

A importância dos Y-STRs com taxa de mutação rápida (RM-YSTRs) na resolução de casos forenses- A propósito de um caso

Cláudia Vieira da Silva^{1,2,3}, António Amorim^{1,2,4,5}, Ana Mónica Carvalho¹

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

2-Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa

3-Cespu-Cooperativa de Ensino Superior Politécnico e Universitário

4-Faculdade de Ciências, Universidade de Lisboa

5-REQUIMTE, Laboratório Associado FCT

INTRODUÇÃO

- Nos últimos 30 anos os STRs do cromossoma Y localizados na região não recombinante do cromossoma Y (Y-STRs) têm vindo a ser aplicados na genética forense, com grande sucesso, sobretudo nos casos de agressão sexual;
- A aplicação destes Y-STRs tem particular importância em amostras biológicas com grande predominância de material biológico feminino em comparação com ADN masculino, nos casos de agressão sexual múltipla ou em casos de agressão sexual com vítima masculina;
- Uma das dificuldades na aplicação dos Y-STRs resulta na incapacidade de diferenciar indivíduos pertencentes à mesma linhagem paterna, pois a transmissão do cromossoma Y ocorre como um bloco e, a não ser que ocorram mutações genéticas não existem diferenças nos haplótipos do cromossoma Y dos indivíduos pertencentes à mesma linhagem paterna.

CASO ESTUDADO:



Vítima do sexo masculino – vítima de abuso sexual por parte de familiar da mesma linhagem paterna

Amostras de Referência:

- Zaragatoas bucais da vítima
- Zaragatoas bucais dos suspeitos - irmãos gémeos e irmãos da vítima

Amostras problema: zaragatoa anal e boxers

RESULTADOS

Tabela 1 – Resultados dos Y-STRs obtidos nas amostras de referência da vítima, dos respetivos vestígios enviados e das amostras de referência dos arguidos, estudados com Y Filer Plus™ (Applied Biosystems)

Marcador Genético	Perfis Genéticos				
	Vítima RAS	Boxers	Zaragatoa anal	Arguido MAS	Arguido DAS
DYS576	17	17	17	17	17
DYS389I	13	13	13	13	13
DYS635	23	23	23	23	23
DYS389II	29	29	29	29	29
DYS627	21	21	21	20	20
DYS460	11	11	11	11	11
DYS458	16	16	16	16	16
DYS19	12	12	12	12	12
Y GATA H4	13	13	13	13	13
DYS448	19	19	19	19	19
DYS391	11	11	11	11	11
DYS456	15	15	15	15	15
DYS390	24	24	24	24	24
DYS438	12	12	12	12	12
DYS392	13	13	13	13	13
DYS518	37	37	37	37	37
DYS570	17	17	17	17	17
DYS437	15	15	15	15	15
DYS385	11, 12	11, 12	11	11, 12	11, 12
DYS449	30	30	30	30	30
DYS393	13	13	13	13	13
DYS439	12	12	12	12	12
DYS481	22	22	22	22	22
DYF387S1	35, 36	35, 36	35, 36	35, 36	35, 36
DYS533	12	12	12	12	12

Os resultados laboratoriais revelaram o seguinte:

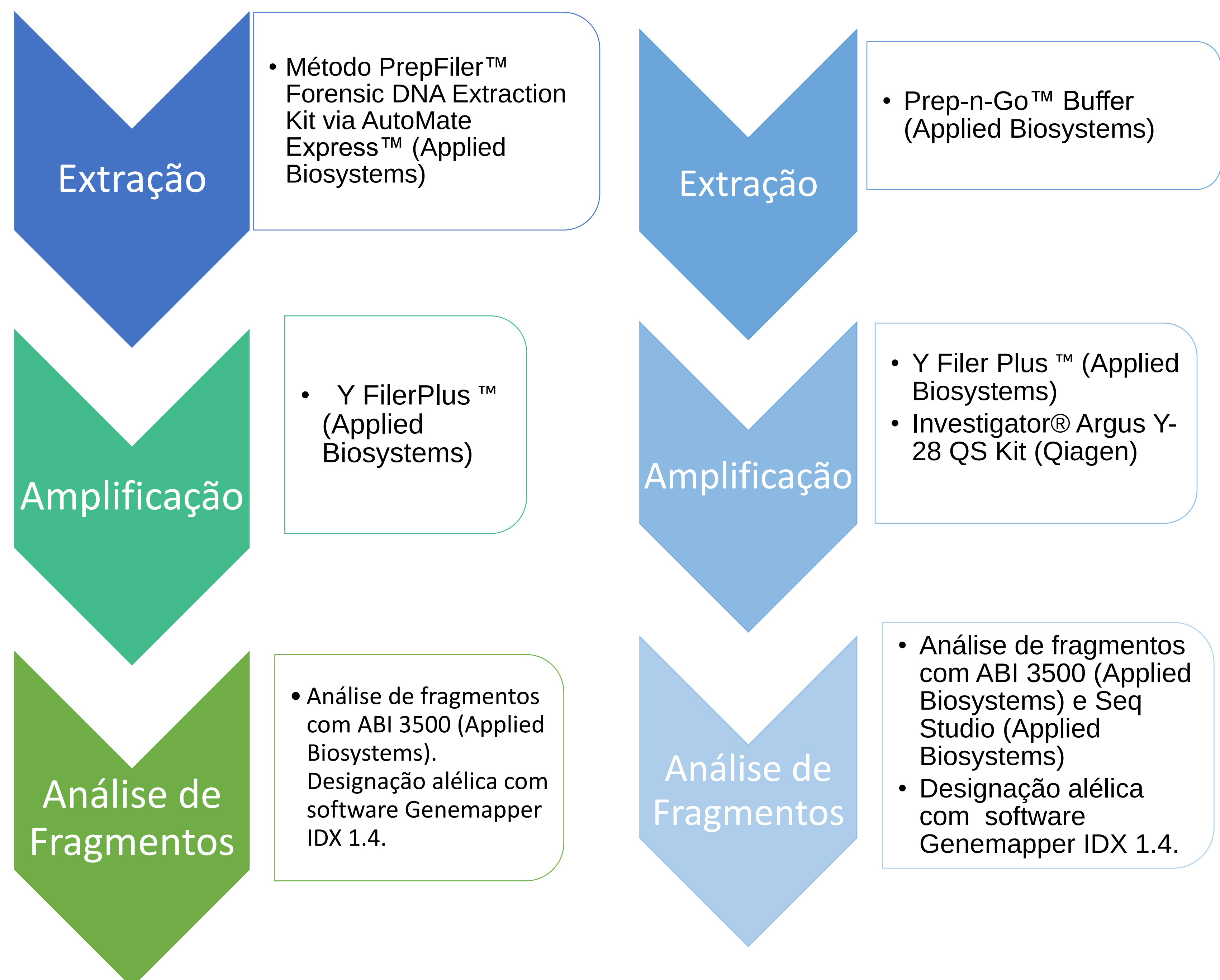
- O perfil genético de mistura com STRs autossómicos, obtido nos boxers, é compatível com a vítima e não compatível com os irmãos gémeos da vítima.

- O haplótipo do cromossoma Y, obtido nos boxers e na zaragatoa anal, é coincidente com o da vítima e distinto do haplótipo dos irmãos gémeos, devido a uma mutação no marcador DYS627, o que reforça o resultado obtido com os STRs autossómicos, relativamente aos boxers. Estes resultados foram obtidos com o kit Y Filer Plus™ (Applied Biosystems e comprovados com o kit Investigator® Argus Y-28 QS Kit (Qiagen) (Figuras 1 e 2)

Referências Bibliográficas

- Tomomi Otagiri, Noriko Sato, Hideki Asamura, *et al* - RMplex reveals population differences in RM Y-STR mutation rates and provides improved father-son differentiation in Japanese, Forensic Science International: Genetics 61 (2022) 102766, <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2022.102766>;
- QIAGEN. Investigator Argus Y-28 QS Handbook. QIAGEN, 2021;
- P. Brito, M. Carvalho, V. Bogas, *et al*, Study of rapidly mutating Y-STRs in a Portuguese population, Forensic Science International: Genetics Supplement Series, Volume 4, Issue 1, 2013, Pages e83-e84, ISSN 1875-1768, <https://doi.org/10.1016/j.fsigs.2013.10.042>.

