

# A contribuição dos estudos da genética de populações na História Pré-Colombiana da América

The contribution of population genetics studies in the History of Pre-Columbian America

La contribución de los estudios de genética de poblaciones en la Historia de la América precolombina

Marilza Siléia de Almeida Jota<sup>1</sup>  
Fabrício Rodrigues dos Santos<sup>2</sup>

## RESUMO

Nos registros históricos encontramos diversos estudos sobre o evento inicial de colonização, o número de migrações e dados sobre expansões e reduções populacionais nos últimos milhares de anos, quando se deu o povoamento pré-colombiano das Américas. No entanto, muitas perguntas permanecem sem resposta a respeito de detalhes intrigantes desse evento histórico. Por exemplo, podemos perguntar: qual foi o impacto demográfico da colonização em diferentes regiões e biomas do continente americano? Houve alguma influência cultural na demografia e na distribuição populacional pré-colombiana? Quais são os povos asiáticos mais relacionados com os nativos americanos?

---

<sup>1</sup> <sup>1</sup> Laboratório de Biodiversidade e Evolução Molecular, Departamento de Biologia Geral, Instituto de Ciências Biológicas, UFMG. Farmacêutica/Bioquímica, Cientista Social, Mestre em Genética, Doutoranda em Genética, UFMG.

<sup>2</sup> Laboratório de Biodiversidade e Evolução Molecular, Departamento de Biologia Geral, Instituto de Ciências Biológicas, UFMG. Biólogo, Doutor em Bioquímica e Biologia Molecular, Professor Titular da UFMG. Departamento de Biologia Geral, ICB, UFMG  
Av. Antônio Carlos, 6627 C.P. 486. 31.270-010 Belo Horizonte, MG, Brasil.  
fsantos@icb.ufmg.br

A genética tem lançado luz sobre essas e várias outras questões, analisando as variações no DNA de povos indígenas atuais ou antigos que deixaram partes preservadas de seu genoma. Isto é possível porque eventos passados de dispersão, fissões, fusões, expansões e reduções populacionais influenciaram a diversidade genética dos primeiros e atuais povos indígenas americanos. Muitas abordagens genéticas aplicadas ao estudo de populações autóctones da América forneceram uma maior compreensão sobre a história de seus antepassados, complementando a história científica dos arqueólogos, linguistas e antropólogos físicos. Está emergindo atualmente um maior consenso entre geneticistas e especialistas em outras disciplinas históricas, um passado que só pode ser reconstruído pela ciência.

Palavras Chave: Povoamento da América, Populações indígenas, Dados moleculares, Cromossomo Y, DNA mitocondrial, Genomas.

## **ABSTRACT**

In the historical records we find some studies about the initial colonization event, the number of migrations and data on population expansions and reductions in the last thousand years when the pre-Columbian peopling of the Americas occurred. However, many questions remain unanswered about the intriguing details of this historical event. For instances we can ask: what was the demographic impact of colonization in different regions and biomes in the Americas? Was there any cultural influence on demography and distribution of pre-Columbian populations? Which Asian peoples are most related with Native Americans? Genetics may shed light on these and several other issues, analyzing the variations in the DNA of current or former indigenous peoples who left preserved parts of its genome. This is possible because past dispersal events, fissions, fusions, population expansions and reductions modified the genetic diversity of former

and current American indigenous populations. A variety of genetic approaches to the study of indigenous peoples of America have provided a greater understanding of the history of their ancestors that complements the scientific history of archaeologists, linguists and physical anthropologists. A greater consensus is emerging among geneticists and specialists of other historical disciplines, a past that can only be reconstructed by science.

Keywords: Peopling of America, Indigenous populations, molecular data, Y-chromosome, mitochondrial DNA, genomes.

## **RESUMEN**

En los registros históricos hemos encontrado diversos estudios acerca del evento inicial de la colonización, el número de migraciones y los datos sobre expansión y reducción poblacional de los últimos miles de años, cuando se dio el poblamiento precolombino de las Américas. Pero aún quedan muchas preguntas sin respuestas acerca de los detalles intrigantes de este evento histórico. Entonces podemos preguntarnos: ¿cuál fue el impacto demográfico de la colonización en diferentes regiones y biomas en las Américas? Hubo alguna influencia cultural sobre la demografía y la distribución de la población precolombina? ¿Cuáles son las personas asiáticas más relacionadas con los nativos americanos? La genética puede arrojar luz sobre estas y otras cuestiones, el análisis de las variaciones en el ADN de los pueblos indígenas actuales o ancestrales que dejaron partes conservadas de su genoma. Esto es posible porque los eventos de dispersión pasados, fisiones, fusiones, ampliaciones y reducciones de población influyeron en la diversidad genética de las poblaciones indígenas americanas anteriores y actuales. Una variedad de métodos genéticos para el estudio de los pueblos indígenas de América han aportado una mayor comprensión de la historia de sus antepasados,

que complementa la historia científica de arqueólogos, lingüistas y antropólogos físicos. Un mayor consenso entre los genetistas y especialistas en otras disciplinas históricas está emergiendo, un pasado que sólo puede ser reconstruido por la ciencia.

Palabras clave : Poblamiento de América, poblaciones indígenas, datos moleculares, cromosoma Y, ADN mitocondrial, genomas.

## **INTRODUÇÃO**

A genética evolutiva humana é uma área de pesquisa que estuda diferenças entre os genomas humanos para inferir a história de nossa espécie durante a ocupação dos diferentes continentes, assim como o processo de adaptação humana aos diferentes ambientes e mudanças evolutivas influenciadas por aspectos sociais e culturais diversos (Jobling et al., 2004). A distribuição dos genes nas populações, as diferenças genéticas, os polimorfismos de DNA e as mutações são alguns dos objetos de estudo da genética populacional histórica, médica e forense (Jobling et al., 2004). Neste artigo vamos focar a contribuição da genética de populações para os estudos da História Indígena da América no período pré-colombiano.

## **LIMITAÇÕES E POTENCIAIS DAS EVIDÊNCIAS GENÉTICAS EM ESTUDOS HISTÓRICOS**

Cada disciplina histórica tem limitação na reconstrução do passado. Por exemplo, a arqueologia e antropologia física trazem informações culturais e biológicas, respectivamente, de povos do passado que não necessariamente deixaram descendentes atualmente. Comparando com as evidências arqueológicas de povos extintos, os dados genéticos obtidos de indivíduos contemporâneos dizem respeito exclusivamente ao seu passado, sobre a história dos seus ancestrais, mas não dizem

nada sobre povos do passado que não deixaram descendentes ou cujos descendentes não foram analisados por dados genéticos. A molécula de DNA é herdada através das gerações, acumulando diferenças (variações) que aparecem por eventos de mutação. Existem poucas variações entre os indivíduos, em média, duas sequências de DNA de indivíduos diferentes possuem apenas 0,01% de diferenças (Underhill e Kivisild, 2007). Apesar disso, ao comparar variações de DNA entre indivíduos podemos inferir diversos eventos históricos envolvendo seus ancestrais, como migrações, expansões, retrações, fusões e fissões populacionais.

O DNA traz informações sobre nossos antepassados por meio do resgate da genealogia dos indivíduos e das populações a que eles pertencem, portanto, para inferir a história do povoamento pré-colombiano das Américas, estudam-se as variações moleculares entre indígenas americanos que apresentam uma relação ancestral-descendente com os povos que estavam aqui nas Américas antes de 1492 (Salzano, 1992; Alves-Silva et al., 2000; Mesa et al., 2000; Carvalho-Silva et al., 2001; Salzano e Bortolini, 2002). Para os geneticistas populacionais interessados na história da diáspora humana, os estudos são realizados a partir de marcadores genéticos neutros, isto é, que não sofrem influência da seleção natural, apenas do acaso (mutação e deriva genética) (Chiaroni et al., 2009; Underhill e Kivisild, 2007). Alguns destes marcadores permitem reconstruir linhagens genealógicas, como as variações de cromossomo Y e do DNA mitocondrial que traçam as histórias paternas e maternas, respectivamente. Estas linhagens são muito úteis nos estudos filogeográficos que permitem avaliar a diversidade genética em um contexto temporal (histórico) e geográfico. Por outro lado, a maior parte dos marcadores está distribuída em diferentes regiões do genoma, o que permite inferências mais precisas sobre os processos de fluxo gênico e oscilação demográfica no passado (Altshuler et al., 2012; Ribeiro-dos-Santos et al., 2013; Salzano e Sans, 2014).

Há duas maneiras de se ler a mensagem que o DNA traz sobre o

passado. Uma delas é pelo estudo do DNA dos descendentes que vivem atualmente e outra, dos próprios indivíduos do passado que deixaram algum vestígio de DNA preservado em ossos, dentes ou outro tecido biológico (Rasmussen et. al., 2014). A vantagem do estudo de DNA de indivíduos antigos é ter acesso à informação direta do passado, mesmo que eles tenham ou não deixado descendentes. A desvantagem dessa abordagem é que a quantidade das amostras disponíveis é pequena e há o risco de contaminação com DNA moderno, que pode enviesar as análises. O estudo dos genomas de populações modernas permite inferir sua genealogia e a história das populações ancestrais. As vantagens desta abordagem são uma maior quantidade de amostras disponíveis e a alta qualidade das mesmas. Uma dificuldade é que estas amostras devem ser coletadas a partir de indivíduos de populações autóctones e culturalmente muito diversas, muitas delas consideradas vulneráveis pelos comitês de bioética, e estão espalhadas, geralmente, em uma grande área geográfica de difícil acesso.

