside em localidades pequenas. Por exemplo, na ilha de São Miguel as freguesias rurais têm, em média, 1.508 pessoas que estão organizadas em 410 famílias por localidade. A população actual dos Açores resulta de, aproximadamente, 25 gerações, ou seja, é uma população jovem.

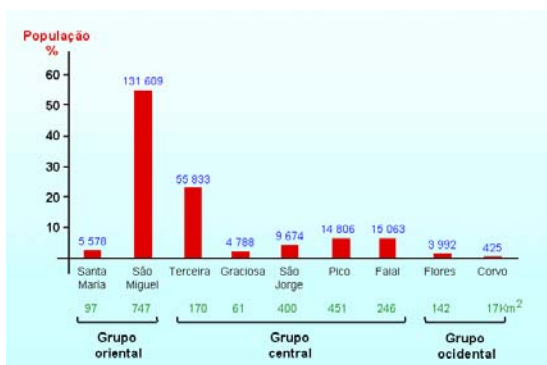


Figura 3. Distribuição da população dos Açores por ilha (Censos 2001, INE – Instituto Nacional de Estatística, Portugal, www.ine.pt).

Após esta breve introdução, passarei de imediato a apresentar os principais resultados sobre os estudos (1) da estrutura da população dos Açores com base na análise dos nomes de família, (2) do cromossoma Y dos Açorianos, e (3) da consanguinidade populacional nos Açores relativamente à Madeira e ao continente.

Assim, estudamos a estrutura da população dos Açores com base nos apelidos registados na lista telefónica, por uma razão muito simples. No nosso país, os apelidos são transmitidos do pai para os filhos, simulando, por conseguinte, a transmissão de genes presentes no cromossoma Y. Além disso, os apelidos registados na lista telefónica são de fácil acesso, permitem revelar entradas recentes numa população, e inferir sobre o grau de consanguinidade, parentesco e isolamento das próprias populações. No caso dos Açores, 80% das famílias têm ainda telefone fixo, aspecto

extremamente importante para a validade e análise dos resultados. O estudo foi feito, primeiro, na ilha de São Miguel e, depois, nos Açores, estando publicada em revistas internacionais a maior parte dos resultados obtidos (Figuras 4 e 5).

*Population Structure of São Miguel Island, Azores:
A Surname Study*

CLAUDIA C. BRANCO AND LUISA MOTA-VIEIRA¹

Abstract The knowledge of a population structure may constitute a powerful tool for mapping genes underlying susceptibility to Mendelian and complex diseases. To obtain a better understanding of the population structure of São Miguel Island (Azorean Archipelago, Portugal), we carried out a surname survey using the surnames listed in the most recent telephone book (2001). We identified 1315 different surnames in a total of 27,621 subscribers. The frequency of the different surnames was used to calculate the following parameters: isonymy (I), random component of inbreeding (F_{ST}), genetic diversity according to Fisher (α), migration rate according to Karlin-McGregor (μ) and Nei's genetic distance. Eleven localities were selected, according to population size and geographic distribution, for analysis using the above parameters. Our results show that 51% of Salga's population and 52% of Sete Cidades's population are represented by six and eight surnames, respectively. These figures demonstrate the effective isolation of these two small places, which are located at opposite ends of São Miguel Island. Salga, Achada, and Sete Cidades present the lowest values of Fisher's α , indicating less genetic diversity. In contrast, the capital, Ponta Delgada, presents the highest value of α (78.13), indicating more genetic diversity. Our data indicate that the clustering of the localities corresponds to the geographic features of the island, where localities close together tend to share similar surnames. In conclusion, the population of São Miguel is relatively homogeneous and may constitute an ideal model for genetic mapping studies.

Figura 4. Resumo do estudo dos apelidos na ilha de São Miguel (In *Hum Biol*, **75**: 929-939, 2003).

