

# Estudos sobre o ADN mitocondrial de imigrantes de Angola integrados na população de Lisboa: uma contribuição com interesse biogeográfico e forense

Lago, Iris <sup>1,2</sup> ; Afonso Costa, Heloísa <sup>1,3</sup>; Nascimento, Rui <sup>1,4</sup>; Rebelo, Maria Teresa <sup>2,5</sup>; Amorim, António <sup>1,2,6,7</sup>

- 1 - Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, Portugal
- 2 - Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Portugal
- 3 - Faculdade de Ciências e Tecnologias da Universidade Nova de Lisboa, Portugal
- 4 - Escola de Ciências da Vida e Ambiente da Universidade de Trás-os-Montes e Alto Douro, Portugal
- 5 - cE3c-CHANGE - Centre for Ecology, Evolution and Environmental Changes and Global Change Sustainability Institute, Portugal
- 6 - Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa, Portugal
- 7 - REQUIMTE, Laboratório Associado FCT, Portugal

## INTRODUÇÃO

O ADN mitocondrial (Figura 1) distingue-se do ADN nuclear por ser herdado apenas da mãe, não sofrer recombinação e existir em múltiplas cópias, sendo ideal para estudos de amostras antigas ou degradadas e, por isso, útil na genética forense, principalmente a região controlo (RC) do mesmo.

Os avanços das tecnologias de **Next Generation Sequencing (NGS)** permitem a análise completa do genoma mitocondrial, maior resolução na definição de **haplótipos** e **haplogrupos** do que as técnicas limitadas à RC. O haplótipo resulta dos polimorfismos identificados em comparação com a Sequência de mtDNA de Referência de Cambridge revista (rCRS), e, devido à herança materna do mtDNA, pode ser associado a haplogrupos ligados a distribuições biogeográficas específicas.

A comunidade angolana em Lisboa é uma das mais representativas entre os imigrantes em Portugal e constitui um grupo relevante para estudos genéticos, ainda não explorado com recurso a **NGS**.