Outra dificuldade intrínseca do uso de amostras modernas, apontada por Jobling (2012), diz respeito aos métodos estatísticos de inferência que são necessários para determinar quais os processos e eventos deram origem aos padrões de diversidade observados. Para o autor, uma das maiores dificuldades em inferir o passado das populações a partir dos atuais padrões de diversidade genética é que os eventos históricos mais recentes podem sobrepor a uma série de eventos históricos mais antigos. Por exemplo, nas Américas, a miscigenação entre populações autóctones (indígenas) e não autóctones nos últimos 500 anos confunde a inferência histórica pré-colombiana, pois em muitos casos não é possível identificar o componente ancestral indígena entre os dados de variabilidade genética (Gonçalves et al., 2013).

A origem africana dos seres humanos modernos há cerca de 190 mil anos e subsequente colonização dos demais continentes nos últimos 70 mil anos, se reflete no alto nível de diversidade genética observado na África, valores intermediários na Ásia e Europa, e na

menor diversidade observada entre os nativos da América do Sul (Underhill e Kivisild, 2007). Isto se deve a uma série de eventos fundadores desde a migração inicial para fora da África até o Velho Mundo, que posteriormente levou ao povoamento da Oceania e do Novo Mundo, resultando em um declínio da diversidade genética em relação à distância do continente africano (Jobling et al., 2004). A diversidade moderna é fortemente influenciada por esses eventos antigos. Ao redor de 65 mil anos atrás, nossa espécie teve um grande declínio populacional, resultando numa perda de diversidade genética significativa neste período (Jobling et al., 2004). Outros eventos posteriores também foram muito importantes, dentre eles a sedentarização e o desenvolvimento da agricultura a partir de 12 mil anos atrás que favoreceu um grande aumento populacional da humanidade, persistente até hoje. Essa revolução cultural também teve consequências importantes para doenças infecciosas, uma vez que os grandes aglomerados populacionais favoreceram as epidemias, quando o uso da domesticação de animais e do armazenamento de alimentos também facilitou a transferência zoonótica de doenças para os seres humanos (Underhill e Kivisild, 2007, Wolfe et al., 2007; Jobling, 2012).

Nos processos particulares da América do Sul, devemos também considerar a antiga e contínua movimentação territorial das populações nativas e os diferentes processos culturais locais e regionais. A língua nativa ainda é o principal elemento cultural relacionado com a associação histórica entre povos ancestrais e seus descendentes, considerada como uma importante referência para identificação cultural que permite aos linguistas, geneticistas entre outros especialistas sugerirem agrupamentos populacionais, assim como a localização geográfica das comunidades indígenas (Barbieri et al., 2011). No entanto, é preciso levar em conta que a linguagem e a posição espacial das comunidades indígenas, no presente, são resultados de um processo dinâmico que envolve constantes mudanças no passado (Bolnick et al., 2004). No caso dos povos indígenas amazônicos é bem conhecido o modelo de fissão e

fusão de populações proposto por James Neel e Francisco Salzano (1967), que ilustra vários destes eventos dinâmicos que moldaram e remodelaram por vários séculos as diferentes etnias indígenas e sua distribuição espacial em nosso continente.

Com o começo do registro histórico nas Américas há pouco mais de 500 anos, sabemos que nos primeiros séculos de colonização europeia, os povos indígenas foram devassados por epidemias, guerras e escravidão, resultando no declínio das populações e de sua diversidade cultural, muitos obrigados a se moldarem em novas unidades culturais, por exemplo, as missões jesuítas no Paraguai, Argentina, Bolívia e Brasil (Hoffner, 1977; Heers, 1981). Outras sociedades indígenas relativamente isoladas foram formadas por descendentes de grupos foragidos de missões ou do serviço de colonos que se retribalizaram (Carneiro da Cunha, 1992, p. 11-12). Além da influência colonial, algumas comunidades indígenas de diferentes culturas foram historicamente muito relacionadas entre si, por exemplo, as fusões Arawak-Tukano do alto Rio Negro, onde há exogamia materna entre diferentes etnias até a época atual (ISA, 2014). O extrativismo vegetal e mineral e a expansão urbana também provocaram e ainda provocam mudanças nas populações nativas na América do Sul, tal como o ciclo da borracha no final do século XIX e início do XX. Além disso, a acomodação de diferentes sociedades em novas unidades sociais tem sido um fenômeno frequente em várias regiões das terras baixas sul-americanas (Carneiro da Cunha, 1992, p. 11-12).

Apesar das limitações acima apontadas, a genética de populações vem a cada dia demonstrando sua utilidade na pesquisa histórica das sociedades humanas e também na identificação da ancestralidade populacional por meio dos marcadores moleculares de ancestralidade.



## MARCADORES MOLECULARES DE ANCESTRALIDADE

A genética de populações estuda a variabilidade dos diversos organismos. No caso das populações humanas, a diversidade por muito tempo foi investigada com variáveis qualitativas como, por exemplo, as frequências dos diferentes grupos sanguíneos em diferentes populações (Salzano, 1992). Foi na década de 1980 que os marcadores genéticos tornaram-se uma importante ferramenta nos estudos de evolução biológica (Ellis et al., 1989). Geneticistas demonstraram que, enquanto os cromossomos X e cada um dos autossomos tinham muitos ancestrais por causa da recombinação gênica, os DNAs das mitocôndrias (mtDNA) modernas possuíam, a cada geração, uma única ancestral materna e os DNAs dos cromossomos Y (MSY) também possuíam um único ancestral paterno (Casanova et al., 1985, YCC, 2002; Hinds et al., 2005; Lander et al., 2001; Rosenberg et al., 2002; Venter et al., 2001; Scozzari et al., 2014). Então, essas variações passaram a ser estudadas como linhagens, permitindo a reconstrução de genealogias conectadas pelas relações de ancestralidade comum (Jobling e Tyler-Smith, 1995; Underhill et al., 1997; Karafet et al., 2008; Battaglia et al., 2013).

As análises de diversidade genética de locos uniparentais não recombinantes fornecem importantes informações sobre eventos evolutivos humanos (Figura 1). Apesar de o mtDNA e o MSY representarem vias únicas do caminho evolutivo, a materna e a paterna, eles compartilham três vantagens cruciais a fim de se obter uma análise filogeográfica precisa (Underhill e Kivisild, 2007). Em primeiro lugar, a sua evolução pode ser descrita através de uma árvore filogenética, ou seja, uma descrição cladística das afinidades existentes entre tipos moleculares que, também, podem acomodar os tipos extintos obtidos a partir de DNA antigo. Segundo, o padrão de sua distribuição geográfica pode ser descrito em termos da propagação histórica de linhagens monofiléticas, caracterizadas por sequências específicas de variantes no DNA também chamadas

de haplótipos ou haplogrupos. E por último, a antiguidade das linhagens e da separação destas a partir de seus ancestrais comuns podem ser estimadas assumindo que as variantes são sequencialmente acumuladas nessas linhagens que evoluem em diferentes modos e taxas de mutação (Scozzari et al., 2014).

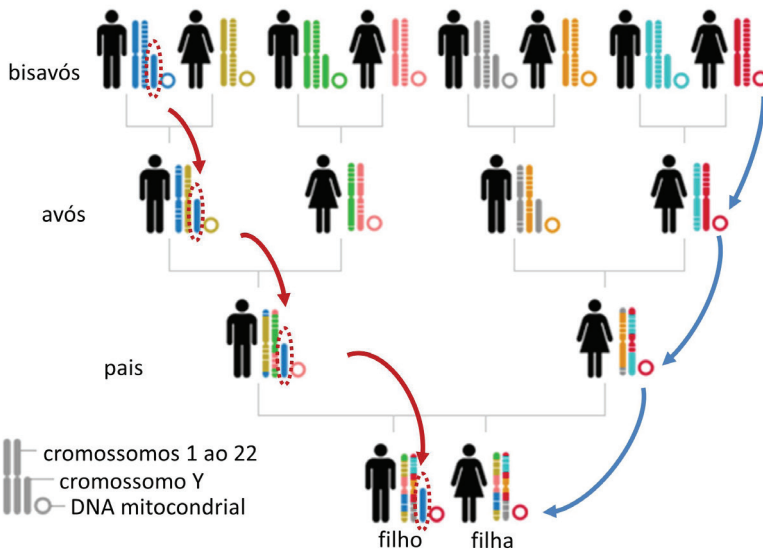


Figura 1 – Neste esquema são mostradas quatro gerações em uma família. A herança do cromossomo Y está do lado esquerdo do DNA mitocondrial. Apenas um bisavô e uma bisavó dos oito bisavós passam o Y e o mtDNA para seus descendentes por linhagem paterna (Y\_ e linhagem materna (mtDNA), respectivamente). Os demais cromossomos autossômicos (1 ao 22) são herdados de maneira biparental e são afetados pela recombinação meiótica que gera cromossomos quiméricos derivados de todos nossos ancestrais, o que dificulta parcialmente a reconstrução histórica. Figura modificada de imagem disponível na página do Projeto Genográfico ([www.genographic.com](http://www.genographic.com)).

