

## POPULAÇÃO DO NORTE DE PORTUGAL: ESTUDO DA DIVERSIDADE GENÉTICA E PARÂMETROS FORENSES DE 26 MARCADORES Y-STR

Bárbara Maia<sup>1</sup>, Jennifer Fadoni<sup>2,5</sup>, Luís Souto<sup>1</sup>, António Amorim<sup>2,3,4,5</sup><sup>1</sup>Departamento de Biologia, Universidade de Aveiro, Aveiro, Portugal; <sup>2</sup>Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P., Portugal; <sup>3</sup>Faculdade de Ciências, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; <sup>4</sup>Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa, Lisboa, Portugal; <sup>5</sup>LAQV&REQUIMTE, Laboratório de Química Aplicada, Departamento de Ciências Químicas, Faculdade de Farmácia, Universidade do Porto, Porto, Portugal

## INTRODUÇÃO

O cromossoma Y existe como cópia única nos homens e é herdado de pai para filho

É uma ferramenta poderosa para estudar populações humanas e caminhos evolutivos [1]

## OBJETIVOS

- Estudar diversidade genética
- Determinar Haplótipos e Haplogrupos
- Contribuir para a base de dados YHRD

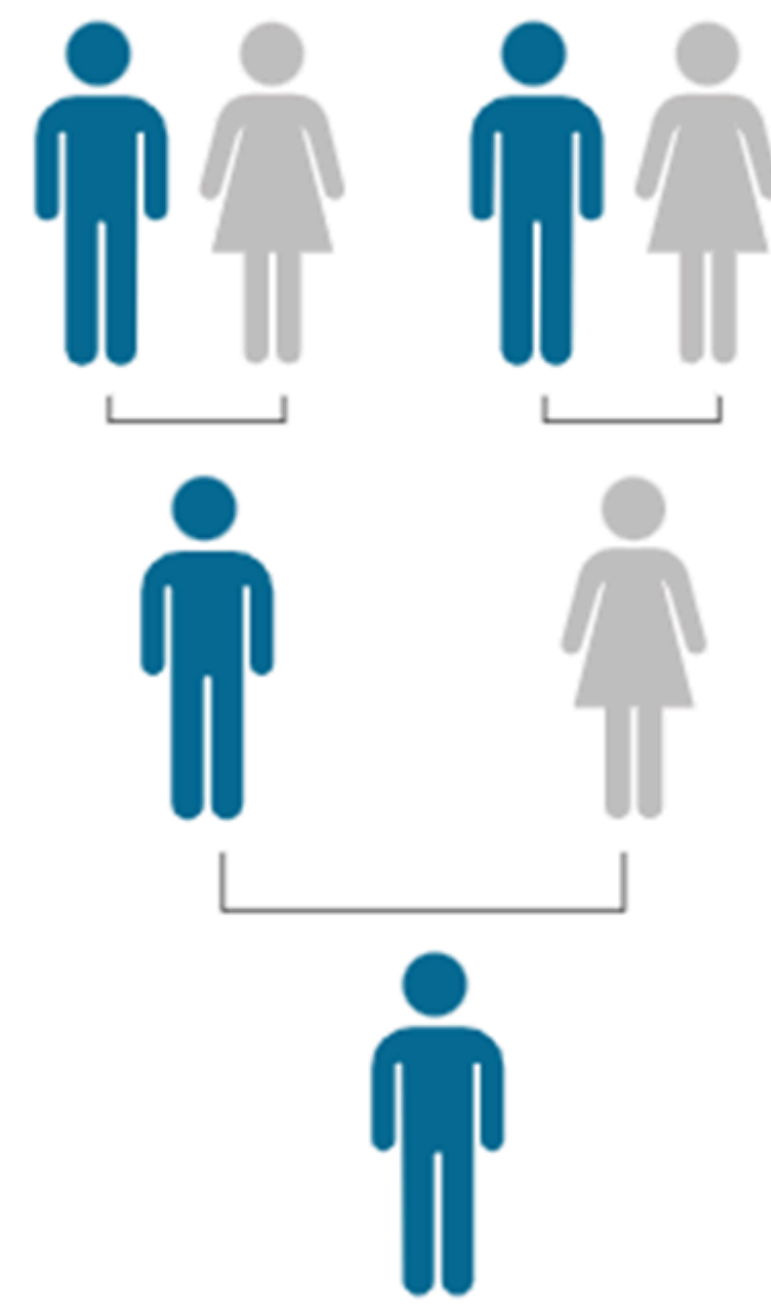


Figura 1. Exemplo da herança do cromossoma Y. (Feito com Biorender)

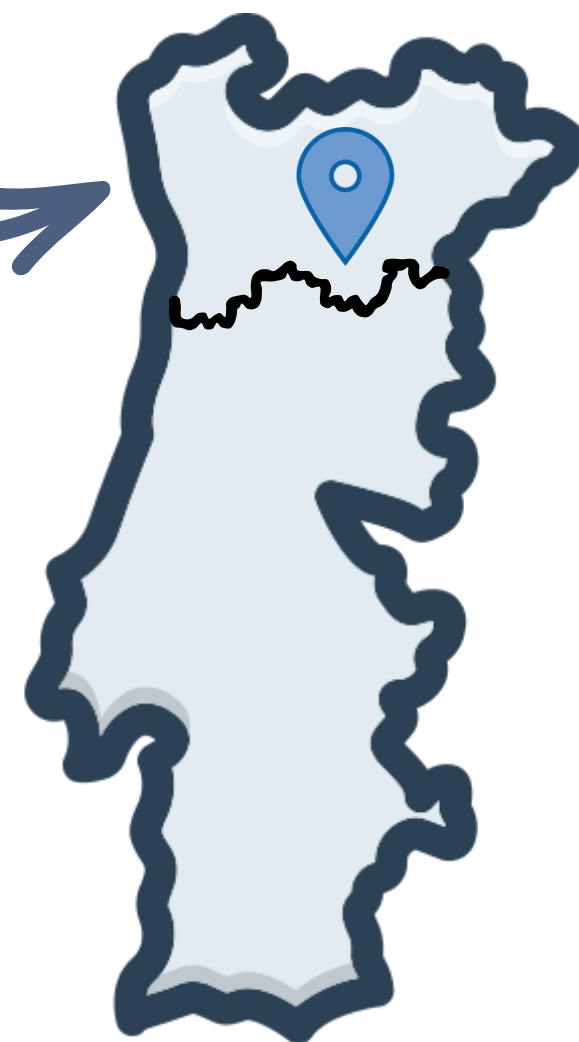
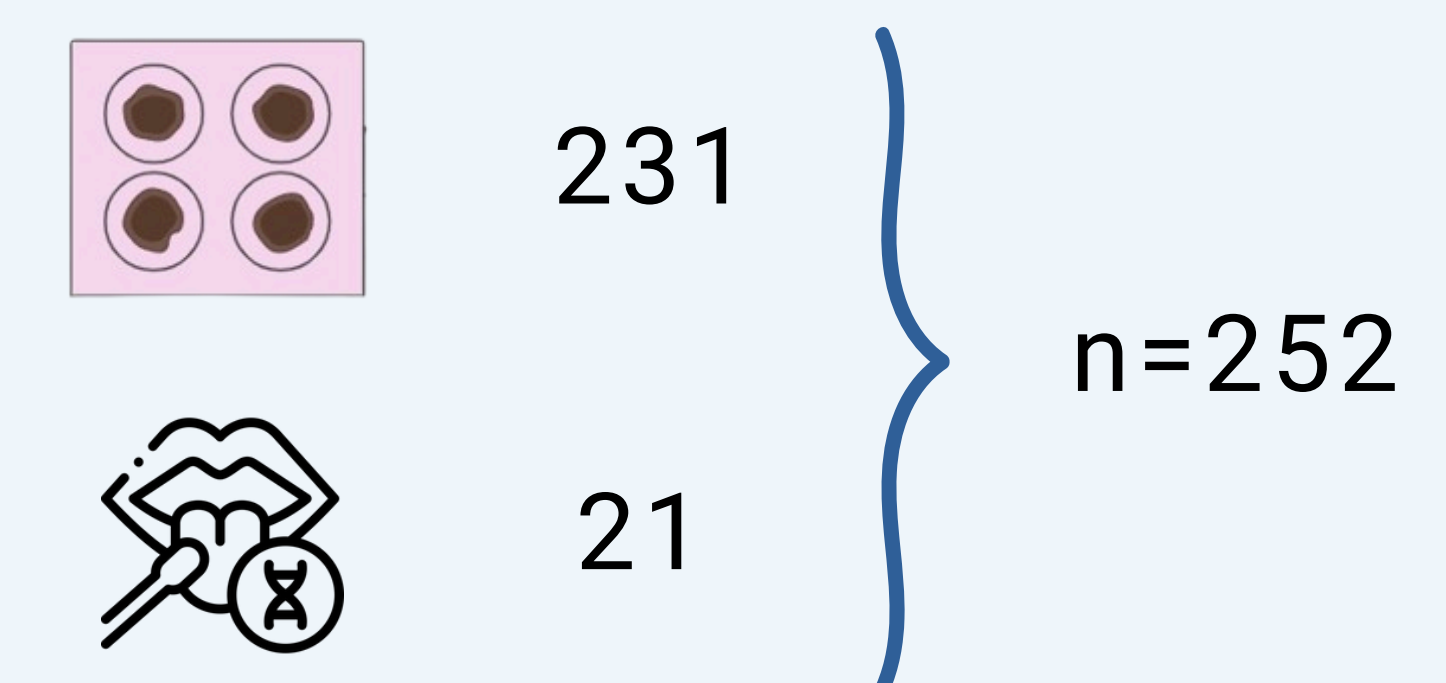


