



UNIVERSITAT DE BARCELONA



**Variació genètica i evolució d'elements *Alu* recents
en poblacions humanes.
Inferències biodemogràfiques i filogeogràfiques**

**Genetic variation and evolution of recent *Alu* elements in human populations.
Biodemographic and philogeographic inferences**

Memòria presentada per

Emili González Pérez

per optar al grau de
Doctor per la Universitat de Barcelona

Dirigida pel Dr. Pedro Moral Castrillo, Professor Titular d'Antropologia Física
de la Unitat d'Antropologia del Departament de Biologia Animal
de la Universitat de Barcelona.

Programa de Doctorat d'*Antropologia Biològica*, bienni 1999-2001.
Departament de Biologia Animal – Facultat de Biologia

Pedro Moral Castrillo
Director

Clara García Moro
Tutora

Emili González Pérez
Doctorand

Introducci3

We used to build civilizations.
Now we build shopping malls.

Bill Bryson, *Neither Here Nor There*

1 Apunts sobre la història biològica de les poblacions humanes del Mediterrani

El treball que es presenta a continuació s'ha centrat, pel que fa a la seva major part, en l'anàlisi i descripció de la diversitat genètica per a una sèrie de polimorfismes moleculars autosòmics en poblacions humanes de l'àmbit de la Conca Mediterrània, atenent als diversos i complexos processos de poblament que han caracteritzat a la regió i a les inferències sobre l'evolució i relacions poblacionals històriques entre aquests grups poblacionals mediterranis.

Més específicament, els treballs i anàlisis desenvolupats en el context del Mediterrani s'han volgut centrar en dos aspectes polèmics o que encara avui generen controvèrsia i diversitat d'opinions entre els antropòlegs, biòlegs moleculars, arqueòlegs, etc. En primer lloc, s'ha pretès una nova aproximació al possible paper de l'Estret de Gibraltar com a element geogràfic de contacte o bé de barrera biològica entre les poblacions humanes que evolucionaven i s'escampaven en progressió per les dues bandes de la Mar Mediterrània. En segon lloc, l'estudi s'ha centrat especialment en un bon grapat de poblacions berbers, per intentar clarificar, en la mesura del possible, les seves relacions amb les poblacions arabòfones del Nord d'Àfrica, la possible heterogeneïtat de les tribus berbers, i el seu paper en l'origen i posterior evolució biològica de la resta de poblacions humanes de la conca Mediterrània, especialment de la vessant més occidental d'aquesta conca.

Com a context general i original del projecte de tesi, s'ha considerat oportú iniciar la introducció d'aquesta tesi amb una aproximació històrica a la regió Mediterrània, per poder fonamentar, més endavant, les conclusions extretes de les anàlisis genètiques poblacionals.

Aquesta introducció històrica s'ha estructurat en quatre parts: una general sobre les diferents civilitzacions històriques i moviments migratoris humans en el Mediterrani (sobretot occidental, degut a l'origen de la majoria de mostres emprades en l'estudi), una segona centrada en el context històric de la Península Ibèrica, una tercera sobre la història de la regió del Magrib (especialment de Marroc), i finalment, una introducció a l'origen i història dels Berber dins l'àmbit nord africà i mediterrani.

1.1 Marc històric i cultural de la regió mediterrània:

Civilitzacions i moviments poblacionals

El Mar Mediterrani i la seva àrea d'influència han estat en el curs dels últims milers d'anys l'escenari on es desenvolupaven processos sorprenents, tant pel que fa a l'evolució de l'home modern i els seus avantpassats més propers, com per l'aparició i naixement de nombroses i grans civilitzacions que han marcat l'esdevenir i la història d'aquesta regió i dels seus pobles i habitants. En aquest marc més recent, diferents revolucions culturals, moviments migratoris i invasions de tot tipus han estat documentades per part de l'arqueologia, al llarg de la regió mediterrània.

En particular, en aquest apartat, es consideraran aquests aspectes més recents i que semblaria evident que podrien haver deixat la seva empremta en les actuals poblacions, objecte d'estudi d'aquest treball. Així mateix, es tractaran especialment els moviments migratoris que van tenir més influència en el vessant occidental de la Mediterrània, circumscripció geogràfica que constitueix el gruix principal de poblacions analitzades en la tesi.

Al període **Neolític** s'associen una sèrie de fenòmens migratoris i d'expansió cultural lligats a l'aparició de l'agricultura que probablement van implicar grans moviments poblacionals. Aquesta revolució agrícola, cultural i econòmica, es va iniciar al Pròxim Orient fa uns deu mil·lennis (cap al 8000 aC), i des d'aquí es va expandir cap a Àsia, Europa i Àfrica. Es considera que el Neolític arriba a Europa entre el 6000 i el 5000 aC i s'escampa pel sud del continent europeu amb rapidesa des de la regió dels Balcans fins al Mediterrani més occidental, en un procés que sembla que va incloure tant l'expansió per via terrestre com marítima. Aquesta ràpida expansió es fa evident quan s'analitzen les restes arqueològiques lligades a aquest moviment migratori. Concretament, cal fer referència a un tipus particular de ceràmica gravada que rep el nom de ceràmica cardial i que es troba per tota la costa europea mediterrània i més enllà, des de la costa adriàtica dels Balcans fins a Portugal. La ceràmica cardial rep el seu nom dels ornaments que presenta, realitzats per incisions amb un tipus de closca de bivalve (majoritàriament pertanyents al gènere *Cardium*). És interessant ressaltar que aquestes restes de ceràmica no coincideixen exactament amb les que es troben al Nord d'Àfrica en aquest període, que també presenta ceràmica gravada però d'un altre tipus (adscrita a la cultura capsense).

El **Calcolític** o Edat del Coure s'inicia entre el 3500 i el 3000 aC, amb els primers indicis de l'ús de metalls a la regió del Pròxim Orient, concretament treballs amb coure i or. Algunes dades apunten que les vies de difusió per la Mediterrània serien semblants a les del Neolític i, de fet, la via marítima hauria tingut un cop més una importància cabdal. De fet, les primeres restes de metal·lúrgia del coure es troben a l'Europa Oriental lligades a la cultura dels túmuls que progressa des de l'est del Volga cap a Valàquia i Bulgària (3500 aC) i a l'Europa Occidental apareixen a Còrsega, Sardenya, Itàlia i Sud d'Espanya poc després. Associats a aquest període trobem dos moviments de tipus poblacional i cultural: el moviment megalític a l'inici del Calcolític, i la propagació del vas campaniforme cap al final del mateix període.

El moviment megalític es caracteritza per grans construccions formades per blocs de pedra, junt amb la nova pràctica d'enterraments col·lectius. Aquest moviment és característic de l'Europa Occidental incloent-hi les Illes Balears i Còrsega. També es dona a l'Orient Mitjà i al Nord d'Àfrica.

El vas campaniforme apareix durant la segona part del Calcolític a la Mediterrània Occidental, el seu origen no està clar, i es caracteritza per un tipus de ceràmica constituïda per gerros en forma de campana invertida. Lligat a aquest moviment cultural està associada la pràctica dels enterraments individuals. Els vasos campaniformes han estat trobats abundantment a la península Ibèrica, sud de França i vall del Rin. També es troben restes d'aquest tipus al Nord d'Àfrica, però restringides al Marroc i a Algèria occidental.

L' **Edat del Bronze** s'inicia cap al 3000 aC un cop més a l'Orient Mitjà i des d'allà s'estén ràpidament cap al Nord (Caucas i Anatòlia), Egipte, l'arxipèlag Egeu i l'illa de Creta. Creta i la seva civilització Minoica van ser el focus d'expansió del bronze cap a la resta d'Europa i el Mediterrani occidental. Cap al segle XV aC invasors aqueus conquereixen Creta i imposen la cultura Micènica. Durant el domini de Micenes, a més de les tècniques agrícoles més recents, també es difon per tota la Mediterrània una indústria artesana molt activa gràcies als intensos intercanvis comercials. Això fa que la influència micènica es pugui detectar fins a Irlanda i els territoris germànics. A la península Ibèrica, El Algar i la seva metal·lúrgia de l'argent destaquen com a centre neuràlgic de l'Edat del Bronze. Els enterraments característics de l'època són del tipus individual i es realitzaven dins de grans gerres.

En aquest mateix període, i típicament associats a les illes de la Mediterrània occidental, apareixen els coneguts poblats fortificats amb torres de planta circular construïdes amb grans blocs de pedra. Aquest és el cas de les construccions nuràgiques a Sardenya (cap al 1500 aC), les torres megalítiques de Còrsega (entre el 1800 i 1500 aC) i els talaiots a les Balears (entre el 1200 i 800 aC). Aquestes construccions podrien estar associades amb un tipus de construcció també descrit en certes illes de les Cíclades (Crew 2000).

També durant l'Edat del Bronze destaca l'expansió de la cultura dels Camps d'Urnes, des del Danubi mitjà fins a Polònia, Bohèmia, centre d'Alemanya, centre d'Itàlia, França occidental i nord de la península Ibèrica. Aquesta civilització està lligada a l'expansió dels pobles protoceltes i és caracteritzada per la incineració dels morts. Els celtes s'originarien al Sud d'Alemanya durant l'Edat del Bronze, cap al 1800 aC, i des d'aquí van arribar fins a l'illa de Gran Bretanya (Mountain 1998).

El segle XII aC suposa un canvi important en la dinàmica de l'Edat del Bronze europeu, sobretot per les dràstiques alteracions en la regió mediterrània (Cunliffe 2001). Inicialment, van caure els imperis i civilitzacions que dominaven des de la Mediterrània Oriental, com és el cas de Micenes. A partir d'aquest moment, els fenicis van començar a dominar el comerç del Mar Mediterrani. L'imperi fenici estava format per ciutats-estat independents com ara Arados, Biblos, Sidon, Tir, etc. Tir va ser la dominadora entre el 1000 i el 774 aC i va fundar Cartago l'any 814 aC. Entre els segles VIII i VI aC els fenicis van cedir a la pressió dels assiris. Però Cartago encara va mantenir la seva hegemonia al Sud de la Mediterrània Occidental (Nord d'Àfrica, sud de la península Ibèrica, les Illes Balears, Còrsega, Sardenya i Sicília).

Cap al 800 aC s'inicia l'*Edat del Ferro* a Europa. Concretament, a Europa, la Primera Edat del Ferro o preromana rep el nom de cultura de Hallstatt, i sembla ser hereva directa de la cultura dels Camps d'Urnes. Abunden els jaciments on es detecta el naixement de la metal·lúrgia del ferro i la seva expansió per Croàcia, Bòsnia, Alemanya Occidental i Nord d'Espanya. La metal·lúrgia del ferro sembla estar lligada també a l'expansió de pobles de genets (escites, cimmericis i tracis) originaris de les estepes orientals, i que van exercir la seva influència sobre els pobles indígenes europeus gràcies a les seves innovacions armamentístiques derivades del treball del ferro.

Cap al segle VII aC, sorgeix la cultura dels ibers a la península Ibèrica. Els ibers tenien una llengua no indoeuropea i van protagonitzar el seu apogeu durant el segle VI aC.

La seva expansió va arribar fins al Languedoc i per tant van exercir una influència destacada en el Mediterrani Occidental abans de la conquesta romana (Maya 1999).

El 750 aC és l'any de la fundació de Roma fruit d'una coalició de llatins i sabins sota influència etrusca. Així, s'inicia un període en que els territoris dominats per Roma no deixen de créixer cap a Orient i per Europa, però sense arribar a controlar del tot el Nord d'Europa, Gran Bretanya i la Germània. Durant la dominació romana trobem la primera citació dels bascos o vascons, esmentats per Saluste l'any 40 aC. Després, es confirma la seva presència fins a Aragó i Castella-Lleó en textos llatins més recents.

El desenvolupament i l'expansió de diferents civilitzacions protohistòriques a la Mediterrània no sempre va estar acompanyat de moviments migratoris poblacionals importants. Aquest aspecte d'àmplia controvèrsia es tractarà en un proper capítol. Per contra, ja en èpoques històriques es poden detectar tres esdeveniments de caire migratori destacats i que podrien haver deixat la seva influència en la posterior constitució genètica de les poblacions actuals del Sud d'Europa:

La **segona Edat de Ferro** i les **invasions indoeuropees**. Des de l'any 450 aC es detecta el floriment de l'anomenada segona Edat de Ferro a Europa. Els pobles celtes indoeuropeus, hereus dels protoceltes ja estesos pel nord-oest i costa atlàntica d'Europa, van iniciar una primera expansió recent. Progressant des del sud d'Alemanya, van penetrar per la vall del Roine, travessant els Alps, i avançant per la vall del Po a Itàlia. Així es van establir en una primera colònia al sud de Bolonya i als Apenins. Entre el 400 i el 300 aC progressa una segona invasió celta, que acaba prenent possessió de la vall del Po. En aquest moment, també comencen a progressar cap als Balcans i penetren a França. Finalment, es produïren dues onades successives més recents: una primera invasió es concentra a la costa mediterrània de França, Espanya i Itàlia, i l'altra, es dirigeix als Balcans i l'Orient Mitjà. A finals del segle III aC els pobles celtes van entrar en decadència davant del domini notori de l'Imperi Romà.

Les **invasions dels pobles germànics** engloben una sèrie de migracions i invasions que es van generalitzar pel territori de l'Imperi Romà i dels seus estats hereus a Europa i el Nord d'Àfrica entre finals del segle IV dC i la fi del segle VII dC. L'origen dels pobles germànics es situa cap al final del Neolític en territoris del Sud d'Escandinàvia i Dinamarca. Entre aquests pobles germànics podem distingir tres grups principals: els

pobles germànics del nord que es van mantenir a Escandinàvia, els de l'est (vàndals, burgundis i gots), i els grups germànics de l'oest (francs).

Les grans invasions germàniques que van acabar amb la desaparició de l'Imperi Romà d'Occident i la substitució per reialmes germànics, van ser protagonitzades pels pobles germànics de l'est. Alguns van progressar fins al sud d'Europa i hi van establir els seus dominis. Els vàndals van dominar les illes del Mediterrani occidental, i conjuntament amb sueus i alans, van flanquejar el 406 dC la frontera del Rin, travessant França i Espanya i creant al Nord d'Àfrica un reialme vàndal (429-507 dC) amb una potent flota que dominava el Mar Mediterrani més occidental. A Espanya, es van establir els visigots que van fundar un regne que es perllongà durant dos segles (507-711 dC). De manera anàloga, a Itàlia es van succeir un reialme ostrogot (493-553 dC) i un llombard (568-774 dC).

La **conquesta àrab** del Sud d'Europa representa una tercera possible influència en el component genètic actual de les poblacions d'aquesta regió. De fet, només es consideren àrabs aquells pobles de parla àrab en els que es pot detectar una connexió històrica amb els grups arabòfons de l'antiga Aràbia. Així, els indicis apunten que la llengua àrab ja es parlava en el segle IX aC a la regió del desert de Síria i al nord-est d'Aràbia. Els àrabs d'aquesta regió haurien penetrat fa molt de temps a Egipte i a Mesopotàmia, però la gran onada d'arabització està lligada a les conquestes musulmanes posteriors al profeta Mahoma.

La conquesta del Magrib Berber (647-700 dC) va ser l'avançada de la conquesta de la península Ibèrica aprofitant la decadència del reialme visigot (711-713 dC). Aquest domini de la península es va mantenir durant més de set segles fins la caiguda del regne de Granada el 1492. En el moment de màxima supremacia musulmana pràcticament va ser sotmesa tota la península Ibèrica excepte la Serralada Cantàbrica i els Pirineus més occidentals. La invasió va ser protagonitzada per tropes constituïdes bàsicament per berbers islamitzats reclutats al Magrib, anomenats "moros", i dirigits pel comandament militar àrab. És interessant diferenciar a aquests "moros" que van conquerir les Illes Balears l'any 902, dels sarraïns que controlaven la Mediterrània entre els segles IX i X i que van conquerir Itàlia, els Alps occidentals, Còrsega i Sardenya. Aquests sarraïns eren veritables pobles nòmades àrabs en el seu origen, que es van expandir ràpidament des de Síria i Aràbia en només un segle i mig, portant amb ells l'expansió de l'Islam.

La posició geogràfica de la península Ibèrica i del Magrib, les seves vessants costaneres, així com l'Estret de Gibraltar i les seves dues ribes, són elements molt

importants a tenir en compte a l'hora d'analitzar els condicionants històrics que han marcat l'esdevenir d'aquestes poblacions humanes del Mediterrani Occidental, la seva actual composició genètica i les relacions biològiques entre elles.

En aquest punt, després del panorama general exposat, és interessant centrar-se en les relacions històriques entre la península Ibèrica i el Magrib. Concretament, es consideraran aquells aspectes que podrien haver tingut una clara repercussió en la configuració del perfil demogràfic i genètic de les poblacions actuals de la regió.

1.2 Marc històric i cultural de l'oest europeu mediterrani:

El cas de la península Ibèrica

Es pot iniciar la descripció de les cultures i poblacions humanes presents a la península Ibèrica, com el fruit de dues aportacions biològiques bàsiques prèvies. En primer lloc, el component dels pobles originaris del Mediterrani de l'Edat del Bronze tardana com ara fenicis, grecs i cartaginesos (cap al 800 aC) i, en segon lloc, la invasió dels pobles indoeuropeus com els celtes. Les conseqüències d'aquesta última en la constitució del component humà de la península i el seu impacte poblacional real sempre han estat tema de controvèrsia. Això resulta especialment evident, quan es comparen, per exemple, les evidències arqueològiques i les filològiques.

Fruit de les migracions esmentades com a component inicial, es van constituir a la Hispania del s. VII aC diferents pobles preromans, propis de la península. Per una banda, els ibers, situats a tot el llarg del litoral mediterrani i àmpliament influenciats per fenicis i cartaginesos; d'altra banda, els celtes, propers als pobles indoeuropeus i habitants del nord i centre peninsular. Per contacte entre els dos anteriors, van aparèixer els celtibers, que compartien elements amb les dues cultures anteriors, però d'influència inicialment indoeuropea.

Des de finals del segle III aC, Hispania ja era objecte desitjat pel poder de Roma, que de fet, ràpidament va estendre la seva influència a les costes del sud i est de la península Ibèrica després de la derrota dels cartaginesos. La població d'Hispania va iniciar un creixement poblacional destacable fruit del contacte entre romans i la població originària. Aquests contactes eren molt més dispersos al nord-oest i es concentraven a la costa mediterrània i als nuclis urbans. La població va arribar a un màxim estimat de gairebé 6

milions d'habitants cap al segle II dC quan va aturar el seu creixement com a conseqüència de l'aparició i incidència de diferents epidèmies de pesta (Reilly 1993).

Poc després es van iniciar les incursions dels pobles germànics que arribaven del centre d'Europa. L'any 409 van creuar els Pirineus diversos contingents de pobles sueus i vàndals. I immediatament després, entraren els visigots (416 dC) en guerra amb els anteriors. Segons sembla, un component important dels vàndals inicials va creuar ràpidament la península sense pràcticament establir-s'hi i es van instal·lar al Nord d'Àfrica on crearen un reialme propi. La resta de vàndals van ser més o menys assimilats pels visigots acabats d'arribar. Així mateix, sembla que un contingent de sueus d'uns 100.000 individus va quedar assentat al nord-oest peninsular (Gallaecia) parcialment barrejats amb la població romana prèvia.

A principis del segle VIII, es produeix una nova incursió al·lòctona a la península, especialment a la seva vessant meridional i oriental. Es tracta de la invasió musulmana des del nord d'Àfrica. Aquesta arribada donarà origen a l'establiment d'Al-Andalus, un territori ètnicament molt ric, de dominació musulmana i compost per un substrat majoritari romà i visigot i un altre substrat musulmà. La major part de població del primer component es va convertir a l'Islam i van rebre el nom de muladíes o renegats. El component o substrat musulmà estava compost per diferents grups poblacionals: els àrabs eren el contingent més nombrós, els berber també van ser un grup molt abundant especialment a l'inici de la conquesta (eren el gruix del contingent armat) però subjecte a oscil·lacions per constants migracions entre les dues bandes de l'estret i, finalment també hi havia una presència minoritària de sub-saharians ("negros del Sudan") i d'eslaus d'origen europeu. La classe dominant musulmana d'Al-Andalus va arribar al 10% dues generacions després de la invasió, però aquesta tolerava sense problemes a la població cristiana (mossàrabs) i jueva, que de fet representaven la gran majoria del regne andalusí (Reilly 1993). Durant aquest període les ciutats van experimentar un important creixement demogràfic i comercial, amb importants mercats d'espècies, llibres i esclaus. Per tant, la influència de la conquesta musulmana al substrat genètic de la península encara no està clar en termes absoluts però sembla que estaria constituïda per diferents grups ètnics i diferents intensitats relatives.

Una mica després, però encara dins de la dominació musulmana, arribaren noves onades migratòries a la península. En primer lloc, la confederació de tribus berber dels Almohades, que arribaren al segle XI en un contingent aproximat de 100 000 individus. Una centúria més tard (1147-1269), el domini sobre Al-Andalus el van acaparar aquests Almohades (una dinastia berber de l'Atlas). Després del procés de la Reconquesta, es va

mantenir en molts regnes cristians un bon nombre de població musulmana (tant d'origen àrab com berber), especialment en els regnes de l'est i el sud de la península Ibèrica.

El període entre els segles XI i XIII va ser una època de creixement demogràfic que va arribar a superar els cinc milions d'habitants peninsulars, gràcies a l'augment de la taxa de natalitat i de l'esperança de vida (Reilly 1993). També en aquest moment, el comerç creixerà espectacularment fruit dels intercanvis d'aliments, articles de luxe i esclaus. L'any 1348 s'inicia un retrocés fruit de la crisi demogràfica iniciada amb la pesta negra i les epidèmies de fam. El segle XV torna a significar un repunt en la recuperació de la població i del comerç, especialment actiu a la costa occidental andalusa pels llaços amb els comerciants africans d'or i d'esclaus.

Durant el regnat dels Reis Catòlics, els mudèjars o musulmans dels territoris cristians (molt nombrosos a València i Múrcia) reben l'ultimàtum de la conversió o l'expulsió. Molts es van convertir al cristianisme, una part van tornar al Nord d'Àfrica i una petita part semblen haver-se refugiat durant un llarg període de temps en reductes aïllats a les muntanyes de la península, aquest seria el cas de la regió de Las Alpujarras andaluses o fins i tot el de certes valls aïllades de la regió del Pas a Cantàbria (García-Lomas 1986).

1.3 Marc històric i cultural del nord-oest d'Àfrica:

El cas del Marroc

La regió del Nord d'Àfrica es caracteritza perquè les seves poblacions humanes autòctones estan més emparentades cultural i biològicament amb les poblacions mediterrànies i de l'Orient Mitjà, que no pas amb l'Àfrica sud sahariana. Per aquesta raó, de vegades també se li dona el nom d' "Àfrica blanca" en contraposició a l' "Àfrica negra". Aquesta àrea limita a l'oest per l'Oceà Atlàntic i pel Mar Roig a l'est, i va des de la costa mediterrània al nord fins al límit meridional del desert del Sàhara. El clima de la regió nord africana és bàsicament de tipus mediterrani, sobretot si ens centrem en la regió més nord occidental, l'anomenat Magrib (Marroc, Algèria, Tunísia i Mauritània).

El desert del Sàhara és actualment la frontera sud d'aquesta regió, però no sempre ha estat així i, de fet, durant el Paleolític sembla que la uniformitat climàtica, d'indústries lítiques i de poblacions era considerable entre el Magrib i el Sàhara, permetent així una molt àmplia distribució geogràfica dels suposats ancestres dels pobles berberòfons (Fig. 1).

Durant el Quaternari, el clima comença a evolucionar cap a condicions desèrtiques i s'arriba a un màxim entre el 2000 i 1000 aC just amb l'inici de l'Edat dels Metalls i dels viatges entre regions i pobladors mediterranis. Aquest procés va fer apropar el Magrib al món mediterrani i allunyar a les poblacions negroides del sud cap als actuals Nigèria, Senegal i Txad. Tot i això, sempre es va mantenir un cert contacte entre les dues Àfriques, exemplificat per la hibridació de les tribus tuareg dels oasis del Sàhara amb sud saharians, i gràcies al manteniment de contactes comercials més o menys intensos, a través dels oasis i de la costa atlàntica.

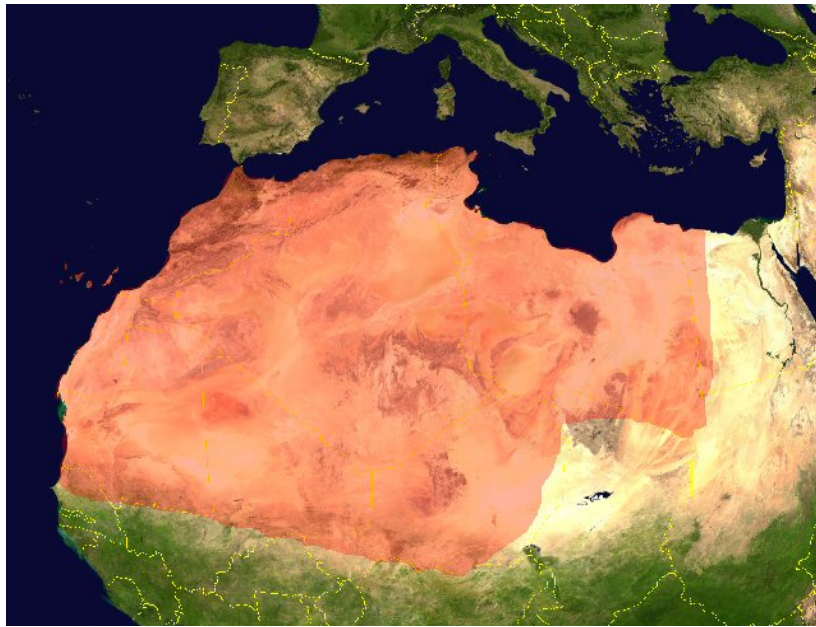


Figura 1. Distribució ancestral hipotètica dels pobles berberòfons a la regió coneguda com a Tamazgha (extret de Wikipedia).

Un altre factor a tenir en compte en la constitució biològica actual dels pobles del Magrib ha estat la típica orografia muntanyosa de la regió, que ha promogut els petits assentaments humans envoltats de zones àrides. Aquest fenomen junt amb la estructura social tradicional de tipus tribal, han reforçat un cert grau de fragmentació de la població autòctona berber de la regió del Magrib.