## O CROMOSSOMO Y

O cromossomo Y humano constitui-se de uma região chamada MSY (male specific region) e duas pequenas regiões pseudo-autossômicas nas extremidades distais do braço curto, Yp-PAR, e do longo, Yq-PAR (Skaletsky et al., 2003). A região Y específica que possui o gene formador de testículos (SRY), MSY, perfaz 95% do comprimento do cromossomo e se constitui de um mosaico de sequências heterocromáticas e de três classes de sequências eucromáticas: X-transposta, X-degenerada e amplicons (Skaletsky et al. 2003, Álvarez-Sandoval et al., 2014; Bellott et al., 2014). O cromossomo Y recombina com o cromossomo X através das regiões Yp-PAR e Yq-PAR durante a meiose, mas o restante do cromossomo (MSY) não recombina com outros cromossomos. A disponibilidade de informações de sequências MSY em bases de dados públicos (ISOGG, 2014) acelerou a descoberta de variações em outras sequências MSY e o seu reconhecimento como uma poderosa ferramenta na reconstrução das origens patriarcais das populações humanas modernas (Skaletsky et al., 2003).

O cromossomo Y possui marcadores moleculares de evolução lenta e de evolução rápida. Os marcadores genéticos de evolução lenta possuem taxa de mutação de 10 a 10<sup>-6</sup> por sítio por geração; são bialélicos e compreendem os SNPs, os indels e as inserções de retrotransposons. Os SNPs são substituições de uma única base. Quando a base pirimidina, em uma sequência, é substituída por outra base pirimidina (C para T ou T para C) ou uma base purina por outra purina (A para G ou G para A) a mutação é chamada de transição. Quando uma base pirimidina é substituída por uma base purina, ou vice-versa, a mutação é chamada de transversão. Dois processos fundamentais dão origem às mutações de substituição: incorporação errada de nucleotídeos durante a replicação; e mutagênese, causada por modificações químicas das bases, e ainda dano físico, por exemplo, por radiação ultravioleta e radiação ionizante (Underhill et al., 1997).

Os SNPs da região MSY são os marcadores mais significativos para a genética de populações, pois mostram identidade por descendência. E é por esse motivo que eles são muito utilizados em estudos populacionais. Os estados ancestrais e derivados dos alelos são reconhecidos a partir de comparações com sequências de chimpanzés. O alelo compartilhado com os demais primatas é denominado alelo ancestral. O alelo polimórfico é denominado alelo derivado. O reconhecimento de linhagens ancestrais e descendentes possibilita construir filogenias do cromossomo Y por meio de um enfoque cladístico (YCC, 2002; ISOOG, 2014). Uma linhagem, haplótipo ou haplogrupo do cromossomo Y é definida como a combinação de alelos (derivados e ancestrais), uma série de polimorfismos binários, que apresenta uma distribuição geográfica conhecida. Por exemplo, o haplogrupo A é restrito ao continente africano: Khoisan, Etiópia e Sudão. O haplogrupo B é encontrado em altas frequências entre os Pigmeus. A maioria dos cromossomos Y europeus pertence ao haplogrupo R. O haplogrupo S é predominantemente encontrado em cromossomos Y da Oceania e Indonésia. O principal haplogrupo fundador dos nativos americanos chama-se haplogrupo Q e ele é definido pelo SNP denominado M242 (Karafet et al., 2008). O marcador M242 é uma mutação C/T (Seielstad et al., 2003). O alelo derivado M242 T define a mais frequente linhagem paterna observada entre os nativos americanos. Atualmente são reconhecidas duas linhagens paternas de nativos americanos: os haplogrupos Q e C (Figura 2). O haplogrupo Q é dividido em duas sub-linhagens principais: Q-L54\* e Q-M3 e correspondem à maioria dos cromossomos Y nativos americanos pesquisados, sendo mais comum a linhagem Q-M3 (Underhill et al., 1996; Santos et al., 1999, 2007; Karafet et al., 2008; Mezzavilla et al., 2014). Dentro do haplogrupo Q-M3 há várias sub-linhagens: a linhagem andina definida pelo marcador SA01 (Jota et al., 2011; Roewer et al., 2013); a linhagem identificada pelos marcadores M19, marcador específico da América do Sul (Bortolini et al., 2003; Bisso-Machado et al., 2012; Roewer et al., 2013); as linhagens identificadas pelos

marcadores M194 e M199, ambos de ocorrência rara (Karafet et al., 2008); a linhagem identificada pelos marcadores P106 e P292 citada em Geppert et al. (2014) que estão na mesma posição do marcador M199 da filogenia do Haplogrupo Q em ISOOG (2014). Em 2012, a filogenia do haplogrupo Q, Figura 2, foi redefinida com novos marcadores, dentre eles o novo marcador NWT01, presentes em populações nativas da América do Norte (Dulik et al., 2012). Em 2013 também foi identificada em raros indivíduos do Equador uma linhagem do haplogrupo C3\* (Roewer et al., 2013; Geppert et al., 2014; Mezzavilla et al., 2014). Uma nova configuração do Haplogrupo Q é proposta por Battaglia et al. (2013), na qual aparecem dois novos marcadores M557 e PV2 dentro do sub-haplogrupo Q-M3 e dois novos marcadores PV3 e PV4 dentro do sub-haplogrupo Q-L54. Na filogenia de Van Oven et al. (2014), os marcadores M199, M194 (Dulik et al., 2012) e PV2 estão ausentes do sub-haplogrupo Q-M3, restando na sub-linhagem Q-M3 os marcadores M19, SA01 e Q-M557. Ainda em Van Oven et al. (2014), no sub-haplogrupo Q-L54 aparece o novo marcador Z780 (CTS1780) (ISOGG, 2014). Na filogenia do Haplogrupo Q proposta por Geppert et al. (2014), no sub-haplogrupo Q-M3, aparece o novo marcador MG2 (encontrado em três indivíduos Quechua); dois novos marcadores, MG13 e MG15, na mesma posição do marcador L54 na filogenia; e o novo marcador MG11 na mesma posição do marcador M346. A linhagem Q-M3\* permanece como a maior linhagem do sub-haplogrupo Q-M3 em Geppert et al. (2014), dos 67 indivíduos Q-M3, 64 indivíduos são Q-M3\* e 3 indivíduos são MG2.

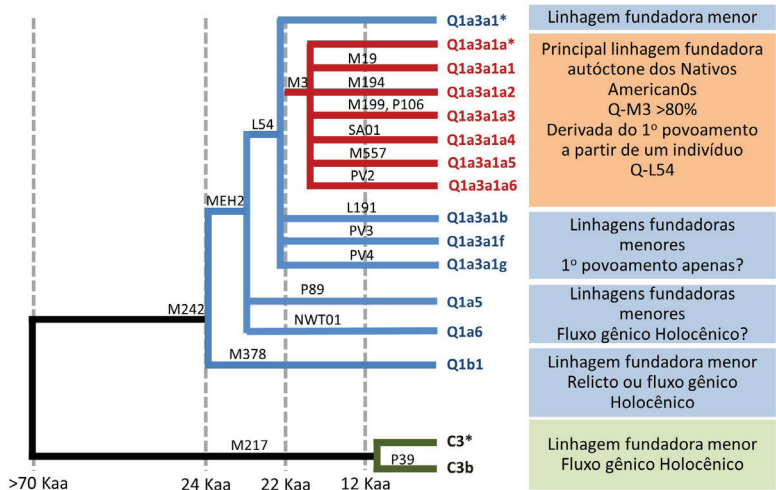


Figura 2 – Filogenia dos cromossomos Y nativos americanos (linhagens Q e C) com os marcadores (SNPs) indicados acima dos ramos e escala temporal da diversificação das linhagens marcada em milhares de anos (Kaa).

No banco de dados ISOGG (ISOGG 2014) é descrita uma filogenia do cromossomo Y de alta resolução a partir de dados de sequenciamento de leitura curta (next generation) com a maior parte dos marcadores de Y disponíveis. No entanto, outros estudos estão refinando a filogenia do cromossomo Y através da geração de sequências genômicas completas do cromossomo Y de indivíduos dos vários continentes que são disponibilizados ao público (Wei et al., 2013; Scozzari et al., 2014).

Os marcadores genéticos de evolução rápida do cromossomo Y são chamados microssatélites. Microssatélites ou STRs (Short tandem repeats) são blocos de repetições com unidades repetitivas de 1 a 7 pares de bases. A diferença do número de repetições determina a variabilidade entre os alelos. Esses polimorfismos possuem altas taxas de mutações (10 a 10 mutações por loco por geração) e muito usados em análises estatísticas para comparação de populações e identificação haplotípica (Skaletsky et al., 2003).