Surnames in the Azores: Analysis of the Isonymy Structure

CLAUDIA C. BRANCO¹ AND LUISA MOTA-VIEIRA¹

Abstract Geographic isolation is a significant factor to consider when characterizing human populations. The knowledge of the genetic structure of isolated populations has been of great importance to disease-locus positioning and gene identification. To investigate the genetic structure of the Azorean population, we conducted a survey based on the frequencies of surnames listed in the 2001 telephone book. We calculated the following parameters: isonymy (I), the random component of inbreeding (F_{ST}), genetic diversity according to Fisher (α), Karlin-McGregor's migration rate (μ), and Nei's distance. For the 1,271 subscribers and 163 different surnames, Graciosa island presented the lowest value of abundance of surnames ($\alpha = 15.75$), suggesting great genetic isolation compared to the other eight islands. Migration, calculated on the basis of the diversity of surnames within islands, ranged from 0.2747 (Corvo island) to 0.0026 (São Miguel island), indicating that people migrated preferentially toward the economically more developed islands. The value of the random component of inbreeding obtained for the whole population ($F_{ST} = 0.0039$) indicates little genetic differentiation (Wright's $F_{ST} < 0.05$). Moreover, isonymy similarity revealed using the UPGMA method shows three subclusters corresponding to the geographic distribution of the islands.

Figura 5. Resumo do estudo dos apelidos nos Açores (In *Hum Biol*, **77**: 37-44, 2005).

Verificamos que Silva é o nome mais frequente nos Açores e em quatro das nove ilhas (Graciosa, São Jorge, Faial e Pico), sendo Pimentel no Corvo, Freitas nas Flores, Sousa em Santa Maria, Silveira em São Jorge, e Medeiros em São Miguel. Num total de 57.387 assinantes nos Açores, demonstramos que 50% partilha 38 apelidos de 2.451 nomes diferentes e, além disso, que só 2,3% dos assinantes têm apelidos que aparecem uma só vez. Em termos de ilha, podemos referir o caso da Graciosa, onde cerca de 52% dos 1271 assinantes estão concentrados em apenas 7 apelidos. Em suma, estes resultados leva-nos a afirmar que os Açores apresentam uma grande homogeneidade, pelo menos, em termos de nomes de família.

A análise de isonímia – posse do mesmo apelido – e do parâmetro que permite inferir sobre a consanguinidade populacional sugere que a Graciosa é a ilha com isonímia e coeficiente de consanguinidade mais elevados. Estes resultados estão em concordância com os valores de diversidade, uma vez que esta ilha apresenta o valor mais baixo de diversidade de todo o arquipélago. Em situação oposta, temos a

Terceira com os valores mais baixos de isonímia e coeficiente de consanguinidade e, conseqüentemente, com o valor mais elevado de diversidade de todo o arquipélago. Esta realidade pode ser explicada pela presença da base americana nas Lajes, já que na Terceira a presença de nomes de origem estrangeira é bastante elevada. Relativamente à migração há a salientar o facto das ilhas Corvo e Flores apresentarem as taxas de migração mais elevadas dos Açores, e São Miguel o valor mais baixo. Noutros termos, verifica-se um êxodo da população do grupo ocidental para as ilhas economicamente mais desenvolvidas, em particular, para São Miguel e Terceira.

Analisámos também a influência da descontinuidade geográfica dos Açores na especificidade dos apelidos. Demonstramos que todas as ilhas têm nomes específicos, ou seja, alguns nomes funcionam como um “código postal” que relaciona a pessoa com a ilha de origem. São exemplos, em São Miguel os nomes Medeiros, Carreiro, Raposo, na Terceira os apelidos Toste, Barcelos, Meneses, Fagundes, e em Santa Maria os nomes Leandros, Bairos e Chaves. Além disso, existe semelhança de apelidos entre ilhas próximas e entre aquelas que, embora geograficamente distantes, as suas populações têm maior afinidade histórica.

