

# Ausência do pretenso pai: qual a melhor alternativa numa investigação de paternidade?



Ana Rita Dario<sup>1</sup>, Fernanda Marques<sup>1</sup>, Mónica Carvalho<sup>1</sup>, António Amorim<sup>1,2,3</sup>, Catarina G. Dourado<sup>1</sup>

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

<sup>2</sup>Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal

<sup>3</sup>REQUIMTE, Laboratório Associado FCT, Portugal

## Introdução

A maioria das perícias de **investigação de parentesco biológico**, realizadas pelo Serviço de Genética e Biologia Forense (SGBF), são requisitadas por ordem do Tribunal. A colheita de material biológico é realizada aos intervenientes que, habitualmente, consiste num trio constituído por pretenso pai, mãe e filho/a. No entanto, poderão existir alterações quanto ao número e tipo de intervenientes. Em situações em que, por algum motivo, o **pretenso pai não está disponível**, não são raras as vezes que o Tribunal questiona o SGBF sobre quais os intervenientes, familiares do pretenso pai, poderão ser envolvidos na investigação, de modo a que os resultados estatísticos sejam mais robustos. Nestes casos, recorre-se frequentemente aos pretensos avós paternos, irmãos do pretenso pai ou filhos do pretenso pai. Assim, quanto maior o número de familiares diretos para o estudo genético, maior será a probabilidade de paternidade (W) que pode ser obtida.

O objetivo deste trabalho consiste na análise de uma perícia de investigação de parentesco biológico, com ausência de pretenso pai, mas com a presença de vários familiares deste e como a utilização de diferentes combinações destes perfis genéticos nos cálculos estatísticos conduzem, ou não, a diferenças significativas nos valores de Índice de Paternidade (IP) obtidos.

## Material e Métodos

- ✓ As zaragatoas bucais, colhidas a cada interveniente, foram extraídas com *Prep-n-Go Buffer* (Applied Biosystems™) e com *Chelex*® 100 (Sigma-Aldrich®).
- ✓ As amostras foram amplificadas para STRs autossómicos com os kits *GlobalFiler™ PCR Amplification Kit* (Applied Biosystems™), *PowerPlex® Fusion 6C System* (Promega Corporation), e *Investigator® HDplex Kit* (Qiagen) e para STRs do cromossoma Y com *Yfiler™ Plus PCR Amplification Kit* (Applied Biosystems™).
- ✓ 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

➤ Numa primeira fase, por ordem do tribunal, foram apenas colhidas amostras do filho e da mãe deste e de um filho do pretenso pai com outra mãe (pretense irmão consanguíneo). Uma vez que o resultado de IP não foi suficientemente expressivo, numa segunda fase, foram colhidas amostras de um filho do pretenso pai com a mesma mãe (pretense irmão germano) e da pretensa avó paterna. A árvore genealógica está presente na Figura 1.

➤ Consoante o tipo de relação biológica dos intervenientes estudados, relativamente ao pretenso pai, foram obtidos diferentes valores de IP e W, como se pode observar na Tabela 1. Os vários cálculos estatísticos foram realizados considerando cada pretense irmão, a pretensa avó paterna, a pretensa avó com cada irmão e todos os intervenientes. Em todos os cálculos foi sempre considerada a mãe.

