

A autodeclaração ou avaliação de parâmetros físicos em princípio relacionados a grupo racial é bastante subjetiva e não possui valor científico para predições médicas. Assim, usar parâmetros morfológicos de uma pessoa para determinar sua ancestralidade, possíveis fatores de risco, estratégias terapêuticas ou aptidão esportiva, sem testes genéticos específicos, é bastante temerário.

**Rodrigo Grazinoli Garrido
Eduardo Leal Rodrigues**

Ancestralidade: limites censitários e médicos

Ancestrality: census and medical limits

RODRIGO GRAZINOLI GARRIDO*
EDUARDO LEAL RODRIGUES**

Resumo

A população humana não é homogênea e isso se reflete na capacidade física e nos riscos de aquisição de doenças. É provável que cada ser humano tenha um risco único, baseado em sua herança genética associada aos fatores ambientais. Dessa forma, atualmente, pesquisas buscam caracterizar a aptidão esportiva e o risco a doenças, no âmbito individual e populacional. Além disso, as características físicas pouco se relacionam com a ancestralidade genética. Na população brasileira, por exemplo, diversas pesquisas mostram a baixa correlação entre fenótipo cor de pele e a origem genética. A despeito destas evidências, ainda é comum o uso de classificações raciais voltadas ao binômio cor e ancestralidade biogeográfica. O trabalho buscou apresentar evidências de que a autodeclaração e a determinação de traços físicos ancestrais não se coadunam com a ancestralidade molecular, sobretudo do povo brasileiro. Além disso, o uso de informações de ancestralidade para predições médicas pode apresentar importantes limitações.

Palavras-chave: Etnicidade. Predisposição a doenças. População brasileira.

Abstract

The human population is not homogeneous and this is reflected in physical performance and risk of acquiring diseases. It is likely that every human being has a single risk, based on their genetic inheritance associated with environmental factors. Thereby, nowadays, epidemiological studies seek to characterize and sports performance and disease risk at the individual and

* Biomédico, Mestre e Doutor; Professor do Programa de Pós-Graduação em Direito da Universidade Católica de Petrópolis e da Faculdade Nacional de Direito da Universidade Federal do Rio de Janeiro, Brasil; Perito Criminal, Diretor do Instituto de Pesquisa e Perícia em Genética Forense da Polícia Civil do Estado do Rio de Janeiro, Brasil; Email: grazinoli.garrido@gmail.com

** Biólogo, Mestre; Assessor Científico em Identificação Humana do Promega Corporation; Email: rodrigues.dna@gmail.com

population level, thus being able to make plans for physical improvement, disease prevention and therapeutic strategies. In the Brazilian population, eg, different researches have showed the low correlation between skin color phenotype and genetic ancestry. Despite of these evidences, the human racial classification, still has directed to color and biogeographical ancestry binomial. Work sought to present evidences that self-declaration and determination of physical traits ancestors are not consistent with the molecular ancestry, especially in the Brazilian people. Furthermore, the use of ancestors physical traits information for medical predictions can present significant limitations.

Keywords: Ethnicity. Predisposition to disease. Brazilian population.

1. Introdução

A ancestralidade dos brasileiros é constituída de três grupos principais: europeus, em sua maior parte imigrantes portugueses, negros africanos trazidos forçosamente para o território nacional para o trabalho escravo os nativos americanos, os indígenas. A partir da interação étnica, cultural e genética destas populações fundadoras, tem-se hoje uma população com um alto grau de miscigenação, possuindo histórico sócio-demográfico único entre todas as populações do mundo (RODRIGUES, 2007).

Para se descrever diferentes grupos populacionais, têm-se usado termos com significados divergentes: raça e etnia. Contudo, com a vasta expansão do conhecimento científico a partir do séc. XX, tornou-se possível constatar que as populações humanas não são grupos biologicamente distintos (PENA, 2005). Evidência genéticas indicam que a maior parte da diferenciação fenotípica, cerca de 94%, varia mais dentro dos chamados grupos raciais do que entre eles (AMERICAN ANTHROPOLOGICAL ASSOCIATION, 1998). Assim, raças humanas, como entidades biológicas, inexistem devido ao baixo grau de diferenciação genética da espécie (TEMPLETON, 1999). Para Gilroy (2000), mesmo o conceito social de raça tem sido usado para oprimir e fomentar injustiças.