## O DNA MITOCONDRIAL

O DNA mitocondrial (mtDNA) é importante em estudos evolutivos por mostrar a herança materna, possuir taxa de evolução rápida e alto número de cópias (Stoneking e Soodyall, 1996). As linhagens de mtDNA humano são classificadas em três super-haplogrupos: L1, L2 e L3 (Parra et al., 2003). Para estudos migratórios e de dispersão pelos continentes o mtDNA é uma ferramenta fundamental. A análise do mtDNA revela que a maioria dos atuais nativos americanos pertencem a poucas linhagens distintas, encontradas também em algumas partes da Ásia, chamadas A2, B2, C1b, C1c, C1d, D1 e D4h3a (Schurr e Sherry, 2004; Dornelles et al. 2005; Hunley et al., 2007; Lewis Jr et al., 2007; Fagundes et al., 2008; Bisso-Machado et al., 2012). Isto indica que os atuais nativos americanos são derivados de um grupo pequeno de indivíduos que possuíam esses tipos de mtDNA. A distribuição das linhagens relacionadas de mtDNA na Ásia indica uma rota de migração principal para o continente americano através do nordeste Asiático via Beríngia, uma ponte de terra ligando Ásia e América, que emergiu durante a glaciação entre 24-12 mil anos atrás. Algumas populações próximas da Mongólia e do sul da Sibéria compartilham ancestrais mitocondriais recentes com todos os nativos americanos. Outras linhagens maternas de menor frequência como X1 e D4, parecem indicar também que há um fluxo gênico mais recente (após 12 mil anos atrás) de indivíduos asiáticos (Schurr e Sherry, 2004; Barbieri et al., 2011; Underhill e Kivisild, 2007).

Populações nativas de outros continentes foram catalogadas segundo as mutações específicas no mtDNA nos seguintes haplogrupos: L0, L1, L2, L3, L4, L5, L6 - africanas; H, V, U, J, T, R, K, W, X, I - europeias; Q, G, E, D, C, Z, A, B, S, O, Y, F, P - asiáticas, segundo o PhyloTree (2014). Estes haplogrupos são classificados de acordo com a sequência de referência Cambridge, rCRS (Andrews et al., 1999). Processos evolutivos podem também ser quantificados por mudanças nas frequências alélicas e haplotípicas dentro das populações. Um haplótipo é o conjunto de diferentes estados alélicos ao longo de uma

molécula de DNA que é herdada sem influência da recombinação. Modelos matemáticos construídos a partir de diferenças haplotípicas permitem derivar equações e estimar parâmetros de interesse para os dados, por exemplo, taxa de crescimento populacional, a idade de um alelo e taxa de migrações entre duas populações. Modelos também mostram como testar diferentes hipóteses sobre o passado (Jobling et al., 2004).

Aplicando metodologias equivalentes ao cromossomo Y e genoma mitocondrial, o tempo estimado para o mais recente ancestral comum, TMRCA, do cromossomo Y é 138.000 (120-156.000 anos); e o TMRCA do genoma mitocondrial é de 124.000 (99-148.000 anos) (Poznik et al., 2013). Novos resultados sugerem que, contrariamente às afirmações anteriores, as linhagens paternas não coalescem mais recentemente do que as linhagens maternas (Poznik et al., 2013).

## **MODELOS INTERDISCIPLINARES QUE EXPLICAM O POVOAMENTO PRÉ-COLOMBIANO DA AMÉRICA**

Diferentes estudos sobre o povoamento da América têm revelado discrepâncias de temporalidade e rotas de migração usando tipos variados de dados e metodologias. Isto tem gerado muita controvérsia, mas ao mesmo tempo, vem estimulando a execução de mais pesquisas para entender em detalhe este evento pré-histórico de colonização. Pesquisadores de diferentes áreas como arqueólogos, antropólogos, linguistas e geneticistas ainda buscam responder perguntas sobre o número de migrações, quais seriam os primeiros territórios ocupados, as rotas que os povos antigos seguiram inicialmente, assim como a temporalidade desses eventos.

Modelos de ocupação do continente americano foram propostos ao longo do tempo. Nos próximos parágrafos serão apontados os principais acontecimentos que levaram a proposição de alguns desses



modelos de ocupação. Curiosidades a respeito do povoamento do continente americano remontam ao período da colonização do continente pelos europeus. Em 1589 o jesuíta José de Acosta (1539-1600), missionário espanhol no Peru entre 1571 e 1586, escreveu sobre a hipótese da ocupação da América por terra, sugerindo que povos ancestrais poderiam ter vindo em ondas migratórias sucessivas, através de uma ponte terrestre entre Ásia e América (Hoffner, 1977). O Estreito de Bering, entre Sibéria e Alasca, e respectiva ponte de terra Beríngia, que formava durante as glaciações, foram descritos séculos mais tarde.

No século XX, não só a questão da origem, mas a temporalidade da ocupação ganhou ênfase nos debates científicos. Quanto à origem, durante décadas a visão predominante tem sido a de que paleoíndios, ancestrais dos índios modernos, chegaram à América via Beríngia, do norte da Ásia. O modelo sobre o primeiro povoamento das Américas denominado Single Origin Clovis foi proposto pela primeira vez por Ales Hrdlička em 1937. Segundo esse modelo, os paleoíndios deram origem à cultura Clovis, há cerca de 11.500 anos (Rothhammer e Dillehay, 2009).

O sítio arqueológico Clóvis foi encontrado na parte central dos EUA em 1932. E essa descoberta fez com que Hrdlička reformulasse sua ideia sobre a temporalidade da ocupação. Isso porque desde a descoberta do esqueleto “Folson Man” em 1920, Hrdlička refutava vigorosamente todas as alegações de qualquer presença humana há mais de 4000 anos no continente americano. No entanto, com a descoberta do sítio Clovis, Hrdlička transformou-se em um dos principais defensores da Single Origin Clovis, admitindo que pudessem ter chegado no final do Pleistoceno. Posteriormente, quando pontas de projéteis Clovis apareceram em inúmeros sítios arqueológicos na América do Norte, muitas vezes associadas com restos de ossos de mamíferos extintos como bisões e mamutes, datados por rádio carbono ao redor de 11.000 anos atrás, nasceu a ideia “Clovis-first” de relacionar os paleoíndios Clovis com os primeiros americanos (Rothhammer e Dillehay, 2009). Mais recentemente,

evidências arqueológicas e datações de vários sítios arqueológicos espalhados por todo o continente americano, datados antes de Clovis, fizeram com que o paradigma “Clovis-first” fosse questionado e fazendo prevalecer a ideia de que os primeiros humanos chegaram à América do Norte e do Sul na era pré-Clovis (Goebel et al., 2008). Logo após a descoberta do sítio arqueológico Clovis, surgiu a questão de como os primeiros habitantes alcançaram as latitudes médias da América do Norte durante a glaciação, pois a metade norte do continente estava enterrada sob duas camadas extensas de gelo chamadas Laurentide e Cordilleran (das Montanhas Rochosas). Em 1933, W.A. Johnston propôs a existência de uma antiga passagem entre as duas geleiras. Denominada “corredor livre de gelo”, a passagem se estenderia desde o Yucon ao norte de Montana. Contudo, pesquisas geológicas e arqueológicas duvidaram da existência dessa passagem e levaram os pesquisadores a considerarem outras vias de entrada para o centro e sul do continente. Então foi sugerido que a migração humana mais antiga das Américas poderia ter ocorrido ao longo da costa noroeste por meio do uso de embarcações para navegar as bordas oceânicas do continente. A hipótese de entrada costeira, recentemente ganhou maior apoio, principalmente como consequência da descoberta de vários sítios arqueológicos costeiros primeiro ao longo da costa noroeste da América do Norte e depois ao longo da costa do Pacífico da América do Sul (Rothhammer e Dillehay, 2009).

Na década de 80 um modelo multidisciplinar trouxe uma inovação no debate sobre as primeiras ocupações humanas: a questão das línguas nativas. Em 1986 Greenberg, Turner e Zegura propuseram outro modelo explicativo que reuniu análise de dados linguísticos, anatomia dental e diversidade genética através de polimorfismo de proteínas sanguíneas. O modelo foi chamado de Teoria das Três Migrações, pois sugeria que migrações anacrônicas sucessivas teriam dado origem aos três principais agrupamentos linguísticos de povos nativos americanos: Ameríndios, Na-Denes e Aleutas-Esquimós. Segundo esse modelo, os primeiros índios chegaram ao interior do Alasca e do

Yukon e depois se espalharam para alguns territórios do Canadá e, eventualmente, para o resto do continente. Posteriormente, a costa do Pacífico Noroeste foi colonizada por falantes Na-Dene; e por último, o Ártico foi ocupado pelos Esquimós-Aleutianos (Greenberg et al., 1986). Embora esta hipótese tenha recebido considerável atenção na tentativa de explicar o povoamento das Américas de uma perspectiva multidisciplinar, mais tarde ela foi contestada também por razões linguísticas, dados bioantropológicos e genéticos (Rothhammer e Dillehay, 2009). O fato é que o modelo das três migrações tornou-se uma referência porque ora os novos trabalhos aparecem apoiando-o, ora contestando-o. Ainda, a tendência multidisciplinar da discussão foi um marco muito importante desse modelo.