Irei, agora, apresentar os resultados do estudo do cromossoma Y dos Açorianos. Este estudo permitiu identificar a herança genética, ou seja, as origens genéticas, da população actual dos Açores, e foi objecto de dois artigos: um publicado numa revista científica da especialidade este ano (Figuras 6 e 7), o outro de divulgação científica publicado na revista *Visão* em Dezembro de 2004 (Figura 8). De uma forma muito resumida, parte do trabalho incidiu sobre a caracterização das linhagens paternas numa amostra de 172 indivíduos não aparentados cujos pais nasceram nos Açores. Gostaria aqui de referir que estas amostras são de doadores de sangue que se dirigiram ao Serviço de Hematologia do Hospital. Elas foram colhidas unicamente após obtenção de Consentimento Informado e codificadas antes de serem entregues na Unidade de Genética.

doi: 10.1046/j.1529-8817.2004.00147.x

The Y-chromosomal Heritage of the Azores Islands Population

P. R. Pacheco^a, C. C. Branco^a, R. Cabral^a, S. Costa^a, A. L. Araújo^a, B. R. Peixoto^a, P. Mendonça^a and L. Mota-Vieira^a

^aMolecular Genetics and Pathology Unit, Hospital of Divino Espírito Santo, Ponta Delgada, São Miguel Island, Azores, Portugal

^bInstituto Gulbenkian de Ciência, Oeiras, Portugal

^cHematology Department, Hospital of Divino Espírito Santo, Ponta Delgada, São Miguel Island, Azores, Portugal

Summary

The Azores, a Portuguese archipelago located in the north Atlantic Ocean, had no native population when the Portuguese first arrived in the 15th century. The islands were populated mainly by the Portuguese, but Jews, Moorish prisoners, African slaves, Flemish, French and Spaniards also contributed to the initial settlement. To understand the paternal origin and diversity of the extant Azorean population, we typed genomic DNA samples from 172 individuals using a combination of 10 Y-biallelic markers (YAP, SRY1532, SRY2627, 92R7, M9, Y81, 1a, SRY-8299, 12d and LLY22g) and the following Y-chromosomal STR systems: DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 and DYS385. We identified nine different haplogroups, most of which are frequent in Europe. Haplogroup I* is the second most frequent in the Azores (13.4%), but it is modestly represented in mainland Portugal (0.8%). The other non-European haplogroups, N3 and E3a, which are prevalent in Asia and sub-Saharan Africa, respectively, have been found in the Azores (0.6% and 1.2%, respectively) but not in mainland Portugal. Microsatellite data indicate that the mean gene diversity (D) value for all the loci analysed in our sample set is 0.590, while haplotype diversity is 0.9994. Taken together, our analysis suggests that the current paternal pool of the Azorean population is to a great extent, of Portuguese descent with significant contributions from people with other genetic backgrounds.

Keywords: Y-chromosome, Y-STR, Y-SNP, Azores Islands

Figura 6. Resumo do estudo de caracterização do(s) cromossoma(s) Y dos Açorianos (In *Ann Hum Genet* **69**: 1-12 2005).

A caracterização das linhagens do cromossoma Y foi realizada por técnicas de genética molecular e teve em consideração os dados conhecidos de outras populações humanas. Estudamos a região do cromossoma Y que não sofre recombinação, ou seja, aquela que é transmitida sem alterações de pai para filho, e de geração em geração. Esta região possui, porém, variações únicas no DNA que, ao definirem as linhagens, permitem reconstruir a história das migrações das populações humanas. Assim, hoje sabemos que a população masculina açoriana é na sua maioria (59,9%) descendente de portugueses, mas tem um contributo significativo de outras populações, tais como: 13,4% de judeus (cristãos novos), 10,5% de mouros vindos do

norte de África, 1,2% de flamengos, 1,2% de escravos negros oriundos de Cabo Verde, Guiné e São Tomé Príncipe, 0,6% de espanhóis, e 0,6% da região Mongólia-Ásia (Figura 7).