Por outro lado, as informações censitárias refletem a diversidade genética da população por meio de parâmetros como autodeclaração étnica e análise de traços morfológicos, o que, muitas vezes, não se revela uma metodologia confiável. A autodeclaração possui uma ponderação subjetiva, enquanto os traços físicos são determinados por poucos genes que representam uma porção ínfima do genoma e são dissociados de genes referentes à metabolização de fármacos e desempenho esportivo, por exemplo.

Do ponto de vista médico, as considerações a respeito de etnicidade e cor de pele nada influenciam na prática clínica. Mesmo doenças anteriormente ditas como "raciais", como o caso da anemia falciforme na África Setentrional, são decorrentes de eventos estocásticos que submetem

a população ao contato com agente infeccioso e tem sua frequência elevada em determinadas populações pela seleção natural (PENA, 2005). Porém, a diversidade molecular tem sido alvo de inúmeras investidas com o propósito de desenvolver tratamentos os mais individualizados possíveis, pela farmacogenética (CHADWICK, 2012).

Assim, a partir de pesquisa exploratória e descritiva, quali-quantitativa, desenvolvida a partir de levantamento de dados censitários brasileiros e análise de documentação indireta de fontes secundárias, buscou-se comparar informações moleculares da diversidade populacional brasileira com os dados populacionais oficiais relacionados à ancestralidade. Ainda na perspectiva de mostrar limitações no uso da ancestralidade, foram apresentados alguns exemplos da aplicação contraditória desta abordagem na prática médica.

Etnias e raças

O conceito de raças humanas foi usado pelos regimes coloniais e pelo *apartheid* (na África do Sul), em uma visão histórica, para perpetuar a submissão dos dominadores (CALDEIRA *et al.*, 1997). A definição de raças humanas refere-se principalmente a uma classificação de ordem social, onde as variáveis “cor da pele” e “origem social” ganham, graças a uma cultura discriminatória, sentidos, valores e significados distintos. As diferenças mais comuns referem-se à cor de pele, tipo de cabelo, conformação facial e cranial, ancestralidade e, em alguns casos, genética.

O conceito de raça humana não se confunde com o de sub-espécie e com o de variedade, aplicados a outros seres vivos. Por seu caráter controverso (seu impacto na identidade social e política), este conceito é questionado por alguns estudiosos como construto social. Entre os biólogos, é um conceito com certo descrédito, por não se conformar a normas taxonômicas aceitas (PENA; BORTOLINI, 2004). Por isso, Andrade e Andrade (2014, p. 257) definem que:

Trocando em miúdos, se do ponto de vista da biologia a distinção entre seres humanos em raças não se sustenta mais, do ponto de vista sociológico, sua existência é observável e plenamente analisável em termos de um fenômeno social recorrente na construção de diferenciações, segmentações e subordinações histórico e socialmente reproduzidas.

Embora não possam ser considerados como iguais, o conceito de raça é quase sempre associado ao de etnia. A diferença reside no fato de que etnia também compreende os fatores culturais, como a nacionalidade, a afiliação tribal, a religião, a língua, as tradições e localização geográfica, enquanto raça compreende apenas os fatores morfológicos, como cor de pele, constituição física, estatura, traço facial, etc (PENA; BORTOLINI, 2004).

Diversidade genética humana

A diversidade genética humana tem sido objetivo de estudos moleculares que utilizam marcadores genéticos polimórficos de DNA mitocondrial ou nuclear, visando inferir implicações evolutivas, forenses e também na elucidação de doenças genéticas e desempenho esportivo das populações (KIVISILD *et al.*, 2006; ALVES-SILVA *et al.*, 2000).

Existem diversos tipos de polimorfismos genéticos, classificados de acordo com a sua natureza molecular e localização no genoma. Aqueles presentes em cromossomos autossômicos configuram-se como ótimos marcadores de individualidade. Podem também ser úteis como marcadores informativos de ancestralidade (MIAs), desde que a diferença nas frequências alélicas entre duas populações seja de 45% (SHRIVER *et al.*, 1997; PARRA *et al.*, 1998).

