

# ANTROPOLOGIA PORTUGUESA



Neste número

*Informação Bibliográfica*  
*Trabalhos publicados*  
*em 1991*

Vol.9/10  
1991-1992

---

INSTITUTO DE ANTROPOLOGIA  
UNIVERSIDADE DE COIMBRA

## Fosfatase Ácida, Cinase adenílica, Aminolevulinato Desidratase e Esterase D: Genética Populacional na Região Centro de Portugal

M. Carvalho<sup>(1)</sup>; L. Manco<sup>(1)</sup>; A. Amorim<sup>(2)</sup>; J. Rocha<sup>(2)</sup>; M.T. Santos<sup>(2)</sup>

<sup>(1)</sup> Departamento de Antropologia da Universidade de Coimbra

<sup>(2)</sup> Instituto de Antropologia da Universidade do Porto

**Resumo:** As distribuições fenotípicas da fosfatase ácida (ACPI), da cinase adenílica (AK1), da aminolevulinato desidratase (ALAD) e da esterase D (ESD) foram estudadas na região Centro de Portugal. A fenotipagem foi realizada por electroforese em gel de amido, utilizando glóbulos vermelhos de indivíduos não aparentados.

As frequências génicas encontradas foram as seguintes: ACPI\*A=0,279; ACPI\*B=0,670; ACPI\*C=0,050; ACPI\*R=0,001;(N=435); AK1\*1=0,963; AK1\*2=0,035; AK1\*3=0,002;(N=254); ALAD\*1=0,910; ALAD\*2=0,090; (N=397); ESD\*1=0,860; ESD\*2=0,140;(N=507).

**Palavras chave:** Polimorfismos genéticos; ACPI; AK1; ALAD; ESD; Portugal (Centro).

**Summary:** Phenotypes of human red cell acid phosphatase (ACPI), adenylate kinase (AK1), aminolevulinic dehydrase (ALAD) and esterase D (ESD) were analysed by means of starch gel electrophoresis in unrelated individuals from the population of Portugal.

The gene frequencies found were: ACPI\*A=0,279; ACPI\*B=0,670; ACPI\*C=0,050; ACPI\*R=0,001;(N=435); AK1\*1=0,963; AK1\*2=0,035; AK1\*3=0,002;(N=254); ALAD\*1=0,910; ALAD\*2=0,090;(N=397); ESD\*1=0,860; ESD\*2=0,140;(N=507).

**Key words:** Genetic polymorphisms; ACPI; AK1; ALAD; ESD; Central Portugal.

### Introdução

A fosfatase ácida (ACPI), a cínase adenílca (AK1), a aminolevulinato desidratase (ALAD) e a esterase D (ESD) apresentam polimorfismos genéticos muito utilizados em genética populacional pura e aplicada.

Estes marcadores foram, no entanto, muito pouco estudados em Portugal, (Amorim, 1983; Vide, 1988).

Neste trabalho descrevem-se os resultados do estudo destes loci na região Centro do País, contribuindo assim para um melhor conhecimento da sua genética populacional.

### Material e Métodos

As amostras de sangue foram colhidas no Serviço de Sangue do Centro Hospitalar de Coimbra-Hospital dos Covões e no Instituto de Medicina Legal de Coimbra, pertencendo a indivíduos naturais dos distritos de Aveiro, Castelo Branco, Coimbra, Guarda, Leiria, Santarém e Viseu.

As amostras foram obtidas por punção venosa, sendo os glóbulos vermelhos, depois de separados, armazenados num meio de glicerol a  $-20^{\circ}\text{C}$ .

As fenotipagens foram realizadas por electroforese horizontal em gel de amido, segundo Amorim (1983).

### Resultados e Discussão

Nas tabelas 1, 2, 3 e 4 apresentam-se quanto aos marcadores ACPI, AK1, ALAD e ESD as distribuições fenotípicas observadas em amostras da região Centro de Portugal.

Na figura 1 encontra-se o zimograma para enzima AK1.