Em 2012, por exemplo, foi desenvolvido um estudo genômico que defende o modelo de três fluxos migratórios. Em Reich et al. (2012) foram reunidos dados de 52 populações nativas americanas e 17 grupos siberianos genotipados em 364.470 polimorfismos de nucleotídeo único. Foi mostrado que os nativos americanos descendem de pelo menos três correntes de fluxo gênico asiático a partir de uma única população ancestral chamada de 'First Americans'. No entanto, falantes de línguas do Esquimó-Aleut do Ártico herdaram quase metade de sua ascendência de um segundo fluxo gênico da Ásia, e o Chipewyan de língua Na-Dene do Canadá herdaram cerca de um décimo de sua ascendência de uma terceira corrente. Após o povoamento inicial, seguiu-se uma expansão para o sul que foi facilitada pela costa, com divisões populacionais sequenciais e pouco fluxo gênico após a divergência, especialmente na América do Sul. A grande exceção seria os falantes Chibcha em ambos os lados do istmo do Panamá, que têm ascendência tanto da América do Sul quanto da América do Norte.

Além da investigação a partir de dados do genoma, outras investigações foram feitas a partir de medidas craniométricas. Durante a década de 1990, surgiram trabalhos sobre os padrões norte-americanos de variabilidade craniana. Tendências morfológicas heterogêneas foram encontradas e esse achado apoiou a ideia de que diferentes grupos

de populações adentraram na América em diferentes intervalos de tempo. Porém, embora as afinidades morfológicas estivessem mais próximas de populações asiáticas, os dados não puderam ser usados para especificar o tempo de entrada ou o número de populações fundadoras (Neves e Hubbe, 2005; Rothhammer e Dillehay 2009). Por outro lado, um grupo de pesquisadores da América do Sul sugeriu que a variação craniométrica americana revelou dois padrões distintos baseados em uma comparação de crânios de ameríndios modernos com crânios de ameríndios pré-históricos, encontrados em Lagoa Santa, Brasil (Powell e Neves, 1999). Esses padrões foram denominados Paleoamericano e Ameríndio. Paleoamericanos, os ameríndios pré-históricos, tendem a se assemelhar morfológicamente aos atuais australianos, melanésios e africanos subsaarianos. Ameríndios modernos tardios apresentam uma maior semelhança com os asiáticos do norte. Os defensores dessa hipótese alegaram que duas migrações sucessivas, decorrentes de diferentes fontes geográficas e cronológicas, foram responsáveis pelos padrões observados de variação. Segundo este modelo, as semelhanças entre os australianos e paleoamericanos podem ser explicadas pela descida do Sudeste da Ásia. Paleoamericanos teriam chegado seguindo uma rota terrestre de 15 mil anos atrás (Kaa), enquanto os ameríndios vieram cerca de 4000 anos mais tarde, ao longo de uma rota similar (Neves e Hubbe, 2005). Em uma comparação estatística exploratória feita por Howells (1996), foi sugerido que os crânios de Lagoa Santa seriam semelhantes aos atuais australianos, melanésios e africanos, corroborando os resultados relatados no início do século por Rivet sobre a “raça” Lagoa Santa. Enquanto que em Howells (1996) essa semelhança é tomada como prova de uma migração antiga para a América utilizando o Oceano Pacífico, em Neves e Hubbe (2005) a migração seria por uma rota terrestre da África para a América via Ásia (Neves e Hubbe, 2005). Em González-José et al. (2008) é refutada a hipótese apresentada em Neves e Hubbe (2005) de duas ondas migratórias discretas. Um trabalho anterior com dados do cromossomo Y e mtDNA já apontava que uma migração inicial da Sibéria teria contribuído para

a maioria dos genes de populações nativas americanas (Tarazona-Santos e Santos, 2002; Fagundes et al., 2008). Paleoamericanos e alguns ameríndios atuais (crânio mongolizado) devem ser vistos como extremos de uma variação morfológica contínua. O modelo presente em González-José et al. (2008) levou em conta uma população fundadora ocupando a Beríngia durante a última glaciação, que é caracterizada pela alta diversidade crânio-facial, linhagens fundadoras do mtDNA e do cromossomo Y, e alguns alelos autossômicos privados. A população “Beringiana” esteve, provavelmente, em constante contato com as populações do nordeste da Sibéria. O contato entre Ásia e América teria permanecido mesmo após a elevação do nível dos oceanos e a formação do Estreito de Bering há 12.000 anos (Figura 3).

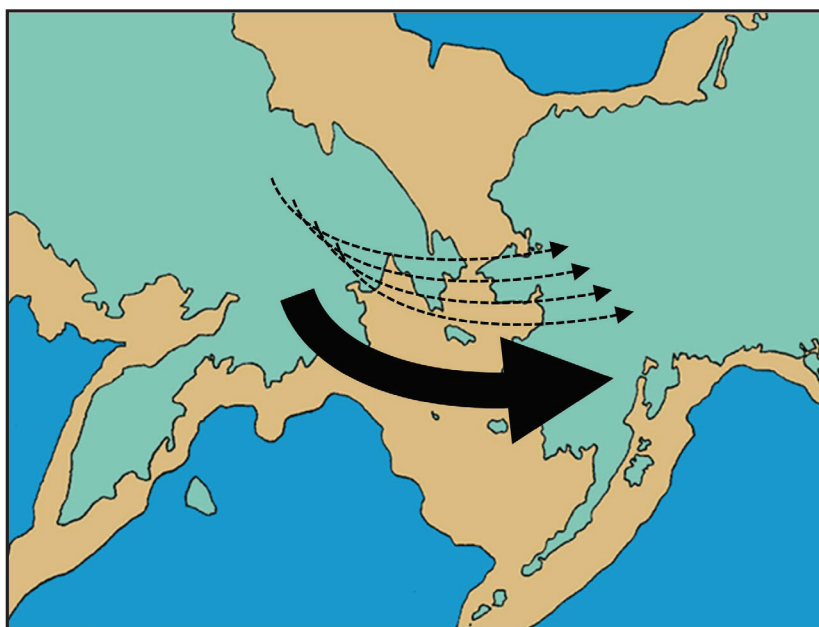


Figura 3 – Mapa ilustrativo da região da Beríngia (entre Sibéria, Rússia, e Alasca, EUA) e um modelo consensual (entre morfologia e DNA, González-José et al., 2008) de chegada dos primeiros nativos americanos via Beríngia. A seta grossa representa a primeira colonização no final do Pleistoceno ao redor de 18 a 20

mil anos atrás (Kaa), de povos com morfologia craniana indiferenciada. Essa população beringiana teria utilizado uma rota costeira via litoral do Pacífico para dispersão ao sul, chegando à América do Sul há pelo menos 14,5 mil anos. As demais setas pontilhadas indicam inúmeros eventos de fluxo gênico entre Ásia e América que trouxeram, provavelmente, novos genes e caracteres derivados da morfologia craniana mongólica de origem asiática, principalmente no Holoceno (últimos 11,7 mil anos).

O fluxo gênico com as populações asiáticas, que se estendeu pelo Holoceno, seria uma possível explicação para a mudança gradual na morfologia craniana. Os caracteres “mongolizados” apareceram na Ásia cerca de 12.000 anos atrás e na América cerca de 9.000. Esse fato explica por que observamos extremos de variação morfológica nas Américas que geralmente envolvem populações mais mongolizadas no norte da América do Norte, esquimós e Na-Denes do Alaska, por exemplo, e menos mongolizadas em populações do sul, incluindo comunidades indígenas do México, Pericus, da Argentina, Fueguinos e do Brasil (González-José et al., 2008). Depois de uma expansão populacional na Beríngia, o que poderia ter ocorrido concomitante com a sua entrada para a América, o fluxo gênico circum-Ártico mais recente teria permitido a dispersão de caracteres asiáticos derivados do nordeste e algumas linhagens genéticas particulares do leste da Ásia para a América e vice-versa (Tarazona-Santos e Santos, 2002; González-José et al., 2008).

Atualmente, o desenvolvimento da tecnologia de sequenciamento de DNA antigo tornou-se a mais nova ferramenta para estudos históricos fazendo com que o trabalho dos arqueólogos e dos geneticistas tenha grande aproximação e diálogo, fortalecendo assim, cada vez mais, a característica multidisciplinar dos estudos sobre o povoamento pré-colombiano da América (González-José et al., 2008).

## O POVOAMENTO DA AMÉRICA DO SUL

A América do Sul é biogeograficamente dividida em cinco áreas principais: a dos Andes; as planícies tropicais e temperadas da Colômbia, Venezuela e Brasil; o Planalto Central brasileiro; as terras altas do leste do Brasil e Guianas; e o sul do Pampa e pastagens da Patagônia (Rothhammer e Dillehay, 2009). Segundo Rothhammer e Dillehay (2009), a cadeia de montanha Andina, a vasta bacia Amazônica, e as pastagens do sul, muito provavelmente, constituíram barreiras que isolaram populações, interrompendo o fluxo gênico entre elas. Ainda, a periodicidade e os extremos de ciclos climáticos do Pleistoceno Superior influenciaram as diferentes adaptações das populações e o surgimento da variação humana e cultural dentro da América do Sul (Rothhammer e Dillehay, 2009). As evidências da complexidade cultural são: aumento do uso dos recursos costeiros, grande densidade populacional com uma concentração demográfica nas principais bacias hidrográficas, diversificação tecnológica, domesticação de plantas, aparecimento de práticas rituais (Rothhammer e Dillehay, 2009; Tarazona-Santos et al., 2001; Scliar et al., 2014). A filogenia do haplogrupo Q e as linhagens maternas atualmente conhecidas ainda não refletem essa diversidade cultural. Por isso, há uma grande procura por novas mutações que possam auxiliar no entendimento dos antigos povoamentos (Jota et al., 2011; Dulik et al., 2012; Battaglia et al., 2013; Geppert et al., 2014).

