

Dois exemplos de efeito fundador associados a migrações na espécie humana

Grupos sanguíneos dos Dunkerts

Glass estudou as frequências dos grupos sanguíneos AB0 dos Dunkerts, uma seita religiosa oriunda da Alemanha (região do Reno), que se estabeleceram na Pensilvânia (Leste dos Estados Unidos) no início do século XVIII, por ser alvo de perseguição na sua origem e também na Holanda, onde residiram durante pouco tempo. Desde então, a seita permaneceu relativamente isolada da população que a circunda, tanto em costumes como no casamento, mesmo quando migra para outras regiões dos Estados Unidos, e nunca cresceu muito em número, devido nomeadamente às sucessivas cisões.

As frequências de tipos AB0 encontradas nos Dunkerts, comparadas com as da população americana em volta e com uma população atual de alemães da região do Reno, encontra-se na tabela seguinte.

População	Nº pessoas observadas	Frequências fenotípicas			
		A	AB	B	0
Dunkerts	228	0,593	0,022	0,031	0,355
Alemães do Reno	5036	0,446	0,047	0,100	0,407
Americanos do Leste	30000	0,395	0,042	0,112	0,452

Assumindo que todas as populações estão em equilíbrio de Hardy-Weinberg para este *locus*, a frequência do alelo recessivo *i*, que se expressa no grupo sanguíneo 0, é a raiz quadrada de 0,355 para os Dunkerts, de 0,407 para os Alemães do Reno, e de 0,452 para os Americanos do Leste; visto que, nesse modelo de equilíbrio, as frequências genotípicas são dadas pelo desenvolvimento do trinómio $(p + q + r)^2$, sendo *p*, *q* e *r* as frequências dos alelos I^A , I^B e *i* respetivamente, a frequência esperada do grupo A é dada por $p^2 + 2pr$, a de AB é $2pq$, e a de B é $q^2 + 2qr$, podendo então deduzir-se que

$$p = 1 - \sqrt{[f(B) + f(0)]} \text{ e que } q = 1 - \sqrt{[f(A) + f(0)]},$$

pelo que as frequências destes dados são:

Alelo	I^A	I^B	<i>i</i>
Frequência	<i>p</i>	<i>q</i>	<i>r</i>
Dunkerts	0,3787	0,0263	0,5958
Alemães do Reno	0,288	0,0764	0,638
Americanos do Leste	0,249	0,0797	0,6723

($p + q + r = 1$; a soma das frequências alélicas desvia-se 1 por erro de arredondamento nas frequências fenotípicas)¹

A amostra de Alemães do Reno difere mais dos Dunkerts do que dos Americanos do Leste, nomeadamente evidencia-se um aumento da frequência do alelo I^A no Dunkerts e diminuição das outras frequências. A provável explicação para esta diferença é o efeito fundador: os Dunkerts fundaram a sua colónia com um reduzido número de indivíduos, e essa amostra constituía uma amostragem do *locus* $I^A/I^B/i$, na população de Alemães do Reno de então, que por mero acaso se teria desviado dos valores da população global. Mas outros fatores podem ter de levar-se em conta: alterações aleatórias devido aos reduzidos números de Dunkerts, ou os Alemães do Reno estudados por Glass não corresponderem aos do século XVIII, devido às deslocações populacionais que se deram na sequência de guerras na Europa (campanhas napoleónicas, II Guerra Mundial).

¹ Fórmulas alternativas: considerando $p = f(A) - pr + \frac{1}{2}f(AB)$, $q = f(B) - qr + \frac{1}{2}f(AB)$ e $r = \sqrt{f(0)}$, obtém-se $p = [f(A) + \frac{1}{2}f(AB)]/[1 + \sqrt{f(0)}]$ e $q = [f(B) + \frac{1}{2}f(AB)]/[1 + \sqrt{f(0)}]$. As frequências alélicas estimadas neste exemplo diferem ao nível da 3ª ou 4ª casa decimal entre os dois métodos.