Un escenari prou madur dels resultats d'aquest marc històric previ es pot visualitzar cap al final del Neolític nord africà (al voltant del 1000 aC) quan sembla que ja estaria consolidat el desenvolupament de la cultura i la població berber, derivada de les cultures prehistòriques mediterrànies de la regió (amb arrels en l'home capsità i en el tipus morfològic anomenat protomediterrani). Ja en aquest moment, la diferenciació entre habitants del Sàhara interior i els berber seria marcada. En aquesta època, i fins i tot abans, ja existeixen restes arqueològiques derivades de l'emplaçament original de l'actual Tànger

(regió d'Achaqgar), que denoten les relacions i connexions existents entre el Nord d'Àfrica i la península Ibèrica (Brett and Fentress 1997). Les connexions marítimes arribaven més enllà, amb incursió d'altres poblacions de tipus més nord mediterrani (provinents del sud de França, d'Itàlia i de les illes del Mediterrani Occidental) i diferenciades del tipus mediterrani neolític precedent al Nord d'Àfrica que es mantindria en els grups de Tuaregs i a les muntanyes del sud del Marroc (berbers).

A partir d'aquest estoc poblacional inicial, els fenòmens migratoris i les influències rebudes pel nord-oest d'Àfrica són semblants a les viscudes a la península Ibèrica. L'any 800 aC comencen a arribar fenicis i grecs, al començament del segle III aC ho fan els romans, i cap al 429 dC s'estableix un contingent d'uns 80 000 vàndals i altres bàrbars que estableixen el Reialme Vandal del Nord d'Àfrica (Reilly 1993).

La invasió dels àrabs s'inicia el 642 dC i a partir d'aquest moment s'intensifiquen les aportacions de tipus sud-saharià amb la intensificació del comerç d'esclaus negres del Sudan. Aquests esclaus acostumaven a representar un tribut de sometiment a la nova jerarquia àrab, en altres ocasions acabaven formant part dels exèrcits, o dels harems com a eunucs els esclaus i com a concubines les esclaves. Aquest flux de població sud-sahariana podria haver estat important, ja que s'ha calculat en un total de set milions i mig de persones, que tenint en compte les densitats de població del moment, sens dubte van representar un considerable impacte i un flux gènic d'entrada a les poblacions magribines de l'època.

Amb l'increment del comerç d'esclaus i de llana entre els segles VIII i IX, també es produeix un molt complex patró d'anades i vingudes de grups humans per tot el Mediterrani central. En general, els esclaus es van barrejar força amb la població originària, i en la segona o tercera generació ja quedaven assimilats culturalment. Espanya i Portugal es van convertir així mateix en els principals captadors d'esclaus africans per ser utilitzats en el cultiu de la canya de sucre.

A continuació, entre els segles XI i XVI, davant de la pressió cristiana a la península, els Almoràvides primer i els Almohades després intensifiquen la unió d'Al-Andalus i el seu lligam amb el Magrib, de manera que s'ha parlat d'una certa simbiosis cultural entre el Nord d'Àfrica i la península Ibèrica en aquell moment.

Des del segle XV, just després de la reconquesta a la península, s'inicia la fundació de forts costaners al Magrib, per part dels portuguesos a la costa atlàntica i dels espanyols a la mediterrània.

Amb el decret d'expulsió dels musulmans d'Espanya (1609-1614), un bon grapat de musulmans de la península van tornar a Marroc, cosa que va afavorir un enriquiment de la regió. Un altre és el cas dels moriscos, o musulmans convertits al cristianisme, que es calcula eren uns 300 000 a la península en aquell moment, 275 000 dels quals van ser expulsats (només van fugir de l'expulsió alguns refugiats en valls de muntanya i nens moriscos adoptats per famílies cristianes) (Boronat y Barrachina 1901).

Entre els segles XVI i XIX també cal mencionar una altra aportació externa, la presència de turcs otomans en els nuclis urbans del Magrib. Aquest element pot significar un altre factor de diversitat ètnica posterior al nord d'Àfrica.

Durant els segles XVIII i XIX, a Marroc, els berber eren més del 50% de la població, i van patir diverses epidèmies i plagues fins al moment de la colonització francesa (Camps 1980). Més tard, ja al segle XX amb la descolonització, es produeix el conegut flux migratori del Marroc cap a França i, posteriorment, cap a altres països europeus a la recerca de llocs de treball.

1.4 Els berbers: Origen i relacions històriques

Als amazics o berbers se'ls han atribuït, al llarg de l'antiguitat i durant l'Edat Mitjana, tota una sèrie d'origens diversos i fabulosos, que van donar lloc a llegendes i mites escampats arreu. Entre aquestes, la més coneguda afirmava que eren els fills de Canaan, net de Noè, i que el seu avantpassat directe es deia Mazic. Aquests van ser expulsats de Palestina per Josuè. De fet, aquesta només és una de les nombroses llegendes que volen explicar l'origen dels Amazics. D'altres atribueixen les seves arrels entre els pobles troians, els tracis, a l'Índia, a les illes de l'Egeu, a l'Europa septentrional, a la península Ibèrica, o fins i tot a la mitològica Atlàntida.

Tot i aquest ampli reguitzell de teories, mites i llegendes, sembla evident que un poble com l'amazic, amb una quantitat de població que s'estén tan abastament pel nord d'Àfrica, no és probable que provinguí d'un simple transbordament des de cap altre lloc. A més, des de ben antic, els berber o amazics van ser reconeguts com els habitants originaris de la terres i regions on se'ls troba avui dia. De fet, aquests pobladors eren allà abans de l'arribada dels primers actors històrics pròpiament mediterranis com els fenicis.

Així doncs, es pot preguntar què ens diu l'arqueologia sobre aquest període abans de l'arribada de les civilitzacions històriques al Nord d'Àfrica, i que probablement va

conformar la constitució dels pobles berber. Les primeres restes de l'home a l'Àfrica del Nord corresponen a jaciments del Marroc, Tunísia i el Sàhara, amb destacada indústria lítica del tipus acheulià i datades al voltant d'un milió d'anys (acheulià antic) i fins a 250 000 anys enrere (acheulià final). L'acheulià i la seva indústria lítica està associada a restes d'*Homo erectus*. La primera presència d'*Homo sapiens* arcaic en aquesta regió, apareix fa entre 127 000 i 87 000 anys associada a la cultura musterienne. Entre els 40 000 i els 20 000 anys enrere la succeeix la cultura aterienne, d'evolució local al Nord d'Àfrica i amb jaciments destacats al Marroc. Fa 18 000 anys apareix la civilització íberomarusiense lligada a formes cromanyons de l'*Homo sapiens* (Fig. 2a) i contemporània del magdaliense europeu. A aquesta, la succeeix la cultura capsiana preneolítica, cap al 8000 abans del present. L'home capsità (Fig.2b) s'ha classificat com a protomediterrani (Camps 1980), presenta la morfologia típica de certes poblacions mediterrànies i del Pròxim Orient actuals i realitzava gravats rupestres. Aquests poden considerar-se els avantpassats directes dels actuals pobladors amazics del Nord d'Àfrica.



Figura 2. Ancestres al Nord d'Àfrica. a) “Crani de Tamar Hat” (Algèria, 18 000 anys): tipus íberomarusiense, amb caràcters de *sapiens* cromanyoide. b) “Home de Medjez” (Tunísia, 8000 anys): tipus capsità, considerat protomediterrani.

Així doncs, al Neolític (fa uns 6000 anys) ja es troben al Nord d'Àfrica tots els elements fundadors i identificadors de la cultura berber (llengua, art, religió, ritus funeraris...). I aquesta cultura pròpia sembla haver estat directament influenciada pel Neolític europeu mediterrani, bàsicament per assimilació de les noves tecnologies, permetent els primers intercanvis entre Àfrica i Europa (Brett i Fentress 1997). Cap al s. IX aC, els europeus ja tenen establerta una xarxa de ports comercials al litoral nord africà. Els fenicis inicien el comerç d'armes, vi, ivori, llana, etc. amb la fundació de Cartago el 814 aC

Els romans, els vàndals i els bizantins succeiran als cartaginesos en la dominació de la ribera nord africana del Mar Mediterrani al llarg dels segles, malgrat la resistència que oposen els reialmes berbers. Sembla ser que l'impacte biològic i genètic d'aquest contacte seria més aviat limitat (Lefranc et al. 1979).

L'any 533, els àrabs surten d'Egipte per conquerir el nord-oest d'Àfrica. Aquesta invasió té importants conseqüències culturals, lingüístiques, religioses i polítiques, però no tant d'impacte demogràfic com es podria esperar (Bosch et al. 2001). Després de la fundació a Tunísia d'al-Qayruan el 670, tot el nord-oest d'Àfrica s'islamitza ràpidament. Al segle XI, es produeix la segona invasió àrab al Magrib, amb la implantació dels beduïns, amb un important impacte demogràfic, religiós i lingüístic, i l'arraconament de la població berber original (Hitti 1990). L'arabització i islamització són bàsicament fenòmens culturals, tot i que al menys un cert flux gènic es va produir entre les dues ribes de l'estret de Gibraltar durant la conquesta musulmana de la península Ibèrica. Tot i aquest flux gènic, la diferenciació nord-sud existent i mantinguda, s'ha interpretat com el resultat d'un poblament original al Nord d'Àfrica paral·lel i independent al del Sud d'Europa. Fruit d'aquesta expansió a banda i banda del Mediterrani, l'onada neolítica que avançava per Europa va portar amb ella les llengües indoeuropees que originaren les llengües europees actuals (Bosch et al. 2000; Hitti 1990; Simoni et al, 1999).

1.5 Les llengües berber

El berber o *tamazight* és un grup conformat per llengües parlades a una dotzena de països africans: Marroc, Algèria, Tunísia, Líbia i Egipte del nord d'Àfrica; Mauritània, Níger, Txad, Mali, Senegal i Burquina Faso, a les regions saharianes. El terme "berber" és d'origen grec i es va mantenir per referir-se als pobles de llengua no grega, inicialment, i no llatina, posteriorment. Després va acabar designant la llengua pròpia de la regió de la Berberia al nord-oest d'Àfrica.

El terme berber s'utilitza actualment per designar a un conjunt de llengües, de les quals el seu lloc d'origen encara és controvertit (Orient Mitjà o Àfrica). S'han realitzat diverses classificacions per desentrellar les relacions amb altres llengües i el seu origen. Les classificacions lingüístiques actuals es basen en criteris fonètics, semàntics, geogràfics, ètnics i/o morfològics.

La classificació més acceptada situa al berber en una de les cinc famílies lingüístiques del *phylum* camitosemític (o afroasiàtic) que inclou un total de 240 llengües parlades a Àfrica i l'oest d'Àsia. Les llengües afroasiàtiques s'haurien estès cap a Àfrica des de l'Orient Mitjà seguint l'onada d'expansió dèmica del neolític. Durant aquesta expansió, altres grups lingüístics també s'haurien estès: l'altaic cap a l'Àsia central, el dravidià cap a la Península de la Índia i l'indoeuropeu cap a Europa.

Les altres branques del *phylum* afroasiàtic, a part del berber, són: el semític, el cuixític (Àfrica oriental), l'egipci antic i el txàdic. La branca berber inclou al voltant de 30 llengües diferents. Els grups principals de la branca berber són:

- **llengües tuaregs** (tamahaq, tamazhig i tamsheq) distribuïdes pel Níger i Sàhara central.
- **grup oriental**, amb llengües berber d'Egipte i Líbia (siwa, nefusi, zwara, sokna, awjila i ghadames).
- **grup occidental**, que inclou una llengua aïllada: el zenaga de Senegal i sud de Mauritània.
- **grup central**, que aglutina la major part de llengües berbers d'Algèria (shawiya, kabila, mzab, ouargla, etc.), de Marroc (tarifit o rifeny al nord, tamazight a l'Atlas central, tachelhit al sud, etc.) i a Tunísia (tamagourt, tamazret, jerba, zawa, etc.).

Al costat de les llengües berber que es parlen al nord d'Àfrica, hom troba la llengua àrab que pertany a la branca semítica de la família lingüística afroasiàtica. L'àrab també es divideix en nombrosos dialectes, com per exemple l'hassani al sud del Sàhara.

La llengua berber no és oficial en cap dels estats on es parla, tot i que és llengua d'una comunitat de més de 20 milions de persones disperses pel Nord d'Àfrica, i que originàriament anava des de les Illes Canàries (guantxe) fins a Egipte (tasiwit). Tot i que el berber feia servir originàriament un alfabet propi (tiffinagh), després ha acabat utilitzant majoritàriament l'alfabet llatí i l'àrab. Això és així, segurament a causa de que la literatura berber és bàsicament oral, centrada en faules d'animals, contes, llegendes i cants transmesos de generació en generació per les dones i els poetes. Aquesta literatura rarament s'escriu. El tiffinagh només es conserva actualment entre els grups tuareg que l'utilitzen bàsicament per deixar constància de les seves activitats comercials.

2 *Diversitat humana i genètica de poblacions*

Charles Darwin en concloure el seu *Origen* no podia fer més que exclamar-se davant del que havia resultat de més de 30 anys de pacient observació del món natural que l'envoltava i de desentrellar els mecanismes que havien generat tota aquella diversitat biològica. I s'exclamava perquè per fi havia trobat el mecanisme bàsic que era capaç de generar aquella variació, mantenir-la i potenciar-la. Un mecanisme tant senzill i evident que s'havia mantingut esquiu a les ments dels pensadors al llarg de la història i que, sorprenentment, encara avui dia no es comprèn fàcilment en totes les seves implicacions.

Aquelles lleis, la selecció natural i les generadores de variabilitat eren capaces de multiplicar el número i varietat de formes vives de manera sorprenent. Aquella mateixa sorpresa que Darwin aplicava a les espècies animals i vegetals i a tota la variació present en les seves poblacions, actualment som capaços d'entendre-la i assumir-la amb totes les seves conseqüències per a la nostra pròpia espècie, gràcies a l'ajuda de les dades aportades per la genètica i la biologia molecular.

L'espècie humana és una espècie molt recent i, tot i això, amb un èxit sorprenent que l'ha portat a la colonització de pràcticament tots els ambients del planeta Terra. La joventut de l'espècie fa que genèticament siguem molt uniformes. La diversitat nucleotídica humana ha estat calculada en només un 0,1% (Jorde et al 2001). Això significa que només un de cada 1000 nucleòtids és diferent entre dos humans qualsevols no emparentats (Reich et al 2002). Aquest valor és clarament inferior al de la majoria d'espècies d'organismes vius, però cal destacar que no és menyspreable. A més, en l'espècie humana, encara que puguem parlar d'individus genèticament idèntics, com els bessons univitel·lins, els factors culturals, ambientals i contingents del desenvolupament vital de l'individu aporten una sèrie d'elements imprescindibles, conjuntament amb la seva contínua interacció, per a la conformació i definició del fenotip particular. D'aquesta manera, no hi ha dos individus idèntics, per molt semblants que ho siguin genèticament (Fig. 3).

Tot i que les diferències fenotípiques que observem entre poblacions són destacades, la majoria són resultat d'adaptacions a condicions ambientals i climatològiques particulars, mentre que la diferenciació genètica de base no és tan aparent. De manera aproximada, s'ha estimat que el 85% de la diversitat genètica humana es troba dins de les

poblacions, és a dir, entre individus d'un mateix grup poblacional, només el 5% diferencia les poblacions d'un mateix continent, i un 10% és responsable de les diferències observades entre continents (Livshits i Nei 1990, Barbujani et al 1997, Stoneking et al 1997).

Però en valor absolut, aquestes xifres tan baixes de diferenciació, suposen que aproximadament hi ha 3 milions de diferències nucleotídiques entre dos individus agafats a l'atzar. Aquesta xifra és la base de la identificació individual (la genètica forense), però també són diferències que s'agrupen per poblacions fent que la genètica de poblacions humanes disposi de dades suficients i d'eines prou potents per a l'anàlisi i la inferència del passat evolutiu i històric dels grups humans. Un número total de diferències que suposen tot un potencial de marcadors informatius de diferents processos del passat i de les interaccions entre poblacions humanes. Un contrast sorprenent i tanmateix encoratjador: tan semblants i a la vegada tan diferents...



Figura 3. La diversitat humana és apreciable a simple vista.

2.1 Processos generadors de diversitat genètica

La diversitat genètica que observem en les poblacions humanes modernes i els seus patrons específics de variació, s'han d'entendre com el resultat de quatre forces evolutives bàsiques: mutació, selecció, deriva genètica i migració i de la seva interacció a través dels processos demogràfics i històrics que afecten a les poblacions.

2.1.1 *Mutació*

La mutació és el mecanisme bàsic generador de nova variació genètica. La mutació es defineix com el canvi estructural en el DNA i per tant com l'element que fa incrementar la diversitat genètica.

Les mutacions es produeixen contínuament en el DNA de totes les cèl·lules de l'organisme i són, generalment, fruit del que s'anomenen processos mutagènics. Les mutacions que es produeixen a la línia germinal, és a dir en les cèl·lules productores de gàmetes, són les úniques que podran ser heretades per la descendència, passar a les noves generacions i ser nou material per a l'evolució d'aquella població o espècie. Les mutacions que es produeixen a la resta de cèl·lules del cos s'anomenen mutacions somàtiques. Aquestes no són heretables, encara que poden tenir repercussions en la supervivència de l'individu donat que, en alguns casos, poden ser responsables d'alteracions i/o malalties greus.

En general, la mutació es produeix com a resultat d'un procés mutagènic que implica un error endogen, de tipus químic, físic o enzimàtic, generalment lligat a la replicació del DNA o als mecanismes de reparació del mateix. Les mutacions són processos de naturalesa contingent, i per tant, d'origen atzarós. Les mutacions poden ser de tipus molt diversos, unes més habituals que les altres. La mutació més freqüent és el canvi o substitució d'un nucleòtid per un altre. Però n'hi ha d'altres més complexes: des de petites delecions i insercions fins a grans canvis estructurals (grans delecions i insercions, duplicacions, reordenaments cromosòmics, expansió d'elements repetitius, etc.).

Els processos mutagènics poden tenir diferents implicacions per l'individu que les pateix: les mutacions desavantajoses o deletèries fan disminuir l'eficiència biològica (reduint les possibilitats de supervivència o bé fent minvar la fertilitat); les mutacions avantajoses tenen un efecte contrari, augmenten el grau de supervivència o l'eficiència reproductora dels portadors i, per tant, encara que són poc freqüents tenen més possibilitats de passar a la descendència i perpetuar-se en el temps.

A part d'aquests dos tipus, les mutacions clarament més freqüents en el genoma són les denominades neutres. Les mutacions neutres no tenen efecte sobre la supervivència ni fertilitat de l'individu. Apareixen per atzar com les altres i la seva possibilitat de mantenir-se en la població depenen també de l'atzar, és a dir, de processos demogràfics de tipus estocàstic que tenen conseqüències en les freqüències poblacionals d'aquestes mutacions.

A part de la mutació, com a mecanisme principal generador de diversitat genètica, cal esmentar els processos de recombinació genètica que encara que no estan produint nova variació de base sí que actuarien generant noves combinacions d'aquesta diversitat originada per mutació.

Així doncs, la mutació és la font principal de variació, però l'esdevenir futur d'aquesta variació depèn bàsicament del tipus de mutació produïda i de l'acció d'altres forces evolutives moduladores de la variació i capaces de modificar les freqüències genètiques. Aquestes forces són bàsicament dues: la selecció natural, que afecta a mutacions no neutres, i la deriva genètica.

2.1.2 Selecció natural

La selecció natural és un dels factors direccionals de l'evolució i definitori del curs de la variació genètica. La selecció natural ocupa un paper central en la teoria evolutiva darwiniana, doncs és l'únic mecanisme conegut capaç d'explicar la complexitat i la gran diversitat de les formes vives. Així mateix, és l'únic procés evolutiu de tipus direccional i de conseqüències adaptatives en l'organisme.

La selecció natural es pot definir com la reproducció diferencial d'unes variants genètiques respecte a d'altres, és a dir i pel que ens interessa en aquest treball, seria el canvi direccional de la freqüència d'una mutació al llarg de les generacions. S'acostuma a distingir entre tres tipus de selecció en funció dels efectes produïts per la mutació en l'individu i el seu fenotip: positiva, negativa i estabilitzadora.

La **selecció positiva** es produeix quan la mutació i les seves conseqüències fenotípiques impliquen un determinat avantatge de l'individu en el seu ambient. Això suposarà que el portador assolirà una major eficiència reproductiva que els seus congèneres, i de la mateixa manera ho farà la seva descendència, estenent la freqüència d'aquell canvi mutacional en el conjunt de la població.

La **selecció negativa** és conseqüència de mutacions i fenotips desfavorables per a la supervivència i reproducció dels individus. Per tant, el seu destí és la reducció de la freqüència de la mutació deletèria en el decurs de les generacions fins la seva possible desaparició.

La **selecció estabilitzadora** actua de manera una mica més complexa, mantenint les diferents variants d'un mateix *locus* o gen en la població. Això és possible quan la supervivència diferencial dels individus heterozigots, és a dir amb diferents variants per un mateix gen o *locus*, és superior a la que presenten els homozigots o portadors d'una única

variant. L'exemple típic de selecció equilibradora en l'espècie humana és la persistència de l'anèmia falciforme en regions amb malària endèmica (Fig. 4). En aquest cas, una variant mutant de l'Hemoglobina (HbS), que altera la membrana dels eritròcits, els fa resistents a la infecció del paràsit *Plasmodium*, transmissor de la malària. En ambients de malària endèmica, aquesta resistència suposa un avantatge global dels heterozigots que pateixen una anèmia lleu provocada per la mutació però a la vegada una clara protecció davant la infecció.

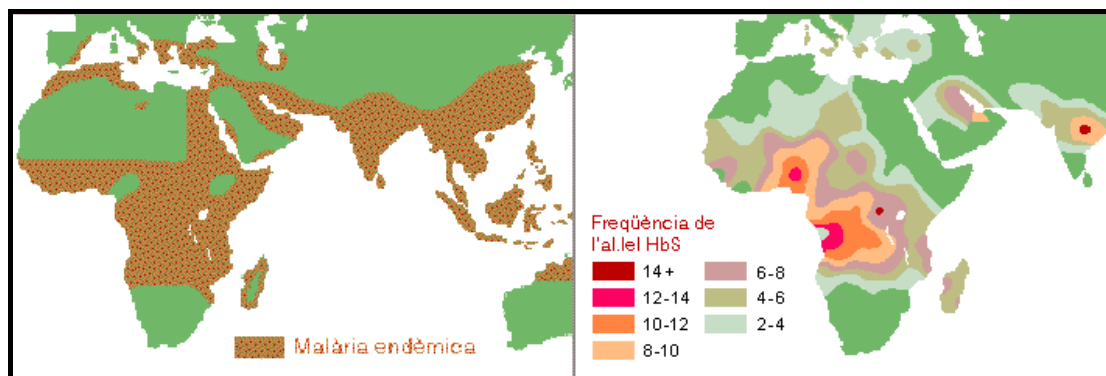


Figura 4. Distribució de la malària endèmica i de l'al·lel S de l'Hemoglobina.

En definitiva, la major part de la selecció natural actua reduint la diversitat genètica de les poblacions. En el cas de la selecció positiva la variant mutant pot acabar fixant-se i eliminant a la variant original en un ambient estable. En el cas de la selecció negativa, l'efecte és en sentit contrari (eliminant la mutació). Aquests són els tipus més freqüents de selecció. Només la selecció estabilitzadora té com a conseqüència el manteniment i increment de la diversitat genètica que està aportant contínuament la mutació (Hartl i Clark 1997).

La selecció opera sobre el fenotip, és a dir, només actuarà sobre aquelles variants genètiques que afectin la funcionalitat dels gens i, per tant, impliquin un efecte directe en el grau d'eficiència biològica de l'individu. En aquest sentit, la majoria de mutacions semblen escapar-se a l'acció de la selecció. En primer lloc, perquè hi ha mutacions que deriven en patologies tardanes, o sigui que apareixen després de l'edat reproductiva de l'individu. I en segon lloc, però potser més important, la majoria de mutacions o bé són de tipus sinònim en la proteïna (per la redundància del codi genètic) o bé es donen en regions no codificants del genoma (que representen més del 98% del contingut genòmic i que no correspon a gens funcionals).

Si la majoria de mutacions són d'efecte neutre en l'individu i sense conseqüències selectives, i a la vegada les freqüències gèniques són variables entre grups i poblacions, es

pot concloure que els principals factors modificadors d'aquesta variació són uns altres: els factors anomenats demogràfics, que inclouen la deriva genètica i la migració, i que semblen haver estat especialment importants en el modelat de la diversitat genètica humana apreciable actualment.

2.1.3 *Deriva genètica*

La deriva genètica és un procés evolutiu de naturalesa aleatòria, que provoca la fluctuació a l'atzar de les freqüències d'una variant gènica entre dues generacions successives. El mecanisme que explica l'acció de la deriva genètica és conseqüència de la realitat finita de les poblacions naturals i dels individus reproductius disponibles. En d'altres paraules, en una població finita qualsevol, el simple fet de produir gàmetes amb genotips que passaran a la generació següent farà que hi hagi una certa variació entre les freqüències al·lèliques originals i les dels gàmetes. De la mateixa manera com passaria quan es llença una moneda a l'aire un número finit de vegades: quan més petit sigui el número de vegades que llencem la moneda, més probable serà trobar una desviació respecte de les probabilitats esperades de 50% de cares i 50% de creus.

Segons aquesta mateixa lògica, la deriva té uns efectes molt més patents sobre les poblacions de mida reduïda i la seva magnitud depèn directament del número efectiu de la població (i més concretament, del seu contingut reproductor). Com veiem a partir del mecanisme de la deriva, aquest no és dependent de les propietats del *locus* o gen, sinó que depèn simplement de la mida efectiva poblacional (N_e) i té efectes a nivell de tota la variabilitat del genoma. La mida efectiva de la població (N_e) és el número real d'individus de la població que s'estan reproduint en un període concret. En la majoria d'ocasions, les poblacions presenten un elevat número d'individus juvenils o d'edat massa avançada com per reproduir-se i, per tant, el seu N_e és molt inferior a la mida poblacional total.

Entre els fenòmens relacionats directament amb la deriva genètica cal destacar dos conceptes molt utilitzats en genètica de poblacions:

El ***coll d'ampolla*** és el fenomen derivat d'una reducció dràstica de la mida efectiva de la població, per després d'unes quantes generacions, tornar a recuperar la mida original o incrementar-la substancialment. El període de reducció de la mida poblacional és en el que actua la deriva fent variar a l'atzar, però de manera important, les freqüències gèniques.