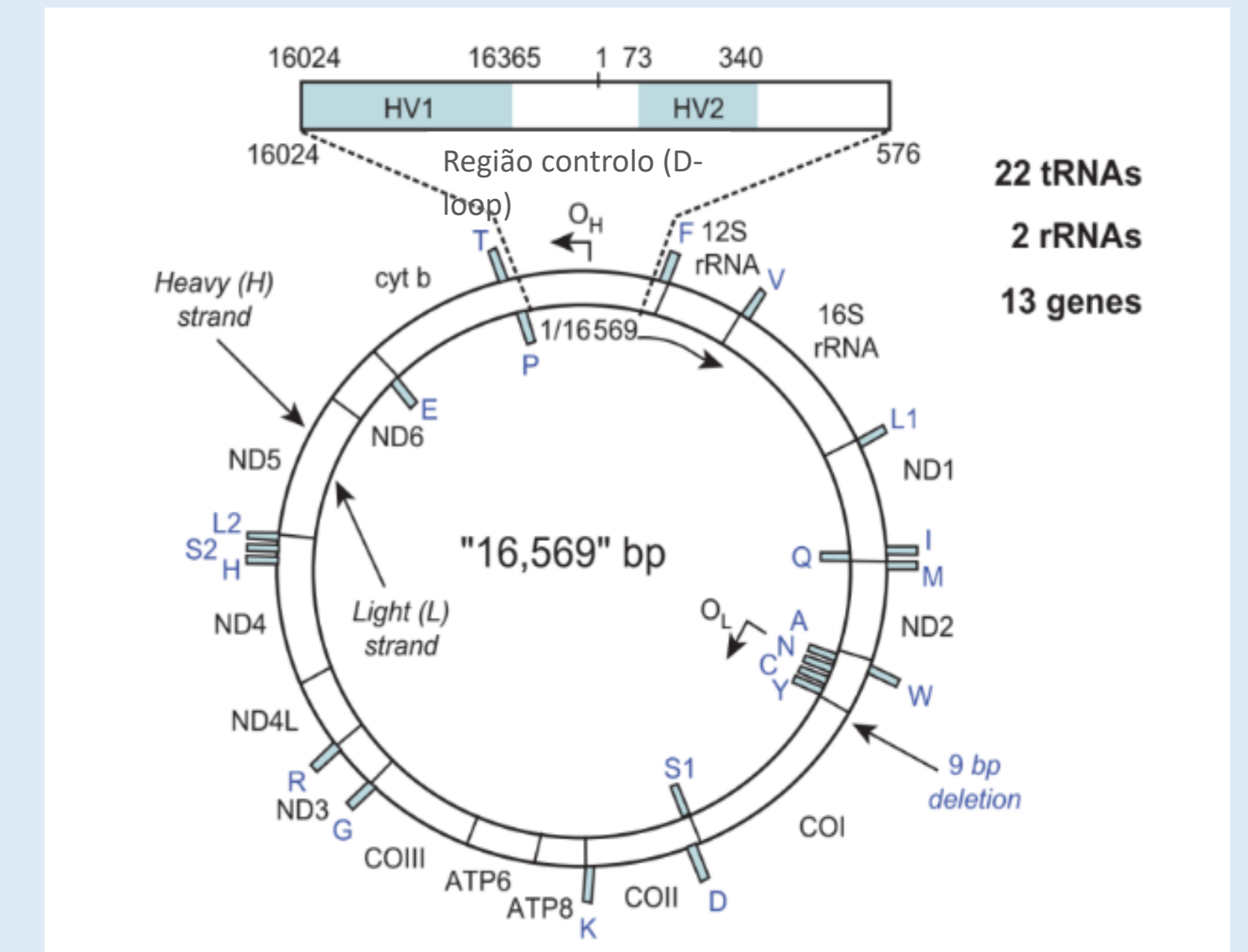
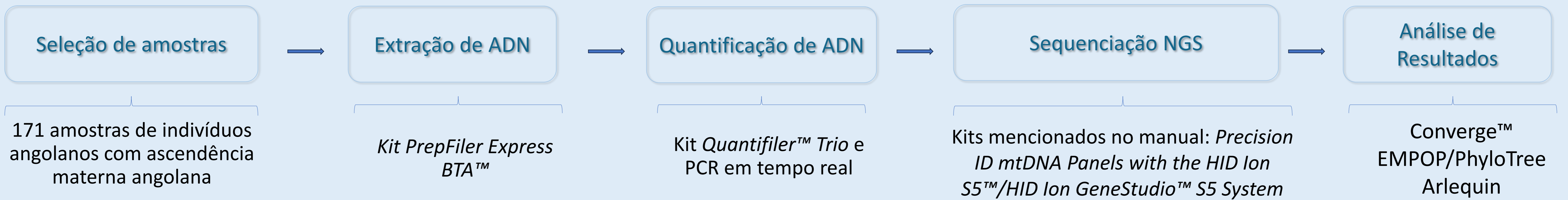


Fig. 1 - Ilustração do genoma do ADN mitocondrial.

## OBJETIVOS

Definir haplótipos e haplogrupos de indivíduos angolanos integrados na região de Lisboa e inserir a população estudada na base de dados EMPOP.

## METODOLOGIA



## RESULTADOS E DISCUSSÃO

- Das amostras selecionadas e extraídas (n=171), os resultados da quantificação revelaram que apenas uma amostra tinha ADN insuficiente para a obtenção de bons resultados (0,0058 ng/μl) tendo sido por isso descartada. As restantes amostras extraídas apresentaram quantidades de ADN entre 0,0204 ng/μl a 1,6379 ng/μl.
- Após sequenciação massiva em paralelo, a plataforma Converge™ possibilita a visualização das sequências (Figura 2), revelando que apenas 163 amostras tiveram a RC analisada na sua totalidade e permitiram definir haplótipos, os quais, na plataforma EMPOP, permitiram determinar os haplogrupos correspondente (Figura 3).
- Os resultados foram ao encontro do que seria de esperar uma vez que os haplogrupos predominantes em África e também em Angola são os haplogrupos L. A determinação de outros haplogrupos deve-se à crescente miscigenação entre os indivíduos na sociedade em que estão integrados.