Tabela 1. Distribuição fenotípica da ACPI no Centro de Portugal

N	FENÓTIPOS						
	A	AB	AC	AR	B	BC	C
435	34 (33,94)	163 (162,84)	11 (12,01)	1 (0,28)	194 (195,34)	32 (28,82)	0 (1,06)

$ACP1^*A=0,279\pm 0,015$ ;  $ACP1^*B=0,670\pm 0,016$ ;  $ACP1^*C=0,050\pm 0,007$

$ACP1^*R=0,001\pm 0,001$

$\chi^2=0,66$ , 1 grau de liberdade,  $0,5 > p > 0,1$

(\*) as classes assinaladas foram agrupadas para o cálculo do  $\chi^2$

Tabela 2. Distribuição fenotípica da AK1 no Centro de Portugal

N	FENÓTIPOS			
	1	2-1	2	3-1
254	236 (235,35)	16 (17,33)	1 (0,31)	1 (0,96)
AK1*1=0,963±0,008; AK1*2=0,035±0,008;		AK1*3=0,002±0,002;		

Tabela 3. Distribuição fenotípica da ALAD no Centro de Portugal

N	FENÓTIPOS		
	1	2-1	2
397	327 (326,45)	66 (67,10)	4 (3,45)
ALAD*1=0,91±0,01; ALAD*2=0,09±0,01		$\chi^2=0,11$ ; 1 grau de liberdade; 0,9>p>0,5	

Tabela 4. Distribuição fenotípica da ESD Centro de Portugal

N	FENÓTIPOS		
	1	2-1	2
507	378 (375,80)	117 (121,39)	12 (9,80)
ESD*1=0,86±0,01; ESD*2=0,14±0,01		$\chi^2=0,67$ ; 1 grau de liberdade; 0,5>p>0,1	

## ACPI

A distribuição fenotípica observada na região Centro de Portugal está de acordo com a esperada assumindo o equilíbrio de Hardy-Weinberg (Tabela 1).

Na amostra analisada foram detectados os produtos génicos comuns ACPI\*A, ACPI\*B e ACPI\*C. Foi ainda encontrado, nesta região, um alelo raro, que apresenta mobilidade idêntica ao produto génico previamente designado por ACPI\*R.

As frequências génicas estimadas nesta amostra situam-se no intervalo de variação normalmente observado para populações europeias (Tabela 5).

### AK1

Para além dos produtos génicos comuns AK1\*1 e AK1\*2, foi ainda detectado um produto génico com mobilidade idêntica à descrita para o alelo AK1\*3 (Tabela 2).

Quanto às frequências dos genes polimórficos, os valores observados enquadram-se na gama de variação descrita para as populações europeias (Tabela 6).