Diversas investigações científicas têm estimado a ancestralidade genômica dos indivíduos através do cálculo do índice de ancestralidade africana (IAA), que se baseia no logaritmo da razão de verossimilhança de determinado genótipo multilocal na população africana comparado com a população europeia. Desta forma poder-se-ia quantificar o nível de herança genética de populações distintas (SHRIVER *et al.*, 1997).

Os traços físicos de um indivíduo, especialmente cor da pele, cor e textura do cabelo, e a forma dos lábios e do nariz, são constantemente usados para introduzir a pessoa em uma categoria racial e, deste modo, influir nas relações sociais humanas. Porém, acredita-se que estes traços oligogênicos emergiram como adaptação a fatores geográficos seletivos, tais como radiação solar, temperatura e hábitos alimentares (PENA; BORTOLINI, 2004). Assim, há grande concordância entre antropólogos e geneticistas que, do ponto de vista biológico, não há raças.

Histórico genético-populacional brasileiro

A sociedade brasileira tem marcada em sua história a influência de três principais povos: europeus, primeiro povo não nativo a desembarcar no território; africanos trazidos escravizados e nativos indígenas (CALDEIRA *et al.*, 1997). Posteriormente, outros povos passaram a fazer parte dessa estrutura, como nipônicos, p.ex. Dessa forma, atualmente, dados censitários do IBGE (2010), refletem um quadro composto por uma população, em sua maioria, mestiça (pardos), seguidos dos brancos, negros e amarelos ou indígenas (Tabela 1).

Tabela 1: Distribuição percentual da cor de pele por regiões geográficas brasileiras

Regiões Geográficas	População				
	Total	Distribuição Percentual por cor			
		Branca	Preta	Parda	Amarela ou indígena
Brasil	190.755.799	48,2	6,9	44,2	0,7
Norte	14.726.059	23,6	4,7	71,2	0,4
Nordeste	51.065.275	28,8	8,1	62,7	0,3
Sudeste	78.557.264	56,7	7,7	34,6	0,9
Sul	26.999.776	78,5	3,6	17,3	0,7
Centro-Oeste	13.040.246	41,7	6,7	50,6	0,9

Fonte: (IBGE, 2010).

Contudo, por meio de estudos com marcadores informativos de ancestralidade (MIAs), Parra e colaboradores (2003) verificaram o índice individual de ancestralidade africana (IAA) em uma amostra de populações brasileiras, provenientes do município de Queixadinha no estado de Minas Gerais (Tabela 2), mostrando que um indivíduo de cor de pele preta teve um IAA de -10.5, o quarto menor das amostras.

Em estudo com uma amostra de duzentos indivíduos classificados como brancos de diferentes regiões do Brasil, os mesmos autores verificaram que mais de 75% dos brancos das regiões Norte, Sudeste e Nordeste do Brasil apresentaram índices IAA superiores a 10%, enquanto no sul essa parcela foi de 49% (Tabela 3).

Tabela 2: Estimativa percentual de ancestralidade africana para a população brasileira autodeclarada branca de quatro regiões brasileiras e, para brancos, pardos e pretos da Comunidade Rural de Queixadinha, MG

		MIAs ¹		
		Ancestralidade Africana (%)	LC ²	
Queixadinha	Branços	32	15-52	
	Pardos	44	30-61	
	Pretos	51	36-66	
Brasil	Norte	Branços	22	12-35
	Nordeste	Branços	29	15-48
	Sudeste	Branços	32	16-53
	Sul	Branços	12	1-34

Fonte: Extraído e adaptado de PENA e BORTOLLINI (2004).

¹ Estimativa gerada a partir da análise de dez MIAs.

² Limite de confiança de 95%.

Tabela 3: Proporção relativa de ancestralidade africana em brasileiros autodeclarados como brancos.

Ancestralidade Africana	Brancos				Pretos ¹	Brancos
	Sul	Norte	Nordeste	Sudeste		EUA ²
> 10%	49,1	75,5	80,0	89,0	96,7	10,7
> 20%	29,4	57,1	64,0	78,7	93,3	2,1
> 30%	15,9	46,9	54,0	63,8	86,7	0
> 40%	9,8	26,5	36,0	46,8	80,0	0
> 50%	3,9	18,4	26,0	25,5	73,3	0
> 60%	0	8,2	18,0	19,1	63,3	0
> 70%	0	2,0	6,0	10,6	40,0	0
> 80%	0	2,0	2,9	4,2	20,3	0
> 90%	0	0	0	2,0	13,3	0

Fonte: Extraído e adaptado de PENA e BORTOLINI (2004).

