

# O que dizem os teus olhos?

## Investigação de características fenotípicas em peça museológica e perspetiva de uso futuro em Genética Forense

Paulo Dario<sup>1,2,3,4</sup>, Ana Rita Oliveira<sup>1,3,4</sup>, Teresa Ribeiro<sup>1,2</sup>, Isabel Lucas<sup>1</sup>, Manuela Marques<sup>1</sup>, Maria João Porto<sup>1,2</sup>, Jorge Costa Santos<sup>1,2,5</sup>, Deodália Dias<sup>3,4</sup>, Francisco Corte Real<sup>1,2,6</sup>

<sup>1</sup>Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P., <sup>2</sup>CENCIFOR-Centro de Ciências Forenses; <sup>3</sup>CESAM-Centro de Estudos do Ambiente e do Mar - Lisboa <sup>4</sup>Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa; <sup>5</sup>Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa; <sup>6</sup>Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

### Introdução

Os marcadores fenotípicos, do tipo SNP, têm vindo a ser estudados por vários grupos a nível mundial, pelo que começam a ser conhecidos marcadores para características fenotípicas não só para a cor dos olhos, mas também para a cor do cabelo e pele, os quais podem fornecer um conjunto valioso de informação para a identificação do dador da amostra em estudo. Este tipo de informação poderá ser tanto mais relevante se o dador da amostra possuir características fenotípicas que o distingam da população na qual se encontra inserido. Neste trabalho, foi estudada uma amostra de uma peça museológica com interesse histórico-científico que exemplifica como este tipo de novas metodologias poderá ter interesse em áreas como a investigação criminal ou como a antropologia física.

### Resultados e Discussão

➤ Com base em resultados obtidos com a quantificação de ADN e com a determinação do perfil genético com o kit Powerplex® 16 HS, foi possível verificar que os restos cadavéricos pertenciam a um indivíduo do sexo feminino, e que, pelo perfil genético, provavelmente pertenceria ao grupo populacional Eurasia. Com base em informação encontrada no cadáver, estima-se que este remonte aos anos 30 a 40 do século passado (dados não apresentados).

➤ Recorrendo à fenotipagem com os marcadores do sistema *Irisplex* determinou-se que, com o perfil obtido (Figura 1 B - 1G/A, 2C, 3G/T, 4G, 5G, 6C), o indivíduo teria 71% de probabilidade de apresentar olhos castanhos (Tabela 1). O modelo usado para esta estimativa apresenta uma precisão de 92,5% para a classe de olhos castanhos.

➤ Usando para comparação um indivíduo do sexo feminino com perfil fenotípico igual ao determinado no cadáver, verificamos que o mesmo apresenta olhos castanhos, dando uma ideia de como poderia ser a cor dos olhos do indivíduo mumificado (Figura 1 e Tabela 1).

