

PARÂMETROS POPULACIONAIS E FORENSES DA POPULAÇÃO DO SUL DE PORTUGAL

- ATUALIZAÇÃO DOS DADOS GENÉTICOS DOS *LOCI* STR USADOS NA CASUÍSTICA FORENSE -

Raquel Cabezas Silva^{1,2}, Teresa Ribeiro^{1,3}, Isabel Lucas¹, Maria João Porto^{1,3}, Jorge Costa Santos^{1,2,3}, Paulo Dario^{1,3}

¹Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P., Portugal

²Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Portugal

³CENCIFOR – Centro de Ciências Forenses, Portugal



Introdução

O objetivo primordial da Genética Forense é a identificação genética, seja para fins de identificação individual, investigações de parentesco ou criminalística biológica. Em qualquer uma das situações a investigação apresenta-se, *grosso modo*, em duas fases distintas. A primeira etapa desenvolve-se ao nível laboratorial, onde se realiza a extração e amplificação do ADN com o fim de estabelecer o perfil genético da amostra. A segunda etapa corresponde à interpretação dos dados obtidos. Ora, esta interpretação reverte-se de um carácter puramente objetivo e imparcial, assentando em cálculos probabilísticos baseados no conhecimento a priori das frequências alélicas da população onde se insere a amostra.

Este trabalho teve como finalidade a atualização das frequências alélicas e dos parâmetros estatísticos com interesse forense da população Portuguesa abrangida pela da Delegação do Sul do Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P. O último estudo semelhante para a mesma população foi realizado em 2006 [1], pelo que as frequências podem ter sofrido alterações ao longo destes dez anos, em consequência de fenómenos evolutivos da população.

Resultados e discussão

- De todo o conjunto de marcadores, foi demonstrado que o marcador **TPOX** é o **menos polimórfico** enquanto o **Penta E** mostrou ser o **mais polimórfico**. Todos os marcadores apresentaram um valor de **heterozigotia esperada superior a 85%**. **Não foi detetado desequilíbrio de ligação entre os *loci* estudados** (ver Tabela I).
- A **análise filogenética** revelou que as populações geneticamente mais afastadas de Portugal são Angola e a Coreia, com um valor *Fst* de 0,0111 e 0,0197, respetivamente (ver Figura 1).

	D3S1358	TH01	D21S11	D18S51	PentaE	D5S818	D13S3317	D7S820	D16S539	CSF1PO	PentaD	vWA	D8S1179	TPOX	FGA	D2S1338	D19S433
N	10724	10724	10724	10724	10578	10724	10724	10724	10724	10724	10580	10724	10724	10724	10724	10702	10704
Ho	0,7870	0,7910	0,8450	0,8700	0,8810	0,7000	0,7750	0,7970	0,7700	0,7190	0,8320	0,8010	0,8140	0,6420	0,8670	0,8500	0,7920
He	0,7890	0,7950	0,8390	0,8770	0,8880	0,7080	0,7780	0,8060	0,7760	0,7230	0,8400	0,8100	0,8160	0,6470	0,8650	0,8630	0,7920
HWE	0,5837	0,1908	0,0393	0,0004	0,7263	0,1930	0,1963	0,7022	0,3560	0,0538	0,0006	0,0978	0,4290	0,0000	0,1153	0,4464	0,3134
MP	0,0770	0,0740	0,0450	0,0280	0,0230	0,1340	0,0820	0,0650	0,0830	0,1280	0,0460	0,0620	0,0570	0,1770	0,0330	0,0320	0,0710
PD	0,9230	0,9260	0,9550	0,9720	0,9770	0,8660	0,9180	0,9350	0,9170	0,8720	0,9540	0,9380	0,9430	0,8230	0,9670	0,9680	0,9290
PIC	0,7560	0,7630	0,8200	0,8640	0,8800	0,6570	0,7460	0,7780	0,7420	0,6710	0,8200	0,7840	0,7920	0,5950	0,8500	0,8490	0,7640
PE	0,5740	0,5820	0,6860	0,7350	0,7560	0,4280	0,5530	0,5930	0,5440	0,4590	0,6600	0,6010	0,6260	0,3440	0,7280	0,6950	0,5840
TPI	2,344	2,387	3,234	3,858	4,180	1,664	2,221	2,462	2,173	1,781	2,975	2,515	2,692	1,396	3,755	3,336	2,402
MAF	0,000466	6	0,000466	0,000466	0,000473	0,000466	0,000466	0,000466	0,000466	0,000466	0,000473	6	0,000466	6	6	0,000467	0,000467

N – número de alelos, Ho – heterozigotia observada, He – heterozigotia esperada, HWE – equilíbrio de Hardy-Weinberg, MP – probabilidade de matching, PD – poder de discriminação, PIC – conteúdo em informação polimórfica, PE – poder de exclusão, TPI – índice típico de paternidade, MAF – frequência do alelo mínimo

Conclusão

Este estudo cumpriu o seu objetivo principal e revelou que o aumento do tamanho da amostra revela alguns resultados, nomeadamente a observação de alelos raros e uma ligeira modificação das frequências alélicas. Assim, conclui-se que é de **extrema importância manter as frequências alélicas e os parâmetros estatísticos atualizados**, principalmente na prática forense já que uma probabilidade de identidade elevada poderá ter implicações jurídicas com forte impacto na vida das pessoas em causa.