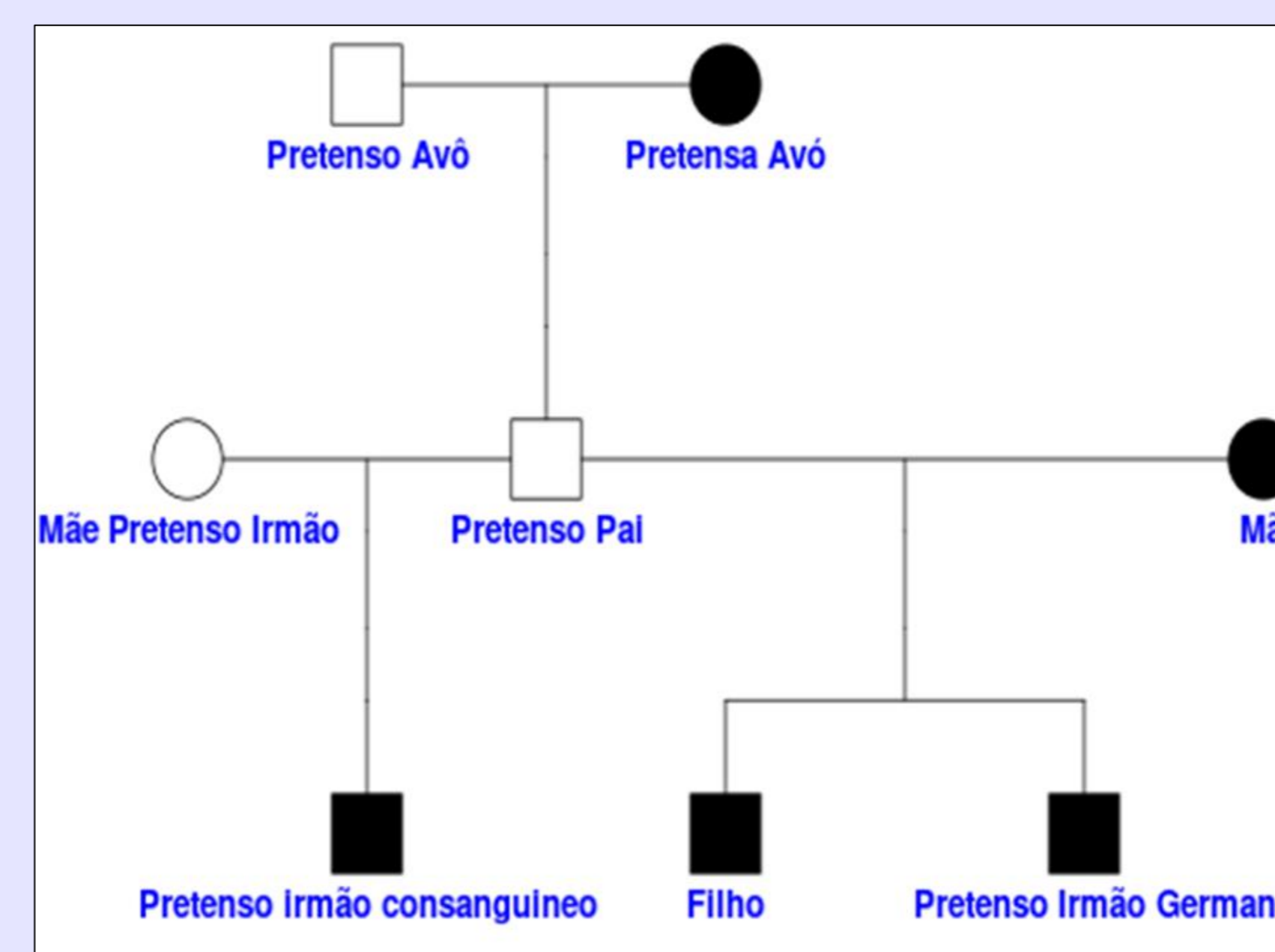


Figura 1 – Árvore genealógica do caso de estudo. Estão identificados a preto os indivíduos dos quais temos perfil genético.

Tabela 1 – Valores de IP e W consoante os familiares do pretense pai estudados.

Pretense Irmão Consanguíneo	• IP = 1,72 • W = 63,24%
Pretense Irmão Germano	• IP = 650,23 • W = 99,85%
Pretensa Avó Paterna	• IP = 195 061 • W = 99,9995%
P. Avó Paterna + P. Irmão Consanguíneo	• IP = 691 358 • W = 99,99990%
P. Avó Paterna + P. Irmão Germano	• IP = 4 627 285 • W = 99,99998%
P. Avó Paterna + P. Irmão Consanguíneo + P. Irmão Germano	• IP = 174 969 931 396 • W = 99,999999994%

## Discussão e Conclusões

Neste caso de estudo, foram obtidos resultados de IP bem distintos, consoante o tipo de relação biológica dos intervenientes, relativamente ao pretense pai, utilizados nos cálculos estatísticos. O cálculo tornou-se mais robusto com o acesso ao perfil genético da pretensa avó paterna e foi superior relativamente a qualquer um dos pretensos irmãos.

Confirma-se que quanto maior o número de familiares diretos do pretense pai analisados, maiores os valores obtidos nos cálculos estatísticos.