L'***efecte fundador*** és un cas concret i extrem de variació genètica a l'atzar. Aquest efecte es dona quan un petit grup d'individus provinents d'una població més gran, es separen d'aquella població original i constitueixen un grup reproductor independent.

D'aquesta manera, al·lels molt comuns en la població original poden descendir molt de freqüència en la nova i petita població i, també al revés, al·lels minoritaris i fins i tot perjudicials, poden augmentar molt la seva representació en el nou grup per efecte dràstic de la deriva (vegeu per exemple el cas il·lustrat a la figura 5).

L'efecte derivat de l'efecte fundador es pot detectar moltes generacions després del moment de la colonització, encara que la recuperació de la grandària efectiva de la població sigui molt ràpida. Això és conseqüència de que la mida efectiva depèn més de la mitjana harmònica al llarg de les generacions que no pas de la mitjana aritmètica.



Figura 5. Un exemple d'efecte fundador.

Dins la colònia nord-americana de la comunitat dels Amish, a Pennsilvània, existeix una freqüència inusualment alta d'un al·lel recessiu del gen *ECV* que en estat homozigot produeix polidactília i enanisme (Síndrome d'Ellis-van Creveld).

Aquest fet sembla ser conseqüència de la composició genètica del grup de pioners fundadors de la colònia, que presentaven una freqüència incrementada d'aquest al·lel.

A més, d'aquests casos concrets, la deriva té unes conseqüències precises en el patró de diversitat genètica que mostren les poblacions: actua incrementant la diversitat interpoblacional (i per tant diferenciant les poblacions entre elles) i disminuint la diversitat intrapoblacional (el grau de diversitat interna de la població).

2.1.4 Migració

La migració és un altre dels mecanismes moduladors de la variació genètica. De manera contrària a la selecció i similarment a la deriva, la migració afecta a tot el genoma no a un *locus* concret.

La migració es pot definir com la integració, en el contingut reproductor d'una població, d'individus procedents d'una altra població, o també com l'intercanvi de gens entre poblacions com a conseqüència del flux d'individus entre una i altra. Si dues poblacions difereixen en les freqüències dels al·lels d'alguns gens o marcadors, llavors la

migració d'individus d'una a l'altra produirà un canvi en les freqüències dels gens en cada una de les poblacions originals.

El flux de gens entre poblacions tendeix a homogeneïtzar i disminuir les diferències en la variació genètica present en les poblacions abans d'iniciar-se el contacte (diversitat interpoblacional) i augmenta la diversitat genètica de la població receptora (diversitat intrapoblacional). L'efecte o marca de la migració es pot detectar sempre que encara hi hagi diferència entre freqüències de l'al·lel en ambdues poblacions. Si el procés migratori continua, l'homogeneïtzació de les freqüències acabarà eliminant les diferències inicials, a nivell de tot el genoma, entre les dues poblacions.

Com qualsevol altra espècie, els humans han viscut separats en poblacions al llarg de la seva evolució, fent que l'espècie no sigui genèticament homogènia. Tot i això, hi ha hagut contactes continus entre grups poblacionals amb intercanvi de contingents humans. Aquests intercanvis disminueixen la divergència entre les poblacions i deixen petjades en el genoma de les històries demogràfiques respectives. Així la configuració genètica actual de la humanitat és el fruit directe de la seva estructuració en poblacions i dels fenòmens demogràfics de colonització i migració que han estat habituals en el curs de la seva evolució i història recent (Ray et al 2003). Les migracions humanes durant l'expansió neolítica semblen haver determinat significativament el tipus i quantitat de variació genètica de la nostra espècie (Chikhi et al 1998).

2.2 Eines per a l'estudi dels canvis evolutius poblacionals

Les diferències genètiques i patrons de variació que es detecten en les poblacions humanes actuals són el resultat de dos factors fonamentals: per un costat, la història i la biodemografia de les poblacions, i per un altre, les particularitats i factors específics que afecten la regió cromosòmica estudiada.

Durant el darrer mig segle de desenvolupament de la genètica i la biologia molecular, ha estat molt gran el nombre de marcadors genètics o polimorfismes emprats en l'aprofundiment i estudi de la genètica de poblacions, especialment en els darrers 25 anys.

Inicialment, els estudis de genètica de poblacions van estar centrats en l'anàlisi de marcadors clàssics i proteics com els grups sanguinis i els enzims eritrocitaris (Lewontin 1972, Relethford i Harpending 1994). Aquests estudis inicials s'han amplificat ràpidament en els darrers anys, amb l'aparició i generalització de les metodologies i tècniques de

biologia molecular per a l'anàlisi de la variació del DNA. El primer sistema genètic emprat profusament va ser el DNA mitocondrial (des de l'estudi original de Cann et al 1987 fins a nombrosos exemples actuals). A aquest sistema genètic, ràpidament s'hi va afegir el cromosoma Y (Hammer et al 1998, Bosch et al 2001), que com el mitocondrial es tracta d'un únic *locus* d'herència uniparental i sense recombinació, dos aspectes que faciliten l'estudi filogenètic i la reconstrucció evolutiva. Al mateix temps, s'han afegit altres tipus de marcadors per a l'anàlisi poblacional: microsatèl·lits (Di Rienzo et al 1994, Jorde et al 1997), SNPs (Stephens et al 2001, Marth et al 2003) i insercions *Alu* (Batzer et al 1996b, Comas et al 2001, Nasidze et al 2001, González-Pérez et al 2003, Maca-Meyer et al 2004), així com la descripció a gran escala de la variació seqüencial del genoma i de CNVs (*copy number variation*) en els darrers temps (Redon et al 2006).

2.2.1 *Marcadors clàssics*

El grup de marcadors clàssics inclou diferents polimorfismes emprats tradicionalment en genètica de poblacions i detectats directament en els productes de l'expressió gènica. Actualment, per a la majoria d'aquests marcadors ja coneixem les seqüències de DNA i, per tant, també són detectables a través de l'anàlisi del DNA.

Tradicionalment, els marcadors clàssics es poden dividir en els següents tipus:

- a) *Grups sanguinis*: es tracta de proteïnes amb cadenes glucosídiques de la membrana eritrocitària, capaces d'induir la formació d'anticossos. El polimorfisme depèn de la quantitat de sucres de la cadena glucosídica o bé de la composició de la cadena proteica. La detecció es realitza mitjançant tècniques immunològiques, fent servir anticossos comercials que aglutinen els eritròcits en funció de les variants proteiques de superfície que presentin.
- b) *Proteïnes plasmàtiques*: són proteïnes del plasma sanguini amb variacions al·lèliques corresponents a canvis aminoacídics de la cadena. La variació es detecta típicament per tècniques d'isoelectroenfoc i posterior tinció.
- c) *Enzims eritrocitaris*: s'analitzen per electroforesi i posterior revelat. Aquest revelat o tinció es realitza a través de la catalització o reacció enzimàtica específica originant productes tenyits diferencialment.
- d) *Antígens leucocitaris humans o sistema HLA*: es tracta d'antígens del sistema immunitari humà. Tradicionalment, l'anàlisi es feia a través d'anticossos específics, però actualment s'ha generalitzat el seu anàlisi directe sobre la seqüència del DNA.

Des dels seus inicis, amb el descobriment dels grups sanguinis a principis del segle XX (Landsteiner, 1900), els marcadors o polimorfismes clàssics van ser els primers sistemes utilitzats per a caracteritzar la variació de les poblacions humanes. Tot i això, una anàlisi més acurada des del punt de vista de la genètica poblacional no es va aconseguir fins la dècada dels 1930's amb el desenvolupament de la teoria sintètica de l'evolució i de les eines matemàtiques que descriuen la dinàmica dels marcadors genètics en les poblacions (gràcies als esforços de gent com Fisher, Wright, Mayr, Dobzhanski, Simpson...).

Aquesta interpretació més detallada parteix de l'assumpció del caràcter neutre de la majoria d'aquests marcadors i, per tant, influenciats bàsicament per processos demogràfics de deriva genètica i migració, més que no pas per efectes selectius.

2.2.2 Insercions Alu

Una descripció de les insercions *Alu*, el seu origen, evolució, implicacions en l'evolució del genoma i utilitats per a la genètica de poblacions, es pot trobar àmpliament desenvolupada en el capítol 4. Es pot avançar que els elements *Alu* són insercions genòmiques d'uns 300 parells de bases distribuïdes a l'atzar pel genoma dels primats. Existeixen aproximadament un milió de còpies d'*Alu*'s en el nostre genoma.

Algunes insercions *Alu* pertanyents a famílies recents, són polimòrfiques per presència/absència en les poblacions humanes (Batzer i Deininger 2002). Els elements *Alu*, encara es propaguen avui en dia pel genoma a partir de còpies o gens *Alu* actius, mitjançant un procés conegut com a retrotransposició (Jurka et al 1997).

Aquests marcadors s'han mostrat útils per a l'anàlisi de diferències poblacionals i reconstruccions d'històries evolutives, degut bàsicament a tres característiques importants i que els hi són inherents: es tracta de marcadors selectivament neutres, lliures d'homoplàxies i amb l'estat ancestral clarament conegut.

En funció d'aquestes propietats, els estudis poblacionals que utilitzen aquests marcadors s'han generalitzat durant la darrera dècada, i inclouen treballs referents a l'evolució general de l'espècie i de les seves poblacions (Stoneking et al 1997, Antunez de Mayolo et al 2002, Watkins et al 2003) o a l'estudi de les particularitats i l'evolució microgeogràfica de poblacions concretes (de Pancorbo et al 2001, Comas et al 2001, Nasidze et al 2001, González-Pérez et al 2007, Maca-Meyer et al 2004).

2.2.3 *Microsatèl·lits*

Els microsatèl·lits o STRs (*Short Tandem Repeats*) són marcadors caracteritzats per la repetició en tàndem de 2 a 6 parells de bases (Figura 6).

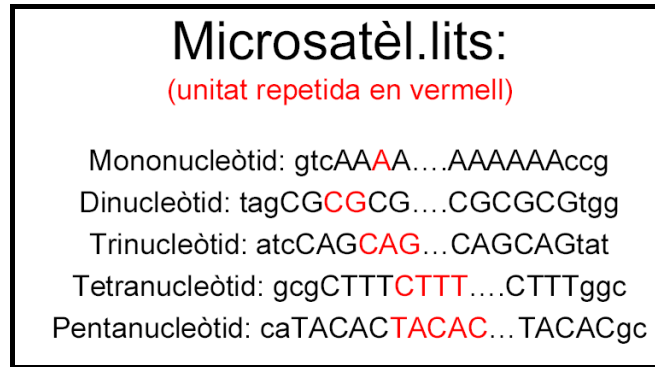


Figura 6. Exemples de microsatèl·lits.

Els microsatèl·lits van ser descoberts a mitjans dels anys vuitanta i, a partir de la generalització de l'ús de la PCR, van gaudir de gran popularitat en els estudis de genètica de poblacions humanes. Aquest èxit és degut a una sèrie de característiques que presenten típicament: són marcadors molt abundants en el genoma, selectivament neutres, amb elevada heterozigositat i per tant molt informatius, i amb una taxa de mutació alta i que depèn sobretot de la longitud de la unitat i del número de repeticions. Aquestes propietats els fan especialment útils per a la identificació individual en ciències forenses i per a la detecció d'esdeveniments demogràfics relativament recents.

Els microsatèl·lits es classifiquen en funció del nombre de nucleòtids de la unitat bàsica de repetició. Segons això reben el nom de dinucleòtids, trinucleòtids, tetranucleòtids, etc. Aquesta és la classificació més habitual, però també n' existeixen d'altres en funció de la complexitat final en la repetició (repeticions perfectes, imperfectes i complexes).

Actualment, s'accepta que el patró generador de diversitat o de noves mutacions en els microsatèl·lits deriva de processos d'*strand slippage* durant la replicació del DNA. S'han postulat diversos models per explicar aquest mecanisme però el que està àmpliament acceptat actualment és el model de mutació *stepwise* generalitzat proposat per Di Rienzo i col·laboradors (1994).

Els marcadors genètics de tipus microsatèl·lit han estat utilitzats en diverses disciplines de la genètica. Per exemple, són una eina bàsica en la genètica forense amb propòsits d'identificació individual i per a la realització de tests de paternitat (Blouin et al

1996). Un altre camp on s'utilitzen àmpliament és la genètica humana, tant per a estudis de lligament en que s'intenta delimitar la posició exacta de gens relacionats amb malalties de component genètic (Dib et al 1996) com per a estudis d'associació amb malalties complexes.

Els treballs en que s'han emprat els STR's per a la reconstrucció de la història de les poblacions humanes i les seves relacions són, així mateix, molt nombrosos (Deka et al 1995, Jorde et al 1997, Aida et al 2003, Esteban et al 2005).

El problema de l'ús dels STR's com a marcadors per a l'estudi de la genètica de poblacions humanes deriva de la seva naturalesa mutacional. Degut al mecanisme d'aparició dels nous al·lels en els microsatèl·lits, no és possible assegurar la identitat per descendència de tots els cromosomes que presenten un mateix al·lel. Per aquesta raó, es tracta de caràcters no lliures d'homoplàsia (al contrari de les insercions *Alu*), un problema important per a la reconstrucció fidedigna de filogènies a partir de marcadors fenotípics o genètics.

2.2.4 SNP's

Els SNP's o *Single Nucleotide Polymorphisms* són mutacions de tipus puntual, és a dir, produïdes en una posició determinada del DNA, on poden aparèixer dos o més bases nucleotídiques diferents. Un marcador es considera SNP quan la freqüència de la base mutant és superior a l'1% en la població, en cas contrari només seria una variant al·lèlica rara o poc freqüent.

Els SNP's han acaparat l'interès recentment en genètica de poblacions, en bona part lligat al desenvolupament del Projecte Genoma Humà i a la posta en marxa del projecte HapMap. L'estudi de la seva variació genètica acostuma a estar relacionat amb nous camps de la genòmica com l'anàlisi a gran escala de les relacions poblacionals i la bioinformàtica. També han estat abastament utilitzats en l'anàlisi de malalties complexes i en estudis d'associació (González-Pérez et al 2002, Vía et al 2003).

Un cop més, i com en els microsatèl·lits, el problema dels SNP's per a la inferència poblacional radica en que no es pot assegurar la identitat per descendència i per tant no estan lliures de fenòmens d'homoplàsia, encara que són molt menys freqüents que en els microsatèl·lits degut a que les seves taxes de mutació són molt més baixes que en aquests darrers. Una bona estratègia per la utilització poblacional d'aquests marcadors, és l'ús i caracterització de STR's en combinació haplotípica amb marcadors més estables i amb l'estat ancestral conegut com certs SNP's o les insercions *Alu* (Tishkoff et al 1996, Tishkoff

et al 1998, Esteban et al 2004, González-Pérez et al 2009), que permeten l'anàlisi de la recombinació i el desequilibri de lligament.

2.2.5 *Les línies uniparentals: DNA mitocondrial i cromosoma Y*

Probablement, el DNA mitocondrial (mtDNA) i el cromosoma Y han estat durant molt de temps els dos sistemes genètics més abastament emprats en els estudis de genètica de poblacions humanes per a la reconstrucció de l'evolució dels humans anatòmicament moderns. Aquest fet deriva de la seva facilitat d'anàlisi, ja que els haplotips i haplogrups reconstruïts de cada sistema són inequívocs, per efecte de la manca de recombinació.

Tant el cromosoma Y com el mtDNA són sistemes o marcadors de tipus complementari, doncs tots dos són d'herència uniparental, el cromosoma Y caracteritza els llinatges masculins i el mtDNA s'hereta només per via materna.

L'absència de recombinació i l'herència uniparental són qualitats molt interessants i que els fan molt útils en aquest tipus d'estudis. Però, tot i això, cal tenir en compte que els canvis evolutius i poblacionals estan afectant a tot el genoma i, de vegades, de forma diferencial. Això és important ja que el registre de la història poblacional es troba en tot el genoma, del qual la major part el constitueixen els autosomes (el cromosoma Y i el mtDNA s'han de considerar només com dos *loci* particulars d'aquest genoma).

El **mtDNA** o genoma mitocondrial consisteix en una doble cadena circular, d'un total de 16 569 parells de bases, present en les mitocòndries en un número variable. Aquest genoma mitocondrial s'organitza en una regió codificant que representa el 90% i una regió no-codificant o regió de control. El genoma mitocondrial inclou un total de 37 gens, bàsicament codificadors d'enzims de la fosforilació oxidativa. Dins la regió de control existeixen un parell de regions variables i de caràcter neutre, que han estat molt utilitzats en treballs de genètica de poblacions: els segments hipervariables I i II (HVS-I i HVS-II).

El mtDNA comprèn un percentatge insignificant del total del genoma de l'individu (0.00055%), representa la variació d'un únic *locus*, però és útil en l'anàlisi de la variació poblacional. El genoma mitocondrial es transmet únicament per via materna, és haploide i no pateix fenòmens de recombinació. Aquestes característiques, permeten l'anàlisi de la filogènia de la variació i la correlació amb la geografia (filogeografia coneguda) (Cann et al 1987). Així doncs, les variants que acumula són les mutacions que es produeixen al llarg del temps en un mateix llinatge matern. Tots els llinatges materns poden ser reconstruïts fins a un llinatge ancestral comú per al mtDNA i les seves relacions de parentesc poden ser

desxifrades. A més, la taxa de mutació en el genoma mitocondrial és considerablement major que en la resta del genoma, acumulant variació més ràpidament. Aquestes característiques han fet del mtDNA un dels sistemes emprats sistemàticament en la descripció de la variació i les relacions poblacionals humanes (Cann et al 1987, Côté-Real et al 1996, Richards et al 1998, Torroni et al 2001, Plaza et al 2003, Achilli et al 2004, Olivieri et al 2006)

El **cromosoma Y** és un dels cromosomes més petits del genoma humà amb aproximadament 60 Mb. Des del punt de vista citològic presenta una regió distal d'heterocromatina al braç llarg que pot variar de longitud entre individus i una regió de 30 Mb d'eucromatina que inclou les regions amb gens funcionals, que tot i això no són gaires. Com ja s'ha comentat la major part del cromosoma Y no pateix fenòmens de recombinació excepte en les dues regions anomenades pseudoautosòmiques situades a l'extrem més distal de cada braç (PAR1 i PAR2).

Aquest cromosoma presenta dos grups de gens, els gens de manteniment que s'expressen en tots els teixits i tenen els seus homòlegs en el cromosoma X, i els gens de masculinitat, com el *SRY* (regió determinant del sexe al cromosoma Y), que s'expressen en el teixit testicular i determinen l'expressió del sexe masculí (Jobling i Tyler-Smith 2003).

La transmissió per via únicament paterna i l'absència de recombinació en la major part del cromosoma Y (regió no recombinant, que es comporta com un únic bloc de lligament) confereixen a aquest sistema unes qualitats força interessants per al seu anàlisi poblacional. Això ha permès la clarificació de les genealogies dels diferents llinatges del cromosoma Y en les poblacions humanes, a més d'intentar la reconstrucció de les seves relacions de parentesc en nombrosos estudis publicats al llarg dels últims anys (Hammer et al 1998, Underhill et al 2001, Bosch et al 2001, Cruciani et al 2007).

Degut a les seves peculiaritats, el mtDNA i el cromosoma Y es comporten com a sistemes genètics complementaris i únics. Tots dos presenten mides poblacionals efectives que són una quarta part de les dels *loci* autosòmics i per tant altament sensibles als efectes sobre la variació produïts per la deriva genètica. Aquesta sensibilitat a fenòmens demogràfics, permet que l'anàlisi dels marcadors uniparentals ens mostri dades precises sobre colls d'ampolla i diferenciació entre poblacions geogràficament properes i relativament recents en el temps (gràcies a l'elevada taxa mutacional del mtDNA).

També cal parlar d'un aspecte important i diferenciador entre cromosoma Y i mtDNA, i és que tot i les seves característiques comunes, són marcadors que també estan altament influenciats per patrons de migració específics per sexes, i per diferències socials i de comportament entre els dos sexes (Seielstad et al 1998). Així, diferents patrons de migració de les dones respecte els homes, taxes de mortalitat diferents entre els dos sexes, o freqüències particulars de poligàmia i poliàndria en diferents poblacions, poden ser fenòmens que influèncin particularment la variació en aquests sistemes genètics i que determinin uns patrons de divergència diferents pel cromosoma Y i pel mtDNA (Salem et al 1996, Oota et al 2001).

2.3 Origen de les poblacions humanes modernes

La informació científica disponible sobre la història de la nostra espècie prové de dues fonts principals: el registre paleoantropològic i les inferències històriques basades en la variació genètica actual observada en humans. Tot i que els dos tipus d'informació són de tipus fragmentari, han anat convergint en els últims anys mostrant un mateix escenari evolutiu general.

L'evidència fòssil disponible fins ara, suggereix que els humans anatòmicament moderns van evolucionar a Àfrica fa uns 200 000 anys, a partir d'una població preexistent. Els primers fòssils associats a aquesta morfologia típica apareixen a l'Àfrica oriental fa entre 160 000 i 200 000 anys (McDougall et al 2005). Sembla ser que, en aquell moment precís, la població d'humans anatòmicament moderns devia ser petita i localitzada (Harpending et al 1998). En el mateix moment, en altres llocs del vell món, vivien altres poblacions d'humans: *Homo sapiens* anatòmicament arcaics a Àfrica, neandertals a Europa i una espècie anterior, l'*Homo erectus*, a Àsia.

Les primeres restes anatòmicament modernes trobades fora d'Àfrica provenen de l'Orient Mitjà i daten de 100 000 anys enrere, en un període força càlid. Tot i això, en el període fred posterior aquesta regió va tornar a ser habitada pels Neandertals. Està força acceptat actualment que els grups d'humans moderns van començar a sortir de manera permanent d'Àfrica abans de 60 000 anys enrere. Aquesta expansió va arribar ràpidament al sud-est asiàtic i Austràlia (fa 55 000 anys). Els primers fòssils ja anatòmicament moderns trobats a Europa daten de només uns 35 000 anys (Trinkaus et al 2003).

Les dades existents sobre variació genètica humana donen suport a les evidències aportades pel registre fòssil. A més, la genètica de poblacions permet extreure algunes conclusions complementàries sobre la dinàmica de les poblacions humanes modernes durant la sortida d'Àfrica. Les poblacions africanes mostren una diversitat genètica superior a la de les poblacions no africanes, un patró que seria consistent amb una aparició dels humans anatòmicament moderns a Àfrica i una posterior colonització de la resta del món (Tishkoff i Williams 2002). La diversitat observada en poblacions fora d'Àfrica només és una part de l'observada en els grups africans. Aquest patró seria el que produiria un grup limitat d'individus migrant des d'Àfrica i, per tant, portadors de només una fracció de la diversitat genètica africana (Cavalli-Sforza i Feldman 2003). Els patrons de variació semblen suggerir una expansió inicial a Àfrica seguida d'una expansió en poblacions no africanes, amb dates en general coincidents amb el registre fòssil (Jorde et al 1998).

2.3.1 El Model Multirregional i l'Origen Recent Africà

Els aspectes que romanen més controvertits actualment, tenen a veure amb els detalls i possibles relacions entre humans anatòmicament moderns i arcaics. Per entendre aquests aspectes, és útil recapitular sobre les dues principals teories inicials sobre l'origen de l'home modern:

El **Model Multirregional** es posiciona a favor d'una evolució del llinatge humà modern per continuïtat genètica a partir de les primeres poblacions d'*Homo erectus*. Per tant, l'origen dels humans moderns no seria únic i localitzat, sinó que s'hauria produït de manera simultània en diferents regions del món. Aquest model implica que els diferents llinatges humans actuals convergeixin fins molt antic i que s'haurien mantingut mitjançant un flux gènic constant entre els diferents grups poblacionals per evitar la divergència i l'especiació dels grups. Aquest tipus d'evolució i el flux gènic permanent exigeix que les mides poblacionals siguin força grans durant tot el passat evolutiu de l'espècie.

L'**Origen Recent Africà** o model *Out Of Africa* postula que les poblacions humanes modernes provenen d'un petit grup humà aïllat que va sortir d'Àfrica fa entre 100 i 150 milers d'anys, expandint-se i colonitzant la resta del món. Aquesta expansió s'hauria produït sense barreja genètica amb els humans arcaics presents fora d'Àfrica. Es tractaria d'un model de reemplaçament del tipus morfològic arcaic pel modern i, per tant, amb totes

les poblacions actuals molt recents i homogènies genèticament entre elles (Fig.7). Existeix una versió modificada de l'*Out Of Africa*, l'anomenat *Weak Garden Of Eden Hypothesis* postulada per Harpending i Rogers (2000), segons la qual, la població original estava ja fortament estructurada abans de l'expansió i que a la sortida d'Àfrica hauria seguit un coll d'ampolla que hagués reduït la mida poblacional per després tornar a incrementar-se fortament fa uns 50 000 anys.

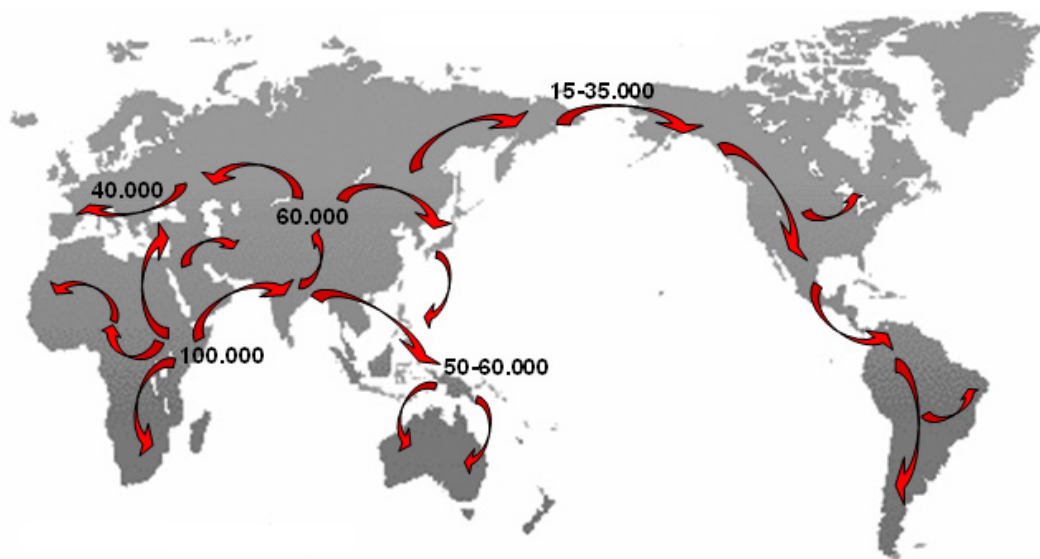


Figura 7. Model d' *Out of Africa* (adaptat de Cavalli-Sforza i Feldman 2003).