Figura 2. Mapa Portugal, delimitações da zona Norte

## MATERIAIS E MÉTODOS

## Recolha de Amostras



## Extração de ADN

Amplificação direta (manchas)  
Extração automatizada (zaragatoas)

## PCR



Kit Investigator Argus Y-28 QS

## Eletroforese capilar



3500 Genetic Analyzer

## Genotipagem e Análise de dados



STRAF (parâmetros forenses)



NevGen (predição de haplogrupos)

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

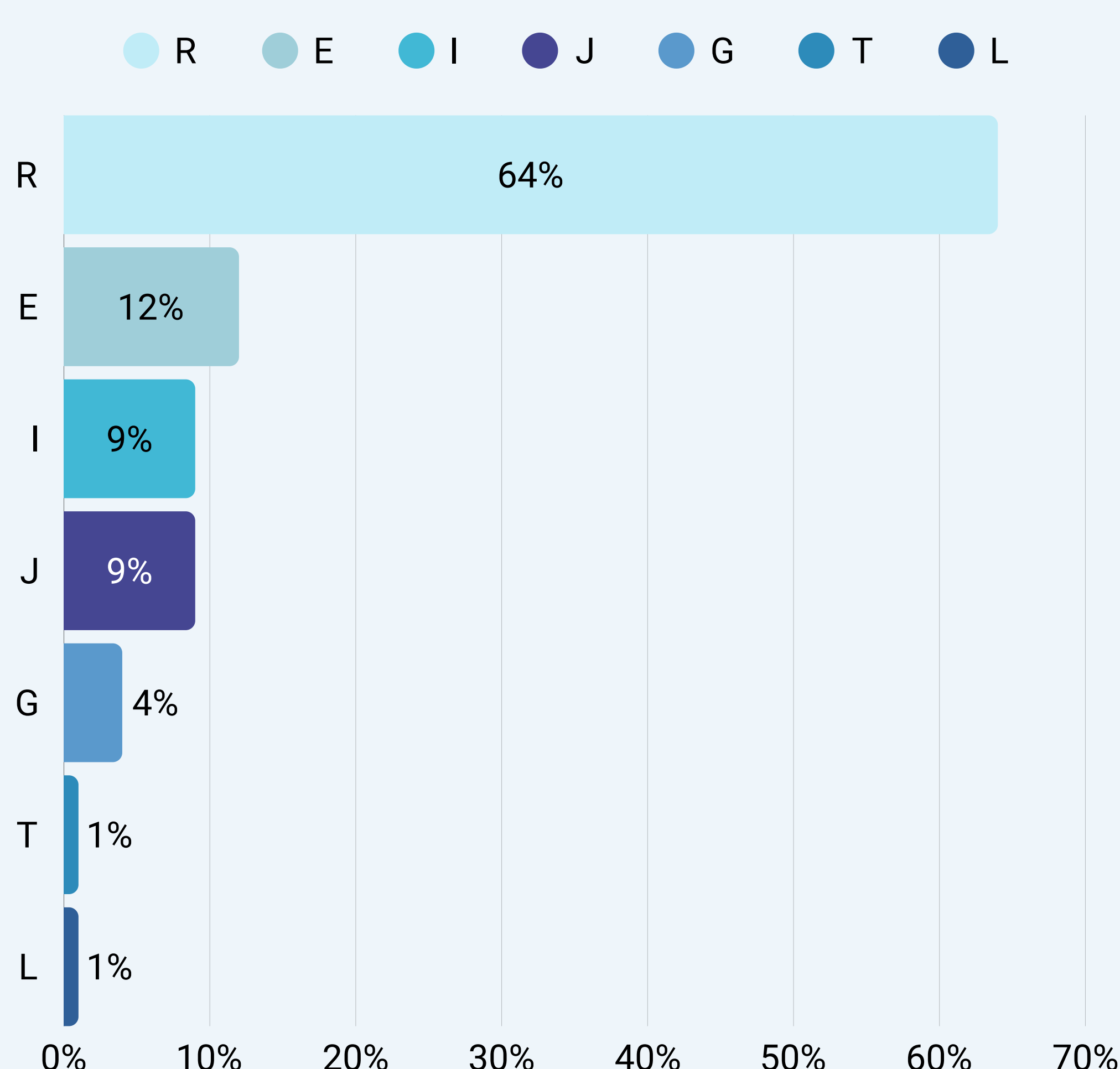
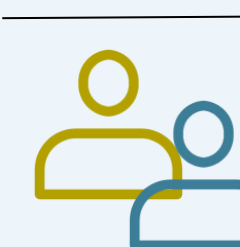


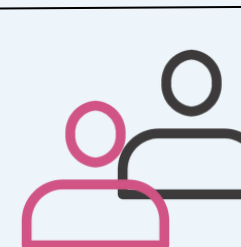
Figura 3. Percentagens da distribuição dos haplogrupos encontrados na amostra estudada da população do Norte de Portugal

Tabela 1. Parâmetros Forenses dos 26 Y-STRs

Parâmetro Forense	Valor (%)
Diversidade Haplótica (DH)	99%
Capacidade Discriminatória (CD)	99%
Frequência de Haplótipos Únicos	98.4%
Número Total de Indivíduos	252
Número de Haplótipos Distintos	250



2 pares de indivíduos não relacionados apresentaram o mesmo haplótipo



Elevada diversidade genética



Elevado poder discriminatório dos marcadores Y-STR



Haplogrupo R dominante - grande influência europeia



Presença Haplogrupo E - influências africanas

## CONCLUSÃO

- ✓ Confirmação da utilidade dos marcadores na diferenciação de indivíduos
- ✓ Enriquecimento das bases de dados genéticas de referências
- ✓ Ancestralidade predominantemente europeia, com contributos genéticos africanos

## REFERÊNCIAS

1. Quintana-Murci, L. and M. Fellous, The Human Y Chromosome: The Biological Role of a "Functional Wasteland". J Biomed Biotechnol, 2001. 1(1): p. 18-24.