

# Estudo das frequências alélicas de Short Tandem Repeats (STRs) autossómicos na população de Moçambique

José Victorino<sup>1,2</sup>, Denise R.A. Brito<sup>1</sup>, Paula A. Macucule<sup>1</sup>, Catarina G. Dourado<sup>3</sup>, Isabel Lucas<sup>3</sup>, Teresa Ribeiro<sup>3</sup>, Maria João Porto<sup>3</sup>, Ana Ribeiro<sup>1,4</sup>, Tufária Mussá<sup>5</sup>, Mónica Carvalho<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Centro de Biotecnologia da Universidade Eduardo Mondlane, Moçambique, <sup>2</sup> Serviço Nacional de Sangue (SENASA), Moçambique, <sup>3</sup> Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P., Serviço de Genética e Biologia Forense, Portugal, <sup>4</sup> Instituto Superior de Agronomia da Universidade Nova de Lisboa, Portugal, <sup>5</sup> Faculdade de Medicina, Universidade Eduardo Mondlane, Moçambique

Os marcadores genéticos *Short Tandem Repeats* (STRs) são sequências nucleótidas altamente polimórficas e repetitivas, encontradas no ácido desoxirribonucleico (ADN), que devido à sua elevada variabilidade e ao facto de serem facilmente amplificados por Reacção em Cadeia da Polimerase (PCR), têm sido utilizadas com diferentes fins, nomeadamente, em estudos de genética populacional e de identificação humana [1]. A identificação humana utilizando o ADN é um grande desafio para Moçambique, uma vez que não existem bases de dados genéticos populacionais. Assim, o objetivo deste estudo consiste na determinação do perfil genético de 21 loci de STRs autossómicos em dadores dos bancos de sangue de Moçambique.

## Material e Métodos:

As amostras de sangue (N=246) foram colhidas a partir de dadores de ambos os sexos, dos bancos de sangue dos Hospitais Centrais de Maputo, Beira e Nampula e Hospital Provincial de Zambézia, de novembro de 2015 a abril de 2016, após consentimento informado. O ADN foi extraído utilizando os kits: QIAamp® DNA Mini Kit e o QIAamp® DNA Micro Kit. A amplificação dos STRs foi feita por PCR utilizando o GlobalFiler® PCR Amplification Kit e o GlobalFiler® Express PCR Amplification Kit.

A análise dos fragmentos foi feita usando como padrão interno o GeneScan™ 600 Liz™ Size Standard e a designação alélica efetuada através do ladder alélico com o software GeneMapper IDX v. 1.4. As frequências alélicas, assim como a análise do equilíbrio de Hardy-Weinberg foram obtidos com o programa ARLEQUIN v. 3.5.2.

## Resultados:

Tabela 1: Equilíbrio de Hardy-Weinberg dos loci calculado com o método de teste *Markov chain*.

Locus	# Genótipo	He. Obser	He. Esper	p-value	s.d.
D3S1358	246	0,68699	0,72690	0,20982	±0,00026
vWA	246	0,77236	0,81475	0,14441	±0,00024
D16S539	246	0,73171	0,76054	0,28099	±0,00032
CSF1PO	246	0,77642	0,77814	0,61702	±0,00030
TPOX	246	0,78455	0,78117	0,75906	±0,00034
D8S1179	246	0,76423	0,79048	0,10698	±0,00023
D21S11	246	0,89431	0,87304	0,29512	±0,00020
D18S51	246	0,80894	0,87380	0,05853	±0,00016
D2S441	246	0,67886	0,74117	0,25196	±0,00021
D19S433	246	0,78049	0,80789	0,92742	±0,00019
TH01	246	0,75203	0,73599	0,77057	±0,00029
FGA	246	0,89024	0,87701	0,95024	±0,00013
D22S1045	246	0,80894	0,81413	0,12054	±0,00017
D5S818	246	0,76423	0,74144	0,65633	±0,00034
D13S317	246	0,71951	0,70368	0,11398	±0,00022
D7S820	246	0,72764	0,77369	0,09860	±0,00020
SE33	246	0,91463	0,93270	0,30658	±0,00015
D10S1248	246	0,76423	0,79618	0,39659	±0,00035
D1S1656	246	0,84959	0,84072	0,15029	±0,00021
D12S391	246	0,85772	0,85307	0,18762	±0,00018
D2S1338	246	0,89431	0,87901	0,20401	±0,00026

## Discussão e Conclusão:

As frequências alélicas dos marcadores estudados nesta amostragem da população de Moçambique (Fig. 1) encontram-se em equilíbrio de Hardy-Weinberg, (valor de significância  $p>0.05$ ) o que significa que a população está em panmixia[2], ou seja, que os cruzamentos entre os indivíduos ocorrem ao acaso, que as frequências alélicas dos loci não estão sobre pressão de seleção natural e não houve nenhum fluxo genético capaz de alterar a composição genética da população (Tabela 1).

Assim sendo, as frequências alélicas destes marcadores podem ser utilizadas como base de dados populacional de referência da população de Moçambique na realização da perícia em Genética Forense .



Figura 1: Frequências alélicas dos 21 STRs na população de Moçambique (N=246).

## Referências Bibliográficas:

- [1]. Butler, J. M. (2005). *Forensic DNA Typing* (2 ed). Amsterdam: Elsevier [2]. Beiguelman, B. (2008). *Genética de populações humanas*. Ribeirão Preto: Editora SBG.