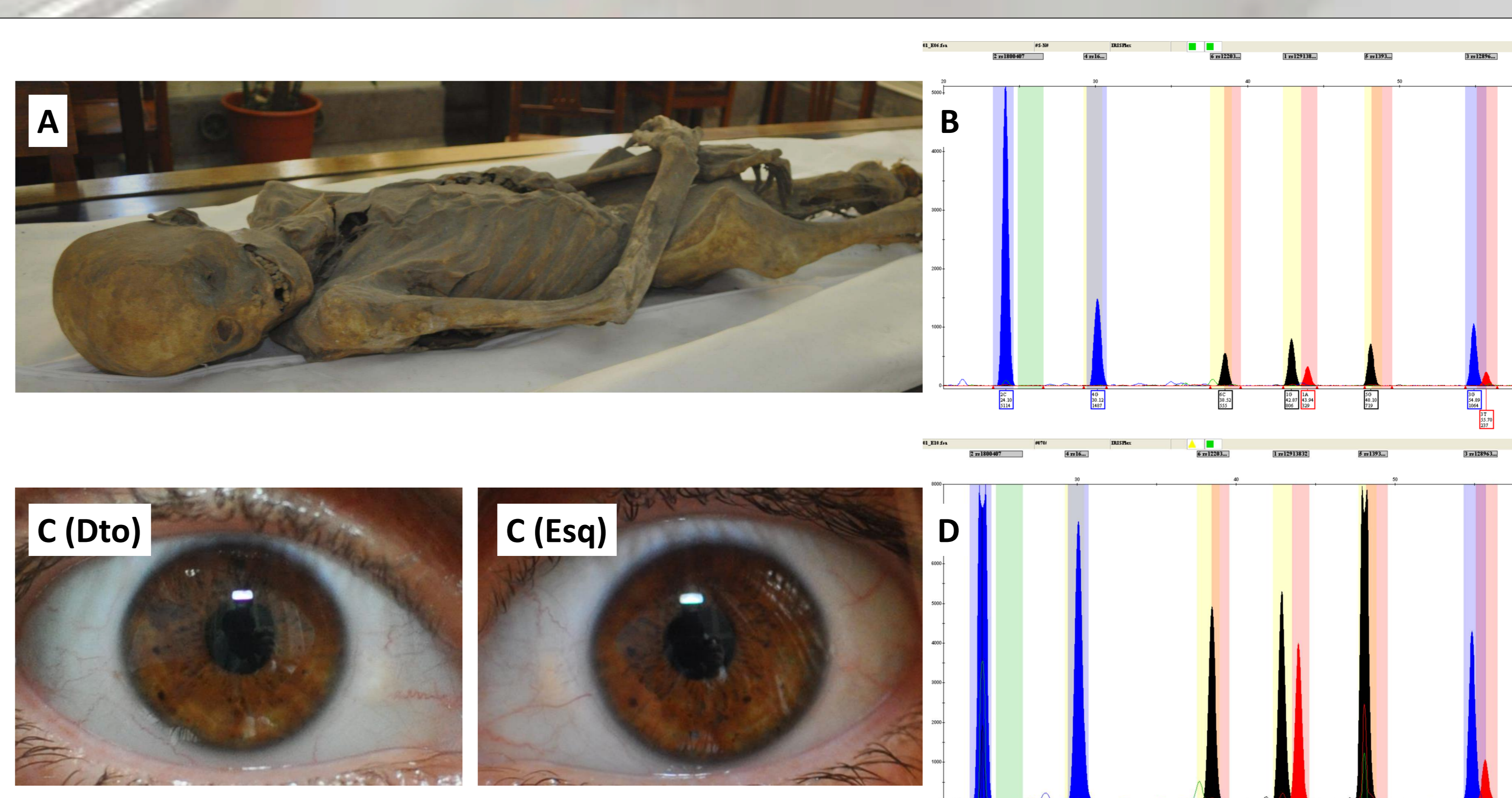


Figura 1 – (A) Cadáver mumificado, pertencente ao espólio museológico da Delegação do Sul do Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses I.P., sobre o qual não existem informações acerca da sua identidade e respetivo (B) perfil *Irisplex* do mesmo. (C) Olhos castanhos que exemplificam qual seria provavelmente a cor de olhos do indivíduo em questão, uma vez que correspondem a um indivíduo do sexo feminino que apresenta igual perfil fenotípico (D).

Tabela 1 – Probabilidades de cor de olhos dos indivíduos apresentados (cadáver mumificado e indivíduo usado para exemplificação).

	P. azul	P. intermedio	P. Castanho
Cadáver mumificado (♀)	15 %	14 %	71 %
Amostra #78 (♀)	15 %	14 %	71 %

### Material e Métodos

- ✓ O material estudado foi um fragmento de músculo de um cadáver mumificado, pertencente ao espólio museológico da Del. Sul do INMLCF (Figura 1);
- ✓ ADN extraído com kit QIAamp DNA Mini (Qiagen);
- ✓ Quantificação de ADN com *Quantifiler® Duo* em equipamento *Applied Biosystems 7500 Real-Time PCR System*;
- ✓ Determinação de perfil genético de STRs com kit *Powerplex® 16 HS (Promega)* e de perfil fenotípico com marcadores sistema *Irisplex*, com amplificação em termociclador *GeneAmp® PCR System 9700* e posterior eletroforese capilar e análise num sistema *Applied Biosystems 3130*;
- ✓ Análise de afiliação a grupo populacional recorrendo ao software *PopAffiliator v 1.1 e 2.1*;
- ✓ Análise da estimativa da cor de olhos segundo o modelo de Liu *et al.* e comparação com perfis obtidos no âmbito de projeto de doutoramento “SNPs autossómicos – da identificação forense à caracterização fenotípica”.

### Conclusões

Foi obtida informação fenotípica sobre um cadáver mumificado, presumivelmente dos anos 1930-1940. A partir da amostra estudada, apesar de antiga e relativamente degradada, foi possível determinar com grande probabilidade qual seria a cor dos olhos do indivíduo em estudo.

Apesar dos resultados obtidos terem um carácter de maior pendor histórico-científico do que forense, este estudo exemplifica como os marcadores fenotípicos poderão servir como ferramenta de auxílio à investigação criminal ou, na área da antropologia, na procura de informação adicional sobre o estudo de restos cadavéricos com interesse histórico. Este interesse será cada vez maior à medida que forem descobertos e avaliados novos marcadores fenotípicos.

### Bibliografia

- Liu, F. *et al.* (2009). Eye color and the prediction of complex phenotypes from genotypes. *Current Biology*: CB, 19(5), R192–3.
- Walsh, S. *et al.* (2011). IrisPlex: A sensitive DNA tool for accurate prediction of blue and brown eye colour in the absence of ancestry information. *Forensic Science International: Genetics* (3), 170–80.
- Pereira, L. *et al.* (2011). PopAffiliator: online calculator for individual affiliation to a major population group based on 17 autosomal short tandem repeat genotype profile. *International Journal of Legal Medicine*, 125(5), 629–636.