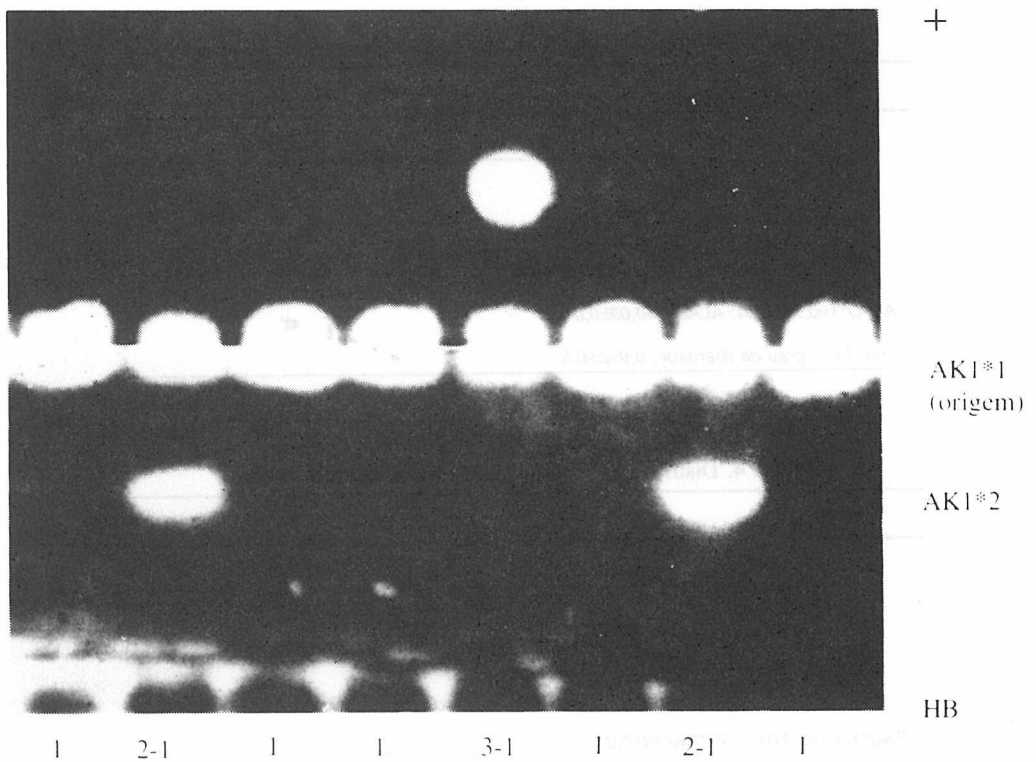


Fig. 1. Fenótipos de AK1.

### ALAD

Ao contrário dos «loci» anteriores, apenas foram encontrados os fenótipos resultantes da combinação de produtos génicos comuns: ALAD\*1 e ALAD\*2.

A distribuição fenotípica observada não mostra desvios significativos relativamente à calculada segundo o formalismo de Hardy-Weinberg (Tabela 3).

As frequências génicas estimadas não divergem das publicadas relativamente a amostras geograficamente vizinhas (Tabela 7).

### ESD

Tal como no «locus» anterior, apenas foram encontrados os produtos génicos mais comuns deste marcador, ESD\*1 e ESD\*2.

A distribuição fenotípica observada nesta região (Tabela 4) está de acordo com a esperada calculada assumindo o equilíbrio de Hardy-Weinberg.

A frequência génica de ESD\*2, nesta amostra, é idêntica à encontrada por Vide (1988) na mesma região e é inferior à reportada por Amorim (1983) no distrito do Porto. Confirma-se, deste modo, a elevada frequência de ESD\*2 em Portugal — muito mais elevada do no resto da Europa, incluindo a Galiza — só encontrando paralelo nalgumas regiões de Itália (Tabela 8).

Tabela 5. Frequências génicas de ACPI em algumas populações europeias

N	A	B	C	População	Referência
253	0.289	0.666	0.036	Espanha (Galiza)	Goedde et al.,(1972)
495	0.271	0.665	0.064	Itália (Toscânia)	Gruppioni et al.,(1982)
772	0.285	0.656	0.059	Portugal (Porto)	Amorim,1983
423	0.284	0.674	0.042	Portugal (Centro)	Vide,1988
435	0.279	0.670	0.050	Portugal (Centro)	este trabalho

Tabela 6. Frequências génicas de AK1 em algumas populações europeias

N	1	2	3	População	Referência
249	0.978	0.022	—	Espanha (Galiza)	Goedde et al.,1972
203	0.961	0.039	—	Espanha (Meseta Central)	Goedde et al.,1972
1111	0.954	0.046	—	Espanha (País Basco)	Aguirre et al., 1989
841	0.963	0.037	—	Itália (Roma)	Gruppioni et al.,1982
491	0.962	0.038	—	Itália (Bolonha)	Gruppioni et al.,1982
476	0.988	0.011	0.001	Portugal (Porto)	Amorim,1983
419	0.973	0.027	—	Portugal (Centro)	Vide,1988
254	0.963	0.035	0.002	Portugal (Centro)	este trabalho

Tabela 7. Frequências génicas de ALAD em algumas populações europeias

N	1	2	População	Referência
370	0.919	0.091	Alemanha (SO R.F.A.)	Amorim, 1983
762	0.897	0.103	Itália	Petrucci et al., 1982
500	0.917	0.083	Espanha (Galiza)	Caeiro et al, 1985
456	0.904	0.096	Portugal (Porto)	Amorim, 1983
397	0.910	0.090	Portugal (Centro)	este trabalho

