

O cromossoma X em investigações de parentesco biológico – casos de estudo

Catarina G. Dourado¹, Ana Rita Dario¹, Rita Garcia¹, António Amorim^{1,2,3},
Mónica Carvalho¹

¹ Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, Delegação do Sul, Serviço de Genética e Biologia Forenses, Lisboa, Portugal

² Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

³ REQUIMTE, Laboratório Associado FCT, Portugal

Introdução

Em investigações de parentesco biológico recorre-se habitualmente ao estudo de polimorfismos de *short tandem repeats* (STRs) autossómicos para obtenção do perfil genético dos indivíduos e posterior averiguação de possíveis relações familiares. No entanto, surgem por vezes perícias complexas, sejam devidas ao tipo de intervenientes da perícia, sejam devidas a alterações genéticas (mutações), que exigem o recurso a outro tipo de marcadores genéticos, nomeadamente STRs dos cromossomas sexuais, tanto do cromossoma Y como do cromossoma X.

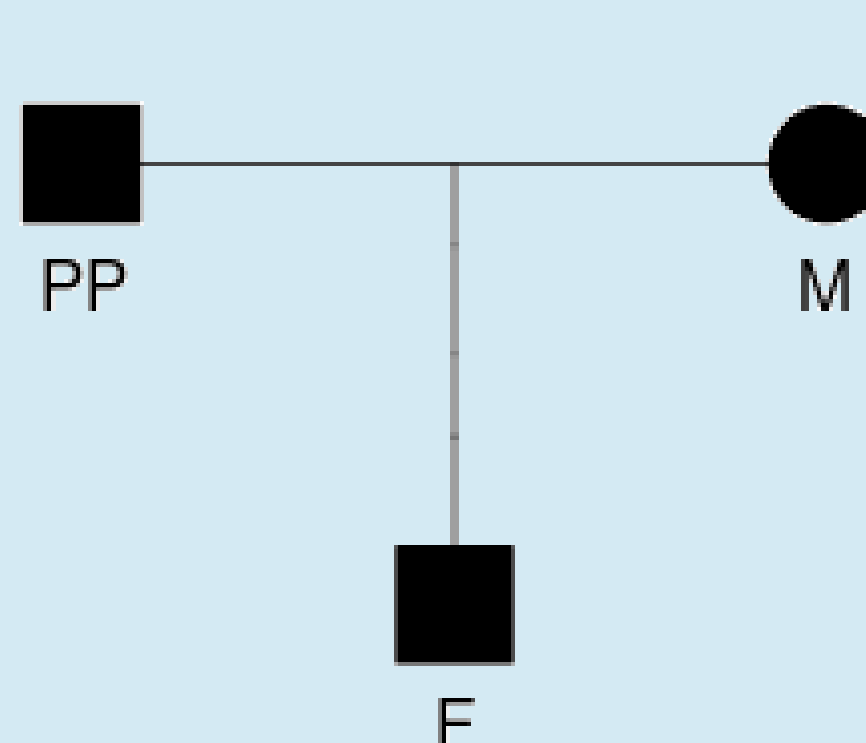
No caso do cromossoma X, o seu padrão de hereditariedade faz com que seja utilizado em situações diversas, entre as quais a investigação de paternidade com ausência da mãe, investigação de parentesco com pretensos avós e investigação de paternidade com ausência do pretenso pai mas com irmãos ou meios-irmãos presentes. Deste modo, o presente trabalho tem como principal objetivo expor alguns casos em que a análise do cromossoma X se revelou importante para a resolução de algumas perícias de investigações de parentesco biológico.

Metodologia

As amostras biológicas foram extraídas com *Prep-n-Go Buffer* (Applied Biosystems™) e com *Chelex® 100* (Sigma-Aldrich®), amplificadas para STRs autossómicos com os *kits GlobalFiler™ PCR Amplification Kit* (Applied Biosystems™) e *PowerPlex® Fusion 6C System* (Promega Corporation), e amplificadas para STRs do cromossoma X com *Investigator® Argus X-12 QS Kit* (Qiagen). A análise de fragmentos foi efetuada por eletroforese capilar no sequenciador automático 3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems™) e analisadas com o software *GeneMapper® ID-X 1.4* (Applied Biosystems™). A análise estatística foi realizada utilizando o programa *Familias 3*.