2.3.2 Evidències genètiques

Una bona part dels estudis genètics com els derivats del mtDNA (Ingman et al 2000), cromosoma Y (Underhill et al 2000), cromosoma X (Kaessmann et al 1999) i algunes regions autosòmiques (Harpending i Rogers 2000), semblen donar suport al model de l'Origen Recent Africà, i la substitució gradual de les poblacions humanes arcaïques. Tot i això, un bon grup d'investigadors argumenten que l'escenari no pot ser tan simple, i que probablement les contradiccions de les dades genètiques especialment a nivell de gens autosòmics, estarien més d'acord amb un model en que els humans portadors de trets moderns haurien sortit d'Àfrica en diferents moments, al llarg d'un perllongat període de temps, barrejant-se amb humans arcaïcs en diferents parts del món (Eswaran 2002, Templeton 2002, Garrigan et al 2005; Garrigan & Hammer 2006). Així, DNA autosòmic de poblacions d'humans arcaïcs persistiria en les poblacions actuals, així com certs trets morfològics que són diferenciadors dels grans grups humans moderns (Wolpoff et al 2001). L'efecte diferencial del possible flux gènic sostingut entre grups humans antics i/o

l'aïllament recent de les poblacions humanes modernes pot visualitzar-se esquemàticament a la figura 8.

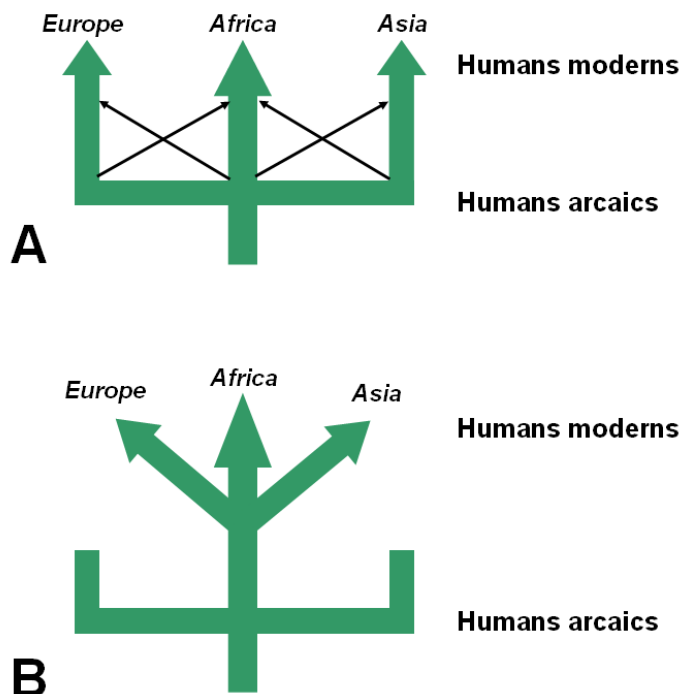


Figura 8. A: Esquema de la hipòtesi multirregional, on els humans arcaics evolucionen *in situ* cap a humans moderns a Àfrica, Àsia i Europa. El flux genètic, representant en forma de fletxes negres, manté les similituds genètiques entre poblacions. **B:** Esquema de la hipòtesi de la substitució africana recent, on els humans moderns evolucionen de formes arcaiques a Àfrica, i posteriorment migren fora d'Àfrica substituint les formes arcaiques d'Àsia i Europa.

Aquesta controvèrsia continua molt activa avui en dia amb contínues evidències en un sentit i l'altre. Per una banda, els estudis del mtDNA i el cromosoma Y, en restes arcaiques i poblacions modernes, indiquen que si existeix alguna contribució dels humans arcaics a les poblacions actuals, aquesta ha de ser molt petita (Takahata et al 2001, Serre et al 2004). No semblen indicar el mateix els estudis derivats de les seqüències autosòmiques, encara que en aquests casos és difícil quantificar les contribucions arcaiques al *pool* genètic modern, doncs la majoria de gens autosòmics tenen temps de coalescència molt antics, previs a la diferenciació dels humans arcaics (Pääbo 2003).

Així doncs, sembla que els models simplistes estan passant a la història i els nous estudis publicats comencen a evidenciar la necessitat de dissenyar hipòtesis intermèdies capaces d'assimilar aquestes discrepàncies i particularitats. Per exemple, alguns models (Fig. 9) actuals especulen amb la possibilitat de que la població ancestral que sortís d'Àfrica

estigués fortament subdividida, explicant millor l'estructuració de la variació genètica que observem actualment (Satta i Takahata 2002). Altres autors, ja indiquen obertament que els patrons de variació autosòmica detectats actualment no són compatibles amb una expansió i colonització del planeta per part d'una única població inicial, sinó més aviat amb pèrdues graduals de diversitat en els successius colls d'ampolla lligats a colonitzacions recurrents durant l'expansió i amb possibles assimilacions puntuals de poblacions precedents (Harpending i Rogers 2000, Watkins et al 2003).

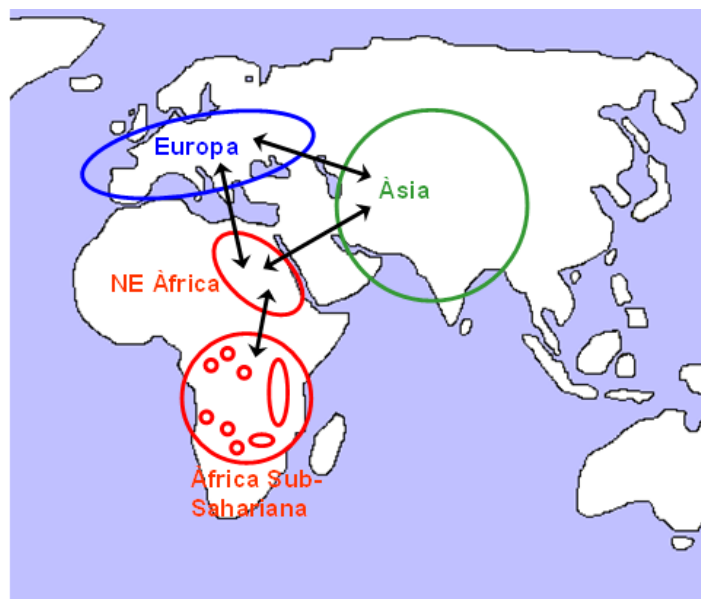


Figura 9. L'estructuració poblacional original dins d'Àfrica podria explicar l'elevada diversitat haplotípica i l'alta proporció d'haplotips ancestrals a Àfrica (adaptat de Satta i Takahata 2002).

En aquest esforç assimilador de les discrepàncies mostrades per diferents recopilacions de dades, és interessant destacar un treball recent d'en Vinayak Eswaran i els professors Harpending i Rogers de la University of Utah (Eswaran et al 2005). Aquest treball conclou que les dades autosòmiques no donen suport a les dades de *loci* individuals com el mtDNA, i encara menys a qualsevol model simplificat de la història demogràfica humana. En el treball estudien la possibilitat de que el fenotip modern humà s'originés a Àfrica i avancés a la resta del món, mitjançant difusió demica local, hibridació i selecció natural. El model Multirregional, com que suposa una coevolució independent dels grups amb flux gènic entre ells, implica escombrades selectives a nivell de molts *loci* individuals de manera independent. D'altra banda, l'*Out Of Africa* implica una escombrada global en el genoma fruit de l'expansió d'una única població original. Finalment, i en contraposició, el nou model d'Eswaran i col·laboradors postula un cas intermedi d'escombrades selectives a nivell fenotípic i que, per tant, influèncin a grans grups de *loci* autosòmics o regions cromosòmiques en conjunt. Les simulacions numèriques d'aquest procés intermedi

semblen estar més d'acord amb les contradiccions de les dades genètiques trobades fins ara, i indiquen que aproximadament el 80% de gens nuclears podrien haver patit algun grau d'assimilació de material genètic de poblacions precedents d'humans arcaics no-africans.

Els esforços recents en la caracterització sistemàtica de la diversitat genètica humana derivats dels grans projectes internacionals associats al *Human Genome Project*, *HapMap Project* i *Human Genome Diversity Project*, van conduir inexorablement a l'ús de grans bases de dades genètiques per a la descripció dels patrons evolutius de la humanitat i per al discerniment del seu origen recent. En aquests treballs, una aproximació habitual ha estat la comparació de freqüències dels denominats "al·lels ancestrals", és a dir, aquells característics de l'últim avantpassat comú. Estudis inicials suggerien que la gran majoria d'aquests al·lels ancestrals eren africans en el sentit que era en aquestes poblacions on assolien la seva màxima freqüència. Alguns genetistes interpreten aquesta evidència com el reflex d'un evident origen recent africà dels humans moderns (Satta and Takahata 2002, 2004), mentre que altres autors semblen fer interpretacions que refutarien aquesta visió (Templeton 2002).

Un cop més, les interpretacions fixistes d'aquests resultats no semblen estar justificades tal com dedueixen els estudis més recents. Així, Rogers i col·laboradors (2007) han publicat recentment exhaustives simulacions a partir dels reculls de dades genètiques de diferents tipus, i on es demostra que en línies generals la distribució d'al·lels ancestrals no es pot generalitzar i depèn en gran mesura de fenòmens com la taxa de mutació de cada tipus de polimorfisme. Així, els al·lels ancestrals són més freqüents en les suposades poblacions ancestrals quan la taxa de mutació per *locus* és elevada, però aquesta tendència no es compleix en molts casos, especialment quan la taxa de mutació és especialment baixa. Aquestes evidències, conjuntament amb els anteriorment mencionats efectes d'escombrades selectives i d'estructuració en les poblacions ancestrals, fan que les interpretacions dels resultats hagin de ser inexcusablement de naturalesa extremadament complexa (Cruciani et al 2008, Long et al 2009, Witherspoon et al 2006). Aquesta nova imatge global, en molts casos ha de prendre en consideració, a més a més, els efectes diferencials que la selecció local hauria tingut en regions genòmiques molt diverses i en molt diversos ambients locals, donant per acabades definitivament les visions clàssiques i simplistes sobre l'adscripció a uns o altres grups humans, les relacions de parentiu directe entre poblacions i la seva evolució unidireccional (Li et al 2008, Long et al 2009, Witherspoon et al 2007).

3 La genètica de poblacions i la regió mediterrània

Durant els últims temps i especialment en el curs de la darrera dècada, els estudis sobre el poblament humà de les diferents regions del món s'han estès àmpliament, gràcies a la generalització i simplificació de les tècniques d'anàlisi del DNA i a la diversificació de marcadors i *loci* disponibles per a l'anàlisi poblacional i evolutiu. En aquesta àmplia tasca de recerca, la regió Mediterrània i el continent europeu ocupen una posició privilegiada. Aquesta posició deriva de diversos factors com la persistència de formes o variants autòctones de l'espècie humana com els neandertals (fins fa uns 28 000 anys al continent europeu), del seu paper en l'evolució i diferenciació dels grups humans moderns (que apareixen a Europa fa uns 40 000 anys), del paper i mecanisme d'arribada del Neolític i les poblacions agricultores i, fins i tot, del desenvolupament i expansió de nombroses civilitzacions que són la base de la cultura occidental actual.

3.1 Problemàtiques actuals sobre el poblament del Mediterrani

Malgrat el volum de treballs recents i de noves dades disponibles en l'àmbit de les poblacions mediterrànies, aquesta àrea d'estudi no està exempta de controvèrsies, de manera que els moviments poblacionals del passat i la història demogràfica dels europeus i els mediterranis són objecte de discussió activa en la bibliografia especialitzada. Entre les problemàtiques més destacades sobre els aspectes que en concret preocupen a aquest treball, es poden destacar els següents:

3.1.1 L'arribada del Neolític a Europa i al Nord d'Àfrica

L'any 1984, Feldman i Cavalli-Sforza publicaven les seves reflexions sobre els possibles models per explicar l'entrada del Neolític a Europa. El model de **difusió cultural** postula l'entrada i expansió de l'agricultura a Europa des del Proper Orient sense moviments substancials de poblacions, simplement per intercanvi i assimilació cultural de les noves tecnologies entre grups veïns. Per contra, el model de **difusió demica** es decanta

per una ràpida expansió poblacional des del Proper Orient i assimilació dels grups paleolítics preexistents. Aquest treball original de fa 25 anys tracta de conciliar la informació arqueològica i genètica i, en concret, utilitzant dades de grups sanguinis i enzims eritrocitaris, detecta un patró de variació genètica del sud-est europeu al nord-oest, que donaria suport prioritari al model dèmic de difusió del Neolític.

Cap a principis dels anys 90's van començar a aparèixer crítiques a aquest model inicial, per part dels arqueòlegs que postulaven que les noves dades de datació de jaciments no semblaven estar d'acord amb la taxa d'expansió tan elevada requerida pel model de difusió dèmica. A més, els jaciments neolítics complerts a Europa, és a dir amb restes de totes les tecnologies associades a l'expansió de l'agricultura, només es trobaven al sud-est i centre d'Europa.

Cap al 1996, amb els estudis del mtDNA, començaren a acumular-se dades genètiques sobre l'expansió de l'onada neolítica a Europa. Aquests primers resultats van sorprendre a la comunitat científica doncs es va calcular que un 80% de llinatges mitocondrials eren anteriors al Neolític i, en conseqüència, la contribució de població neolítica migrant a Europa només suposaria al voltant del 20% de la diversitat genètica mitocondrial actual (Torroni et al 2001). Més endavant, les dades del cromosoma Y trobaren valors similars (Camino et al 2000). Al mateix temps, estudis paral·lels sobre la variació mitocondrial i al cromosoma Y i sobre els càlculs i datació de llinatges (Barbujani i Bertorelle 2001), es posicionen en l'altre sentit, donant suport a una major contribució Neolítica a les poblacions europees (Fig. 10).

Probablement, cap de les dues posicions extremes és certa, i l'onada neolítica avançà mitjançant un model intermedi, amb una considerable substitució poblacional al sud-est i centre europeu i una predominant difusió cultural a l'occident del continent. A més, a aquest patró intermedi se li sumen processos diversos que tingueren lloc durant el període recent d'expansió de civilitzacions i, més antigament, al Paleolític superior, quan poblacions europees pre-neolítiques es refugiaren del màxim glacial a la península Ibèrica, nord d'Itàlia i Balcans amb posteriors expansions cap al nord amb la millora de les condicions climàtiques.

Cal comentar que les datacions de llinatges genètics del mtDNA i del cromosoma Y, sempre són més antigues que els moviments poblacionals, simplement pel fet que les mutacions ja hi eren en les poblacions neolítiques en expansió i, per tant, són datacions que precedeixen als fets o expansions en qüestió (comentari de Barbujani a Jobling 2004). Degut a això no és correcte dir que només el 20% de llinatges mitocondrials europeus són

neolítics en contraposició a un 80% pre-neolítics, perquè algun percentatge d'aquests llinatges pre-neolítics venien amb les poblacions neolítiques que s'expandien cap a Europa. El problema real és com quantificar el gruix d'aquests emigrants provinents del Pròxim Orient i tenir en compte que en els últims 50 000 anys moltes coses han succeït a Europa, fent molt difícil poder diferenciar un fenomen demogràfic dels altres (comentari de Richards a Jobling 2004).

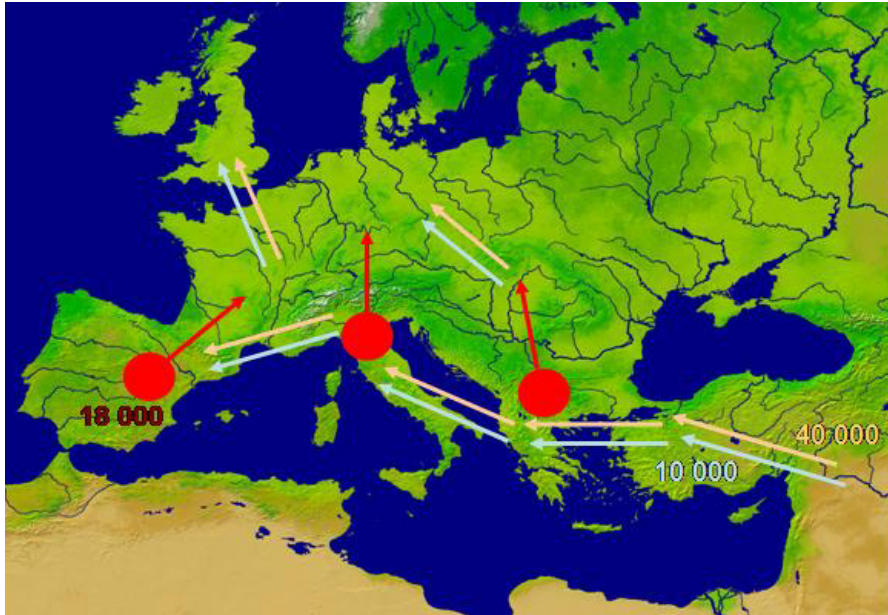


Figura 10. Mapa amb els principals fluxos migratoris prehistòrics a Europa (paleolítics i neolítics) i els refugis postglacials més destacats (adaptat de Barbujani & Bertorelle 2001).

3.1.2 Grau de flux gènic entre ambdues ribes del Mediterrani

Aquest és un altre dels aspectes controvertits actualment i que generen interpretacions clarament oposades. Encara avui en dia, no està clar fins a quin punt ha estat destacable o no el contacte i intercanvi genètic entre poblacions de la riba europea i africana de la Mediterrània.

El que sembla clar és que existeixen dues barreres geogràfiques importants a la regió, el mar Mediterrani i el desert del Sàhara, que han influenciat els processos de poblament a Europa i especialment al Nord d'Àfrica en sentit est-oest. Ara bé, aquestes barreres no sempre han estat allà o no sempre han actuat de la mateixa manera i amb la mateixa intensitat. A la primera meitat de l'Holocè, la regió del Sàhara estava dominada per un clima humit que probablement va facilitar l'expansió i assentament de poblacions proto-mediterrànies al llarg de tot el nord d'Àfrica (Camps 1980). Només des de fa 5000 anys les condicions climàtiques d'aridificació s'intensifiquen fins a generar un desert com l'actual (Said i Faure 1990).

Al mateix temps la barrera imposada pel Mediterrani, sembla relativa, doncs les dues ribes de l'estret de Gibraltar només estan separades per 15 km i són visibles des de l'oposada. I encara que certes corrents marines dificultarien la navegació en certs moments, també és cert que les dades històriques mostren moviments poblacionals constants, encara que potser limitats en el grau d'intercanvi poblacional, des del sud d'Europa al Nord d'Àfrica i en sentit contrari, al menys des del període calcolític i l'expansió de la cultura del vas campaniforme (i possiblement molt abans, amb la cultura iberomarusiana i capsiana).

3.1.3 Flux poblacional entre l'Àfrica Sub-Sahariana i el Nord d'Àfrica

Habitualment s'accepta que el desert del Sàhara ha resultat en una eficient barrera geogràfica durant els últims mil·lennis. Anteriorment però, les condicions ambientals haurien representat una millor oportunitat per als intercanvis poblacionals i l'assentament de grups humans al llarg de tot el Nord del continent africà.

A part dels possibles contactes del període preneolític, cal centrar el debat en el període més recent d'expansions humanes modernes, i en conseqüència amb un desert molt més difícil de flanquejar. Aquesta barrera hauria implicat la diferenciació inicial dels grups nord-africans amb llengües berber respecte de les poblacions humanes subsaharianes. Però tot i això, sembla clar que posteriorment, els contactes han estat possibles entre les poblacions de les dues bandes del Sàhara com atesten les documentades rutes comercials a través de la costa des del Marroc cap al sud, i a través dels intercanvis comercials portats a terme per les tribus nòmades de Tuaregs del Sàhara (Bernus 1993).

De nou, el més difícil és quantificar quin ha estat el grau o percentatge d'aquests contactes i, sobretot, el gruix real de l'intercanvi poblacional i de *pool* gènic bescanviat que hagi pogut implicar el procés.

3.1.4 Relació dels berbers amb la resta de poblacions mediterrànies

Com ja ha estat esmentat, els berber i el seu origen van ser durant llargs períodes de la història motiu de les més curioses hipòtesis, la majoria difícils de sostenir des del punt de vista de la ciència moderna. Encara avui dia però resten diverses incògnites a resoldre:

Així, en primer lloc, caldria intentar discernir si els berber són veritables hereus i en quin grau de les poblacions paleolítiques tardanes que poblaven el nord de l'Àfrica. Sembla ser que moltes dades, tant arqueològiques com genètiques donarien suport a algun tipus de parentesc directe amb aquelles poblacions originàries.

D'altra banda, el neolític també va arribar al nord d'Àfrica i, per tant, resulta interessant desxifrar com ho va fer, si es pot diferenciar entre una difusió estrictament cultural o bé de tipus substitució dèmica com s'ha postulat per al continent europeu, o si el tipus d'expansió neolítica implica a ambdós fenòmens. En aquest darrer supòsit, seria de gran valor establir quantitativament quina ha estat l'aportació de les poblacions neolítiques als pobles berbers originals.

Finalment, una altra qüestió important està centrada en temps històrics i radica en els efectes migratoris entre poblacions i civilitzacions mediterrànies i el seu impacte en el *pool* gènic actual de les poblacions berbers. Especialment aquest aspecte sembla controvertit en el cas concret de la invasió musulmana en el nord d'Àfrica: quin impacte van tenir les poblacions àrabs en els grups berbers, com queda la configuració poblacional actual del Magrib i quin ha estat el grau de contacte i intercanvi poblacional entre el Magrib i la península Ibèrica.

3.1.5 El cas d'alguns aïllats poblacionals del Mediterrani

Entre les mostres que s'han inclòs en el treball experimental d'aquesta tesi, existeixen diverses poblacions descrites tradicionalment com a casos especials dins de la diversitat antropològica del continent europeu.

Els **bascos** han estat considerats repetidament com una població directament descendent dels pobladors paleolítics originals d'Europa. Aquesta hipòtesi s'ha mantingut des de diferents grups d'evidències però ha estat especialment remarcada des del segle XIX basant-se en dades lingüístiques. La llengua pròpia dels bascos és l'èuscar, una llengua preromànica i preindoeuropea i, en conseqüència, no relacionada amb cap altra llengua parlada a Europa. Aquest fet, fa remuntar l'origen del basc a més enllà de 4000 anys enrere com a mínim. La particularitat lingüística junt amb certes dades moleculars (Bertranpetit i Cavalli-Sforza 1991) han estès la idea que els bascos han estat una població aïllada durant mil·lennis, estructurada en pocs clans de distribució irregular al nord de la península Ibèrica, amb molt poca influència de les onades neolítiques i dels efectes romanitzadors posteriors. Tot i aquesta idea que considera als bascos com a exemple del *pool* gènic dels primers pobladors europeus, altres dades de variació molecular més recents semblen no detectar una particularitat especialment rellevant d'aquesta població (Alonso et al 2005), o com a mínim no tan marcada com en d'altres poblacions europees particulars.

El cas dels **pasiegos** de Cantàbria és un altre exemple del que de vegades s'ha considerat un dels reductes de població ancestral europea (Sánchez-Velasco et al 2003). En

principi, les evidències històriques apunten que probablement no va ser una regió permanentment habitada fins al segle XI, quan està documentada la repoblació d'aquestes valls muntanyoses per part de població de les àrees properes. Des del s. XVIII es manté una població en equilibri d'uns 5000 habitants, caracteritzada per un relatiu aïllament, i un elevat grau d'endogàmia i consanguinitat. Tot i això, l'origen dels pasiegos no està clar i s'han postulat diferents hipòtesis. Algunes remunten el seu origen al Paleolític superior, altres el situen en un reducte de pobladors germànics refugiats a les valls durant la invasió islàmica i, finalment, algunes dades apunten a que els seus ancestres podrien ser moriscos i jueus refugiats durant l'edicte d'expulsió de la península Ibèrica.

La població **sarda** a diferència de les anteriors, destaca per ser una població illenca, però de la mateixa manera aïllada durant molt de temps. Les primeres restes humanes a l'illa són molt antigues i han estat datades en gairebé 9000 anys. La cultura nuràgica sembla ser la original dels pobladors pre-neolítics de l'illa, que haurien estat desplaçats cap a l'interior pels cartaginesos i els romans. Des de llavors, els contactes culturals i poblacionals d'aquesta regió muntanyosa més interior, han estat mínims, fent d'aquesta zona la més aïllada i conservada des del punt de vista lingüístic i genètic (Francalacci et al 2003). A part del marcat aïllament trobat en estudis genètics (Morelli et al 2000, Francalacci et al 2003), també han estat detectats possibles components o contactes antics de poblacions ibèriques amb l'illa (Cao et al 1989).

Finalment, dins el conjunt mediterrani, cal destacar algunes poblacions **berbers** del Nord d'Àfrica com a exemples particulars d'aïllament. Aquest és el cas per una banda dels berbers algerians anomenats Mozabites, que presenten un dialecte i una escriptura particular del Tamazight. Els mozabites mantenen unes particularitats socials i culturals fruit d'un cert grau d'aïllament històric. Aquest fet ha estat evidenciat en diferents treballs sobre la seva diversitat genètica (Bosch et al 2000, González-Pérez et al 2003). Finalment, els berbers orientals pobladors de l'Oasi de Siwa a Egipte, representen l'exemple més evident d'aïllament geogràfic i de marcades vicissituds històriques dintre dels berber. Tot i l'endogàmia aparent i històrica d'aquesta població, els treballs sobre aquest grup evidencien una marcada diversitat genètica, per exemple a nivell de l'al·lel O del grup sanguini ABO (Amory et al 2004) i, al mateix temps, uns patrons de variació particulars amb barreja de components caucasoides i també sub-saharians, per exemple en marcadors del gen del Receptor d'Androgens (Esteban et al. 2005).

3.2 *Variació genètica i poblament del Mediterrani*

Sobre el controvertit tema de l'expansió neolítica a Europa i la conca Mediterrània, les dades genètiques poden ser un complement clarificador dels estudis arqueològics que eren els únics disponibles fins les darreres dècades. Les dades arqueològiques mostren un gradient temporal per a l'expansió de l'agricultura a Europa: apareix fa uns 10 000 anys al Pròxim Orient, arriba fa 9000 anys a l'Egeu i Grècia i d'aquí s'expandeix seguint dues vies, la de l'interior d'Europa arribant al Bàltic fa entre 5500 i 4200 anys, i la de la costa mediterrània per on avança amb celeritat.

