

20°

CONGRESSO  
NACIONAL

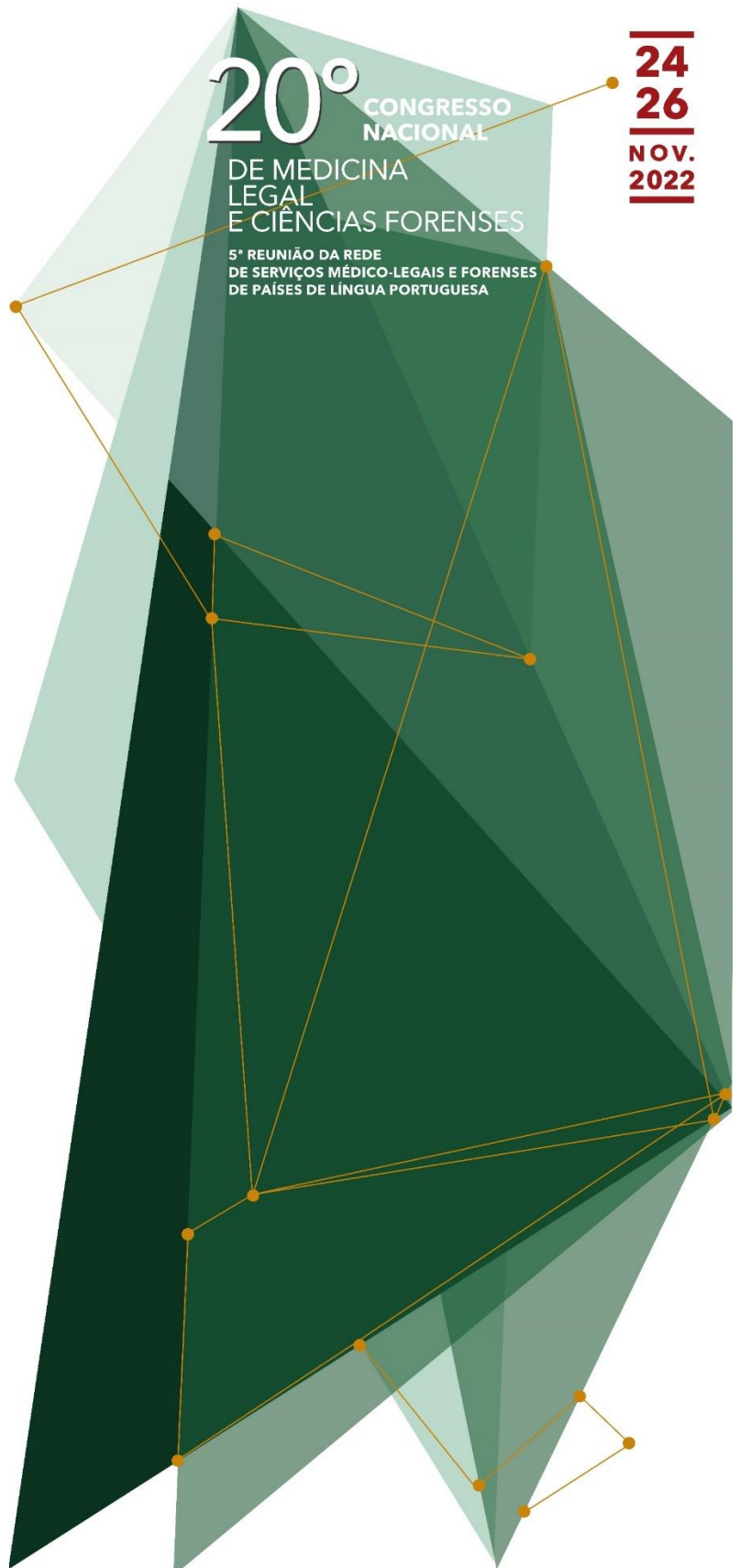
DE MEDICINA  
LEGAL  
E CIÊNCIAS FORENSES