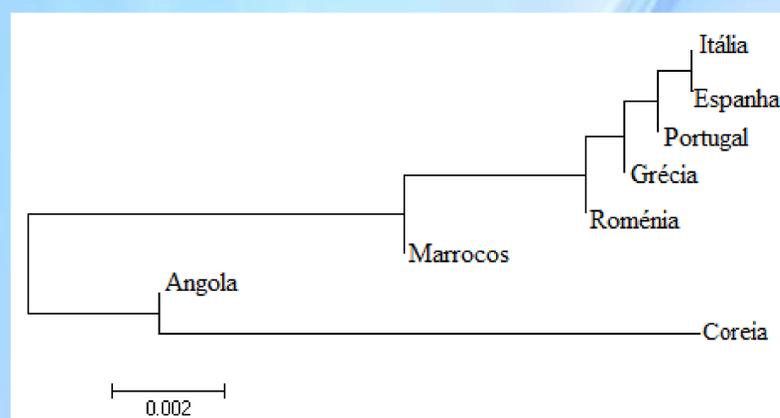


Figura 1: Relações filogenéticas entre a população do sul de Portugal e as restantes populações

Material e métodos

Foram utilizados dados genéticos de 5362 indivíduos portugueses caucasianos não aparentados envolvidos em investigações de parentesco biológico durante 10 anos, entre 2005 e 2014. Para esse efeito, foi estudado um conjunto de 17 *loci* STR incluídos nas famílias dos kits *AmpFISTR Identifiler/Plus™* e *Powerplex® 16/HS* utilizados na rotina do laboratório.

Foram calculadas as frequências alélicas e os parâmetros estatísticos de interesse forense como a heterozigotia observada e esperada, o poder de discriminação, o poder de exclusão, o conteúdo de informação polimórfica, o índice de paternidade típico bem como o equilíbrio de Hardy-Weinberg e o desequilíbrio de ligação. Também foram comparadas as frequências alélicas entre as populações do sul de Portugal, Espanha [2], Itália [3], Grécia [4], Roménia [5], Marrocos [6], Angola [7] e Coreia [8].

Referências

- [1] C. Vieira-Silva, C. Cruz, T. Ribeiro, R. Espinheira, South Portugal population genetic analysis with 17 loci STRs, Int. Congr. Ser. 1288 (2006) 367–368.
- [2] O. García, J. Alonso, J.A. Cano, R. García, G.M. Luque, P. Martín, et al., Population genetic data and concordance study for the kits Identifiler, NGM, PowerPlex ESX 17 System and Investigator ESSplex in Spain., Forensic Sci. Int. Genet. 6 (2012) e78–9.
- [3] F. Brisighelli, C. Capelli, I. Boschi, P. Garagnani, M. V. Lareu, V.L. Pascali, et al., Allele frequencies of fifteen STRs in a representative sample of the Italian population., Forensic Sci. Int. Genet. 3 (2009) e29–30.
- [4] P. Sánchez-Diz, P.G. Menounos, A. Carracedo, I. Skitsa, 16 STR data of a Greek population. Forensic Sci. Int. Genet. 2 (2008) e71–2.
- [5] A. Anghel, A. Enache, E. Seclaman, G. Grui, S. Ursoniu, A. Alexa, et al., Genetic polymorphism data on 15 autosomal STR markers in a Western Romanian population sample., Leg. Med. (Tokyo). 16 (2014) 238–40.
- [6] K. Bentayebi, F. Abada, H. Izhmad, S. Amzazi, Genetic ancestry of a Moroccan population as inferred from autosomal STRs., Meta Gene. 2 (2014) 427–38.
- [7] M.M. Melo, M. Carvalho, V. Lopes, M.J. Anjos, A. Serra, D.N. Vieira, et al., Genetic study of 15 STRs loci of Identifiler system in Angola population, Forensic Sci. Int. Genet. 4 (2010) e153–e157.
- [8] S.B. Hong, S.H. Kim, K.C. Kim, M.H. Park, J.Y. Lee, J.M. Song et al., Korean population genetic data and concordance for the PowerPlex® ESX 17, AmpFISTR Identifiler®, and PowerPlex® 16 systems, Forensic Sci. Int. Genet. 7 (2013) e47–51.