¹ Foram incluídos os indivíduos pretos da amostra de Queixadilha para fins de comparação.

² Estados Unidos da América. Extraído e adaptado por Pena e Bortolini a partir dos dados de Shriver *et al* (2003).

Ancestralidade e medicina

A população humana também não é homogênea em relação aos riscos de contrair doenças. É fortemente provável que cada ser humano tenha um risco único definido, baseado em sua herança genética associada aos fatores ambientais a qual esteja submetido.

Este é o principal objetivo de pesquisas epidemiológicas que visam caracterizar riscos a doenças no âmbito individual e populacional. O que permitiria traçar planos de prevenção e estratégias terapêuticas. Tais estudos se aplicam também a traços normais, como variáveis quantitativas que podem influenciar em tratamentos e na resposta a agentes farmacológicos (RISCH *et al*, 2002).

Estudo da expressão de genes ou da interação entre estes com importância médica, especialmente no que diz respeito à suscetibilidade a doenças e à resposta individual ou populacional a fármacos recebeu o nome de farmacogenômica e farmacogenética (GARRIDO, 2010). Esta diversidade de resposta terapêutica e predisposição a doenças nas populações humanas são refletidas em padrões de prevalências e de mortalidade por enfermidades nas diferentes populações.

Nos Estados Unidos, por exemplo, há elevada frequência de casos de câncer de próstata e hipertensão arterial entre os afro-americanos, enquanto o câncer de mama é mais frequente em mulheres de ancestralidade europeia (CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION, 2012).

Há uma estruturação da diversidade genética em relação à origem geográfica e, de forma paralela, há uma distribuição diferenciada de

doenças em determinadas regiões, com frequências gênicas refletindo fatores ambientais aos qual a população está submetida (JONES *et al*; 2008).

A anemia falciforme, causada pela homozigose do alelo βS do gene da β -globina, é uma doença grave, muitas vezes associada com morte nas duas primeiras décadas de vida. Já o heterozigoto para o alelo βS além de ser sadio, apresenta resistência aumentada à malária pelo *Plasmodium falciparum*, especialmente maior sobrevida na fase aguda da doença. Consequentemente, a "mutação falciforme" (isto é, a troca de glutamato por valina na posição 6 da b-globina) é uma mutação adaptativa em regiões endêmicas de malária falciparum e o alelo βS é comum na África, sobretudo nas regiões onde a malária é endêmica (PENA, 2005).

Outro exemplo interessante está voltado para o desempenho muscular. Diversos estudos apontam que a constituição genética de um indivíduo pode estar associada a características de resistência e/ou explosão muscular (YANG *et al*, 2003; NIEMI e MAJAMAA, 2005; DRUZHEVSKAYA *et al*, 2008; ROTH *et al*, 2008). O principal objeto destas pesquisas é o gene ACTN3. Yang e colaboradores (2003) demonstraram que a proteína α -actinina-3 estava ausente em 18% dos indivíduos brancos saudáveis devido à homozigose para um códon de terminação comum no gene ACTN3, R577X. α -actinina-3 é especificamente expresso em fibras musculares de contração rápida, responsáveis pela geração de força em exercícios de explosão muscular. No entanto, os estudos salientam que tais polimorfismos não estão associados a herança biogeográfica, nem tampouco a cor ou raça do indivíduo.

Considerações finais

A autodeclaração ou avaliação de parâmetros físicos em princípio relacionados a grupo racial é bastante subjetiva e não possui valor científico para predições médicas. Assim, usar parâmetros morfológicos de uma pessoa para determinar sua ancestralidade, possíveis fatores de risco, estratégias terapêuticas ou aptidão esportiva, sem testes genéticos específicos, é bastante temerário.

Além disso, em populações como a brasileira, os dados de vários pesquisadores mostram baixa correlação entre aparência física, sobretudo cor de pele, e ancestralidade genética, tornando discutíveis os dados censitários sobre ancestralidade.

