

20°

CONGRESSO
NACIONAL

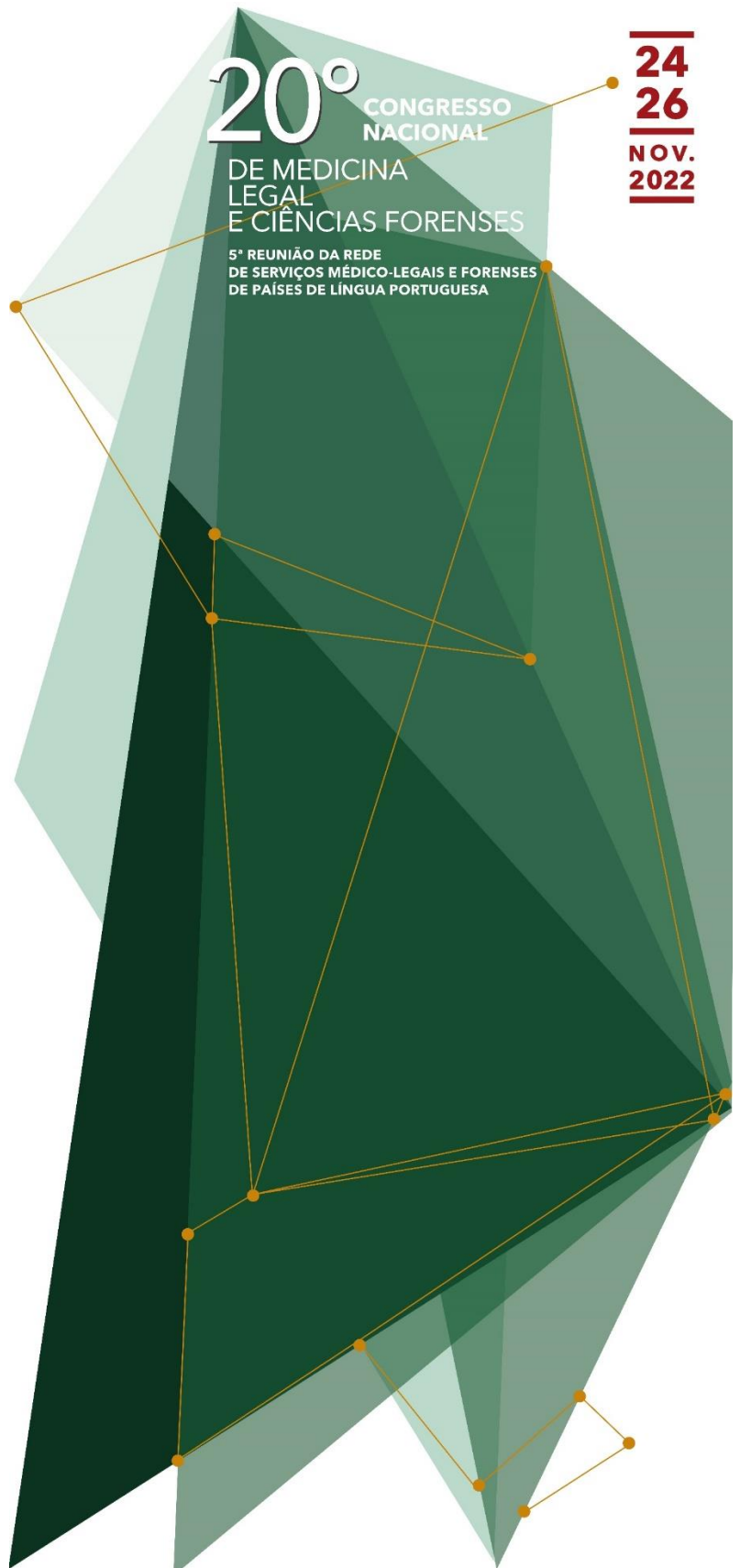
DE MEDICINA
LEGAL
E CIÊNCIAS FORENSES

5ª REUNIÃO DA REDE
DE SERVIÇOS MÉDICO-LEGAIS E FORENSES
DE PAÍSES DE LÍNGUA PORTUGUESA

24
26
NOV.
2022

**PROGRAMA
CIENTÍFICO**

RESUMOS



12

AGE ESTIMATION BASED ON DNA EXTRACTED FROM SEMEN SAMPLES

³A.M. Pedro; ^{1,2}J. Fadoni; ⁵L. Cainé; ⁴B. Silva

¹REQUIMTE - Rede de Química e Tecnologia

²FMUP - Faculdade de Medicina da Universidade do Porto

³FCUP - Faculdade de Ciências da Universidade do Porto

⁴Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, Delegação do Norte, Serviço de Genética e Biologia Forense

