

# CONTRIBUTOS PARA O ESTUDO DO PERFIL GENÉTICO DA POPULAÇÃO DA ILHA GRACIOSA

CONCEIÇÃO F. BETTENCOURT & MANUELA LIMA

*Departamento de Biologia, Universidade dos Açores, Rua da Mãe de Deus, 13-A  
Apartado 1422, 9501-801 PONTA DELGADA*

## 1. ENQUADRAMENTO

A equipa de Antropologia Biológica tem desenvolvido a sua investigação no sentido de: a) estabelecer o perfil genético das populações açorianas, relacionando a variação obtida com alguns aspectos da estrutura populacional (estudos de genética populacional humana); e b) analisar características particulares que estão envolvidas na dicotomia normal/patológico, estudando a distribuição de patologias genéticas, com o objectivo de perceber os factores que explicam tal distribuição, bem como o seu impacto em termos de Saúde Pública (estudos epidemiológicos).

### 1.1. GENÉTICA POPULACIONAL HUMANA

No contexto dos trabalhos na área da Genética Populacional Humana, está neste momento a decorrer o projecto “Origem e Dinâmica das Populações Açorianas”. Uma componente desse projecto exige a tipagem molecular de indivíduos açorianos, provenientes das várias ilhas dos Açores. Têm sido feitos trabalhos utilizando marcadores do DNA nuclear (autossómicos e cromossoma Y), bem como sequências do DNA mitocondrial (Santos *et al.* 2003, Silva *et al. in press*, Montiel *et al. in press*).

### 1.2. EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA DA DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH

Desde há algum tempo, que esta equipa de Antropologia Biológica, em parceria com o Serviço de Neurologia do Hospital do Divino Espírito Santo, tem vindo a desenvolver trabalho no sentido de caracterizar as famílias açorianas com a Doença de Machado-Joseph (DMJ). Dispõe-se actualmente de informação bastante completa acerca da estrutura e dinâmica dessas famílias (ver por exemplo Lima, 1996; Lima *et al.*, 1997, 1998).

## 2. OBJECTIVOS

Os objectivos da equipa de Antropologia Biológica nesta Expedição Científica consistiram em: a) aumentar o número de amostras de indivíduos de origem açoriana, mais propriamente de indivíduos naturais da Graciosa e, simultaneamente, divulgar à comunidade graciosense o trabalho que é feito pela equipa na área de Genética Populacional Humana; b) actualizar dados de indivíduos pertencentes a famílias graciosenses com DMJ. Com vista a atingir os objectivos propostos, a equipa fez deslocar à Graciosa a Dra. Conceição Félix Bettencourt, Bolseira de Investigação.

## 3. ACTIVIDADES REALIZADAS

### 3.1. GENÉTICA POPULACIONAL HUMANA

Divulgação do trabalho realizado e recolha de amostras de esfregaço bucal

Com o intuito de divulgar o trabalho realizado pela Secção de Antropologia na área de Genética de Populações Humanas, contactou-se a Direcção do Conselho Executivo da Escola Básica Integrada/S da Graciosa e ainda a Directora Pedagógica da Escola Profissional da Graciosa, de modo a que se criassem oportunidades para a divulgação do projecto “Origem e Dinâmica das Populações Açorianas” à comunidade escolar das referidas escolas. Foi ainda proferida uma palestra intitulada: “Histórias de Genes e Genes com História”, direccionada à turma 11ºA (agrupamento Científico-Natural) da Escola Básica Integrada/S da Graciosa, uma vez que o programa da disciplina de Ciências da Terra e da Vida do 11º ano engloba a temática da Genética Humana, nomeadamente aspectos relacionados com hereditariedade.

Após contacto com os dirigentes das duas escolas acima referidas e cumpridas as normas éticas necessárias, nomeadamente a obtenção de consentimento informado, procedeu-se à recolha de amostras de esfregaço bucal. Recolheu-se um total de 33 amostras, cujas características são resumidas na Tabela 1.

