

COORDENAÇÃO ARMINDO RODRIGUES | DEPARTAMENTO DE BIOLOGIA DA UNIVERSIDADE DOS AÇORES

Todos iguais, todos diferentes a variabilidade genética humana



**MANUELA
LIMA**
PROFESSORA
UNIVERSITÁRIA

● O estudo da variabilidade genética humana revela informações cruciais que permitem, ao nível biomédico, avanços nos conhecimentos acerca de várias doenças

Morfologicamente, a nossa espécie (*Homo sapiens*) é relativamente homogénea. Existem, todavia, pequenas (mas importantes) diferenças, quer entre os indivíduos de uma população quer entre indivíduos de populações distintas. A constatação da variabilidade humana está patente em aspectos “externos” que se podem referir, por exemplo, à cor da pele e à estatura. No entanto, e apesar da presença de variação nas populações humanas ser inquestionável, documentar e compreender tal variabilidade, bem como as suas implicações, tem-se revelado uma tarefa verdadeiramente complexa. Na perspectiva da genética, os primeiros estudos que tentaram documentar a variabilidade humana datam do início do século XX e incidiram sobre os grupos sanguíneos (sistema ABO); tais estudos forneceram a prova de que os humanos possuíam glóbulos vermelhos que diferem em certos caracteres; estudos posteriores confirmaram o potencial deste sistema, ao demonstrar a presença de diferenças nas frequências dos grupos sanguíneos, entre populações humanas. Com o objectivo de documentar as diferenças entre as várias populações humanas recorreu-se, actualmente, à informação derivada do próprio material genético. Em grande parte dos casos trata-se de porções de DNA (ácido desoxirribonucleico), uma macro molécula que pertence à classe dos ácidos nucleicos. O Projecto do Genoma Humano (HGP), iniciado nos Estados Unidos em 1990, veio revolucionar o nosso conhecimento acerca da informação contida no genoma humano, ao fornecer a sequência completa do mesmo. A partir do conhecimento dessa sequência, o passo seguinte tem sido investigar a variação genómica entre indivíduos e entre populações. Projectos como o HGDP (“Human Genome Diversity Project”), criado por Cavalli Sforza em 1991, têm seguramente contribuído para os avanços no conhecimento da nossa diversidade enquanto espécie.

Qual a importância da variabilidade genética humana? O que é possível aprender a partir dela? Um dos aspectos mais relevantes é que, a partir do conhecimento obtido, torna-se possível esclarecer as relações evolutivas entre as diferentes populações e documentar a origem da espécie humana. Em termos muito gerais poderemos dizer que o princípio na base des-



● A variação populacional em genes de predisposição influencia a prevalência das doenças

● A variabilidade encontrada nas populações Africanas demonstra a nossa origem Africana



**Quer saber a sua origem?
Pergunte aos seus genes....**

Entre 2004 e 2009, o Grupo de Epidemiologia e Genética Humana da Universidade dos Açores lançou um apelo à participação pública no seu projecto “Origens e Dinâmica da População Açoriana”. Em cerca de 500 voluntários açorianos, tratados anonimamente, foi colhida uma amostra de esfregaço bucal, a partir do qual o DNA foi extraído e analisado. A partir deste material têm sido publicados vários trabalhos em revistas científicas internacionais na área da Genética Humana. ♦

tes estudos é o de que a variabilidade se acumula, nas populações, ao longo do tempo. Assim sendo, populações com um elevado grau de variabilidade serão, à partida, as mais antigas. Por exemplo, a diversidade genética encontrada nas populações Africanas é esmagadora e coloca, conjuntamente com os argumentos paleontológicos e linguísticos, a origem do *Homo sapiens* no Continente Africano. Por outro lado, o nosso conhecimento acerca da variabilidade genética humana tem reflexos na compreensão dos factores que controlam a dicotomia doença/saúde. A análise, nas várias populações humanas, das variantes genéticas associadas a patologias, é um aspecto de grande importância. Para além das variantes causadoras de doenças ditas “mendelianas” (decorrentes de alterações em um único gene), variantes genéticas designadas de “predisposição” ou “de susceptibilidade” ocupam actualmente o centro das atenções. Genes de predisposição interagem com os factores ambientais, estando associados a doenças

como o cancro e a diabetes. Diferentes pessoas têm diferentes susceptibilidades à doença, e apesar de parte da explicação se poder atribuir a componentes ambientais (tais como a exposição ao fumo ou a dieta) a predisposição genética desempenha um papel que, cada vez mais, se crê de grande importância. Variantes genéticas de predisposição, ou até mesmo de protecção, existem em todas as populações humanas, sendo de grande interesse para a investigação biomédica.

É inquestionável que, enquanto espécie, estamos marcados por uma grande identidade genética. As diferenças no nosso genoma estão, todavia, a ser exploradas de forma admirável: variações entre o DNA de indivíduos actuais e o DNA extraído dos ossos de nossos antepassados, tais como o *Homo neanderthalensis*, estão a revelar a nossa história evolutiva; variantes genéticas particulares, observadas em determinadas populações, fornecem actualmente pistas que permitem avanços na busca de cura para muitas doenças. ♦

**A “versão masculina”:
estudos do cromossoma Y**

Um estudo detalhado da parte do cromossoma Y que é passada intacta de pais para filhos permitiu, em indivíduos de origem açoriana, comprovar a presença de variantes genéticas africanas sub-Saharanas. O estudo, coordenado por M. Lima, foi publicado em 2007 na revista *American Journal of Human Biology* e surgiu na sequência de um trabalho mais amplo de caracterização genética do cromossoma Y, revelando que as linhagens mais representadas nos Açores são de origem europeia. ♦