Figura 7. O fundo genético dos Açorianos.

Estes resultados reflectem a história do povoamento dos Açores. Porém, foi para nós surpreendente a identificação da linhagem característica do povo mongol, para a qual não havia registos históricos da sua presença no arquipélago. Uma das hipóteses formuladas é que essa entrada tenha ocorrido nos séculos XVI e XVII, durante as trocas comerciais entre a Ásia, Europa e América, nas quais os Açores tiveram um papel preponderante devido à sua localização geográfica, sobretudo no regresso das naus do Oriente.



Figura 8. Mistérios do ADN açoriano (In VISÃO 614, 9-15 Dezembro 2005, pp 120 e 122).

Poderemos então concluir esta parte afirmando que os cromossomas Y dos Açorianos guardam a história do povoamento do arquipélago, e que o seu fundo genético é maioritariamente descendente de portugueses, mas tem também um forte contributo de indivíduos de outras populações, por vezes, de outras etnias.

Por último, umas palavras muito breves sobre a consanguinidade populacional dos Açores, comparativamente a outras regiões do país. Este estudo foi baseado nos dados dos casamentos consanguíneos (tio-sobrinha, tia-sobrinho e primos-irmãos), no período de 1931 a 2000, registados no Instituto Nacional de Estatística. Determinamos as frequências absolutas e relativas destes casamentos, após termos agrupado os dados por décadas e por região, a saber: Portugal continental, Açores e Madeira; e calculamos o coeficiente médio de consanguinidade (Figura 9). Verificamos que as três áreas geográficas em estudo têm um perfil de consanguinidade sensivelmente idêntico ao longo do tempo. Na década de 80, a Madeira foi a região do país com o

valor mais elevado. Este valor baixa consideravelmente nos últimos 20 anos, talvez resultado do aumento da mobilidade interna da população da ilha proporcionado pelas novas vias de comunicação na Madeira. Este facto faz com que, neste momento, os Açores seja a região do país com o valor mais elevado de consanguinidade.

Além da consanguinidade populacional, são realizados, quando necessários, estudos de consanguinidade familiar, baseados na reconstituição de genealogias ascendentes. Estas genealogias, também designadas por “genealogias genéticas”, têm por objectivo identificar um antepassado comum a todos os indivíduos (geralmente irmãos) da família, afectados pela mesma doença genética de transmissão recessiva.

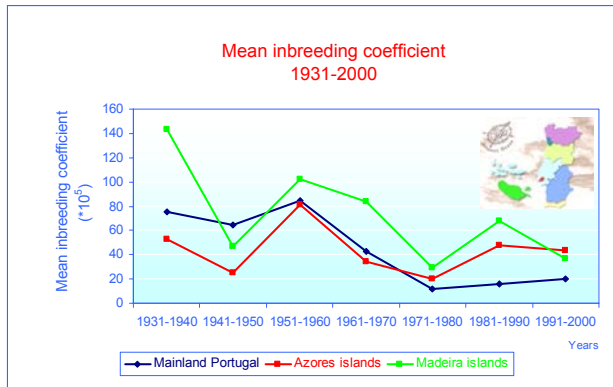


Figura 9. Coeficiente médio de consanguinidade em Portugal continental, nos Açores e na Madeira. (In *Eur J Hum Genet* 11, Suppl: P856, 2003).

Em conclusão, podemos afirmar que o conhecimento da estrutura genética da população actual dos Açores, inferido pelo estudo dos apelidos e pela análise do cromossoma Y, contribuirá certamente para, no futuro, melhorar o conhecimento sobre a distribuição e a natureza das doenças genéticas hereditárias no arquipélago.

Muito obrigada pela V. atenção. Gostaria agora de vos passar a palavra, para perguntas e comentários que desde já agradeço.