Quando focalizamos as linhagens paternas do haplogrupo Q, vemos que duas linhagens, Q-L54\* e Q-M3, estão distribuídas desde a América do Norte até a América do Sul. Essas linhagens, além de pertencerem a uma ampla região geográfica, abrangem toda a complexidade das diversas populações nativas como os diferentes troncos linguísticos presentes na América do Sul: Arawak, Macro-Jê, Tupi, Tukano, dentre outros. Desta forma, as atuais investigações genéticas se concentram na procura por novas sublinhagens Q-M3 e Q-L54\*, mas principalmente sublinhagens Q-M3. Por meio de novas

mutações talvez possamos mostrar mais detalhadamente posições geográficas e rotas das primeiras ocupações territoriais na América do Sul de uma forma mais refinada e microrregional.

O primeiro passo na procura de novas mutações consiste em definir por meio de dados de microssatélites, amostras com haplótipos divergentes. O segundo passo é sequenciar vários pedaços da região MSY das amostras escolhidas. O tamanho das sequências depende da metodologia de sequenciamento utilizada: Sanger, Next Generation, Complete genomics. Quanto maior for a sequência obtida, maior o custo envolvido e maiores as chances de descoberta de um SNP novo (Jota et al., 2011; Wei et al., 2013; Geppert et al., 2014). Depois de sequenciadas as amostras, os resultados são comparados. Quando uma sequência apresenta uma mutação, essa amostra é sequenciada juntamente com indivíduos da mesma população. Se a mutação for compartilhada com esses indivíduos podemos dizer que a mutação nova caracteriza um determinado grupo populacional de um determinado ponto geográfico. O passo seguinte é amostrar todos os indivíduos possíveis para verificar a amplitude geográfica da mutação. Essa metodologia foi desenvolvida em Jota et al. (2011) e um alelo derivado restrito a indivíduos localizados na região dos Andes peruanos foi encontrada, a mutação SA01. Em Geppert et al., (2014) por meio de sequenciamento Next Generation e posterior genotipagem, quatro SNPs novos do Haplogrupo Q foram descobertos. O novo marcador MG2 encontrado em três indivíduos Quechua, caracteriza um novo sub-haplogrupo Q-M3 (Geppert et al., 2014).

Utilizando dados de microssatélites e SNPs, foi apresentado em Tarazona-Santos et al. (2001) um modelo evolucionário que estabelece uma distinção entre populações andinas e populações não-andinas. Foram analisadas populações nativas dos Andes, Planalto Central do Brasil, Amazônia e Chaco. Esse modelo evidencia que populações Andinas possuem alta diversidade intrapopulacional, um grande tamanho efetivo ( $N_e$ ) da população, porém baixa diversidade interpopulacional devido ao grande fluxo gênico (Tarazona-Santos et



al., 2001; Bisso-Machado et al., 2011, 2012). Populações ameríndias localizadas na Amazônia brasileira apresentam características opostas, isto é, baixa diversidade intrapopulacional (baixo  $N_e$ ) e grande diversidade interpopulacional, devido ao baixo fluxo gênico e maior efeito da deriva genética (Tarazona-Santos et al., 2001; Bisso-Machado et al., 2011, 2012). Vários questionamentos e modelos alternativos de povoamento e flutuação demográfica foram testados (Bortolini et al., 2003; Santos et al., 2007; Bisso-Machado et al., 2011, 2012; Sandoval et al., 2013; Battaglia et al., 2013). De acordo com alguns pesquisadores (Rothhammer e Dillehay 2009), o fato de as populações nativas do Brasil apresentarem os mais baixos níveis de variação intrapopulacional sugerem uma colonização inicial do oeste da América do Sul e um povoamento posterior da parte oriental por subgrupos ocidentais. No entanto, esta baixa diversidade é facilmente explicada pelo maior isolamento e prolongado efeito da deriva nestas populações (Tarazona-Santos et al., 2001; Bisso-Machado et al., 2011, 2012; Battaglia et al., 2013).

## **OS PRIMEIROS ESTUDOS COM ABORDAGEM DE GENOMAS COMPLETOS MODERNOS E ANTIGOS**

Claramente, a maneira ideal de analisar a variação do genoma dentro de uma população é sequenciar todo o genoma. Até recentemente existiam poucos dados de genomas, muito em função do custo e tempo envolvidos, mas com o desenvolvimento de novas plataformas de análises, como os de sequenciamento de Next Generation e Complete Genomics, agora são permitidos análises de genomas humanos completos (Jobling, 2012; Wei et al., 2013; Scozzari et al., 2014; Hinds et al., 2005; Lander et al., 2001; Rosenberg et al., 2002; Venter et al., 2001; Ribeiro-dos-Santos et al., 2013). Adicionalmente, trabalhos com sequenciamento de DNA antigo de fósseis dão uma nova visão a respeito do passado da população como

um todo. Um exemplo é o trabalho que mostra o sequenciamento de um indivíduo Paleo-Eskimo (Rasmussen et al., 2010). Há também, o sequenciamento de parte do mtDNA extraído de esqueletos antigos de indígenas da Amazônia Brasileira (Ribeiro-dos-Santos et al., 1996); dos Sambaquis de Saquarema (Marinho et al., 2006); Botocudos do Brasil (Gonçalves et al., 2013), assim como os realizados com esqueletos de indivíduos Guajajaras (Leite et al., 2014). Outro exemplo é o sequenciamento do genoma de um indivíduo do Pleistoceno tardio de um local de sepultamento pertencente à cultura Clovis que apresentou o haplogrupo Q dos nativos americanos (Rasmussen et. al., 2014).

## **CONSENSO ATUAL E DÚVIDAS PENDENTES**

O consenso atual a respeito dos marcadores uniparentais é que as duas grandes linhagens paternas específicas de nativos americanos são os haplogrupos Q e C. A sub-linhagem autóctone Q-M3 constitui a maior parte dos dados até agora analisados para o MSY, cerca de pelo menos 70% dos indivíduos (Zegura et al., 2004; Bisso-Machado et al., 2011, 2012; Battaglia et al., 2013; Roewer et al., 2013; Sandoval et al., 2013; Geppert et al., 2014). Nas linhagens maternas de DNA mitocondrial, sete são reconhecidas: A2, B2, C1b, C1c, C1d, D1 e D4h3a (Schurr e Sherry, 2004; Dornelles et al., 2005; Hunley et al., 2007; Lewis Jr et al., 2007; Fagundes et al., 2008; Bisso-Machado et al., 2012).

Com base nos registros de DNA modernos e antigos, a Ásia foi o berço dos primeiros americanos, e não a Europa como diz a “hipótese solutrense”, de que os progenitores de Clovis seriam derivados de uma população do Paleolítico Superior na Península Ibérica. Estas linhagens maternas principais também não ocorrem entre os nativos da Polinésia, embora haja um registro controverso da ocorrência de uma rara linhagem polinésica entre Botocudos do Brasil (Gonçalves

et al., 2013). O DNA antigo, desde os primeiros restos de esqueletos americanos e coprólitos humanos também apresentaram haplogrupos nativos americanos de origem asiática (Kemp et al., 2007; Wang et al., 2007; Goebel et al., 2008; Rasmussen et al., 2014).

As dúvidas atuais que serão identificadas a seguir dizem respeito, principalmente, ao povoamento da América Latina. As mesmas perguntas encontradas em Salzano (1992) continuam pertinentes, isto é, de que maneira a genética de populações pode contribuir para o estudo da história indígena? Para esse pesquisador essa contribuição se refere a três aspectos principais: tamanho dos grupos fundadores, dinâmica demográfica, contatos e migrações específicas.

As atuais linhagens do haplogrupo Q-M3 são identificadas em baixa frequência quando comparadas com o total das linhagens Q-M3. Disso concluímos que provavelmente outras novas linhagens Q-M3 serão descobertas pelas novas plataformas de sequenciamento, como feito por Geppert et al. (2014) utilizando plataformas sequenciamento de última geração.