MATERIAL E MÉTODOS



Fluxograma procedimentos laboratoriais – amostras problema

Fluxograma procedimentos laboratoriais – amostras referência

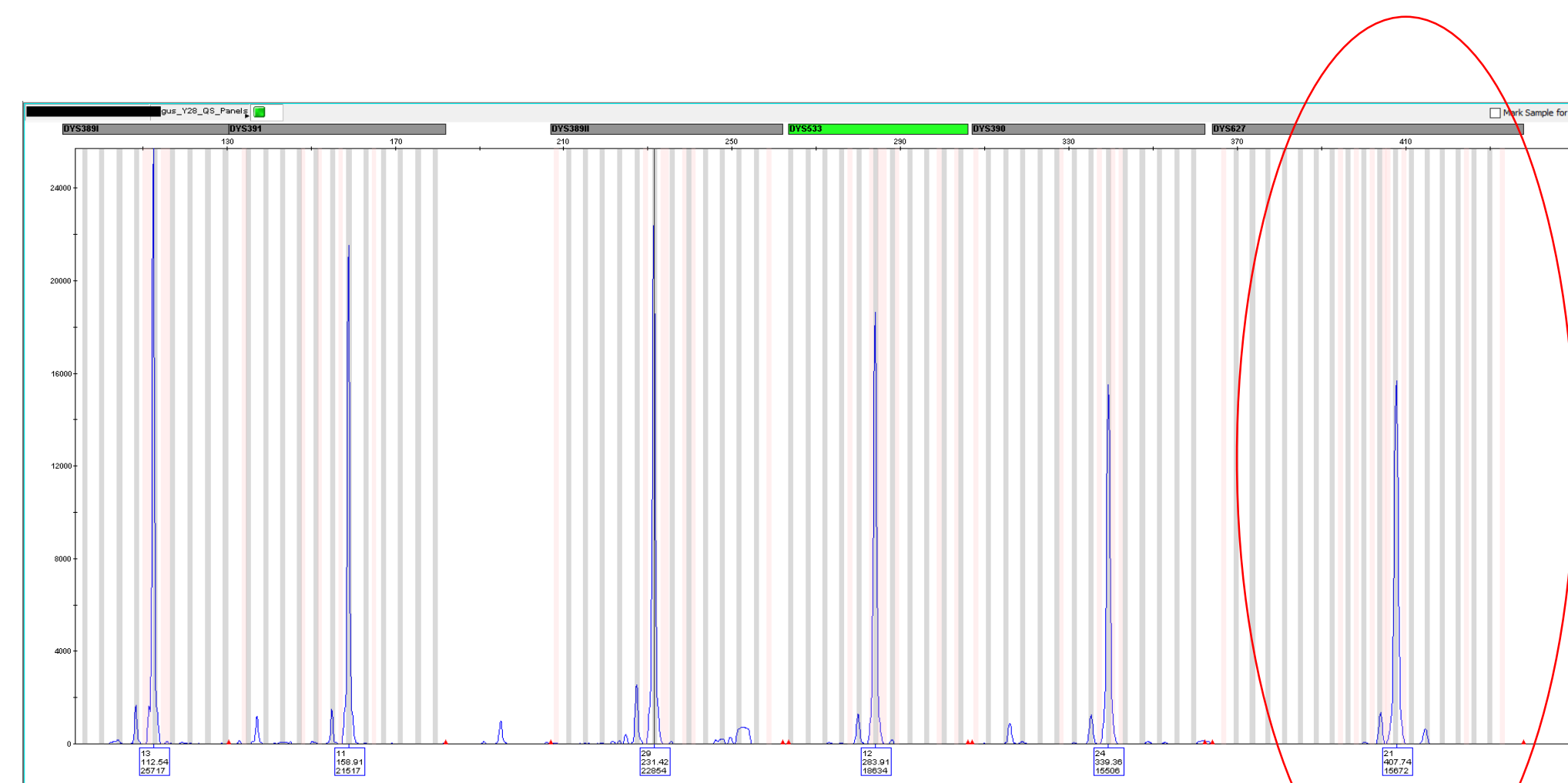


Figura 1 – Resultados de Y – STRs obtidos na amostra de referência da vítima com o kit Investigator® Argus Y-28 QS Kit. Em destaque o alelo 21 identificado no marcador (RM-YSTR) DYS627.