⁵Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, Delegação do centro

Age estimation is a relevant information to narrow the search of potential suspects of a crime or missing persons, thus playing an important role in solving criminal cases. Age estimation through biological samples has been used mostly on skeleton samples, such as bones or teeth, when found on crime scenes. Since most of the biological samples found in crime/victim are tissue or body fluids, it is necessary the extension of this method to this biological samples. Semen has been reported as one of the most forensically relevant body fluids. However, semen cells have been shown to exhibit different patterns of age-associated epigenetic changes, comparing to somatic cells. One of the hallmarks of aging, defined by López-Ótin et al., 2013, was epigenetic alterations: stable and heritable, but reversible, variations in a DNA sequence, such as alterations in DNA methylation patterns. The search for relevant biomarkers showed that DNA methylation patterns are very efficient age estimation. Therefore, this study focuses on finding a relationship between age and DNA methylation patterns and age estimation, through DNA methylation patterns, from DNA extracted from semen samples, in 3 different

loci (CpG sites): Cg06304190 and Cg12837463 CpG sites (TTC7B gene) and Cg06979108 CpG site (NOX4 gene). Results from electropherograms show that it is possible to see an overall correlation between donors age and methylated/non-methylated DNA peaks intensities, for the 3 CpG sites analysed. Higher blue peaks (methylated DNA) are observed in minor aged individuals, comparing to green peaks height (non-methylated DNA), for both CpG sites in the TTC7B gene, and higher green peaks and lower blue peaks in older individuals. On the other hand, for the Cg06979108 site, in the NOX4 gene, the reverse is observed. This shows that a relationship between methylated DNA and age was achieved with electropherograms analysis alone. Regarding the correlation between methylation levels and the donor's chronological age, although having moderately strong relationships in both reactions, a stronger relationship was achieved in multiple reactions data. For the Cg06304190 and Cg12837463 CpG sites (TTC7B gene) and Cg06979108 CpG site (NOX4 gene), R-squared values of 0.747; 0.734 and 0.785 were achieved, respectively, for multiplex reaction, and 0.648; 0.735 and 0.557, for monoplex reaction. This correlation results showed to be stronger comparing to Lee HY, 2015, in which R-squared values of 0.6315; 0.555 and 0.525 were obtained, for Cg06304190 and Cg12837463 CpG sites (TTC7B gene) and Cg06979108 CpG site (NOX4 gene), respectively. Further research will include the construction of multiple linear regressions, for both reactions, to obtain the individuals predicted ages, to a final validated age-estimation regression model for semen samples. Low error intervals between chronological age and predicted age are expected, comparing to bibliography, according to the results obtained so far.



Palavras-chave: forensic sciences; age estimation; DNA methylation; semen

13

VALIDAÇÃO E IMPLEMENTAÇÃO DO PAINEL PRECISION ID GLOBALFILER NGS STR V2 EM AMOSTRAS FORENSES

¹I. Catré; ¹A. Shastakova; ¹A. Serra; ¹V. Bogas; ¹F. Balsa; ¹V. Lopes; ¹P. Cunha; ¹M. Bento; ¹A.M. Bento; ¹L. Sampaio; ¹M.J. Porto; ^{3,4}A. Amorim; ^{2,5}F. Corte-Real; ¹P. Brito

¹Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P. - Delegação do Centro, Serviço de Genética e Biologia Forenses

²Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

³Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P. - Serviço de Genética e Biologia Forenses

⁴Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa

⁵Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P.

O Serviço de Genética e Biologia Forenses do Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P. da Delegação do Centro (SGBF-C) pretende implementar a metodologia de Next Generation Sequencing (NGS) aplicada a Short Tandem Repeats (STRs) autossómicos. Com esse propósito foi realizado um estudo para validação do painel Precision ID GlobalFiler™ NGS STR panel v2 da Applied Biosystems ThermoFisher Scientific. Esta tecnologia permite realizar a sequenciação de um elevado número de fragmentos de ADN por amostra, levando à determinação de um maior número de alelos por marcador genético, não detetáveis através da metodologia usualmente utilizada para STRs autossómicos no SGBF-C. Antes de realizar a implementação de uma nova

metodologia na rotina de um laboratório acreditado é necessário testar e validar o novo método. Neste estudo foram selecionadas várias amostras de processos criminais e de processos de parentesco, previamente analisadas por Eletroforese Capilar (EC), pretendendo-se avaliar o potencial desta nova metodologia, nomeadamente através do aumento do poder de discriminação. Durante todo o procedimento foram seguidas as recomendações da casa comercial para a utilização deste painel, com recurso aos equipamentos HID Ion Chef™ e Ion S5™ System. Após a análise dos resultados com o Converge™ Software, e realizando uma comparação com os resultados previamente obtidos para EC, foi possível concluir que o painel de GlobalFiler para NGS traz algumas vantagens em relação ao kit GlobalFiler? PCR Amplification para EC. No entanto, antes da sua implementação, deverão ser realizados mais alguns estudos complementares de validação.

Palavras-chave: NGS; STR; precision ID GlobalFiler NGS STR PANEL v2

14

APLICAÇÕES DA SEQUENCIAÇÃO MASSIVA PARALELA EM ANÁLISES GENÉTICAS DE INTERESSE FORENSE

^{1,2}J. Fadoni; ^{2,4,5}A. Santos; ^{2,3,4,6}L. Cainé

¹Programa Doutoral em Ciências Forenses, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

²Rede de Química e Tecnologia - Laboratório Associado para a Química Verde, Portugal

³Escola de Direito da Universidade do Minho, Portugal

⁴Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

⁵Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, Delegação do Norte