No caso específico da relação da História com a Genética na construção do processo microevolutivo das populações indígenas, concluímos que a reunião de distintos conteúdos, como a genética, a arqueologia, a antropologia, entre outros proporcionou uma perspectiva cronológica mais aprofundada do que as fontes históricas escritas que datam do século XVI, os relatos de viagem dos primeiros europeus que aqui chegaram (Hoffner, 1977). Os marcadores genéticos uniparentais identificaram eventos de migração pré-histórica no continente americano e auxiliaram a comparar a distância genética entre as populações. Uma nova linhagem na filogenia do haplogrupo Q somente possui uma relevância do ponto de vista histórico populacional se a mutação que caracteriza a nova linhagem for compartilhada por outros indivíduos (Bataglia et al., 2013; Geppert et al., 2014). Por isso a amostragem é um fator crucial para o sucesso explicativo do ponto de vista histórico de uma filogenia. Histórias de agrupamentos populacionais regionais por outro lado, também necessitam de amostragens abrangentes geograficamente para que

comparações populacionais e relações possam ser feitas. Embora existam inúmeras situações que possam dificultar ou até mesmo impossibilitar a reconstrução de muitos eventos históricos importantes, a genética evolutiva humana demonstrou em inúmeras ocasiões a sua utilidade na pesquisa histórica das sociedades humanas. No entanto, com o uso de novas metodologias e abordagens multidisciplinares e comparativas, várias destas limitações podem ser contornadas, permitindo a dedução de cenários históricos consensuais a fim de incrementar a descrição de nosso passado que foi esquecido, ofuscado ou apagado de forma voluntária ou involuntária, mas que é patrimônio de toda a humanidade.

## **AGRADECIMENTOS**

Os autores agradecem à CAPES, FAPEMIG e CNPq (Brasil) e à National Geographic Society (EUA) pelo apoio financeiro e bolsa de estudos.

## **REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

- Álvarez-Sandoval, B.A., Manzanilla, L.R., Montiel, R. (2014). Sex determination in highly fragmented human DNA by high-resolution melting (HRM) analysis. *PLoS One*: 9(8). (Aug)
- Alves-Silva, J., Silva-Santos, M., Guimarães, P.E., & al. (2000) The ancestry of Brazilian DNAMt lineages. *Am. J. Hum. Genet.* 67, 444-461. (Aug).
- Altshuler, D.L., Durbin, R.M., Abecasis, G.R. & al. (2010). A map of human genome variation from population-scale sequencing. *Nature* 467:1061–1073.
- Andrews, R.M.; Kubacka, I.; Chinnery, P.F. & al. (1999). Reanalysis and revision of the Cambridge reference sequence for human mitochondrial DNA. *Nat. Genet.* 23(2): 147. (Oct).
- Barbieri C., Heggarty P., Castri L. & al. (2011). Mitochondrial DNA Variability in the Titicaca Basin: Matches and Mismatches with Linguistics and Ethnohistory. *Am. J. Hum. Biol.* 23(1): 89–99. (Jan-Feb).

- Battaglia V., Grugni V., Perego U.A. & al. (2013). The first peopling of South America: new evidence from Y-chromosome haplogroup Q. *Plos One*. 8(8):1–13. (Aug).
- Bellott, D.W., Hughes, J.F., Skaletsky, H. & al. (2014). Mammalian Y chromosomes retain widely expressed dosage-sensitive regulators. *Nature*. 508 (7497):494–499. (Apr).
- Bisso-Machado R., Jota M.S., Ramallo V. & al.(2011). Distribution of Y-chromosome Q lineages in Native Americans. *Am. J. Hum. Biol.* 23: 563–566. (Jul-Aug).
- Bisso-Machado R., Bortolini M.C., Salzano F.M. (2012). Uniparental genetic markers in South Amerindians. *Genet. Mol. Biol.* 35(2): 365–387. (Apr).
- Bolnick D.A., Shook B.A., Campbell L., Goddard I. (2004). Problematic use of Greenberg’s linguistic classification of the Americas in studies of Native American genetic variation. *Am. J. Hum. Genet.* 75: 519–522. (Sep).
- Bortolini M.C., Salzano F.M., Thomas M.G. & al.(2003). Y-chromosome evidence for differing ancient demographic histories in the Americas. *Am. J. Hum. Genet.* 73: 524–539. (Sep).
- Carneiro da Cunha, M. (1992). Introdução a uma história indígena. In: Carneiro da Cunha, Manuela. (org.) *História dos Índios no Brasil*. São Paulo: Companhia das Letras/Secretaria Municipal de Cultura/FAPESP,12 p.
- Carvalho-Silva, D.R., Santos, F.R., Rocha, J., Pena, S.D. (2001). The phylogeography of Brazilian Y-chromosome lineages. *Am. J. Hum. Genet.* 68:281–286. (Jan).
- Casanova, M., Leroy, P., Boucekine, C.& al.(1985). A human Y-linked DNA polymorphism and its potential for estimating genetic and evolutionary distance. *Science*. 230(4732):1403–1406. (Dec).
- Chiaroni, J., Underhill, P.A., Cavalli-Sforza, L.L. (2009). Y chromosome diversity, human expansion, drift, and cultural evolution. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*. 106:20174– 20179.
- Dornelles, C.L., Bonatto, S.L., De Freitas, L.B., Salzano, F.M. (2005). Is haplogroup X present in extant South American Indians? *Am. J. Phys. Anthropol.* 127(4):439–448. (Aug).
- Dulik, M.C., Owings A.C., Gaijeski J.B.& al. (2012). Y-chromosome analysis reveals genetic divergence and new founding native lineages in Athapaskan- and Eskimoan-speaking populations. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA*. 109(22): 8471–8476.(May).
- Ellis, N.A., Goodfellow, P.J., Pym, B., & al. (1989) The pseudoautosomal boundary in man is defined by an Alu repeat sequence inserted on the Y chromosome. *Nature*. 337(6202): 81–84. (Jan).
- Fagundes, N.J., Kanitz, R., Eckert, R. & al. (2008). 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. (Mar).

Geppert, M., Ayub, Q., Xue, Y. & al (2014). Identification of new SNPs in native South American populations by resequencing the Y chromosome. *Forensic Sci Int Genet.* (Sep). Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1016/j.fsigen.2014.09.014>.

Goebel, T., Waters, M., O'Rourke, R. (2008) The late Pleistocene dispersal of modern humans in the Americas. *Science.* 319(5869): 1497–1502. (Mar).

Gonçalves, V.F., Stenderup, J., Rodrigues-Carvalho, C. & al. (2013). Identification of Polynesian mtDNA haplogroups in remains of Botocudo Amerindians from Brazil. *Proc Natl Acad Sci USA.* 110(16): 6465–6469. (Apr).

González-José, R., Bortolini, M.C., Santos, F.R., Bonatto, S.L. (2008). The peopling of America: craniofacial shape variation on a continental scale and its interpretation from an interdisciplinary view. *Am J Phys Anthr.* 137(2): 175-187. (Oct).

Greenberg, J.H., Turner, C.G., Zegura, S.L. (1986). The settlement of the Americas: a comparison of the linguistic, dental and genetic evidence. *Curr. Anthr.* 27 (5): 477-498.

Heers, J. (1981). *História Medieval.* Difel, São Paulo.

Hinds, D.A., Stuve, L.L., Nilsen, G.B. & al. (2005). Whole-genome patterns of common DNA variation in three human populations. *Science.* 307:1072–1079. (Feb).

Hoffner, J. (1977). *Colonização e Evangelho, Ética da Colonização Espanhola no Século de Ouro.* Rio de Janeiro: Ed. Presença.

Howells, W. W. (1996) Howells' craniometric data on the Internet. *Am J Phys Anthropol.* 101(3): 441–442.

Hunley, K.L., Cabana, G.S., Merriwether, D.A., Long, J.C. (2007). A formal test of linguistic and genetic coevolution in native Central and South America. *Am. J. Phys. Anthropol.* 132:622–631. (Apr).

ISA. Instituto Socioambiental. Povos Indígenas no Brasil. Disponível em: <http://pib.socioambiental.org/pt>. Acesso em: 28 de Abril de 2014.

ISOGG. The International Society of Genetic Genealogy. Disponível em: <http://www.isogg.org/>. Acesso em: 28 de Abril de 2014.

Jobling, M.A., Tyler-Smith, C. (1995). Fathers and sons – the Y chromosome and human evolution. *Trends in Genetics.* 11(11): 449-456. (Nov).

Jobling, M.A., Hurles, M. E., Tyler-Smith, C. (2004). *Human evolutionary genetics: origins, peoples and disease.* Garland Science. 4-17p.

Jobling, M.A. (2012). The impact of recent events on human genetic diversity. *Philos. Trans. R. Soc. Lond. B. Biol. Sci.* 367(1590):793–799. (Mar).

Jota, M.S., Lacerda D.R., Sandoval, J.R. & al. (2011). A new subhaplogroup of native American Y-Chromosomes from the Andes. *Am. J. Phys. Anthropol.* 146(4): 553–559. (Dec).

Karafet, T.M., Mendez F.L.; Meilerman, M. B. & al. (2008). New binary polymorphisms reshape and increase resolution of the human Y-chromosomal haplogroup tree. *Genome Res.* 18(5): 830-838. (May).

Kemp, B.M., Malhi, R.S., McDonough, J. & al.(2007). Genetic analysis of early holocene skeletal remains from Alaska and its implications for the settlement of the Americas. *Am. J. Phys. Anthropol.* 132(4): 605–621. (Apr).

Lander, E.S., Linton, L.M., Birren, B. & al (2001). Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature.* 409:860–921. (Feb).

Leite, D., Leitão, A., Schaan A. P. & al. (2014). Paleogenetic Studies in Guajajara Skeletal Remains, Maranhão State, Brazil. *J. Anthropol.* Article ID 729120.