Referências

ALVES-SILVA, J. *et al*. The ancestry of brazilian mtDNA lineages. **The American Journal of Human Genetics**, USA, v. 67, n. 2, p. 441-461, aug. 2000.

AMERICAN ANTHROPOLOGICAL ASSOCIATION. **Statement on 'Race'**. 1998. Disponível em: <www.aaanet.org/stmts/racepp.htm>. Acesso em: 22 out. 2013.

ANDRADE, F. J. da; ANDRADE R. Raça, crime e justiça. In: **Crime, Polícia e Justiça no**

- Brasil.** Rio de Janeiro: Contexto, 2014. p. 256-264.
- CALDEIRA, Jorge et al. **História do Brasil.** 2 ed. São Paulo: Schwarcz, 1997.
- CENTER OF DISEASE CONTROL AND PREVENTION. Summary health statistics for U.S. adults. 2012.
- CHADWICK, R. Pharmacogenetics. **Encyclopedia of Applied Ethics**, 2012. p. 438-442.
- DRUZHEVSKAYA, A. M. et al. Association of the *ACTN3* R577X polymorphism with power athlete status in Russians. **European Journal of Applied Physiology**, v. 103, Issue 6, p. 631–634, 1 aug. 2008.
- GARRIDO, R. G. Biologia e estigmatização de pessoas: dilema médico e forense. **Saúde Coletiva**, São Paulo, v. 7, n. 40, p. 125-130, 2010.
- GILROY, P. **Against Race.** Massachusetts: Harvard University Press, 2000.
- IBGE – Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. Censo Demográfico 2010. **IBGE.** Disponível em <<http://censo2010.ibge.gov.br/resultados>>. Acesso em: 10 maio 2015.
- JONES, K. E. et al. Global trends in emerging infectious diseases. **Nature**, n. 451, p. 990-993, 21 feb. 2008.
- KIVISILD, T et al. The role of selection in the evolution of human mitochondrial genomes. **Genetics**, n. 172, p. 373-387, jan. 2006.
- NIEMI, A. K.; MAJAMAA, K. Mitochondrial DNA and *ACTN3* genotypes in Finnish elite endurance and sprint athletes. **European Journal of Human Genetics**, n. 13, p. 965–969, may 2005.
- PARRA, E. J. et al. Estimating African American admixture proportions by use of population-specific alleles. **American Journal of Physical Anthropology**, n. 63, p. 1839-1851, 1998.
- PARRA, F. C. et al. Color and genomic ancestry in Brazilians. **Proc Natl Acad Sci USA**, n. 100, p. 177–182, 2003.
- PENA, S. D. J. Razões para banir o conceito de raça da medicina brasileira. **História, Ciências, Saúde- Manguinhos**, v. 12, p. 321-346, 2005.
- ____; BORTOLINI, M. C. Pode a genética definir quem deve se beneficiar das cotas universitárias e demais ações afirmativas? **Estudos avançados**, São Paulo, v. 18, n. 50, p. 31-50, jan./abr. 2004.
- RISCH, N.; BURCHARD, E.; ZIV, E.; TANG, H. Categorization of humans in biomedical research: genes, race and disease. **Genome Biology**, v. 3, n.7, p. 2007.1–2007-12, 2002.
- RODRIGUES, E. L. **Confronto entre constituição genética, determinantes físicos e autoclassificação étnica: subsídio para adequação da política de cotas.** 2007. Apresentação (Monografia de Bacharelado em Ciências Biológicas) – Universidade Estadual Norte Fluminense Darcy Ribeiro, Campos dos Goytacazes, Rio de Janeiro, 2007.

ROTH, S. M. et al. The ACTN3 R577X nonsense allele is underrepresented in elite-level strength athletes. **European Journal of Human Genetics**, 16, p. 391–394, 2008.

SHRIVER, M. D. et al. Ethnic-affiliation estimation by use of population-specific DNA markers. **The American Journal of Human Genetics**, 60, p. 957-964, 1997.

TEMPLETON, A. R. Human races: a genetic and evolutionary perspective. **American Journal of Physical Anthropology**, 100, p. 632-650, 1999.

YANG, N. et al. *ACTN3* Genotype Is Associated with Human Elite Athletic Performance. **The American Journal of Human Genetics**, 73, p. 627–631, 2003.