Com ja s'ha especificat prèviament, existeixen dos models bàsics per l'avenç de la cultura neolítica. La difusió cultural implica només el moviment d'eines i tecnologies, no de poblacions. Aquest model implicaria una clara discontinuïtat entre el *pool* genètic europeu actual i el de les poblacions del Pròxim Orient. En el model de difusió demica són els propis agricultors els que es traslladen portant amb ells la cultura neolítica. En una interpretació estricta del model de difusió demica, les poblacions europees actuals mostrarien molt poca diversitat genètica i una elevada afinitat amb el Pròxim Orient.

Molt probablement, la realitat no pot simplificar-se a un únic d'aquest models, sinó que més aviat seria un híbrid dels dos en que els agricultors neolítics s'expandien però també es barrejaven amb les poblacions autòctones de les regions on arribaven. Aquest model intermedi depèn de molts aspectes, que poden modificar el que s'observa en les poblacions actuals:

- les poblacions mediterrànies han patit episodis històrics que han facilitat l'efecte de la deriva i les migracions (invasions dels bàrbars, dels àrabs, etc)
- la composició genètica original dels europeus paleolítics podia no ser uniforme i haver estat influïda, al seu torn, per moviments poblacionals associats a les oscil·lacions de la temperatura durant els màxims glacials
- els indígenes europeus i els pobladors neolítics podien haver tingut bona part del seu *pool* genètic en comú
- la interacció entre pobladors originals i neolítics podria haver estat molt complexa (incloent elements com la guerra, transmissió d'epidèmies, tractes comercials, cooperació, etc.)

- L'onada d'expansió de l'agricultura no sembla haver estat uniforme, sinó que comportaria períodes d'avenç ràpid seguits de llargs períodes d'estancament o moviment limitat dels grups establerts

3.2.1 Evidències aportades pels marcadors clàssics

Les dades més concloents sobre la variació molecular dels marcadors clàssics a Europa i la seva interpretació per a estudiar el model de poblament neolític de la regió provenen de l'àmplia recopilació i estudi sistemàtic que van portar a terme Cavalli-Sforza i col·laboradors (1994). Aquests autors recopilen les dades per més de 30 *loci* diferents. Posteriorment, per evitar els problemes de l'heterogeneïtat de patrons per cada *loci* individual i per intentar visualitzar els processos de selecció que són els mateixos per a tots els marcadors, els autors realitzen una anàlisi de components principals. Amb aquest procediment intenten sintetitzar el màxim de variació de manera gràfica i aconsegueixen visualitzar-la en mapes sintètics que poden ser compatibles amb certes explicacions i models.

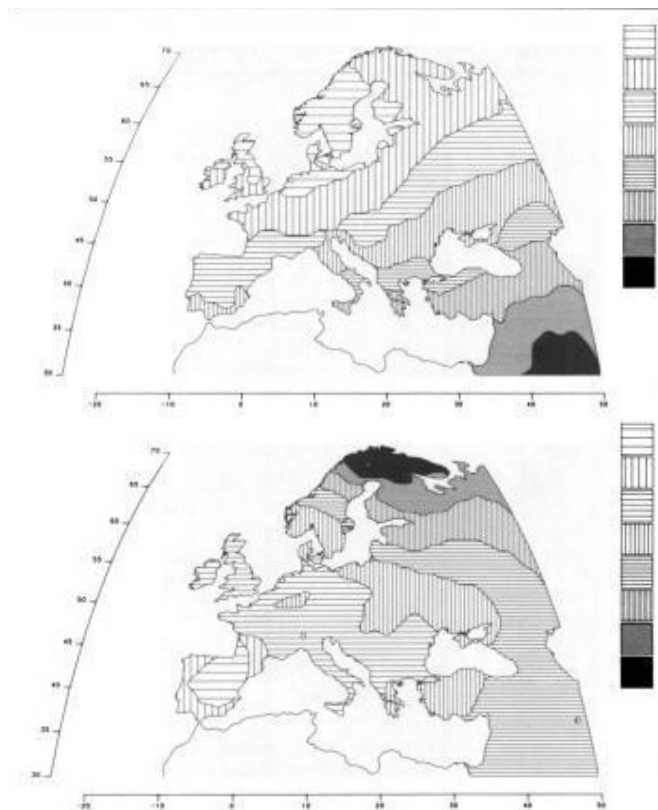


Figura 11. Mapes sintètics d'Europa basats en els dos primers components principals (extret de Cavalli-Sforza et al 1994)

En aquesta anàlisi, els primers quatre components principals expliquen prop del 70% de la variació estudiada (Fig. 11). El primer component (28%) mostrava un clar patró d'una expansió focalitzada al Pròxim Orient i amb un gradient de variació concèntrica. Barbujani et al (1997) postulen que aquest patró només seria compatible amb una entrada important de població neolítica a Europa.

Tot i les clines evidenciades pels primers components principals, d'entrada no hi ha manera d'atribuir inequívocament el seu origen en l'expansió neolítica o bé en el poblament paleolític inicial del continent europeu. Les evidències a favor de l'expansió neolítica provenen de la correlació entre distàncies genètiques, geogràfiques i temporals, així com de la hipòtesis sobre la dispersió de les llengües indoeuropees datada en paral·lel a l'avenç neolític.

3.2.2 Evidències aportades pels marcadors genètics autosòmics

Els estudis basats en polimorfismes de DNA nuclears que intenten analitzar la seva variació en el conjunt de les poblacions europees i mediterrànies són cada cop més abundants. Entre els destacats podem incloure el treball de Chikhi i col·laboradors (1998). Aquests investigadors analitzen un grup de microsatèl·lits i minisatèl·lits autosòmics junt amb la variació pel sistema HLA. Els resultats de l'estudi indiquen un grau de diferenciació interpoblacional a Europa molt petita, però així i tot són capaços de detectar patrons clinals per als diferents marcadors estudiats. També dedueixen uns temps de divergència entre parells de poblacions que en la majoria de casos no superen els 10 000 anys. Aquesta dada és interpretada com a indicadora d'una expansió poblacional lligada a l'expansió del Neolític a Europa.

Altres dades que també es mostren d'acord amb aquesta expansió són les de la variació de certs al·lels associats a malalties, com l'al·lel R408W-1.8 causant de la fenilcetonúria (O'Donnell et al 2002), o d'al·lels lligats a pràctiques específiques de la cultura neolítica. Aquest darrer és el cas de la mutació -13910T en el gen de la lactasa, lligat a la tolerància lactàsica i per tant a l'expansió de la ramaderia associada a la cultura neolítica (Myles et al 2005). A més a més, aquest últim treball donaria suport a una expansió paral·lela del neolític a les dues riberes del Mediterrani.

Els estudis disponibles sobre la diversitat d'altres marcadors autosòmics a Europa, com ara les insercions *Alu*, són més dispersos i en general restringits a àrees geogràfiques limitades (Comas et al 2000, Nasidze et al 2001, González-Pérez et al 2003).

3.2.3 Evidències aportades pel DNA mitocondrial

Els estudis sobre la variació del mtDNA al continent europeu i la regió mediterrània s'han anat acumulant al llarg dels últims quinze anys. En bona part, la polèmica suscitada en torn de les hipòtesis dèmica i de difusió cultural, ha sorgit de les interpretacions dels resultats obtinguts en aquests treballs.

Entre els primers estudis desencadenants de la polèmica destaca el publicat per Richards i col·laboradors l'any 1996. En aquest estudi, s'analitza la seqüència HVSI del mtDNA en 14 poblacions. Els resultats semblaven indicar una diversitat haplotípica destacada a Europa i la detecció de 5 llinatges principals derivats de l'anàlisi de *median networks*. Per la majoria de llinatges (haplogrup J) calculen un temps de divergència superior als 10 000 anys i per tant previs a l'expansió de l'agricultura a Europa. Els dos llinatges més recents detectats tenen els seus ancestres al Pròxim Orient i, per tant, van arribar amb l'expansió neolítica (l'actual freqüència a Europa està al voltant del 12%), però no mostren patrons clinals clars a Europa. Aquest estudi inicial, va rebre diverses crítiques referents a les limitacions de l'anàlisi del mtDNA i de la metodologia emprada (anàlisi de llinatges en comptes de càlculs basats en freqüències haplotípiques), així com la problemàtica d'assumir temps de divergència d'haplotips com a representatius del temps de divergència real entre poblacions.

Un altre estudi plantejat des del punt de vista de la difusió dèmica (Simoni et al 2000) planteja l'anàlisi utilitzant una aproximació clàssica a partir de freqüències i també filogènies d'haplotips. Aquesta anàlisi detecta molt poca estructuració de la variació a Europa però amb una certa clina al voltant del Mediterrani coincidint amb el patró d'expansió del Neolític a la regió, i sense patrons clars d'expansions a l'època postglacial. Aquests resultats van ser àmpliament criticats per Torroni i col·laboradors (2000), adduint errors en la definició dels haplotips i en les taules de dades presentades.

Un estudi posterior de Richards i col·laboradors (2000) intenta corregir les mancances criticades inicialment, incrementant el número de regions mitocondrials analitzades i la fiabilitat de la filogènia dels llinatges detectats. En aquest cas, les dades no mostren patrons clars, a part de la diferenciació entre europeus i el Pròxim Orient, i es detecta l'haplogrup H com el més freqüent a Europa. Un altre cop, s'observen indicadors d'expansions poblacionals i només es mantenen els llinatges J i T1 com a pròpiament neolítics (calculen una contribució neolítica a Europa de només el 20%). L'impacte demogràfic principal detectat torna a estar lligat a les expansions posteriors als períodes

glacials del Paleolític Superior, associades principalment a la distribució de l'haplogrup V (Torrioni et al 2001).

Un altre estudi destacat (Richards et al 2003) fa servir mètodes basats en freqüències i un anàlisi de components principals. En aquest cas, la separació clara torna a ser entre europeus i el Pròxim Orient però també hi ha lloc per un cert patró que podria estar lligat a la difusió neolítica. Tot i això, els autors no donen suport a aquesta evidència, a causa d'una subestructuració en el patró que no lligaria amb les dades arqueològiques. Així mateix els components principals no semblen indicar un patró de migració sud-nord clar associat a expansions postglacials.

Altres estudis recents estan centrats o bé en l'anàlisi d'una regió geogràfica concreta o bé en l'estudi de la filogeografia de llinatges concrets del mtDNA. Per exemple, el treball d'Achilli et al (2004) dissecciona la variació interna de l'haplogrup H detectant el seu origen d'expansió a la regió Franco-Cantàbrica fa 11 000-15 000 anys coincidint amb una expansió humana post-màxim glacial. La dissecció fina d'alguns llinatges particulars d'aquest haplogrup H (H1 i H3) al nord d'Àfrica (Tunísia) ha pogut traçar també l'origen d'aquesta variació en l'expulsió dels moriscos de la península Ibèrica, tot just després de la Reconquesta, al voltant del segle XVII (Cherni et al 2009).

Finalment, un cas particular i recent de les possibilitats d'aquests estudis, l'han trobat Pala i col·laboradors (2009) que han determinat el llinatge mitocondrial U5b3 com d'origen a la península Itàlica i estès per la costa mediterrània després de l'últim màxim glacial. És a dir, que juntament amb la regió Franco-Cantàbrica, els Balcans i Ucraïna, la regió central italiana també hauria actual de zona de refugi i de font de recolonització del continent davant l'expansió del fred polar que va patir fa uns 9000-10 000 anys.

3.2.4 Evidències aportades pel cromosoma Y

Els estudis sobre la variació del cromosoma Y i l'expansió dels seus haplotips particulars s'han desenvolupat de forma paral·lela als del mtDNA, i aportant una visió complementària, la de l'herència uniparental per via dels llinatges masculins.

Entre els primers estudis al respecte, podem mencionar el de Semino i col·laboradors (1996), on només utilitzen un parell de polimorfismes del cromosoma Y i on dedueixen un gradient de freqüències a Europa d'acord amb la hipòtesi de diferenciació dèmica neolítica, encara que sense un clar suport estadístic.

Un treball posterior (Rosser et al 2000) augmenta el número de poblacions mostrejades i el de marcadors del cromosoma Y analitzats. Utilitzant un mètode

d'autocorrelació espacial identifiquen 5 haplogrups principals i clines del sud-est al nord-oest d'Europa per a 2 d'ells (J i R*) que representen el 46% de la variació observada. Identifiquen l'haplogrup R* com un substrat clarament paleolític, el J lligat a la difusió neolítica i el E amb un patró marcat sud-nord.

El treball de Semino i col·laboradors a *Science* aquell mateix any (2000) aprofundeix una mica més en l'assumpte ampliant encara més el número de polimorfismes analitzats (22). En aquest cas, els autors situen l'origen dels haplogrups I i R en el Paleolític, i els llinatges E3b, F*, G i J2 en l'expansió neolítica. Concretament, relacionen directament els haplogrups R i I amb expansions de cultures paleolítiques concretes (com l'aurinyaciana fa al voltant de 35 000 anys i la gravetiana fa uns 22 000 anys, respectivament). A més a més, situen la proporció de cromosomes Y neolítics a Europa en un 22%.

Més recentment, han proliferat els estudis de més alta resolució sobre la diversitat dels llinatges del cromosoma Y a la regió mediterrània. El treball d'Scozzari i col·laboradors (2001) identifica un haplogrup (HG9.2) de dispersió clara des del Pròxim Orient, però amb impacte només destacable al centre i est d'Europa, no pas a la península Ibèrica ni nord-oest d'Europa. L'haplogrup HG25.2 té el seu origen recent en les poblacions berbers però també es detecta al sud d'Europa, reflectint flux gènic proper en el temps. El llinatge HG2.2 només és comú a l'illa de Sardenya donant suport a un aïllament i diferenciació força antics d'aquesta població.

Dins la polèmica entre els seguidors de la hipòtesi dèmica i de la difusió cultural, Chikhi i col·laboradors (2002) publiquen un treball en que reanalitzen les dades de Semino i col·laboradors (2000). Segons la seva aproximació, en que postulen un model de barreja entre poblacions directament descendents de pobladors neolítics (Síria-Líbia-Turquia) i poblacions exclusivament paleolítiques (bascos), el grau d'influència neolítica en els cromosomes Y europeus actuals puja del 22% acceptat per Semino fins al 50%. Tot i l'interès d'aquesta aproximació, també topa amb certes limitacions, com l'assumpció d'una ancestralitat paleolítica pels bascos, la no consideració de migracions de retorn cap al Pròxim Orient des d'Europa, la manca de terceres poblacions que estiguin contribuint al *pool* gènic europeu, i que no es contempla cap flux gènic del Nord d'Àfrica al Sud d'Europa. També una anàlisi parcial de polimorfismes del cromosoma Y (Quintana-Murci et al 2003) dona un major protagonisme a la difusió dèmica neolítica, calculant-ne edats d'entre 7000 i 10 000 anys per al subllinatge 4 dels cromosomes YAP(+).

Aproximacions similars, però amb més polimorfismes, s'utilitzen en un treball recent (Dupanloup et al 2004) en que es detecta a Europa la contribució paleolítica, la de

l'expansió neolítica, un petit component de flux gènic des del Nord d'Àfrica i un quart component molt limitat de flux provinent del Nord d'Àsia cap a l'Europa nord-oriental. Aquest treball, sembla assumir una posició intermèdia respecte a les dues hipòtesis contraposades inicialment per l'expansió del Neolític.

Com ja comentàvem, els estudis recents tendeixen a centrar-se en la dissecció de la filogeografia de llinatges específics del cromosoma Y. L'haplogrup I (Rootsi et al 2004) es divideix en diferents llinatges: l'I1a i l'I1c tenen el seu origen a França, l'I1b* s'estén des dels Balcans cap a l'Europa Oriental, i l'I1b2 té el seu centre de dispersió al sud de França/Ibèria. Els autors semblen deduir d'aquests patrons que aquests llinatges estan directament lligats a expansions paleolítiques posteriors als màxims glacials de fa al voltant de 15 000 anys.

El treball de Cruciani i col·laboradors (2004) desglossa la filogeografia de l'haplogrup E3b del cromosoma Y. Aquests autors identifiquen així diferents fenòmens migratoris dins i fora d'Àfrica. Així, el llinatge E-M78 no donaria suport a una onada uniforme d'expansió cap a Europa des del Pròxim Orient. Altres haplogrups semblen distintius de grups ètnics particulars, com per exemple l'haplogrup E-M81 específic de grups berberòfons.

Semino i col·laboradors (2004) focalitzen el seu estudi en el desglossament de la variació dels haplogrups E i J. Identifiquen un llinatge (J-M267) que es difon amb l'expansió musulmana pel nord d'Àfrica i un altre típic de poblacions berbers (E-M81) també present a la península Ibèrica i Sicília reflectint flux gènic recent. L'haplotip J-M172 s'estén des d'Anatòlia cap a l'Europa central i oriental i està lligat a l'expansió de ramaders neolítics. Finalment, un parell de llinatges, el E-M78 i el J-M12 es difonen des dels Balcans cap a l'oest indicant una expansió postglacial al Paleolític. Aquests darrers haplogrups han estat disseccionats recentment (Cruciani et al 2007) trobant marques d'aquesta expansió des d'Europa oriental i lligades a creixement poblacional produït durant l'Edat del Bronze, així com traces de corredors migratoris del llinatge E-M78 al nord-est d'Àfrica (en dos episodis: fa uns 20 000 anys i fa 10 000 anys) i restes d'intercanvis trans-mediterranis per a les seves nombroses variants entre el Nord d'Àfrica i Europa (principalment esdevinguts durant els darrers 13 000 anys).

Finalment, un altre dels treballs recents d'interès en la interpretació de la variació del cromosoma Y intenta detectar la influència de llinatges cristians, jueus i musulmans en la península Ibèrica com a resultat dels nombrosos segles de convivència d'aquestes comunitats. Aquest estudi (Adams et al 2008) resulta interessant per centrar-se en

processos històrics recents més que en expansions i col·lonitzacions prehistòriques de la regió. Així, aconsegueixen detectar un component superior al 10 % d'haplotips nord-africans del cromosoma Y a la península Ibèrica, i un grau molt destacable (prop del 20 %) i més antic de component jueu sefardita en moltes de les poblacions ibèriques estudiades.

3.2.5 Sobre l'expansió neolítica al Nord d'Àfrica

Per una banda sembla clar l'origen a l'Orient Mitjà de les innovacions culturals lligades a l'expansió neolítica i, en segon lloc, també hi ha evidències de que la cultura íbero-marusiana va donar lloc a la capsiana i que aquesta va tenir un pes important en la constitució dels grups berbers. A més d'aquestes evidències, també s'ha demostrat l'aparició de tecnologia lligada a l'agricultura durant el període capsian del Magrib. Així doncs, ens interessa esbrinar com i quan es produeix el contacte al Nord d'Àfrica amb poblacions neolítiques i la transmissió cultural i/o biològica que hi està lligada. En aquest sentit, cal tenir en compte el fet que el Sàhara no era un desert en aquells temps prehistòrics i per tant facilitava el contacte entre poblacions i el seu intercanvi cultural.

Les dades de Bosch i col·laboradors (1997) no indiquen un flux gènic massiu cap al nord-oest africà, sinó que el Neolític hauria arribat a la regió seguint un model més proper a la hipòtesi de la difusió cultural, especialment pel que fa al Magrib. D'altra banda, Barbujani (1994) identifica l'expansió de les llengües afroasiàtiques com directament associada a una expansió genètica general, per la qual els berbers més occidentals podrien no haver estat afectats i, per tant, conservar un component poblacional més antic.

Dins d'aquesta visió en que els berbers de la regió nord-occidental d'Àfrica conservarien un component pre-neolític important, i presentarien una continuïtat amb pobladors paleolítics tardans de la regió, hi ha diversos estudis que hi donen suport, detectant variants al·lèliques o haplotípiques antigues i específiques d'aquesta regió (Rando et al. 1998, Flores et al 2000, Esteban et al 2004).

En definitiva, sembla que des de l'íbero-marusià, fa uns 18 000 anys, existeix un poblament humà modern al nord-oest d'Àfrica. Posteriorment, fa uns 7000 anys arribà de l'est un nou model econòmic basat en l'agricultura i la domesticació d'alguns animals. Aquesta cultura neolítica avançà cap a l'oest aportant la llengua d'on deriven les parlades pels berberòfons actuals. Sembla clar que aquests pobladors neolítics no van substituir poblacionalment als pobladors originals de la regió, sinó que aquests últims van assimilar les tecnologies i la cultura aportada pels altres gràcies al progrés que suposaven. Així doncs

el pes cultural de les expansions neolítiques resulta molt important, però el pes biològic o genètic en l'evolució de les poblacions posteriors del Magrib seria força més limitat.

Finalment, el fraccionament dels grups humans típic de la cultura berber, les condicions i l'evolució del clima a la regió, així com les successives invasions a la zona, han contribuït a la dispersió i diferenciació dels grups autòctons i als particularismes que observem avui dia a les poblacions natives de la regió.

3.3 Els berbers i el seu origen: Evidències genètiques

Després de les evidències aportades per l'arqueologia sobre els orígens de les poblacions autòctones del Nord d'Àfrica i degut a l'estat fragmentari del registre fòssil humà en aquesta regió, podem afrontar el tema que ens ocupa des del punt de vista dels antecedents i evidències aportades pels estudis genètics previs (Larrouy 2004).

3.3.1 Sobre la particularitat genètica dels berbers

A aquest efecte, convindrà fer un petit repàs dels estudis precedents per tal d'esbrinar fins a quin grau és correcte definir o assignar una particularitat genètica o biològica als grups berbers o a les poblacions autòctones del Nord d'Àfrica.

En l'estudi de Bosch i col·laboradors de 1997, es fa un repàs de la bibliografia prèvia sobre marcadors clàssics en el Nord d'Àfrica. Aquests autors arriben a la conclusió de que en comptes d'una clina est-oest al nord del continent africà, les evidències indicarien més aviat una forta discontinuïtat entre poblacions del Magrib i de l'Àfrica nord-oriental (Líbia, Egipte).

El treball de Harich i col·laboradors del 2002, també basat en marcadors clàssics, està d'acord amb les conclusions anteriors però amb una discontinuïtat no tan marcada i amb un 53% de contribució oriental en el *pool* genètic dels berbers occidentals. Harich aporta dades concloents sobre freqüències especialment elevades d'alguns marcadors sanguinis (com els haplotips Rhesus CDE i CdE) en els grups berbers respecte d'altres poblacions mediterrànies.

Gómez-Casado i col·laboradors (2000) basen el seu estudi en la variació del sistema HLA. En aquest cas, els resultats també semblen estar d'acord amb una certa clina est-oest nord-africana, amb poca influència de la invasió musulmana i l'arabització en la constitució genètica de les poblacions del Magrib que mantenen el suposat caràcter berber de les

poblacions originàries de la regió. També postulen una constitució genètica comuna de totes les poblacions nord-africanes del Magrib fins a Egipte, que les relacionarien amb un substrat pre-neolític propi de la regió i del Sàhara.

Si ens centrem en les dades aportades estrictament per la biologia molecular, els treballs no són molt abundants però s'han anat acumulant en els últims anys. Un d'aquests treballs especialment rellevant és el d'Scozzari i col·laboradors de 2001 en que analitzen els llinatges paterns del cromosoma Y a la conca Mediterrània. Scozzari troba dins de l'haplotip 25 una nova mutació recent (25.2) que sembla ser molt freqüent en els berber del Marroc (71%) però no pas en els grups arabòfons (29%). Així mateix, l'haplotip 25.1 no es troba a l'est nordafricà, indicant una discontinuïtat aparent. Un altre estudi recent basat en el cromosoma Y (Cruciani et al 2004) identifica l'haplogrup E-M81 com a específic i lligat a les poblacions berberòfones del Nord d'Àfrica.

Entre els estudis basats en la diversitat del DNA mitocondrial en poblacions berbers destaca el signat aquest mateix any per Coudray i col·laboradors (2009). En aquesta ocasió, els resultats destaquen la gran complexitat i diversitat dels llinatges materns berbers amb característiques genètiques compartides amb europeus, mediterranis, sub-saharians i africans de l'est, efectes tots ells dels nombrosos processos de migració i flux gènic que haurien influït durant llargs períodes de la seva història a aquestes particulars poblacions del Nord d'Àfrica.

Una altra aproximació interessant des de la genètica molecular a la qüestió que ens ocupa, és la utilització d'haplotips de *loci* autosòmics. Especialment útil ha estat el *locus* CD4, en el que s'han analitzat en combinació haplotípica una inserció polimòrfica *Alu* i un pentanucleòtid (Flores et al 2000, Esteban et al 2004, González-Pérez et al 2009). El treball de Flores identifica una sèrie d'haplotips presents al Nord-Oest Africà i en menor grau a la península Ibèrica -100(+), 125(+), 130(+), 115(-) i 120(-)- i que no apareixen a l'Orient Mitjà ni a la resta de poblacions europees. Els treballs més recents troben noves variants haplotípiques en els berber -75(+), 80(-)-, i encara que no poden detectar una clara influència nord-africana al sud de la península Ibèrica, sí que hi troben restes d'haplotips típicament sub-saharians -90(+), 130(+)- que haurien arribat a través d'un flux gènic al nord d'Àfrica des de les poblacions sub-saharianes. Aquests dos treballs també identifiquen l'haplotip 110(-) com un clar marcador específic i originari de la regió nord-oest africana.

Un cas particular i clarificador sobre les conclusions puntuals que es poden treure o no al respecte d'un problema pendent com el grau de flux gènic a través de l'estret de Gibraltar, és l'escenificat per un parell de treballs sobre el mateix tipus de marcadors, les

insercions *Alu*, en aquesta regió. Comas i col·laboradors (2000) fan servir una bateria d'onze polimorfismes *Alu* per caracteritzar la variació genètica present a les dues ribes de l'Estret i acaben conclouent que l'estret ha significat una clara i forta barrera per als intercanvis genètics entre aquests dos grups poblacionals. En contraposició, una publicació resultant d'un anàlisi parcial dels resultats d'aquesta tesi (González-Pérez et al 2003) en que s'analitzaven 14 marcadors *Alu* en poblacions de la península Ibèrica i del Nord d'Àfrica, deixava més oberta aquesta qüestió. González-Pérez i col·laboradors (2003, 2009) postulen una certa diferenciació entre grups àrabs i berbers del Marroc i troben una major similitud entre el Sud de la península i el Magrib si ho comparem amb altres poblacions espanyoles. Aquest fet, estaria d'acord amb un cert influx gènic al sud i llevant peninsular que resulta difícil de quantificar. Aquest és un cas exemplificador dels efectes que poden tenir sobre les conclusions de certs estudis, diferents factors limitants de la resolució final de l'anàlisi: el tipus i número de marcadors utilitzats per una banda, i el número i l'adequada caracterització de les poblacions mostrejades.