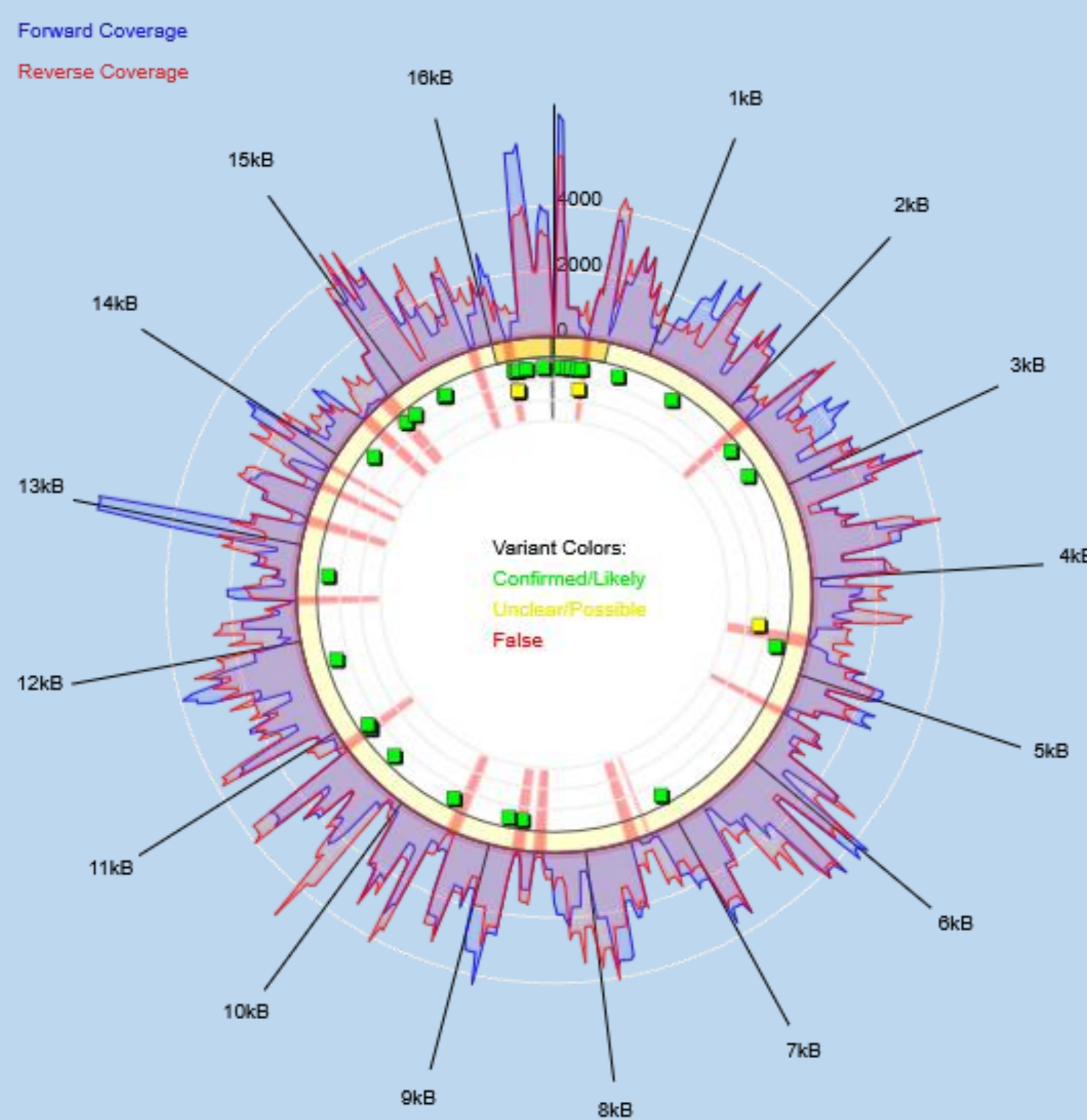


Fig. 2 – Resultado da sequenciação do genoma mitocondrial de um indivíduo, representado em Gráfico circular.