Tabela 1: características dos indivíduos amostrados.

| Nº | Sexo | Naturalidade do pai | Naturalidade da mãe |
|----|------|---------------------|---------------------|
| 1  | F    | Vila Real           | Graciosa            |
| 2  | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 3  | M    | Marco de Canavezes  | Graciosa            |
| 4  | M    | Graciosa            | Graciosa            |
| 5  | M    | Graciosa            | Graciosa            |
| 6  | M    | S. Miguel           | S. Miguel           |
| 7  | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 8  | M    | Faial               | S. Miguel           |
| 9  | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 10 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 11 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 12 | M    | Terceira            | Terceira            |
| 13 | M    | Graciosa            | Graciosa            |
| 14 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 15 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 16 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 17 | M    | Graciosa            | Graciosa            |
| 18 | F    | Terceira            | Graciosa            |
| 19 | M    | Graciosa            | Graciosa            |
| 20 | M    | Graciosa            | Graciosa            |
| 21 | M    | Graciosa            | Graciosa            |
| 22 | F    | S. Miguel           | S. Miguel           |
| 23 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 24 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 25 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 26 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 27 | F    | Terceira            | Terceira            |
| 28 | M    | Graciosa            | Graciosa            |
| 29 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 30 | F    | Graciosa            | Graciosa            |
| 31 | F    | S. Miguel           | S. Miguel           |
| 32 | M    | Graciosa            | Graciosa            |
| 33 | M    | Graciosa            | “Continente”        |

### 3.2. EPIDEMIOLOGIA GENÉTICA DA DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH

Na Conservatória do Registo Civil da Graciosa, procedeu-se à actualização de dados familiares de indivíduos pertencentes a famílias graciosenses com a Doença de Machado-Joseph. Os dados obtidos e consequente actualização da informação familiar são fundamentais para o adequado funcionamento do Programa de Aconselhamento Genético e Teste Preditivo da DMJ nos Açores (Lima et al., 2001; Gonzalez *et al.*, in press).

### 4. REFERÊNCIAS

- Gonzalez, C., M. Lima, T. Kay, C. Silva, C. Santos & J. Santos (*in press*) Short-Term Psychological Impact of Predictive Testing for Machado-Joseph Disease: Depression and Anxiety Levels in Individuals at Risk from the Azores (Portugal). *Community Genet.*
- Lima, M. (1996) *Doença de Machado-Joseph nos Açores: Estudo Epidemiológico, Biodemográfico e Genético*. Dissertação de Doutoramento. Universidade dos Açores, Ponta Delgada.
- Lima, M., F. Mayer, P. Coutinho & A. Abade (1997) Prevalence, geographic distribution, and genealogical investigation of Machado-Joseph disease in the Azores (Portugal). *Hum. Biol.* 69, 383-391.
- Lima, M., Mayer, F. M., Coutinho, P. & Abade, A. (1998) Origins of a mutation: population genetics of Machado-Joseph disease in the Azores (Portugal). *Hum. Biol.* 70, 1011-1023.
- Lima, M., T. Kay, J. Vasconcelos, L. Mota-Vieira, C. Gonzalez, A. Peixoto, A. Abade, P. MacLeod, R. Graça & J. Santos (2001) Disease knowledge and attitudes toward predictive testing and prenatal diagnosis in families with Machado-Joseph disease from the Azores Islands (Portugal). *Community Genet.* 4, 36-42.
- Montiel, R., C. Bettencourt, C. Silva, C. Santos, M. J. Prata & M. Lima (*in press*) Analysis of Y-chromosome variability and its comparison with mtDNA variability reveals different demographic histories between islands in the Azores Archipelago (Portugal). *Ann. Hum. Genet.*
- Santos, C., M. Lima, R. Montiel, N. Angles, L. Pires, A. Abade & M. P. Aluja (2003) Genetic structure and origin of peopling in the Azores islands (Portugal): the view from mtDNA. *Ann. Hum. Genet.* 67, 433-456.
- Silva, C., P. Castro-Oliveira, R. Montiel, & M. Lima (*in press*) Population genetics of 5 STRs in San Miguel Island. *Antropologia Portuguesa*.