Sobre les particularitats berbers i reprenent la possible relació o *pool* gènic comú amb els antics pobladors ibèrics, el treball de Roubinet i col·laboradors (2001) també resulta revelador. En aquest cas, l'estudi troba dues variants rares (O^{v6} i O^{03}) del grup sanguini O, en comú en poblacions berberòfones i en bascos. Curiosament, aquestes variants peculiars no es troben en d'altres poblacions mediterrànies i europees.

Una altra evidència recent sobre patrons genètics propis dels grups nord-africans prové de la variació genètica per certs STR's del gen del receptor d'androgens (AR). En concret, s'han descrit rangs de variació genètica especialment amplis per un trinucleòtid (CAG) del AR, que inclou al·lels (de 10 a 13 repeticions) exclusius de poblacions berbers del Mig i l'Alt Atlas (Esteban et al 2006).

Així doncs, sembla que en major o menor grau, es pot assegurar una particularitat poblacional dels grups berbers del nord-oest africà, ben caracteritzada des del punt de vista genètic. Aquesta particularitat sembla revelar-se en l'aparició de variants al·lèliques i patrons de variació particulars i/o específics de la regió.

3.3.2 Sobre immersió cultural o substitució genètica al Nord d'Àfrica

Pel que fa a les teories sobre l'impacte, a nivell biològic i cultural, de la invasió àrabiga en el nord d'Àfrica el segle VII, els estudis anteriors no semblen del tot conclouents. Alguns marcadors genètics evidencien una clina est-oest relacionada amb una reducció de la influència poblacional provinent d'Aràbia conforme es produïa l'avenç cap a l'oest nord-

africà. Altres autors troben que el flux de poblacions àrabs fins a l'occident nord-africà no és clinal sinó que mostra una clara discontinuïtat (Bosch et al 1997). Una altra dada clàssica, és la que obtenen Cavalli-Sforza i col·laboradors (1994) sobre la contribució de gens de l'Àfrica nord-oriental (libis) en poblacions àrabs del Magrib, un valor de només el 34,6%, força baix si es considera que són les poblacions directament descendents dels invasors àrabs en l'Àfrica nord-occidental.

Així doncs, hi ha diverses evidències per concloure que la població berber ha constituït el fons genètic principal per a les poblacions actuals de la regió africana nord-occidental, amb una certa incorporació i dilució de gens més orientals durant la invasió dels musulmans. Les dades de discontinuïtat clara est-oest al nord d'Àfrica donen suport a la hipòtesi de la implantació molt antiga dels grups berber a l'oest africà i de la seva contribució determinant a la constitució del *pool* genètic de les poblacions actuals d'aquesta àmplia zona geogràfica.

3.3.3 Sobre la possibilitat d'un fons genètic comú íbero-berber

Un cop més, aquest aspecte així com el relacionat del flux genètic a través de l'Estret de Gibraltar, sembla ser polèmic. Els diferents autors i els diferents grups de dades i tipus de marcadors utilitzats semblen arribar a conclusions parcialment oposades.

Els estudis basats en marcadors clàssics (Bosch et al 1997, Harich et al 2002) semblen concloure que les afinitats entre pobladors ibèrics i berbers serien força febles. D'altra banda els treballs basats en la variació del sistema HLA i del mtDNA (Izaabel et al 1998, Gómez-Casado et al 2000, Arnaiz-Villena et al 2002, Flores et al 2002, Plaza et al 2003) semblen aportar dades que estarien d'acord amb un fons comú íbero-berber. De manera complementària, variants ibèriques mitocondrials específiques haurien arribat recentment al Nord d'Àfrica com a conseqüència de les expulsions històriques (Cherni et al 2009). Altres estudis basats en marcadors autosòmics semblen arribar a conclusions aparentment i parcialment contraposades (Comas et al 2000, González-Pérez et al 2003).

Existeixen altres evidències sobre aquest suposat component genètic de base en comú entre les poblacions de les dues ribes de l'Estret de Gibraltar. En el treball d'Scozzari i col·laboradors sobre el cromosoma Y (2001), s'especula que la mutació 25.2 hauria aparegut recentment al nord d'Àfrica i que hagués creuat l'estret, doncs també és troba present en baixa freqüència en poblacions ibèriques. Respecte al cromosoma Y, altres treballs recents han identificat haplogrups específics de poblacions berbers, com el E3b (Bosch et al 2001) que també estan presents a la península Ibèrica (Cruciani et al 2004).

Tant Flores et al (2000) com González-Pérez et al (2009), analitzant el sistema haplotípic *Alu*/STR del *locus* CD4, troben certs haplotips en comú entre el nord d'Àfrica i la península Ibèrica, així com una diversitat haplotípica major a les poblacions espanyoles que a la resta d'europes. Aquests autors relacionen aquest patró amb una important contribució nord-africana a la península en temps històrics i prehistòrics.

Així, sembla ser que segons els marcadors genètics utilitzats i segons el grau de definició de les mostres analitzades en cada estudi, les conclusions derivades poden ser àmpliament contraposades. Per això, cal ser prudent i molt rigorós a l'hora d'extreure conclusions precipitades i aplicar el conegut oxímoron que predica que l'absència d'evidències no sempre és una evidència de l'absència. Així mateix, les incerteses lligades a la selecció de les mostres, efectes de selecció i/o d'equilibri desconeguts en el genoma, efectes fundadors, etc. poden influir molt a l'hora de determinar l'absència o presència de variants particulars en excés en unes o altres poblacions i la seva significació relativa.

4 *Les insercions Alu*

Els elements o insercions *Alu*, la classe més abundant de SINE's (Short Interspersed Nuclear Elements) en els humans, són seqüències dimèriques d'uns 300 parells de bases, derivades del gen *7SL RNA*. Aquests elements *Alu* s'han amplificat en el genoma dels primats mitjançant un mecanisme dependent d'intermediaris de RNA i han arribat a representar un número aproximat d'un milió de còpies per genoma. Hi ha dubtes sobre quina utilitat poden tenir aquestes seqüències per a l'individu i, fins i tot, si serien un clar representant de l'anomenat "gen egoista". Tot i això, s'han postulat diferents possibles funcions en el genoma humà, i sembla ser que haurien de tenir un impacte considerable en l'arquitectura i manteniment de l'estructura genòmica, així com en possibles mecanismes de regulació gènica. Els elements *Alu* es continuen amplificant avui dia a un ritme al voltant d'una nova inserció cada 200 naixements. Aquestes insercions esporàdiques també poden ser la causa d'algunes malalties genètiques, directament per trencament de la pauta de lectura de gens, o indirectament facilitant processos de recombinació no homòloga entre repeticions *Alu* diferents.

4.1 *Les seqüències Alu com a DNA repetitiu*

El DNA repetitiu constitueix com a mínim el 33% del genoma humà i es classifica en diferents tipus que inclouen quatre famílies principals d'elements repetitius: *Alu*, *Line 1*, *MIR* i *MaLR*. Les estimacions més recents donen un nombre aproximat d'un milió de seqüències *Alu*, que representen gairebé el 10% del DNA genòmic i que reben el seu nom de la seqüència diana per l'enzim de restricció *AluI*, que està present en l'element *Alu consensus* (Mighell et al, 1997).

Les seqüències *Alu consensus* mesuren aproximadament uns 280 pb i s'estructuren en 2 monòmers o unitats similars però diferents, units per una cua de poliadenines (poli-A). El monòmer dret (regió 3') conté una inserció de 31 pb absent en l'altre monòmer. En el monòmer esquerre està present un promotor funcional de dues caixes (A i B) per a la RNA polimerasa III. A l'extrem 3' de l'element *Alu* hi ha una cua de poli-A's de llargada variable.

Les seqüències *Alu* retrotransposades estan flanquejades per repeticions directes d'entre 4 i 15 pb de la seqüència hoste. Els elements *Alu* estan presents exclusivament al genoma humà i dels primats (Deininger i Batzer, 1993).

4.2 Origen de les seqüències *Alu*

Les seqüències *Alu* són retrotransposons inserits al genoma humà via un intermediari de cadena simple generat per la RNA polimerasa III per transcripció. Els mecanismes que controlen la retrotransposició són encara poc coneguts.

Existeix una homologia estructural evident entre les insercions *Alu* i el gen que codifica pel *7SL RNA*. El *7SL RNA* (gen de 300 pb) és un component essencial de la SRP (*Signal Recognition Particle*), que és un mediador de la translocació de proteïnes secretores a través del reticle endoplasmàtic.

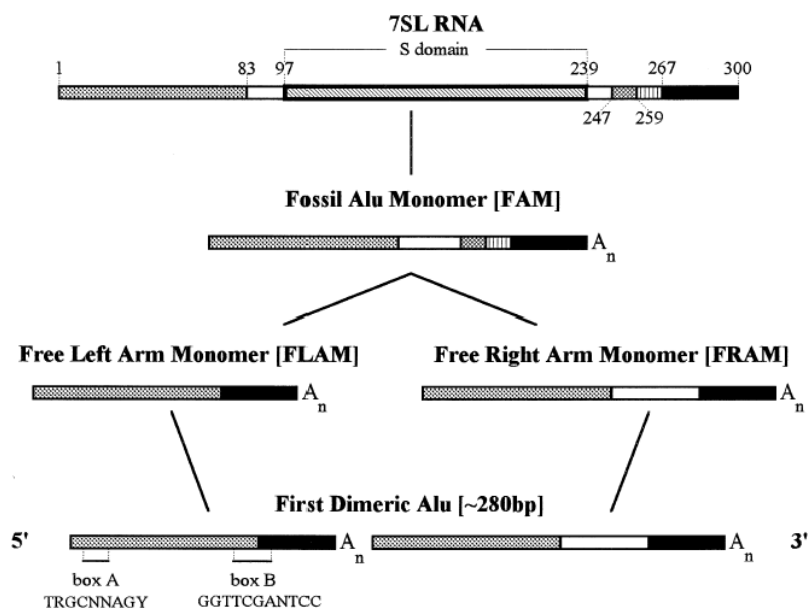


Figura 12. Model proposat per a la formació de l'element *Alu* dimèric via monòmers intermediaris derivats del gen *7SL RNA* (extret de Mighell et al. 1997).

S'ha proposat un model per a la formació i evolució de la seqüència *Alu* original (esquematzat a la figura 12), en base a estudis filogenètics i a l'anàlisi estadística de la variació nucleotídica en posicions específiques (Britten, 1996). El monòmer *Alu* ancestral (FAM: *Fossil Alu Monomer*) s'hauria originat per deleció del domini-S central del *7SL RNA* i posterior addició de la cua 3'-poli-A que podria facilitar la transcripció reversa dels trànscrips de la RNA pol III. Els FAMs encara es troben al genoma humà en baix nombre

de còpies. El monòmer esquerre (FLAM) derivaria per deleció de 42 pb del FAM. En menor quantitat que els FLAM, en el genoma humà també es troben còpies del monòmer dret aïllat (FRAM) que evolucionaria per deleció de 11 pb del FAM. La primera seqüència *Alu* hauria aparegut per dimerització d'un element de la subfamília recent de FLAM i un FRAM, encara que el mecanisme que el produïria encara no s'ha dilucidat.

4.3 Evolució dels elements *Alu*

Posteriorment a la formació de la primera seqüència *Alu* es va produir un procés massiu, però restringit en el temps, d'amplificació de retroposons *Alu* al llarg de tot el genoma dels primats (Britten, 1996).

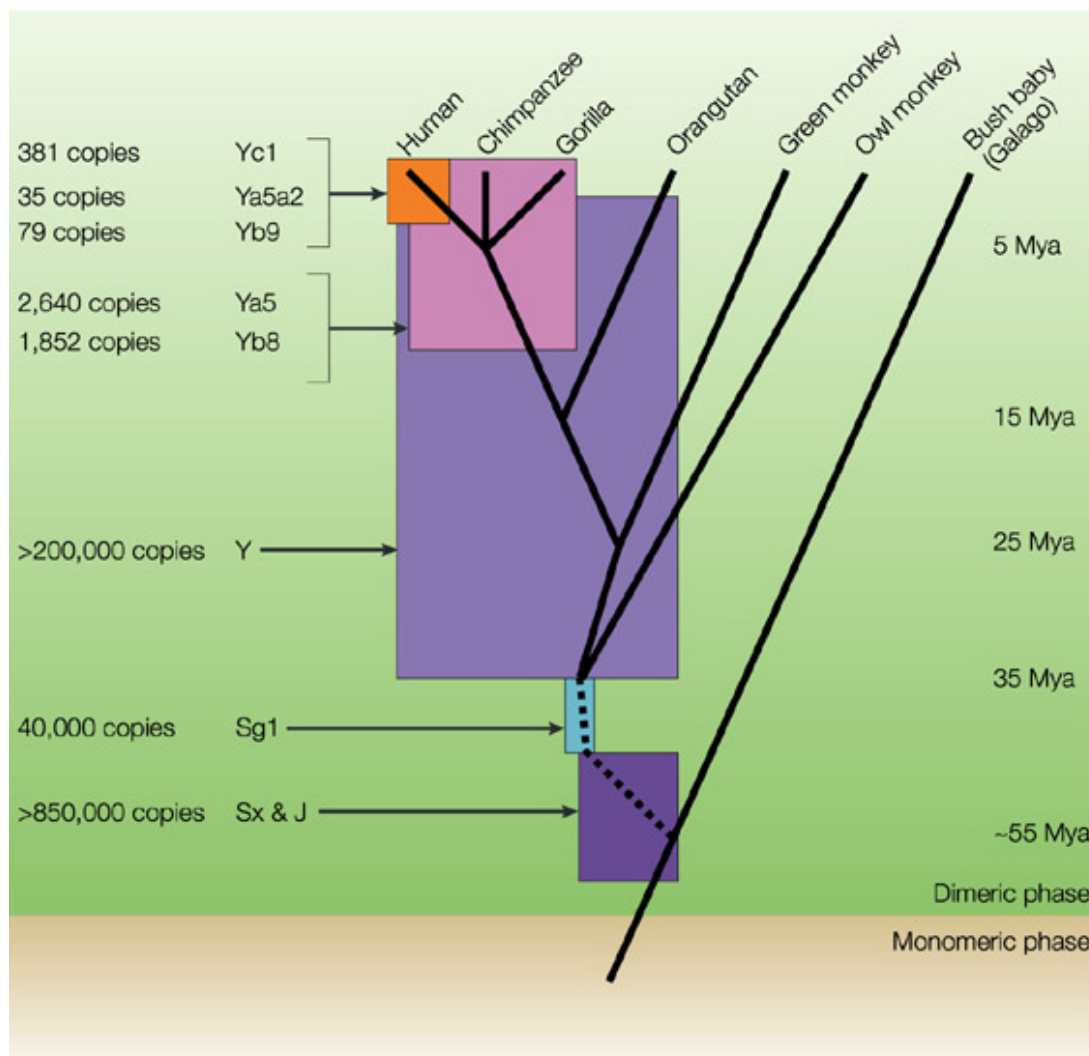


Figura 13. Evolució de les 12 subfamílies *Alu* bàsiques. S'indiquen les edats d'inserció aproximades i el número de còpies (extret de Batzer & Deininger 2002).

L'anàlisi seqüencial i filogenètic ha permès identificar una sèrie de posicions nucleotídiques diagnòstiques que defineixen un total de 12 subfamílies *Alu* (Mighell et al 1997) en funció del seu moment d'expansió. S'ha establert una nomenclatura per a les subfamílies i es suposa que a mesura que es disposi de més seqüències per a l'anàlisi, altres subfamílies podran ser identificades (Batzer et al, 1996) i de fet ja ho estan sent en els darrers anys (Salem et al 2003, Xing et al 2003). Els estudis filogenètics de *loci* ortòlegs en primats indiquen que les subfamílies *Alu* s'han inserit seqüencialment en el genoma. Això ha permès calcular i estimar edats d'inserció aproximades per a cada subfamília (Fig. 13).

L'amplificació de les subfamílies *Alu* no s'ha desenvolupat a una taxa constant al llarg de l'evolució. La majoria de retrotransposicions *Alu* estan datades en més de 30 milions d'anys, quan la subfamília *Alu-Sx*, va donar lloc a més de la meitat de les insercions *Alu* presents actualment al genoma. Actualment, la retrotransposició continua en les famílies més recents però és un fenomen poc habitual. Per exemple, només hi ha 1500 elements *Alu-Yb8* per genoma haploide. La retrotransposició d'alguns elements *Alu* és tan recent que aquests encara no s'han fixat i es mantenen polimòrfics en aquella posició del genoma humà (Batzer et al, 1996). Com s'abordarà més endavant, aquests elements polimòrfics poden ser útils en la genètica de poblacions i en la reconstrucció de les relacions de parentesc entre poblacions humanes. Les raons per aquesta taxa diferencial de retrotransposició en diferents èpoques encara no es coneixen en profunditat.

Es considera que la gran majoria d'insercions *Alu* no són capaces d'actuar com a motlles per a posteriors retrotransposicions per dues raons principals. En primer lloc, un gran nombre d'insercions *Alu* estan truncades, especialment a l'extrem 5'. En segon lloc, moltes seqüències *Alu* només tenen un 70-80% d'homologia amb les seqüències *consensus* de la seva subfamília. Això ha conduït a formular el model *Master Gene* per a la formació i expansió d'elements *Alu*, en contrast amb el model *Random Template* on totes les insercions *Alu* serien capaces de retrotranscriure's.

En el model *Master Gene*, un nombre restringit de còpies o gens mestres serien capaços de retrotranscriure's moltes vegades (Rowold et al, 2000). Una mutació en un gen mestre generaria un nou gen mestre per una nova subfamília *Alu*, amb una progènie que es distingiria per les mutacions diagnòstiques. Les seqüències de la progènie patirien múltiples mutacions subseqüents, i per tant divergirien progressivament de la seqüència *consensus* del seu gen mestre (Figura 14).

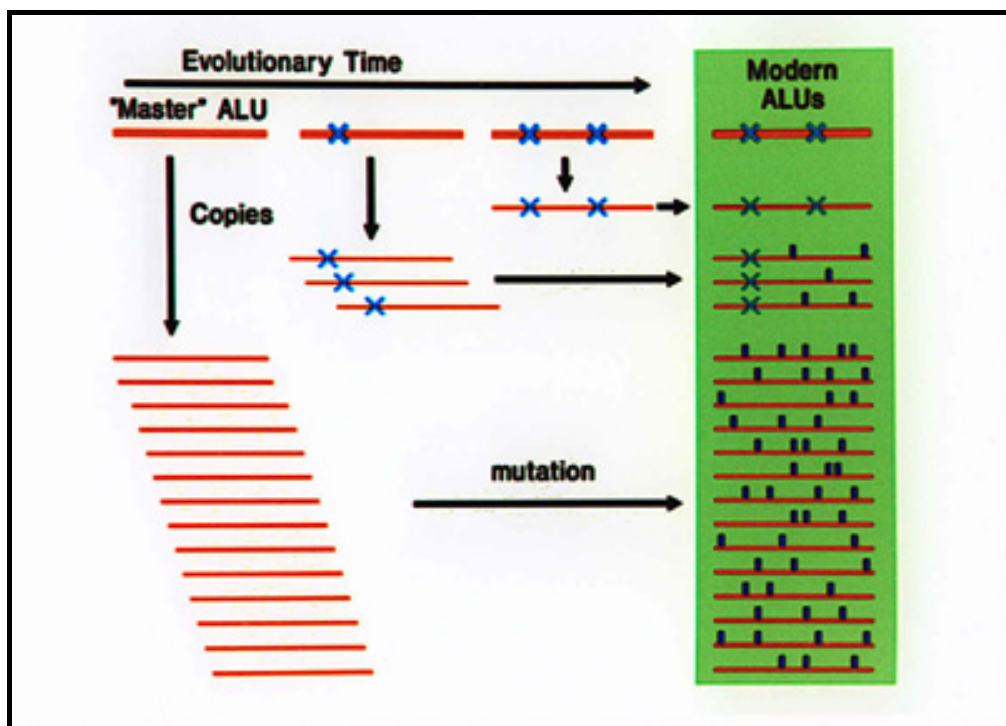


Figura 14. Model "Master gene" proposat per a l'evolució de les subfamílies *Alu*.

La variació de la taxa de retrotransposició en diferents moments, en diferents subfamílies i en diferents espècies de primats, és un fenomen que pot estar relacionat amb l'efecte de la deriva genètica sobre els gens mestres o còpies *Alu* actives. Com mostra la figura 15, un cert *locus* pot presentar variació al·lèlica per l'activitat retrotranscriptasa. La freqüència de l'al·lel actiu pot variar després de que la població superi un coll d'ampolla, i això resulta en un canvi en el número de transposicions per naixement que es produeixen a la població descendent.

Les evidències recents mostren que un apreciable número d'elements *Alu* actius mostren aquestes fluctuacions en la seva activitat generadora de còpies i que en molts casos són còpies inicials de gens mestres que ràpidament perden la seva activitat a causa de les mutacions acumulades. Per tant, sembla evident que aquests processos demogràfics habituals a nivell de poblacions de primats i històricament en l'evolució humana, haurien estat modulant i determinant la dinàmica dels processos de retrotransposició.

A més a més, sembla ser que, encara que les subfamílies antigues van tenir moments de molt alta activitat generadora d'una gran quantitat de còpies *Alu*, actualment la majoria de gens mestres antics han deixat de ser actius (probablement per efecte de la mutació i pèrdua de funcionalitat), ja que la majoria de còpies noves es generen dins de les famílies més recents.

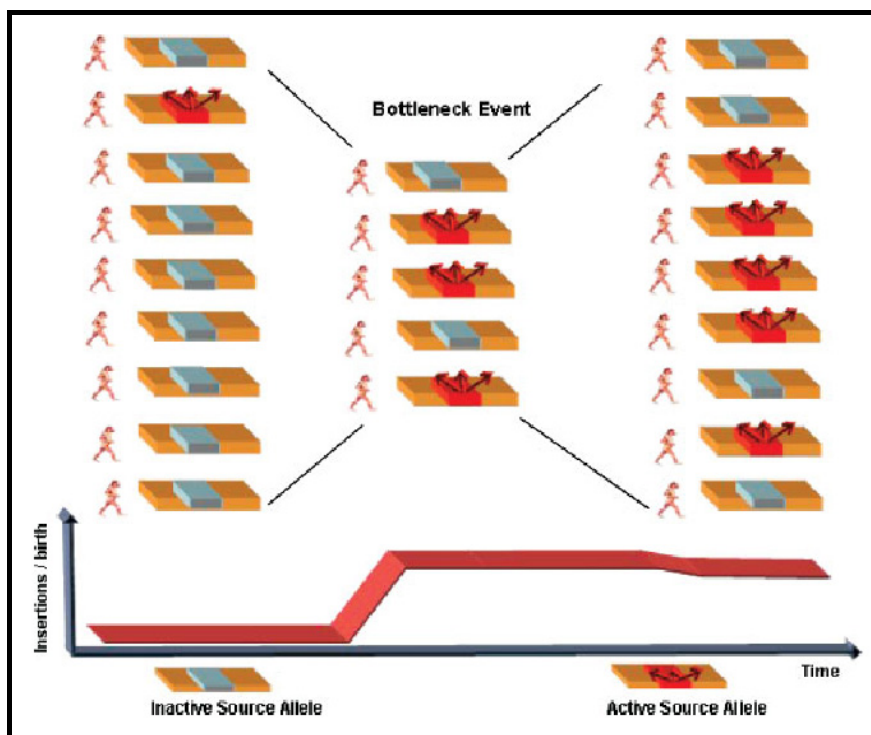


Figura 15. Efecte de la deriva genètica en el nivell de fluctuació de la freqüència d'un element *Alu* actiu en la població (extret de Hedges i Batzer 2005).

Una altra hipòtesi per explicar aquest esbiaix en la producció de nous elements *Alu*, podria ser que els *loci* de totes les subfamílies s'estan expressant però els RNA's expressats per les subfamílies recents interactuen amb les proteïnes de l'aparell de retrotranscripció més eficientment que els expressats per les famílies antigues (Deininger i Batzer 1999).

4.4 *Funcions de les seqüències Alu*

El possible paper funcional de les insercions *Alu* encara és un tema controvertit. Durant molt de temps se les ha considerat clars exemples del denominat DNA escombraria, paràsit o egoista, sense cap mena de funció útil, però tampoc un perjudici per a l'hoste. Ara bé, la persistència durant tant de temps d'un baix número de còpies *Alu* actives o gens mestres, implicaria una funció útil. Si no fos així, la inactivació fruit de la mutació i la desaparició selectiva del genoma haguessin ocorregut tard o d'hora, enlloc de mantenir-se durant els darrers 60 milions d'anys.

Si les seqüències *Alu* tenen una funció important bàsica, això també implicaria que els no-primats haurien perdut aquesta funció, o bé que presentarien altres mecanismes compensatoris. A més, sembla confirmar-se cada cop més que, dins de la complexa

organització i estructuració del genoma humà, no seria possible que totes les insercions *Alu* fossin totalment inservibles.

Les *Alu*'s afecten la composició, organització i expressió de la resta del genoma. Per exemple, aquests elements estimulen la transcripció dels *loci* veïns proporcionant mecanismes promotors (Britten 1997) o també s'ha postulat que les noves insercions *Alu* selectivament neutres adoptarien una varietat de funcions mitjançant coevolució en la qual la juxtaposició d'elements repetitius amb seqüències properes, canalitzaria les seves funcions finals (Novick 1996). Un altre factor a considerar és el fet que les insercions *Alu* indueixen la metil·lació dels *loci* propers, afegint d'aquesta manera un altre mecanisme de control. La capacitat dels elements *Alu* per alterar el grau i patró de metil·lació dels gens del seu voltant implica que estarien lligats en els processos de marcatge i control epigenètic.

Un nivell superior de regulació transcripcional estaria vinculat a l'estructura secundària del DNA de les insercions *Alu*. Per exemple, aquest és el cas d'elements *Alu* propers que influencien la conformació espacial de la regió genòmica i d'aquesta manera inhibeixen la transcripció dels gens on es localitzen. Un exemple típic és el del *locus CD8 α* .

Les *Alu*'s intròniques poden alterar o canviar la funció d'un gen interferint en els mecanismes d'*splicing* i maduració del transcrit. Així mateix, la presència d'elements retrotransponibles en els pre-mRNA té un efecte en el grau de poliadenilació dels transcrits i també influeix en l'eficiència de la seva traducció.