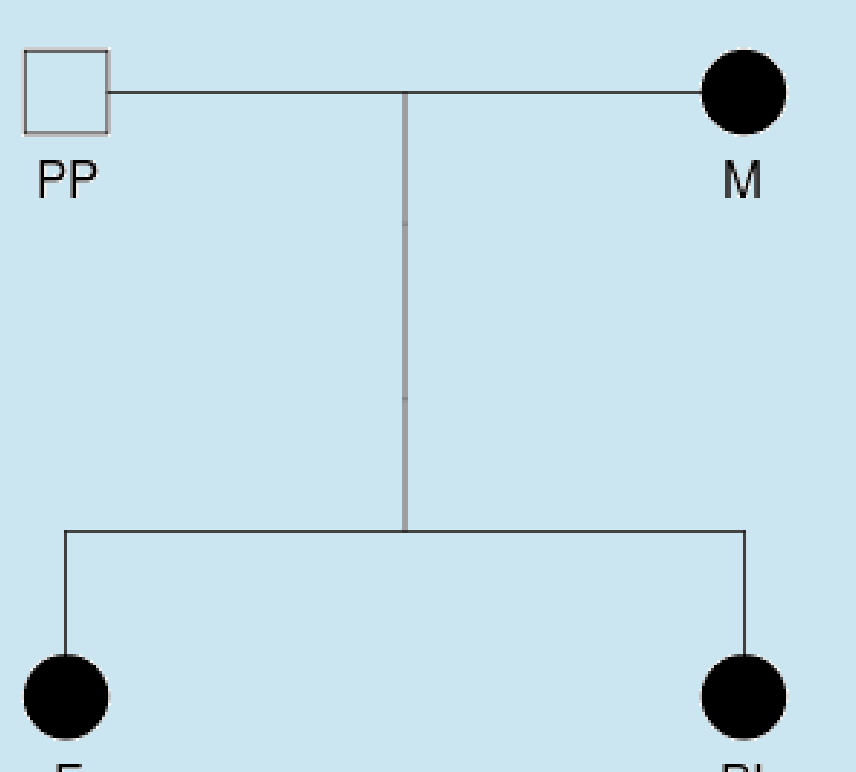
Resultados e Discussão

Caso 1 – Pretenso Pai + Mãe + Filha



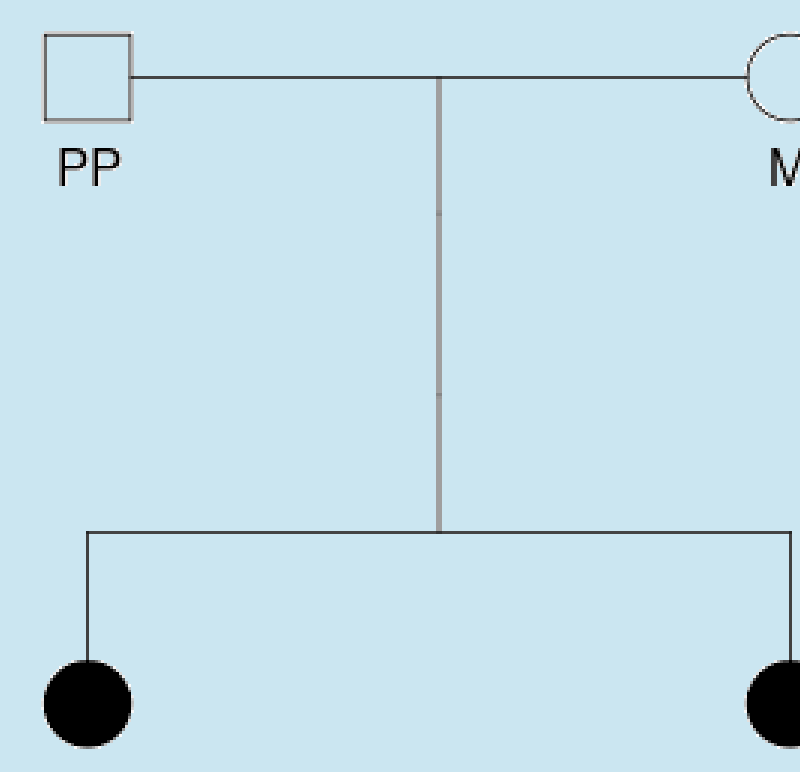
- Mutação em SE33, de PP para F
- IP = 1 237 494; W = 99,99991%
- Cromossoma X reforça valor de IP obtido

Caso 2 – Mãe + Filha – Pretensa Irmã



- IP = 0,175; W = 14,91%
- 7 incompatibilidades no cromossoma X
- Cromossoma X reforça a exclusão

Caso 3 – Filha – Pretensa Irmã



- IP = 0,1004; W = 0,0912%
- 3 incompatibilidades no cromossoma X
- Cromossoma X reforça a exclusão

Conclusões

A análise de STRs do cromossoma X nos casos apresentados revela-se fundamental como reforço de não exclusão da paternidade em perícias com valores baixos de IP devido a mutação, e também como reforço de exclusão em perícias sem amostra do pretenso pai ou de ambos os progenitores.