

Índice

Justificação e Objectivos	xiii
Justificação	xv
Objectivos	xvi
<i>I. Introdução</i>	1
1. O Genoma Humano	3
2. O ADN mitocondrial	5
A mitocôndria – função e biogénese	6
Genoma mitocondrial humano	8
Características do ADN mitocondrial	10
3. Mutações no ADN mitocondrial	13
Taxa de mutação	13
Factores mutacionais	16
Mecanismos mutacionais	17
Polimorfismos do ADN mitocondrial	20
Heteroplasmias	21
4. Aplicações do estudo do ADN mitocondrial	25
Clínica	26
Genética forense	29
Genética de populações e evolução	32
5. Perspectiva histórica	39
Do aparecimento do Homem ao povoamento do planeta	39
África	41
Os descobrimentos portugueses	45
África contemporânea	48
6. Geografia Física e Humana	49
Guiné – Bissau	49
Cabo Verde	52

II. Material e Métodos	55
1. Colheita das amostras	59
2. Extracção de ADN	62
3. Purificação do ADN extraído	64
4. Amplificação das regiões hipervariáveis I e II	65
5. Purificação do produto amplificado	71
6. Verificação e quantificação do produto amplificado	72
7. Sequenciação cíclica das regiões HVI e HVII	74
8. Purificação do produto sequenciado	78
9. Aplicação no Sequenciador Automático ABI Prism 377	79
10. Detecção e análise do produto sequenciado	81
11. Análise estatística	87
12. Classificação em Haplogrupos	89
III. Resultados	91
1. Arquipélago de Cabo Verde	95
1.1. Análise de Sequências de ADN mt	95
1.2. Classificação em Haplogrupos	97
1.3. Análise Intra – Populacional	101
2. República da Guiné-Bissau	103
2.1. Análise de Sequências de ADNmt	103
2.2. Classificação em Haplogrupos	105
2.3. Análise Intra – Populacional	109
3. Comparação de Cabo Verde e Guiné-Bissau	111
3.1. Análise de Sequências de ADNmt	111
3.2. Classificação em Haplogrupos	113
3.3. Análise Inter – Populacional	115
4. Comparação Global	117
4.1. Análise de Sequências de ADNmt	122
4.2. Análise Inter – Populacional	125

IV. Discussão e Conclusão	135
1. Análise das Regiões Hipervariáveis I e II do ADN mitocondrial	139
1.1. Arquipélago de Cabo Verde	139
1.2. República da Guiné-Bissau	141
1.3. Comparação entre Cabo Verde e Guiné-Bissau	143
1.4. Comparação Global	145
2. Comparação com Marcadores do Cromossoma Y	157
3. Comparação com Marcadores Autossómicos	161
4. Conclusões Gerais	165
5. Limitações do Estudo e Projectos Futuros	171
 Bibliografia	 175
 Anexos	 201

Anexo I – Fichas – Protocolo preenchidas aquando da colheita

Anexo II – Protocolos experimentais

Anexo III – Polimorfismos da região controlo do ADN mt associados a Haplogrupos

Anexo IV – Polimorfismos detectados nas populações de Cabo Verde e Guiné-Bissau

Anexo V – Matrizes de distâncias F_{st}

Anexo VI – Árvores filogenéticas não tratadas (Ficheiros 'outfile' do programa 'Neighbor')