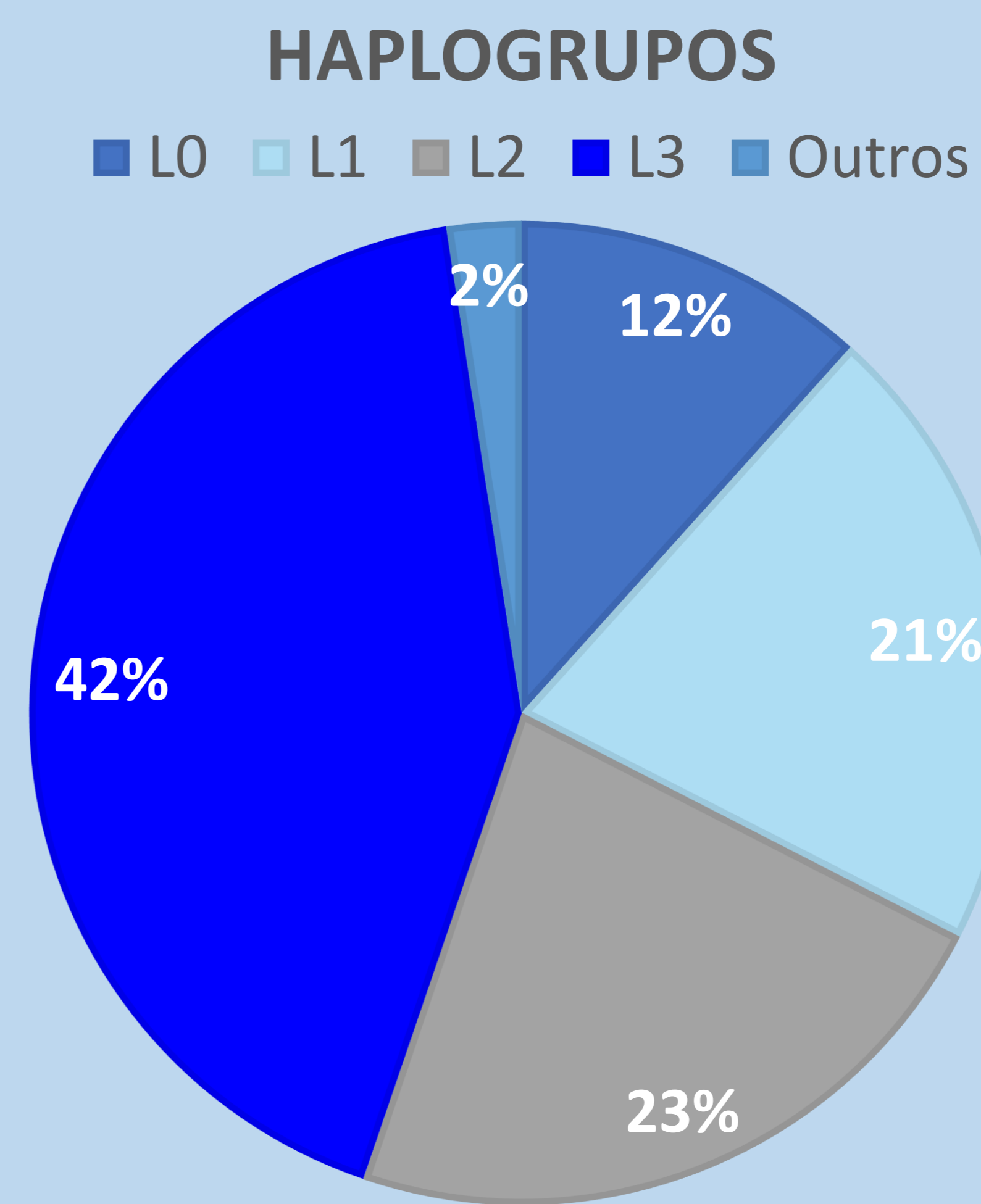


Fig. 3 – Gráfico com as percentagens de cada haplogrupo pertencente à população estudada.

## PERSPETIVAS FUTURAS

Com este trabalho, em curso, no âmbito de uma dissertação de mestrado em Biologia Humana e Ambiente, pretende-se ainda concluir a análise estatística e incorporar os dados desta população na base de dados EMPOP. Por outro lado, estudos neste âmbito, para além de ampliarem o conhecimento sobre a filogenia mitocondrial em contexto forense, poderão futuramente, através da associação de mutações ligadas a predisposições genéticas, contribuir para o avanço do conhecimento na área clínica e na área da biologia humana e ambiental.