Marcadores sanguíneos nos afroamericanos da Geórgia

Num segundo exemplo, apresentam-se as frequências alélicas em vários *loci* polimórficos na espécie humana, em populações da África ocidental, na população afroamericana do estado da Geórgia (sul dos Estados Unidos) e na população branca do mesmo estado. As condições de vida dos afroamericanos da Geórgia levam a postular que existiu, desde a sua migração inicial (importação de escravos) iniciada há cerca de 10 gerações, um fluxo genético essencialmente unidireccional, a partir dos brancos que habitavam na mesma região. Considerando que se repetiu esse processo de maneira uniforme ao longo dessas 10 gerações, os valores da taxa de migração m são calculados pela fórmula

$$m = 1 - [(q_n - Q) / (q_0 - Q)]^{1/n}$$

onde para cada gene se tem q_0 para as populações africanas (a origem dos afroamericanos da Geórgia), Q para os brancos, e q_n para a população afroamericana atual, $n = 10$ gerações. Os dados da tabela apresentam uma característica inesperada, que é a de q_{10} nem sempre ser intermédia entre q_0 e Q , dando estimativas negativas de m em cinco dos genes estudados, contraditórias com o modelo de fluxo unidireccional.

Grupo Gene	África q_0	Geórgia q_{10}	brancos Q	$m > 0$	$m < 0$	q_0 ($m = 0,011$)	desvio relativo (% q_0)
R_0	0,617	0,533	0,022	0,015		0,594	-3,7
J_S^a	0,117	0,123	0,002		-0,005	0,137	+17,5
I^A	0,156	0,145	0,241		-0,012	0,134	-14,4
I^B	0,136	0,113	0,038	0,026		0,122	-10,3
L^M	0,474	0,484	0,507	0,035		0,481	+1,5
Fy^a	0,000	0,045	0,422	0,011		0,000	
Hb^S	0,090	0,043	0,000	0,071		0,048	-46,5
S	0,172	0,157	0,279		-0,013	0,142	-17,2
P	0,723	0,757	0,525		-0,016	0,785	+8,5
Jk^a	0,693	0,743	0,536		-0,028	0,768	+10,8

Uma explicação possível para esse paradoxo é o efeito fundador das populações iniciais, a que se pode juntar a deriva genética na população relativamente pequena de afroamericanos ao longo das sucessivas gerações.

Mas graças ao facto de haver um gene totalmente ausente nas populações africanas, Fy^a , em relação ao qual não podia haver efeito fundador, pode tentar-se avaliá-lo nos outros alelos (cf. as duas colunas da direita). Assim, neste gene, obteve-se a estimativa de $m = 0,011$ (isto é, segundo o modelo unidireccional, a substituição de 1,1% do património genético da população afroamericana, por geração, por mestiçagem com a população branca circundante). A penúltima coluna visa estimar o q_0 da população afroamericana fundadora, com base em Q e q_n , assumindo $m = 0,011$ para todos os *loci*, e na última coluna, apresentam-se os desvios relativos entre as duas estimativas de q_0 , que se supões em princípio representar a ação do efeito fundador em cada gene.

Estes desvios, com apenas uma exceção (Hb^S), distribuem-se dentro dos limites de $\pm 18\%$, aparentemente ao acaso (a média dos desvios absolutos, se não se incluir Hb^S , é inferior a +0,01); isto é consistente com os efeitos de processos evolutivos aleatórios, associados ao pequeno efetivo populacional afroamericano na Geórgia, sobretudo nas fases precoces de povoamento.

A exceção encontrada, o gene da anemia falciforme Hb^S , é significativa: na Geórgia passou a estar sob um padrão de seleção diferente da África, por não haver vantagem dos heterozigotos ao contrário das populações africanas (sujeitas a uma forma de malária que é muito mais letal do que a dos Estados Unidos). Assim, a frequência de q_n tenderia a descer à medida que aumentava n , resultando num valor de q_{10} de tal modo inferior a q_0 que sai nitidamente dos limites que seriam explicáveis apenas pelos efeitos do acaso.

Há uma ressalva nestas análises, analogamente ao que se referiu para a população de Alemães do Reno em relação aos Dunkerts: a população africana atual pode não ser representativa dos valores de q_0 reais. Nomeadamente, talvez não se possa assumir que tenha havido uma única população de referência para os afroamericanos da Geórgia, nem se pode ter a certeza que a população africana atual, escolhida para a estimativa de q_0 , seja a mais adequada.