Els elements *Alu* presents en exons solen tenir efectes dramàtics en l'expressió gènica ja que poden produir proteïnes truncades quan interrompen la pauta normal de lectura del gen. També s'ha observat una elevada homologia de les seqüències *Alu* amb la regió de reconeixement 7SL RNA del ribosoma i, per tant, s'especula amb una possible activitat o influència en el procés d'elongació de les proteïnes naixents durant la traducció.

4.5 *Influència de les insercions Alu en l'evolució del genoma*

Els elements *Alu* semblen estar afectant en diferents processos lligats al canvi evolutiu. Per exemple, la recombinació entre seqüències *Alu* no homòlogues estaria accelerant els mecanismes evolutius produint reorganitzacions cromosòmiques a mitjana i gran escala (Britten 1988). A una escala més petita, reorganitzacions mediatitzades per insercions *Alu* dins de diversos *loci* tenen importants conseqüències ja que solen ser mecanismes lligats a l'aparició de malalties diverses (Deininger i Batzer 1999). Aquest és el cas demostrat dels *loci* de l'inhibidor de *C1*, *ALL1*, *NRAMP1*, *LDLR* i el complex dels gens de les globines, per citar-ne només uns quants.

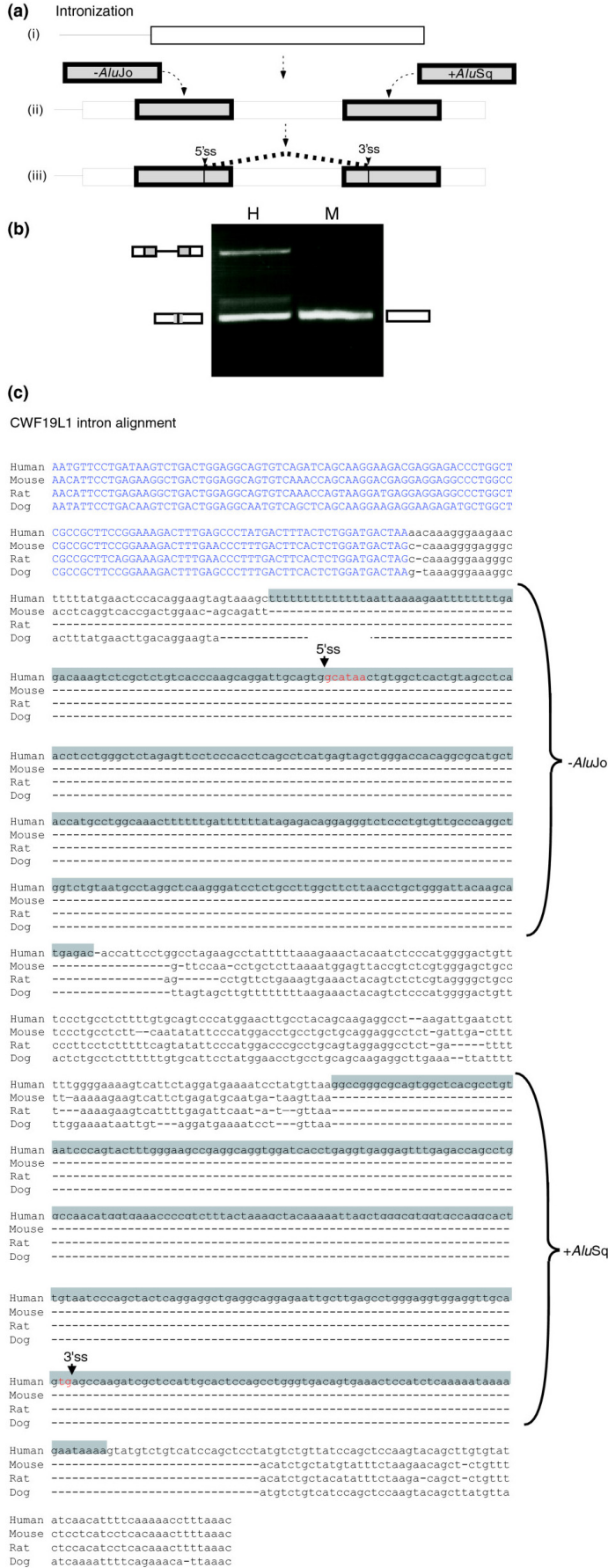


Figura 16. Un exemple de com les insercions *Alu* poden afectar l'evolució dels gens. En aquest cas, s'observa la intronització del gen *CWF19L1*, que per mitjà de la inserció de dos elements *Alu* en l'últim exó dels primats ha activat dos llocs *d'splicing* diferencials dins l'exó que no existien prèviament. (extret de Sela et al. 2007)

Mecanismes complexos com inversions i delecions entre elements *Alu*, també han estat identificats encara que aquests són bastant menys freqüents. Un d'aquests casos seria el de la trombastènia de Glanzmann causada per recombinacions complexes i inversions al gen *GPIIIa* del receptor de la fibronectina.

Reorganitzacions més subtils també succeeixen i poden estar influenciant l'aparició de malalties i els processos selectius lligats a aquelles regions del genoma que es veuen afectades. Aquest seria el cas d'una inserció polimòrfica *Alu* en el gen *ACE*, gen de l'enzim convertidor de l'angiotensina, que segons sembla s'ha identificat en estudis d'associació com a possible protector davant del risc per desenvolupar infart de miocardi.

La retrotransposició d'elements *Alu* fa incrementar indirectament el percentatge de DNA repetitiu en el genoma, mitjançant dos mecanismes: la inserció directa de nous elements *Alu* i la duplicació de seqüències de les regions flanquejants dels mateixos. A més a més, processos subseqüents que involucren deriva mutacional, recombinació i conversió gènica poden resultar en expansions de microsatèl·lits dins d'aquestes regions cromosòmiques (Arcot et al. 1995).

Finalment, cal tenir en consideració la possibilitat que es deriva de la duplicació de seqüències mediatitzada per insercions *Alu*, com a mecanisme que podria intervenir en l'origen i evolució de nous gens, un procés que estaria facilitat per la relaxació de la pressió selectiva inicial sobre una còpia gènica única i funcional.

4.6 Utilitat dels elements *Alu* en genètica de poblacions

Com ja s'ha comentat, en funció de les mutacions en els gens mestres actius que originen la resta d'elements *Alu*, es poden diferenciar fins a 12 subfamílies principals, que han evolucionat en diferents períodes de la història dels primats i, per tant, amb diferents edats respectives. Les subfamílies més recents són les Ya5/8 i Yb8, que inclouen insercions *Alu* tan recents que molts dels seus representants encara no s'han fixat en el genoma i es mantenen polimòrfics en les poblacions humanes actuals (Roy et al 1999).

Existeixen prop de 2000 elements *Alu* pertanyents a aquestes subfamílies recents i que mantenen aquest caràcter polimòrfic (Batzer et al 1996; Arcot et al 1996; Stoneking et al 1997; Novick et al 1998; Athanasiadis et al 2007; Gayà-Vidal et al 2009), una característica que les convertiria en una eina aparentment útil en l'estudi de la genètica de les poblacions humanes i en la reconstrucció de l'evolució humana.

L'evident utilitat d'aquests elements *Alu* polimòrfics deriva de les seves propietats genètiques bàsiques:

En primer lloc, la probabilitat de retrotransposició independent en el mateix lloc exacte del genoma i/o la completa deleció d'una seqüència *Alu* un cop inserida és extremadament baixa. Aquestes dues característiques, la **identitat per descendència** de totes les insercions i l'estabilitat un cop es produeix la inserció (i, per tant, la **manca d'homoplàsia**), fan dels elements *Alu* uns marcadors genètics considerats veritables fòssils moleculars.

En segon lloc, el coneixement de l'**estat ancestral** del polimorfisme (l'absència de la inserció *Alu*) permet determinar la direcció del canvi evolutiu i, en conseqüència, la possibilitat de situar l'arrel de les filogènies inferides (Carroll et al 2001; Romualdi et al 2002), assegurant la identitat per descendència de tots els *loci* que presenten la inserció.

Tot aquest conjunt de propietats converteixen als elements *Alu* en marcadors genètics especialment atractius i útils per les seves possibilitats en l'estudi de la història i de l'estructura genètica de les poblacions humanes, tant a nivell mundial com a nivell microgeogràfic.

Així mateix, com a marcadors genètics, els elements *Alu* mostren un gran rang d'utilitats i aplicacions que inclouen el mapatge genètic, el diagnòstic clínic, l'identificació cromosòmica i la caracterització de reorganitzacions genòmiques. També, i a part de l'ús en la descripció dels patrons de diversitat genètica humana, són especialment informatius en les anàlisis familiars, de paternitat i forenses.

4.7 Els estudis de variació haplotípica Alu-STR

Tot i les utilitats en genètica de poblacions esmentades en l'apartat anterior, els elements *Alu* pateixen, simultàniament, d'unes certes limitacions sobretot quan intentem datar fenòmens del passat de les poblacions humanes. Aquests fenòmens migratoris i de fluxos gènics són, evolutivament parlant, molt recents en el temps, i donada l'estabilitat i baixa taxa de mutació de les insercions *Alu*, aquestes no ens permeten establir amb exactitud els períodes de temps precisos en que es produeixen els fenòmens que afecten a l'evolució de les poblacions humanes.

Aquest fet ha portat a desenvolupar altres aproximacions per tal d'esmenar aquesta limitació. L'enfocament més interessant sembla ser aquell en que es combina l'anàlisi dels marcadors *Alu*, amb baixes taxes de mutació, amb altres marcadors de taxes mutacionals elevades que estiguin en desequilibri de lligament amb l'element *Alu*. D'aquesta manera, es

combina la identitat per descendència i l'estabilitat evolutiva dels elements *Alu* amb la possibilitat de datar l'origen d'haplotips i al·lels recents en marcadors mutacionalment més dinàmics.

Tradicionalment, els marcadors típicament considerats més dinàmics i amb taxes de mutació més elevades han estat els STR's o microsatèl·lits. Tot i això, a la vegada són els marcadors considerats més homoplàsics i, en conseqüència, un factor de confusió important a l'hora d'inferir divergències poblacionals. Per aquesta raó, s'ha proposat l'utilització dels anomenats sistemes SNPSTR (Mountain et al 2002) que combinen dos tipus de marcadors propers amb taxes de mutació marcadament diferents (un SNP i un STR). Aquests sistemes haplotípics permeten calcular de manera més acurada els temps de divergència de les poblacions amb un esbiaix d'entre el 3 i el 7%, en comparació amb valors de fins al 20% en STR's (Ramakrishnan & Mountain 2004).

Una aproximació similar, que aporta informació evolutivament complementària, és la utilització d'un STR en combinació amb un element *Alu* polimòrfic (en comptes d'un SNP). L'element *Alu* manté la baixa taxa de mutació i manca d'homoplàsia de l'SNP d'un sistema SNPSTR i, a més, aporta la possibilitat d'establir sense confusió la identitat per descendència de les variants gràcies al coneixement de l'estat ancestral de l'element *Alu*. Les primeres aproximacions d'aquest mètode van ser utilitzats en l'estudi de la distribució de la variació genètica a nivell mundial en sistemes *Alu*-STR com el *CD4* (Tishkoff et al 1996) o el *DM* (Tishkoff et al 1998), o en sistemes *Alu*-SNP's com el *PLAT* (Tishkoff et al 2000).

Més recentment, aquests sistemes *Alu*-STR, s'han començat a estudiar a un nivell geogràfic més restringit per tal d'inferir relacions entre poblacions properes i graus de contacte i de flux gènic entre poblacions limítrofes o en contacte. Així destaca especialment el sistema *CD4*, format per una inserció *Alu* i un pentanucleòtid, que s'ha utilitzat sobretot a nivell de poblacions del Mediterrani Occidental i del Nord d'Àfrica (Flores et al 2000, Flores et al 2001, Esteban et al 2004, González-Pérez et al 2007, González-Pérez et al 2009). També el sistema *DM* ha estat emprat puntualment (Gennarelli et al 1999, Krndija et al 2005, González-Pérez et al 2009).

Finalment, en els últims anys s'han descrit alguns altres sistemes *Alu*-STR, com ara el del locus *FXIIIIB* o el del cromosoma 19 (Gaspar et al 2004), però encara no s'han començat a explotar per a l'anàlisi poblacional de manera sistemàtica i exhaustiva, essent aquesta tesi doctoral el primer treball que ho porta a terme en l'àmbit de les poblacions mediterrànies.

5 *Un Cas Particular: l'Illa de Pasqua i el Poblament de la Polinèsia*

5.1 *Context geogràfic de l'Illa de Pasqua (Rapa Nui)*

Encara actualment, un dels aspectes més controvertits sobre l'expansió de l'home modern fa referència al poblament de les illes del Pacífic i de la Polinèsia remota i al seu possible paper en el procés d'expansió poblacional a través del continent americà. Arqueòlegs, lingüistes i antropòlegs moleculars estudien aquest fenomen, de vegades defensant hipòtesis completament oposades i aparentment ben fonamentades. L'illa de Pasqua, com a població extrema entre les polinèsiques, presenta interessants aspectes que poden ajudar a discernir o com a mínim clarificar alguns d'aquests punts immersos en la polèmica.

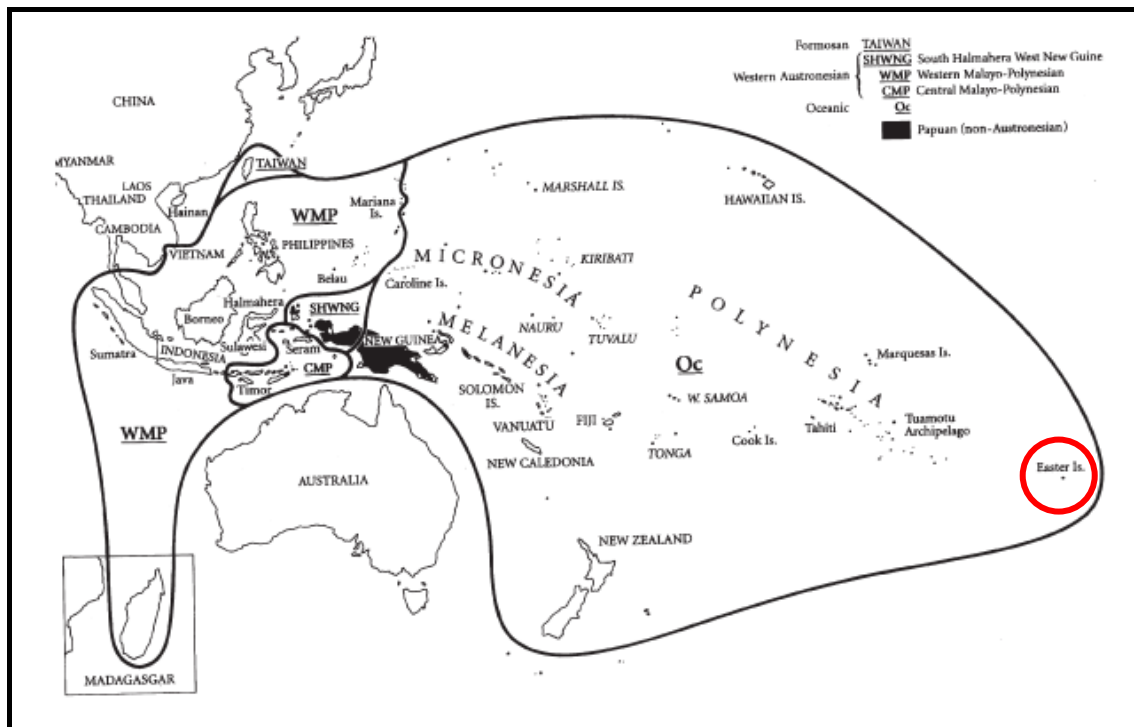


Figura 17. Localització geogràfica de l'illa de Pasqua (Easter Is.) i de la família de llengües austronèsiques. La principal divisió separa les llengües del grup Oceànic del Malai-Polinesi Occidental, amb les llengües de la Wallacea al mig. Les llengües de Taiwan formen el grup divergent Formosà (extret d'Oppenheimer & Richards 2001).

L'illa de Pasqua, o Rapa Nui, està situada geogràficament al bell mig de l'Oceà Pacífic Sud (27° 09' 30" S, 109° 26' 14" W), marcant l'extrem més oriental del que s'ha anomenat triangle polinèsic (que delimita junt amb Hawaii al nord i amb Nova Zelanda a l'oest). L'illa es troba aïllada al mig del Pacífic (Fig. 17). La terra emergida més propera és la costa xilena a la banda oriental (a uns 3700 km) i l'arxipèlag de les Tuamotu per la banda occidental (a 2600 km), encara que hi ha una petita illa habitada més propera a 1600 km a l'oest (illa de Pitcairn).

Rapa Nui és una illa en forma de triangle volcànic amb una extensió total de 160,5 km² (Fig. 18). La major alçada de l'illa correspon al volcà Maunga Terevaka de 550 m sobre el nivell del mar. Així mateix, l'illa s'aixeca sobre una gran plataforma submarina, sorgida de l'emergència de tres volcans, un a cada vèrtex, entre fa tres milions d'anys (el més antic) i 240 000 anys (el més recent). No hi ha evidència d'activitat volcànica durant els temps històrics recents. Els cràters dels volcans són el reservori natural de l'aigua potable de la illa i, a més, existeixen en el seu interior nombroses cavernes i tubs volcànics que van ser utilitzats com a refugis naturals pels habitants històrics.

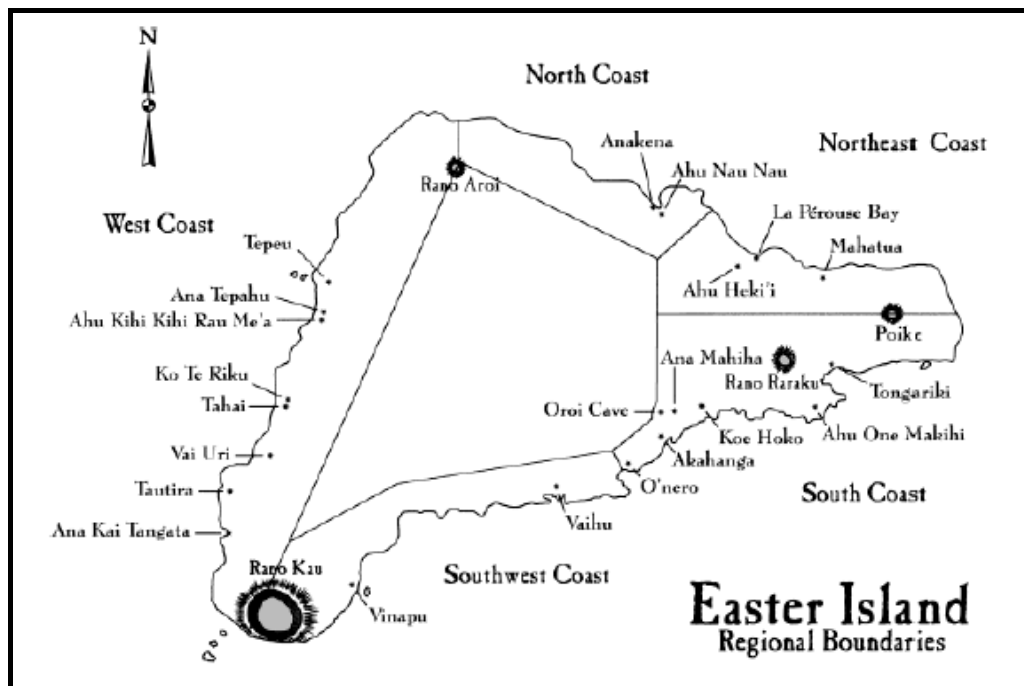


Figura 18. Regions de l'illa de Pasqua (Easter Island).

5.2 Origen dels polinesis i dels pobladors de Rapa Nui

El poblament de Rapa Nui i l'origen dels seus primers pobladors és encara avui un tema controvertit i objecte de debat. Existeixen dues hipòtesis principals per explicar el poblament de les illes del Pacífic que es recullen esquemàticament a la figura 19:

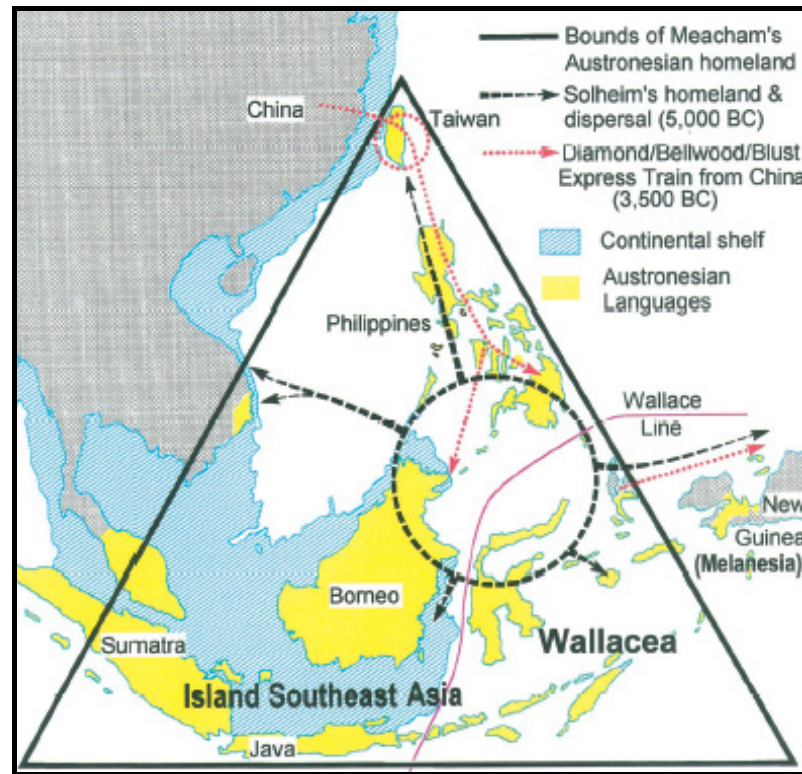


Figura 19. Les dues principals hipòtesis per explicar el poblament del Pacífic (extret d' Oppenheimer & Richards 2001).

En primer lloc, les dades de tipus lingüístico-cultural i arqueològic semblen estar a favor d'un origen al Sud-Est Asiàtic continental per als pobladors de les illes del Pacífic, entre elles Rapa Nui, que haurien arribat a l'illa mitjançant la navegació amb canoes. Les dades lingüístiques situen els primers assentaments a l'illa al voltant de l'any 400 DC, mentre que les dades arqueològiques retarden l'esdeveniment fins al 700-800 DC o fins i tot més endavant segons les datacions més modernes.

De fet, la canoa constitueix l'element cultural clau que permet explicar el poblament humà de les illes del Pacífic que constitueixen la Melanèsia, la Micronèsia i la Polinèsia. Aquests moviments migratoris s'haurien originat per una ràpida expansió de l'agricultura de l'arròs des del sud de la Xina i Taiwan, fa uns 5000 anys, i haurien arribat a la Polinèsia durant els últims 1500 o 2000 anys. Aquest model es coneix amb el nom d'*Express Train to Polynesia* o més concretament *Out of Taiwan* (Koji Lum et al, 1998).

L'altre model, el *Voyaging Corridor*, proposa que els ancestres dels actuals polinesis van assolir les seves habilitats marítimes i horticulturals en el Neolític, en algun lloc de la Wallacea, entre les illes del sud-est asiàtic i la Melanèsia, en dates anteriors als 5000 anys enrere (Oppenheimer i Richards, 2001). Aquestes poblacions s'haurien expandit cap a la Micronèsia, les illes del sud-est asiàtic, costes de la Melanèsia i la Polinèsia, però l'expansió no hauria estat tan ràpida com en el model anterior i les interaccions entre poblacions haurien estat força més importants.

A banda d'aquest dos models generals per al poblament humà del Pacífic, pel cas de les illes de la Polinèsia remota com Rapa Nui, es postula una altra hipòtesi que admet el mateix mecanisme vehicular, la canoa, i una procedència diversa dels pobladors. En aquest sentit, s'ha proposat que un dels principals corrents migratoris fundadors de Rapa Nui, provindria de les societats preincaiques originàries de Perú (**hipòtesi de Heyerdahl**, 1950), que haurien pogut aprofitar les corrents marines a les èpoques de "El Niño" per arribar a l'illa.

5.3 Evolució cultural i demogràfica de l'Illa de Pasqua

Com ja hem comentat, el poblament de l'illa de Rapa Nui es remunta molt probablement al segle VI-VII dC. Durant els segles següents, el reduït nombre de població inicial es va multiplicar i va desenvolupar una peculiar cultura sorprenentment complexa i centrada en el culte als avantpassats.

L'antiga societat Rapa Nui estava fortament estratificada i formada pels clans o grups de parentesc unilineal que descendien directament d'un ancestre comú. L'illa estava controlada per un rei (*ariki*) que remuntava la seva descendència directament als déus de la creació. La unitat social principal era el *mata* o llinatge, originat per processos de segmentació o de fusió. La població s'organitzava en 10 *mata* o llinatges principals distribuïts en aproximadament 22 territoris (Fig. 20). Els territoris incloïen una secció de costa, amb drets de pesca, i s'estenien cap al centre de l'illa. Els centres religiosos, polítics i socioeconòmics es situaven en els llocs més favorables de pesca, en fonts d'aigua dolça, etc.

L'estructura cerimonial més important de cada *mata* era l'altar o *abu*, on veneraven als déus avantpassats de cada llinatge representats per grans estàtues o *moais*. Segons sembla, gran part de la població es dedicava a la construcció d'aquests monuments, fent disminuir la dedicació a la producció d'aliment. Això, sumat a la pressió exercida per una població en ràpid creixement (probablement superior als 5000 individus) i a un medi limitat

en recursos i d'equilibri ecològic delicat, semblen haver desencadenat una crisi en el sistema (període Huri Moai).