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

24  
26  
NOV.  
2022

**PROGRAMA  
CIENTÍFICO**

**RESUMOS**





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

13

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

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

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

<sup>2</sup>Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra

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

<sup>4</sup>Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa

<sup>5</sup>Instituto 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

<sup>1,2</sup>J. Fadoni; <sup>2,4,5</sup>A. Santos; <sup>2,3,4,6</sup>L. Cainé

<sup>1</sup>Programa Doutoral em Ciências Forenses, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

<sup>2</sup>Rede de Química e Tecnologia - Laboratório Associado para a Química Verde, Portugal

<sup>3</sup>Escola de Direito da Universidade do Minho, Portugal

<sup>4</sup>Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

<sup>5</sup>Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, Delegação do Norte



<sup>6</sup>Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, Delegação do Centro

A sequenciação massiva paralela (massive parallel sequencing, MPS), também conhecida como sequenciação de nova geração (next-generation sequencing, NGS) refere-se a tecnologias de sequenciação de alto rendimento que surgiram em 2005 e que possibilitam a geração de uma grande quantidade de dados em um curto período de tempo. Há diversas plataformas NGS e cada uma utiliza uma abordagem de sequenciação específica, entretanto todas essas tecnologias partilham de processos fundamentais, nos quais templates de ácidos nucleicos amplificados, ou moléculas únicas, são sequenciados de forma massiva e paralela sobre a superfície de uma membrana ou esfera. Em áreas como Oncologia e Genética Clínica, a tecnologia MPS vem sendo utilizada de forma rotineira há mais de uma década. Na área forense, o uso dessa tecnologia ainda não faz parte da rotina do processamento de amostras, entretanto os métodos MPS têm mostrado diversas vantagens quando comparado ao método de análise de amostras forenses clássico, baseado em análise de polimorfismos STR via polymerase chain reaction e capillary electrophoresis (PCR-CE). O presente trabalho apresenta: I) as vantagens da utilização das tecnologias MPS, o que inclui a análise de um grande número de marcadores genéticos em simultâneo, a sequenciação de polimorfismos STR, e a elevada sensibilidade destas técnicas, que, para fornecer perfis genéticos completos, requerem uma quantidade inicial de DNA de cerca de 1ng; II) aplicações das análises MPS em investigações de paternidade, perfis de mistura, obtenção de micro-haplótipos, análises de amostras degradadas, estudos epigenéticos e da tananomicriobioma; e III) vicissitudes relacionadas à implementação

das análises MPS na rotina de um laboratório forense, que requer a padronização da nomenclatura dos alelos, cálculos estatísticos ajustados às novas designações de alelos, estabelecimento do número mínimo de reads necessárias para a identificação dos alelos sob diferentes desenhos experimentais, e treinamento específico, principalmente para a utilização de ferramentas bioinformáticas. A principal vantagem das tecnologias MPS na área forense é a ampla gama de informações que pode ser obtida em um curto período de tempo. Seus altos custos iniciais, ausência de padronização, o extenso treinamento necessário nessas tecnologias e o gerenciamento dos dados fortemente pré-processados, ainda são obstáculos a serem superados, entretanto é apenas uma questão de tempo até que essa tecnologia inovadora seja incorporada às análises forenses, principalmente nos casos de perfis de mistura, desastres em massa, e outras situações as amostras forenses estão comprometidas e degradadas.

**Palavras-chave:** MPS; NGS; genética forense

15

#### **ANÁLISE TRANSCRIPTÓMICA COMPARATIVA DE INSUFICIÊNCIA CARDÍACA EM CASOS DE MIOCARDIOPATIA HIPERTRÓFICA E DILATADA REVELA EXPRESSÃO GÉNICA DIFERENCIAL**

<sup>1</sup>J. Fadoni; <sup>2,3,4,5</sup>A. Santos; <sup>2,3,4,6</sup>L. Cainé

<sup>1</sup>Programa Doutoral em Ciências Forenses, Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal

<sup>2</sup>Rede de Química e Tecnologia - Laboratório Associado para a Química Verde, Portugal

<sup>3</sup>Escola de Direito da Universidade do Minho, Portugal

<sup>4</sup>Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal