



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

Objectius

Research means going out into the unknown with the hope of finding something new to bring home. If you know in advance what you are going to do, or even find there, then it is not research at all: then it is only a kind of honourable occupation.

Albert Szent-Gyorgyi

6 *Objectius de l'estudi*

El present treball de tesi doctoral s'emmarca en la caracterització genètica de poblacions humanes. L'estudi fa servir la variació genètica associada a elements repetitius *Alu* com una eina útil per a la reconstrucció de patrons evolutius de poblacions i grups de poblacions humanes i per determinar part de la seva complexitat biològica en dependència directa de les seves relacions històriques. El treball de tesi permetrà concloure que els marcadors genètics *Alu* i els microsatèl·lits lligats a ells i en desequilibri de lligament poden ser d'utilitat a l'hora de desentrellar aspectes controvertits sobre les relacions poblacionals tant en regions geogràfiques àmplies i de poblament antic —com seria el cas del Mediterrani—, així com en poblacions insulars o aïllades i de poblament més recent —com en el cas de l'Illa de Pasqua. Dins d'aquest marc global, podem recapitular una sèrie d'objectius específics:

1. Sobre les relacions històriques i la constitució genètica de les poblacions característiques de la **regió mediterrània** (segons s'abordarà en el primer, segon i tercer manuscrits inclosos com a resultats d'aquesta tesi):
 - a. Caracteritzar genèticament el grau d'heterogeneïtat entre les ribes nord i sud del Mediterrani, així com entre les seves poblacions constituents.
 - b. Comparar els patrons poblacionals inferits per a la variació genètica associada a elements *Alu* amb aquella aportada per la caracterització d'haplotips *Alu*/STR amb taxes de mutació majors. Cercar combinacions específiques d'haplotips en diferents *loci* que podrien ser característics del procés de població humana ancestral del Mediterrani.
 - c. Determinar el potencial paper que haurien exercit les poblacions berbers del Nord Oest africà en l'evolució, desenvolupament històric i constitució genètica actual de les poblacions humanes del Mediterrani Occidental.
 - d. Quantificar el grau de flux gènic i/o migració de poblacions en el passat a través de les barreres naturals de l'Estret de Gibraltar i del desert del Sàhara,

així com valorar a partir de les dades genètiques l'impacte biològic i l'empremta deixada per la dominació àrab a la península Ibèrica.

- e. Completar una visió integradora de les relacions poblacionals al nord d'Àfrica, especialment sobre el paper exercit pels grups autòctons berbers i la seva interacció històrica amb els grups àrabs dominants.
2. Respecte a les particularitats genètiques de les **poblacions insulars mediterrànies** (objectiu del quart manuscrit d'aquesta tesi):
 - a. Explorar el grau de variabilitat interna i heterogeneïtat de les grans illes del mediterrani occidental: Mallorca, Còrsega, Sardenya i Sicília.
 - b. Analitzar les relacions històriques entre poblacions autòctones de les quatre illes mitjançant l'anàlisi de marcadors genètics *Alu* i microsatèl·lits.
 - c. Utilitzar la informació qualitativa aportada pels haplotips *Alu*/STR per a determinar el grau de flux gènic extern que ha rebut cada una d'aquestes poblacions, així com la permanència de característiques biològiques que podrien remuntar-se a un poblament preneolític ancestral de les mateixes.
 3. En el cas concret de la variació genètica detectada a l'**Illa de Pasqua** (tal com es detallarà en el cinquè manuscrit inclòs com a resultat de la tesi):
 - a. Investigar la composició genètica autosòmica de les poblacions de l'Illa de Pasqua i el seu grau d'homogeneïtzació lligat a l'aïllament insular.
 - b. Determinar el grau de canvi genètic del *pool* gènic del l'illa que podria estar associat a fenòmens demogràfics i contactes poblacionals recents.
 - c. Detectar afinitats evolutives amb la resta de poblacions humanes actuals.
 - d. Inferir possibles models de poblament que haurien caracteritzat el procés de poblament humà recent del Pacífic i les illes remotes de la Polinèsia.