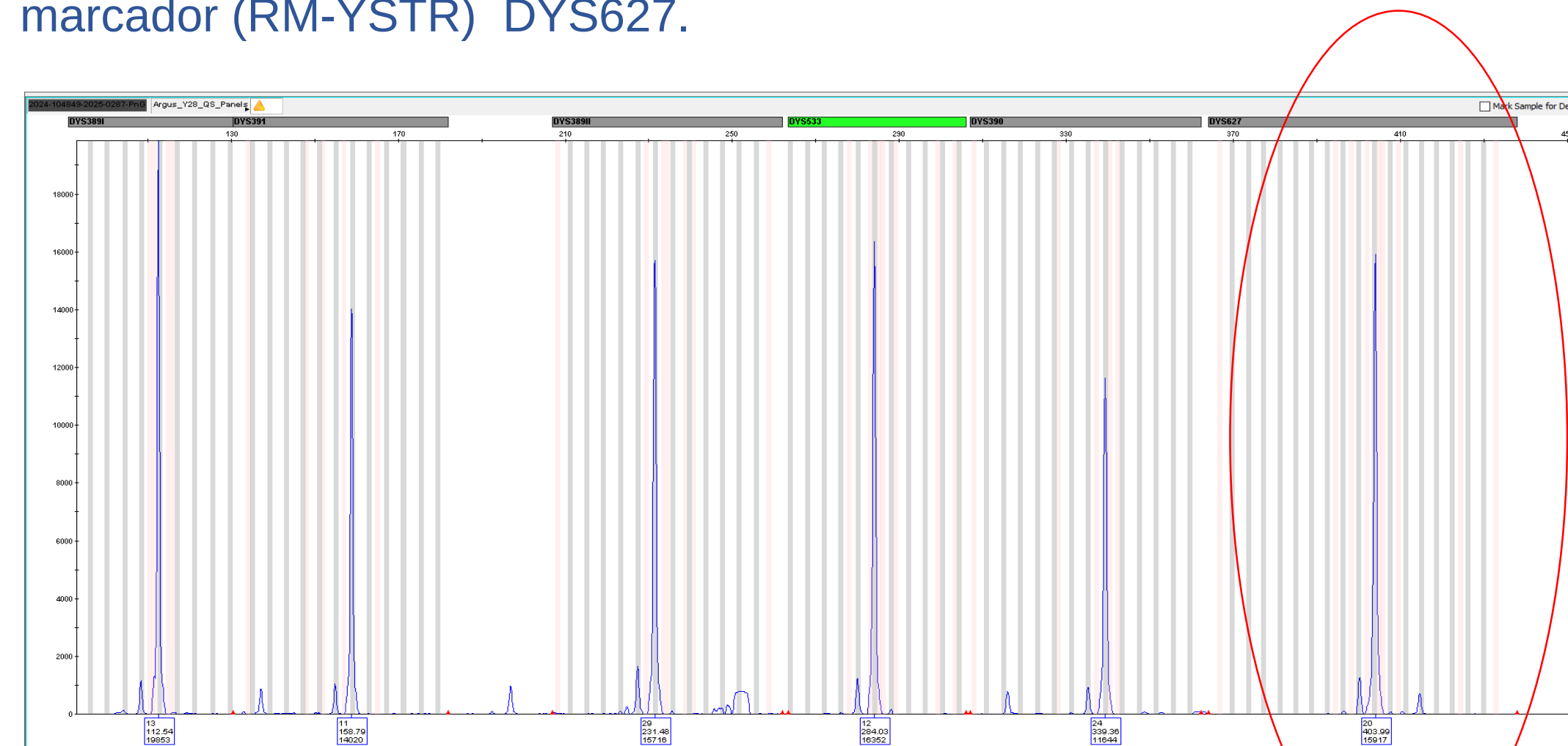


Figura 2 – Resultados de Y – STRs obtidos na amostra de referência dos irmãos gémeos da vítima com o kit Investigator® Argus Y-28 QS Kit. Em destaque o alelo 20 identificado no marcador (RM-YSTR) DYS627.

Conclusões

- Os resultados obtidos permitem excluir os irmãos gémeos da vítima de terem contribuído para os perfis genéticos obtidos nos boxers e na zaragatoa anal, sendo de salientar que os STRs do cromossoma Y, nomeadamente os do marcador de mutação rápida DYS627, permitiu diferenciar os haplótipos da mesma linhagem paterna, e assim excluir os irmãos gémeos da agressão.

- Este trabalho clarifica a importância de incluirmos na rotina dos casos forenses os marcadores genéticos do cromossoma Y estudados com os kits Y Filer Plus e Y 28 (Qiagen).