Lewis, Jr.C.M., Buikstra, J.E., Stone, A.C. (2007). Ancient DNA and genetic continuity in the South Central Andes. *Lat. Am. Antiq.*18:1–48.

Marinho, A.N., Miranda, N.C., Braz, V. & al. (2006). Paleogenetic and taphonomic analysis of human bones from Moa, Beirada, and Zé Espinho Sambaquis, Rio. de Janeiro, Brazil. *Mem Inst Oswaldo Cruz.* 5:101 Suppl 2:15-23.

Mesa, N.R., Mondragon, M.C., Soto, I.D. & al. (2000) Autosomal, DNAMt and Y-chromosome diversity in Amerinds: pre- and post-Columbian patterns of gene flow in South America. *Am. J. Hum. Genet.* 67: 1277-1286.

Mezzavilla, M., Geppert, M., Tyler-Smith, C. & al. (2014). Insights into the origin of rare haplogroup C3\*Y chromosomes in South America from high-density autosomal SNP genotyping. *For.Sci. Int. Genet.* doi: 10.1016/j.fsigen.2014.11.005. (Nov).

Neel, J.V., Salzano, F.M. (1967) Further studies on the Xavante Indians. X. Some hypotheses-generalizations resulting from these studies. *Am. J. Hum. Genet.*19(4): 554–574 (Jul).

Neves, W.A.; Hubbe, M. (2005) Cranial morphology of early Americans from Lagoa Santa, Brazil: implications for the settlement of the New World. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* 102(51): 18309–18314.

Parra, F.C.; Amado, R.C.; Lambertucci, J.R. &al.(2003). Color and genomic ancestry in Brazilians. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* 100(1): 177-182 (Jan).

PhyloTree. Phylogenetic Tree of Global Human Mitochondrial DNA Variation. Disponível em: <http://www.phylotree.org/>. Acesso em: 28 de Abril de 2014.

Powell, J.F; Neves, W. A. (1999). Craniofacial morphology of the first Americans: pattern and process in the peopling of the New World. *Am. Phys. Anthropol.* 29: 153–188.

Poznik, G.D., Henn, B.M., Yee, M.C. & al.(2013). Sequencing Y chromosomes resolves discrepancy in time to common ancestor of males versus females. *Science.* 341(6145):562–565. (Aug).

Rasmussen, M., Li, Y., Lindgreen, S.& al. (2010). Ancient human genome sequence of an extinct Palaeo-Eskimo. *Nature.* 463(7282): 757–762. (Feb).

Rasmussen, M., Anzick, S.L.,Walters,M.R. & al. (2014). Thegenome of a Late Pleistocene human from a Clovis burial site in western Montana. *Nature.* 506(7487): 225–229. (Feb).

Reich, D., Patterson N., Campbell D. & al. (2012). Reconstructing Native

American population history. *Nature*. 488(7411): 370–374. (Aug).

Ribeiro-dos-Santos, A.K., Santos, S.E., Machado, A.L. & al. (1996). Heterogeneity of mitochondrial DNA haplotypes in Pre-Columbian Natives of the Amazon region. *Am. J. Phys. Anthropol.* 101(1):29-37. (Sep).

Ribeiro-dos-Santos, A.M., de Souza, J.E., Almeida, R. & al. (2013). High-throughput sequencing of a South American Amerindian. *PLoS One*. 8(12):e83340. (Dec).

Roewer, L., Nothnagel, M., Gusmão, L. & al. (2013). Continent-wide decoupling of Y-chromosomal genetic variation from language and geography in native South Americans. *PLoS Genet.* 9(4): e1003460. (Apr).

Rosenberg, N.A., Pritchard, J.K., Weber, J.L. & al. (2002). Genetic structure of human populations. *Science* 298:2381–85. (Dec).

Rothhammer, F., Dillehay, T.D. (2009). The late Pleistocene colonization of South America: an interdisciplinary perspective. *Ann. Hum. Genet.* 73(Pt 5): 540–549. (Sep).

Salzano, F.M. (1992). O velho e o novo. *Antropologia física e história indígena*. In: Carneiro da Cunha, Manuela. (Org) *História dos Índios do Brasil*. São Paulo: Companhia das Letras/Secretaria Municipal de Cultura/FAPESP, 33 p.

Salzano, F.M., Bortolini, M.C. (2002). *Evolution and genetics of Latin American populations*. Cambridge University Press, Cambridge, UK.

Salzano F.M., Sans M. (2014) Interethnic admixture and the evolution of Latin American populations. *Genet. Mol. Biol.* 37: 151–170.

Sandoval, J.R., Lacerda, D.R., Jota, M.S.A. & al. (2013). The Genetic History of Indigenous Populations of the Peruvian and Bolivian Altiplano: The Legacy of the Uros. *PLoS One*. 8(9): e73006. (Sep).

Santos, F.R., Pandya, A., Tyler-Smith, C. & al. (1999). The central Siberian origin for native American Y chromosomes. *Am. J. H. Genet.* 64(2): 619-628.

Santos, F.R., Bonatto, S.L., Bortolini, M.C. (2007). Molecular evidence from contemporary indigenous populations to the Peopling of America. In: Santos, Cristina; Lima, Manuela. *Recent Advances in Molecular Biology and Evolution: Applications to Biological Anthropology*. Trivandrum, Kerala, India : Research Signpost.

Schurr, T.G., Sherry, S.T. (2004). Mitochondrial DNA and Y chromosome diversity and the peopling of the Americas: evolutionary and demographic evidence. *Am. J. Hum. Biol.* 16(4): 420-439.

Scliar, M.O., Gouveia, M.H., Benazzo, A. (2014). Bayesian inferences suggest that Amazon Yunga Natives diverged from Andeans less than 5000 ybp: implications for South American prehistory. *Evol. Biol.* 14(1):174. (Sep).

Scozzari, R., Massaia, A., Trombetta, B. & al. (2014). An unbiased resource of novel SNP markers provides a new chronology for the human Y chromosome and reveals a deep phylogenetic structure in Africa. *Genome Res.* 24(3):535-544. (Mar).



Seielstad, M.; Yuldasheva, N.; Singh, N. & al. (2003). A novel Y-chromosome variant puts an upper limit on the timing of first entry into the Americas. *Am. J. Hum. Genet.* 73(3): 700–705. (Sep).

Skaletsky, H.T.; Kuroda-Kawaguchi, T.; Minx, P.J. & al. (2003). The male-specific region of the human Y chromosome is a mosaic of discrete sequence classes. *Nature.* 423 (6942): 825-837. (Jun).

Stoneking, M.; Soodyall, H. (1996). Human evolution and the mitochondrial genome. *Curr. Op. Genet.* 6(6): 731-736. (Dec).

Tarazona-Santos, E.; Carvalho-Silva, D.R., Pettener, D. & al. (2001). Genetic differentiation in south Amerindians is related to environmental and cultural diversity: Evidence from the Y chromosome. *Am. J. Hum. Genet.* 68(6):1485-1496. (Jun).

Tarazona-Santos, E., Santos, F.R. (2002). The peopling of the Americas: a second major migration? *Am. J. Hum. Genet.* 70(5):1377-1380. (May).

Underhill, P.A., Jin, L., Zemans, R. & al. (1996). A pre-Columbian Y chromosome-specific transition and its implications for human evolutionary history. *Proc. Natl. Acad. Sci. USA.* 93(1):196-200. (Jan).

Underhill, P.A.; Jin, L.; Lin, A.A. & al. (1997). Detection of numerous Y chromosome biallelic polymorphisms by denaturing high-performance liquid chromatography. *Genome Res.* 7(10): 996–1005. (Oct).

Underhill, P.A.; Kivisild, T. (2007). Use of Y chromosome and mitochondrial DNA population structure in tracing human migrations. *Ann. Rev. Genet.* 41:539-564.

Van Oven, M., Van Geystelen, A., Kayser, M. & al. (2014). Seeing the wood for the trees: a minimal reference phylogeny for the human Y chromosome. *Hum. Mutat.* 35(2):187-191. (Feb).

Venter, J.C., Adams, M.D., Myers, E.W. & al. (2001). The sequence of the human genome. *Science* 291:1304–1351.

Wang, S., Lewis, C.M., Jakobsson, M., Ramachandran, S. & al. (2007). Genetic variation and population structure in Native Americans. *PLoS Genet.* 3(11):e185.

Wei, W., Ayub, Q., Chen, Y. & al. (2013). A calibrated human Y-chromosomal phylogeny based on resequencing. *Genome Res.* 23(2): 388–395. (Feb).

Wolfe, N.D., Dunavan, C.P., Diamond, J. (2007). Origins of major human infectious diseases. *Nature.* 447(7142): 279-283. (May).

YCC. Y Chromosome Consortium. (2002). A nomenclature system for the tree of human Y-chromosomal binary haplogroups. *Genome Res.* 12(2): 339-348. (Feb).

Zegura, S.L., Karafet, T.M., Zhivotovsky, L.A., Hammer, M.F. (2004). High-resolution SNPs and microsatellite haplotypes point to a single, recent entry of Native American Y chromosomes into the Americas. *Mol. Biol. Evol* 21(1): 164-175. (Jan).