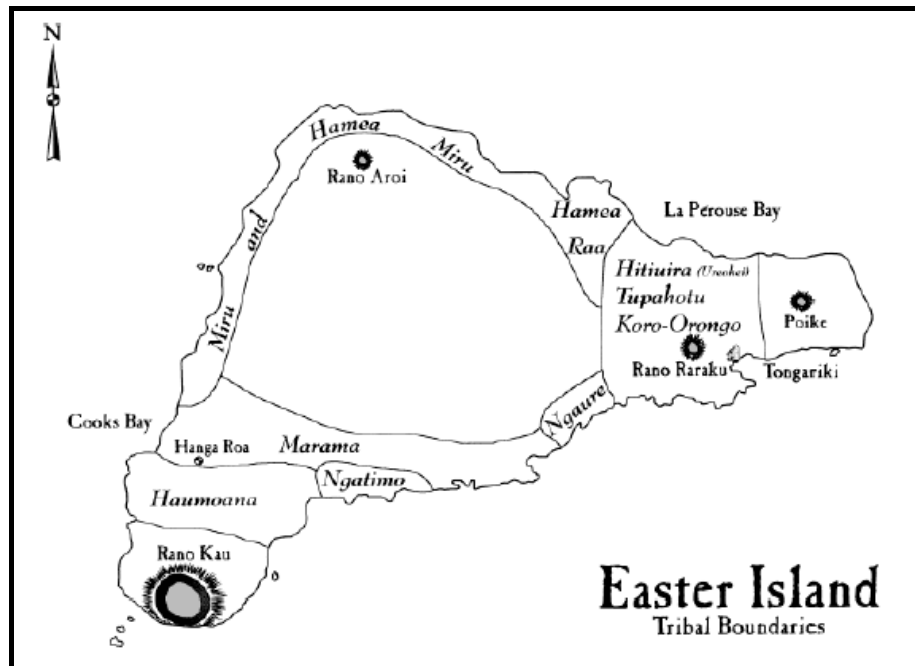


Figura 20. Localització dels antics mata o llinatges de l'illa de Pasqua.

Durant els segles XVI i XVII es van produir una sèrie de guerres intertribals i l'abandonament de les costums culminant amb la destrucció dels *abu*, la finalització de les activitats corporatives i l'abandonament de les canteres de moais. A continuació, va aparèixer un nou culte religiós a la fertilitat, centrat en l'ou de l'au Manutara. Aquest culte s'ha anomenat de l'home-ocell (*tangata manu*) i es celebrava un cop l'any al cim del volcà Orongo, nou centre cerimonial de l'illa. Amb aquest nou ritu els guerrers van esdevenir una nova autoritat fins a assolir el poder polític i una rellevant posició religiosa, generant així una nova organització sociopolítica, que es va mantenir fins a èpoques històriques més recents.

El primer contacte dels illencs amb els europeus es va produir l'any 1722 quan l'almirall holandès Jacob Roggeven va arribar a l'illa. El contacte amb la cultura europea i amb noves malalties ha tendit a conduir a les poblacions aborígens cap a l'extinció. En el cas de Rapa Nui, tot i que també va succeir així, s'ha postulat reiteradament que el declivi de la població havia començat molt abans del contacte, a causa del possible cataclisme ecològic associat a una mala gestió dels recursos naturals limitats de l'illa.

Tot i això, a partir del contacte amb els europeus i americans, la població Rapa Nui pateix una disminució severa, que es fa més acusada al llarg del temps. Certs fets, que s'inicien durant el segle XIX, com la captura d'illencs per introduir-los en els circuits

d'esclaus, la introducció de malalties pel contacte amb estrangers, els conflictes entre missioners i colonitzadors, etc. acabaran reduint molt el nombre de pobladors illencs, en períodes de temps molt curts. Per exemple, entre 1864 i 1869 el nombre d'individus es redueix a un terç, el 1872 els illencs originaris de l'illa són només 175, i el 1877 arriben a la xifra de només 110 individus Rapa Nui.

Aquest factor, junt amb la pressa de possessió de l'illa per part del govern xilè el 1888, situen al illencs en un coll d'ampolla molt acusat, en el qual se situa l'origen demogràfic de la població actual (Fig. 21). Els anys següents es caracteritzen per un increment de l'endogàmia en la població a causa del reduït nombre d'efectius.

Des del 1915 comencen a arribar mariners alemanys i presoners anglesos que tenen un impacte considerable a causa del baix nombre efectiu d'illencs originals. A partir de mitjans de segle XX i especialment del 1965, l'illa s'obre al món i es registra un augment de l'exogàmia lligada a un alt grau de mestissatge, la qual implica l'arribada d'individus d'Amèrica (fonamentalment xilens), d'Europa, d'altres illes de la Polinèsia, etc. i, en conseqüència, l'increment progressiu del flux gènic.

Per tant, es pot concloure que el panorama genètic actual de la població de Rapa Nui és el resultat de tots aquest esdeveniments produïts al llarg de la història de l'illa de Pasqua (García-Moro et al, 2000; Hernández et al, 2000).

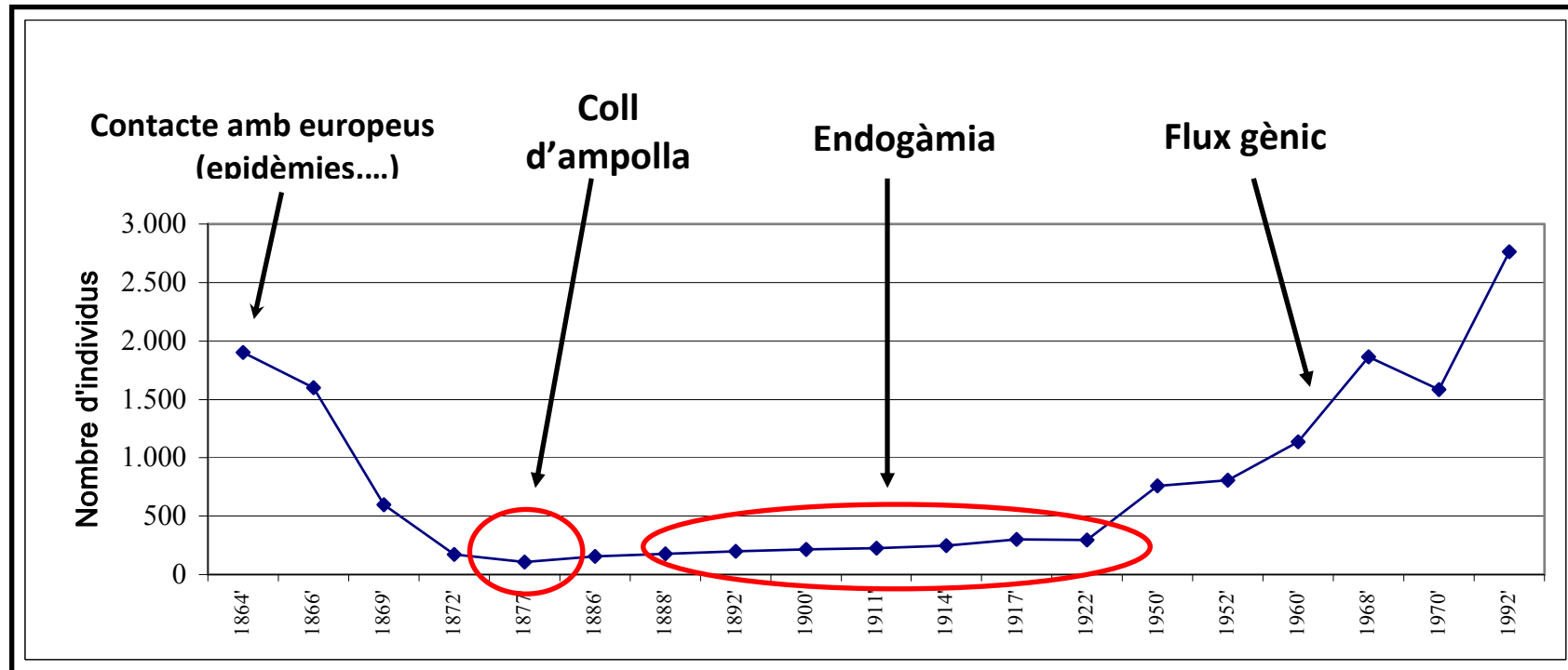


Figura 21. Evolució demogràfica de la població de Rapa Nui des del 1864 (adaptat d'Hernández et al 2000).

5.4 Evidències Genètiques Sobre el Poblament Humà del Pacífic

El model *Out of Taiwan* per l'origen de les poblacions polinèsiques, i més generalment per les llengües austronèsiques, pertany a una família de models que reben el nom general de models de “dispersió de grangers”. Aquests van ser proposats inicialment per Renfrew i inclouen hipòtesis per explicar l'expansió de les llengües indoeuropees i bantu. L'altre model, “fora de terra ferma” (i *Voyaging Corridor*), suggereix un escenari d'evolució demogràfica més estable, almenys a les illes del sud-est asiàtic i al Pacífic Occidental, amb contactes culturals i biològics constants a través de xarxes de viatges marítims a llarga distància.

L'evidència cultural i lingüística donaria suport inicialment als models de dispersió de grangers, però requereixen un important component demogràfic per a la ràpida expansió de les llengües en absència d'una èlit cultural que apareixeria més tard (Edat del Bronze). D'altra banda, les evidències genètiques clàssiques (basades en els grups sanguinis i altres antigens eritrocitaris), que donen suport als models de dispersió de grangers a Europa, actualment es consideren insuficients. Així, a la llum de les dades moleculars més modernes, el panorama per al poblament del Pacífic sembla estar més d'acord amb un escenari demogràfic estable durant l'Holocè, amb moviments poblacionals limitats per distàncies, més que a través de viatges transoceànics a llarga distància (Oppenheimer i Richards 2001a).

5.4.1 Morfologia cranial

La morfologia cranial és un marcador antropològic que inclou factors clarament poligènics i factors ambientals combinats. El registre fòssil de l'era postglacial pre-neolítica al sud-est asiàtic és molt reduït i fragmentari. Així, la majoria d'estudis es basen en la comparació de cranis moderns de poblacions asiàtiques i oceàniques. Les conclusions d'aquests treballs semblen indicar l'agrupament dels polinesis amb el sud-est asiàtic i Melanèsia, més que no pas amb Xina i Taiwan (Pietruszewsky, 1997). Així mateix, s'ha posat en evidència la relació entre paleoamericans i poblacions del sud-est asiàtic i pacífiques, més que amb poblacions asiàtiques continentals i del nord-est (Brace et al, 2001; González-José et al, 2003).

5.4.2 Gens de les globines

El mapatge dels gens de les globines a principis dels anys vuitanta del segle passat, va detectar dues delecions al gen de l' α -globina, resultant en dues formes d' α -talasèmia (Fig. 22). Aquestes variants van ser trobades en poblacions melanèsiques i podrien ser marcadors de migracions del passat corresponents a les primeres poblacions humanes oceàniques (Oppenheimer et al, 1984).

Una d'aquestes mutacions, l' α 3.7III, consisteix en la delecio d'un dels dos gens que codifiquen per la part α -globina de la molècula d'hemoglobina. Aquesta mutacio constitueix el 60% de les delecions de l' α -globina trobades en parlants austronèsics de la costa de Nova Guinea i de les illes Bismarck. També es troba a Polinèsia però en freqüències més baixes. En contraposicio, aquesta variant és molt rara en les terres altes de Nova Guinea.

L'altra mutacio, α 4.2, constitueix una delecio en l'altre gen de l' α -globina. Aquesta variant és la dominant en les poblacions de parlants no-austronèsics de la Melanèsia. Aquesta variant no es troba en les poblacions polinèsiques.

L'anàlisi de les regions flanquejants d'aquestes mutacions (α -haplotips) demostra que es tracta de mutacions locals (no derivades del sud-est asiàtic). Així la mutacio α 3.7III hauria viatjat amb els parlants austronèsics cap a la Polinèsia oriental, però s'hauria originat en algun punt de la Wallacea (Hill et al, 1985).

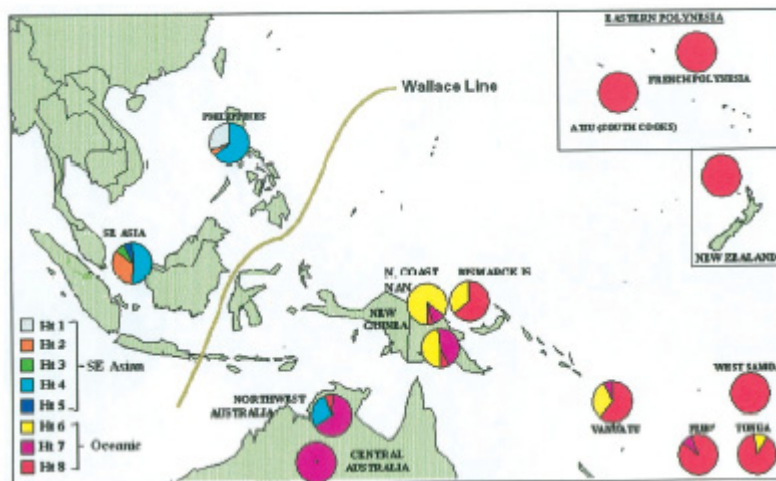


Figura 22. Distribució d'haplotips de la delecio de l' α -globina específics del sud-est asiàtic, Australàsia i Pacífic. Aquestes delecions són mutacions úniques, amb distribucions geogràfiques específiques no presents enlloc més que a l'est de la línia de Wallace (Extret d'Oppenheimer & Richards 2001).

Ht1: delecio doble de l' α -gen; Ht2: delecio doble de l' α -gen del SE asiàtic; Ht3: haplotip 1a del SE asiàtic; Ht4: delecio 3.7 kb tipus I; Ht5: delecio 3.7 kb tipus II; Ht6: haplotips del Pacífic IIIa i IV; Ht7: Haplotip del Pacífic IIIa (delecio 3.7 kb); Ht8: delecio 3.7 kb tipus III.

5.4.3 DNA mitocondrial

Per tal de concretar amb un major grau de resolució els problemes i incògnites de les migracions prehistòriques a la regió del Pacífic, podem centrar-nos en l'anàlisi de *loci* no recombinants i uniparentals: el DNA mitocondrial (mtDNA) i el cromosoma Y. Aquests *loci* s'hereten únicament per via materna o paterna, respectivament, i tracen les línies de descendència materna i paterna sense la recombinació present en els *loci* autosòmics.

Les poblacions humanes distribuïdes al llarg del Pacífic, es caracteritzen per la presència d'una variant mitocondrial (*Polynesian motif*), que s'ha considerat particular de les poblacions polinèsiques (Redd et al 1995). Es tracta d'una deleció de 9 parells de bases (CCCCCTCTA), a nivell de seqüència mitocondrial codificant compresa entre el gen del Coenzim II i el gen per al tRNA de la Lisina, i que en un primer moment es va considerar estrictament present a nivell del llinatge humà asiàtic, però que posteriorment es va localitzar en algun grup africà particular. Malgrat això, es tracta d'un marcador que sembla caracteritzar força bé el procés d'expansió humà al llarg del Pacífic. En aquest sentit, la distribució de freqüències per a la presència de la deleció és de tipus clinal al llarg de les illes del Pacífic, incrementant-se en sentit oest-est, i està absent en poblacions aborígens australianes (Fig. 23). Aquest patró de distribució sembla donar suport a un escenari en dues fases per al poblament del Pacífic: en una primera, els pobladors (caçadors-recol·lectors), haurien arribat fins a les grans illes del SE asiàtic 40 000 - 50 000 anys i, en una segona, que correspondria als darrers 3500 - 4000 anys, les poblacions s'haurien distribuït tot al llarg de les illes del Pacífic.

La informació que proporciona *per se* aquest marcador no és absoluta a l'hora de decantar-se per una o altra de les hipòtesis principals. De fet, la construcció d'haplotips és molt més informativa. En aquest sentit, els estudis que inclouen marcadors de la regió control mitocondrial detecten que el nivell de variabilitat a nivell de seqüència disminueix a mesura que la freqüència per a la deleció augmenta, reflectint possibles efectes fundadors successius en sentit oest-est al llarg de les illes. Aquests estudis donarien suport parcial a la hipòtesi del *Tren Express* (Koji Lum et al 1998). Tot i això, la manca d'haplotips específicament polinèsics entre les poblacions Taiwaneses i del sud-est asiàtic i, sí presents a l'est d'Indonèsia, semblen estar més d'acord amb les teories anomenades *Slow Boats*, variants del *Voyaging Corridor* per al mtDNA (Kayser et al 2000; Oppenheimer i Richards 2001b).

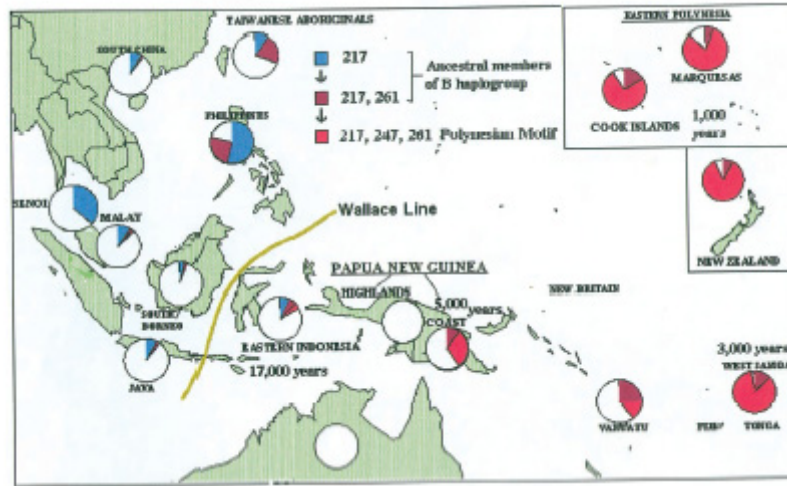


Figura 23. Distribució del “Polynesian motif” del mtDNA i els seus ancestres al SE asiàtic i al Pacífic. El “Polynesian motif” es defineix per tres mutacions a l’haplotip B, a les posicions 16217, 16247, i 16261. Aquesta variant deriva de la seqüència ancestral (que porta només la mutació 16217) per mutació primer a la posició 16261 (creant l’ancestre immediat) i després a la 16247 (creant el “Polynesian motif”). Les estimacions per a l’origen de la variant semblen situar-lo geogràficament a la Wallacea (Extret d’Oppenheimer & Richards 2001).

5.4.4 Cromosoma Y

Similarment al mtDNA, els cromosomes Y polinèsics mostren una reducció dramàtica de la diversitat genètica, indicant forts efectes fundadors. Només dos haplogrups principals del cromosoma Y dominen el panorama polinèsic (Fig. 24A). Un d’aquests, el marcador M122, deriva clarament de l’est o sud-est d’Àsia, ja que és comú amb aquestes regions però es troba absent de les terres altes de Nova Guinea (melanèsics). L’explicació més plausible per a aquesta distribució estaria d’acord amb el model *Out of Taiwan*, encara que també podria ser derivada d’una expansió més antiga, coincident amb la datada per a l’haplogrup B del mtDNA. Lamentablement, la datació genètica a partir de microsatèl·lits encara no és suficientment acurada com per fer estimacions reals de l’edat d’aquesta expansió. Un altre haplogrup, el M119, sembla seguir un patró de distribució similar al M122 (Kayser et al 2001).

Encara que aquests haplogrups puguin estar indicant o no una expansió Neolítica des de terres asiàtiques a les illes, sembla clar que probablement no és el marcador més significatiu per estudiar la dispersió polinèsica. Els haplogrups dominants a la Polinèsia són el 10 i el 24 (Fig. 24B), cadascun amb variants específiques (Capelli et al 2001). En general, l’origen de la majoria de cromosomes Y polinèsics, sembla situar-se entre la Indonèsia

oriental i la Melanèsia occidental. I, de fet, indiquen un major grau de relació amb les poblacions melanèsiques que altres marcadors, com ara el mtDNA.

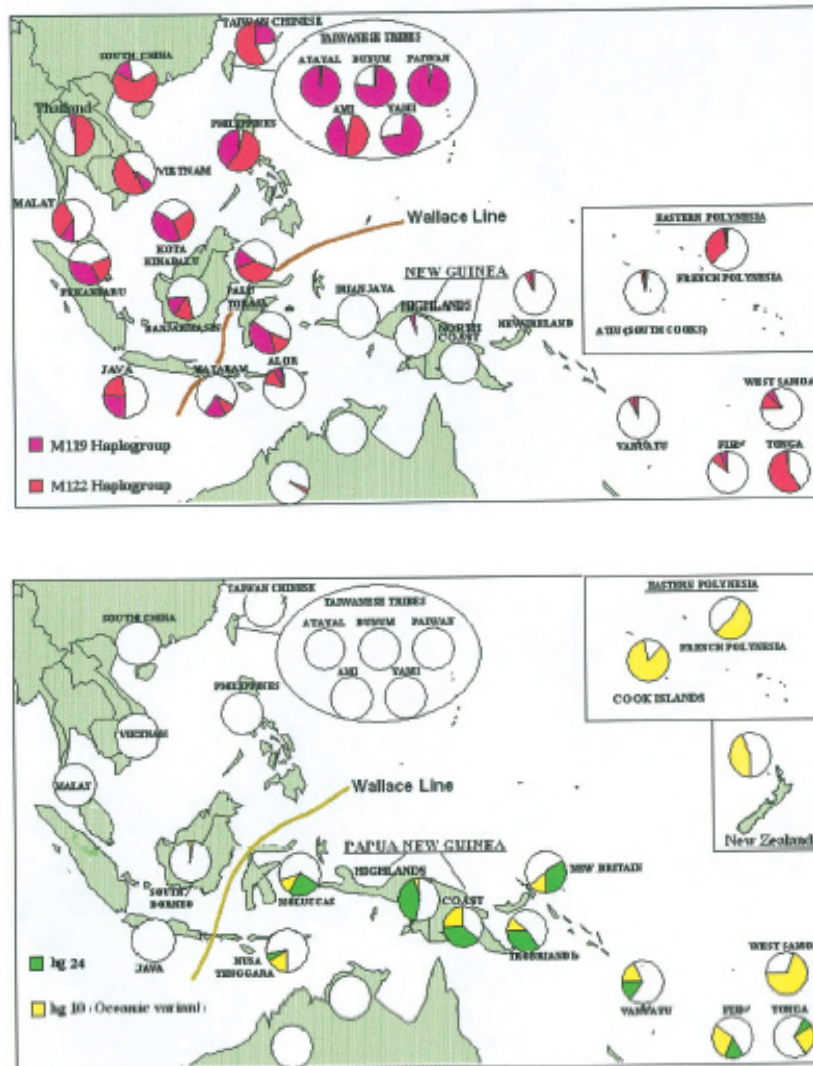


Figura 24. A: Distribució dels haplogrups M122 i M119 del cromosoma Y al SE asiàtic i al Pacífic. Aquest haplogrups són d'origen asiàtic i freqüents al sud de Xina, Indonèsia i illes del SE asiàtic. Tot i això, són haplogrups relativament minoritaris al Pacífic. **B:** Distribució de les variants oceàniques dels haplogrups 10 i 24 del cromosoma Y al SE asiàtic i al Pacífic. L'haplogrup 24 és característic de les terres baixes de Nova Guineia, i és pràcticament absent a la Polinèsia. En contraposició, la variant oceànica de l'haplogrup 10 domina clarament a la Polinèsia i és molt poc freqüent a les terres altes de Nova Guineia. Aquest haplogrup 10 també és relativament abundant a la Wallacea i a les terres baixes de Melanèsia (Extret d'Oppenheimer & Richards 2001).

Cal destacar, finalment, en l'àmbit dels treballs sobre variació genètica en polinèsia, els estudis recents de l'equip de Manfred Kayser de la Erasmus University (Kayser et al 2006, Kayser et al 2008). El primer d'aquests estudis centra els seus esforços en la descripció clinal dels patrons de variació per al cromosoma Y i per al DNA mitocondrial. Sorprenentment, els resultats sobre ancestralitat d'uns i altres llinatges són clarament

discordants. Els llinatges mitocondrials són majoritàriament d'origen asiàtic (94 %) mentre que els del cromosoma Y estan dominats per haplotips melanèsics (65 %) enfront dels asiàtics (28 %). Aquest marcat biaix, indicaria un major aport d'homes melanesis que de dones al *pool* gènic polinesi actual, una evidència que estaria d'acord amb els postulats generals de la hipòtesi dels *Slow Boats*. Complementàriament, s'observen gradients en la freqüència de distribució de determinades variants i un descens de la diversitat per aquests dos llinatges en sentit oest-est. Una observació indicativa d'aquesta direcció en el procés de colonització del Pacífic i que indicaria un moviment regular més que no pas atzarós o amb explosions poblacionals.

Aquests resultats tant contrastats, queden relativitzats quan el mateix equip va utilitzar marcadors autosòmics (STRs) per a l'anàlisi dels diferents components ancestrals dels polinesis (Kayser et al 2008). En aquest cas, els marcadors autosòmics es comporten d'una manera intermèdia entre el mtDNA y el cromosoma Y, obtenint-se valors d'al voltant d'un 80 % d'ancestralitat asiàtica i un 20 % de melanèsica, en conjunt, per a les poblacions de la Polinèsia.

5.4.5 El sistema HLA

Més recentment, s'han ampliat els límits respecte als marcadors moleculars utilitzats en l'estudi del poblament del Pacífic. En aquest sentit, cal remarcar la preferència per l'ús de *loci* altament polimòrfics, com són els relacionats amb antígens leucocitaris i polimorfismes a nivell del sistema HLA. Aquest tipus de marcadors semblen ser útils perquè a través de l'anàlisi de la seva diversitat, reflecteixen fenòmens relacionats amb l'isolament de les poblacions estudiades i que han succeït recentment.

Concretament, en estudis anteriors sobre les illes del Pacífic, s'ha detectat que els *loci* compresos en aquesta regió, estan sotmesos a la selecció natural balancejadora, la qual cosa estaria potenciant la diversitat de la regió genòmica associada (Mack et al 2000).

Les conclusions d'alguns d'aquests estudis semblen donar suport en part a la teoria de l'*Out of Taiwan* (Hagelberg et al, 1999), però sembla necessari puntualitzar un altre cop les limitacions a l'hora d'inferir grans patrons migratoris a partir de marcadors molt variables i difícils de datar i, a més, subjectes a les fluctuacions induïdes per la selecció natural en aquest cas concret.

5.4.6 Principals conclusions dels estudis previs

Prenent en consideració els resultats d'aquests estudis amb diferents sistemes genètics, podem extreure certes conclusions generals. En primer lloc, encara que es pot admetre una possible dispersió neolítica des de Xina i Taiwan cap a l'arxipèlag indonesi, la major part de llinatges polinèsics no semblen tenir un avantpassat comú amb els presents en els moderns aborígens de Taiwan. D'altra banda, la genètica de poblacions dona suport a les evidències d'un corredor genètic des de la Wallacea a les terres baixes, costes i illes d'Oceania. Molts d'aquests haplotips comuns per aquestes poblacions, tant en línies de descendència femenina com masculina, així com pels marcadors autosòmics, no són compartits amb els habitants de les terres altes de Nova Guinea (melanèsics) ni amb els aborígens australians.