Tabela 8. Frequências génicas de ESD em algumas populações europeias

N	1	2	População	Referência
1082	0.883	0.117	Alemanha (SO R.F.A)	Paphia et al., 1977
336	0.873	0.126	França (Toulouse)	Vergnes et al., 1980
543	0.891	0.109	Espanha (Galiza)	Caeiro et al., 1982
499	0.856	0.143	Itália (Toscânia)	Grupponi et al., 1982
421	0.853	0.147	Portugal (Centro)	Vide, 1988
1141	0.834	0.166	Portugal (Porto)	Amorim, 1983
07	0.860	0.140	Portugal (Centro)	este trabalho

### Conclusões

Os sistemas genéticos agora analisados na região Centro de Portugal não demonstraram — com a eventual excepção da ESD — heterogeneidade relativamente ao Norte do País. Quanto a este marcador, prosseguem os estudos numa amostra de maior efectivo (discriminando os subtipos), com vista a esclarecer se ESD\*2 será, de facto, menos frequente nesta região que no Norte de Portugal.

Fica assim confirmado o interesse antropológico e forense destes marcadores genéticos. A sua aplicação a investigação de paternidade, por exemplo, permite obter uma probabilidade de exclusão, a priori, de 38%.

### Agradecimentos

Ao Serviço de Sangue do Centro Hospitalar de Coimbra-Hospital dos Covões e ao Instituto de Medicina Legal de Coimbra pela cedência das amostras de sangue.

Este trabalho foi parcialmente subsidiado pelo INIC e pela JNICT; MC é bolsreira da JNICT.

### Bibliografia

- Aguirre A.I., Vicario A., Mazon L.I., Pancorbo M.M., Arizti P., Estomba A., Lostao C.M. (1989) AK1, PGD, GC and HP in the Basque population: a review. *Gene Geography* 3:41-51.
- Amorim A., (1983) *Contribuição para o Conhecimento da Genética Humana. Estudos de Genética Bioquímica, Formal e Populacional e de Ligação Factorial*. Dissertação de Doutoramento em Biologia. Faculdade de Ciências da Universidade do Porto.
- Battistuzzi G., Petrucci R., Silvagni L., Urbani F.R., Caiola S. (1981)  $\delta$ -Aminolevulinate dehydrase: a new genetic polymorphism in man. *Annals of Human Genetics*. 45:223-229.
- Caciro B., Rey D., Varela T.A. (1982) Esterase D Polymorphism in Galicia (North-West of Spain). *Human Heredity*. 32:147-148.
- Caciro B., Rey D. (1985) Genetic heterogeneity of delta-aminolevulinate dehydrase and phosphoglycolate phosphatase in North-West Spain. *Human Heredity*. 35:21-24.
- Fildes R.A., Harris H. (1966) Genetically determined variation of adenylate kinase in man. *Nature* 209:261-263.
- Goedde H.W., Hirth L., Benkmann H.G., Pellicer A., Pellicer T., Stahn M., Singh S. (1972) Population genetic studies of red cell enzyme polymorphisms in four Spanish populations. *Human Heredity*. 22:552-560.
- Grupponi G., Pettener D. (1982) I polimorfismi enzimatici eritrocitari a Bologna e in Italia. Analisi della distribuzione delle frequenze geniche. *Rivista di Antropologia*. 62:57-70.
- Papiha S.S., Nahar A. (1977) The world distribution of the electrophoretic variants of the red cell enzyme Esterase D. *Human Heredity*. 27:424-432.
- Petrucci R., Leonardi A., Battistuzzi G. (1982) The genetic polymorphism of  $\delta$ -aminolevulinate dehydrase in Italy. *Human Genetics*. 60:289-290.
- Vergnes H., Meyer S., Weil D., Goudemand J., Breviere D., Sevin J., Constans J. 1980. Erythrocyte Glyoxalase I and Esterase D polymorphisms in four French populations. *Human Heredity*. 30:232—236.
- Vide M.C. (1988). Investigações de paternidade. Frequências génicas na população portuguesa (centro do país). *Boletim do Ministério da Justiça*. 379:5-15.