



APLICAÇÃO DE Y-STRs EM CASOS FORENSES

**Claúdia Vieira-Silva*, Luís Viriato*, Carla Cruz*, Isabel Lucas*,
Teresa Ribeiro*, Rosa Espinheira*, Helena Geada**.**

*** Serviço de Genética e Biologia Forense / Delegação de Lisboa,
Instituto Nacional de Medicina Legal**

**** Gabinete de Medicina Legal, Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa**

Introdução

- Nos últimos anos, o interesse no estudo do cromossoma Y tem aumentado continuamente, como aplicação forense e ao nível do estudo populacional. Os **Y-STRs** foram introduzidos no Serviço de Genética Forense para **resolução de casos complexos**, essencialmente de casos com ausência de pretense pai.
- Inicialmente foi efectuado um estudo do haplotipo mínimo, constituído pelos sistemas **DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393 e DYS385**. Posteriormente, foram introduzidos os sistemas **DYS437, DYS438, DYS439, GATA A 7.1, GATA A 7.2, GATA C4, GATA A10 e GATA H4**.
- Para a introdução desta metodologia nos casos forenses é necessário conhecer a **genética do grupo populacional mais estudado no Laboratório**.

Metodologias

- A amplificação dos *loci* descritos foi realizada em 5 reacções multiplex:
 - **DYS390, DYS393, DYS19, DYS389I e II**, Gusmão et al, com modificações.
 - **DYS391, DYS437, DYS439 e DYS385, DYS392, DYS438**, Denise Syndercomb Court (comunicação pessoal)
 - **GATA A 7.1, GATA A 7.2, GATA C4, GATA H4, GATA A10, DYS437, DYS438, DYS439**, Exercício de Controlo de Qualidade do GEP, de acordo com Gusmão et al
 - A análise das amostras foi efectuada em Sequenciadores ABI 377 e ABI 3100 (Perkin-Elmer, Applied Biosystems).

Estudo dos pares Pretenso Pai - Filho

- Foi efectuado um estudo de **60 pares pretenso pai-filho**
 - **14 casos de Exclusão, com 5 a 14 incompatibilidades**
 - Sistemas que permitiram maior número de exclusões:
 - **DYS385 DYS389II DYS439 GATAA7.1**
 - **1 caso P.Pai-Filho Y-STRs idêntico nos 16 loci e 6 exclusões em STRs autossómicos P = 99,9999%**
 - **43 casos de não-exclusão**
 - Foi determinada uma incompatibilidade no locus **DYS439**, provavelmente por mutação, devido à inserção de uma unidade de repetição neste loci.

Tabela I - Haplotipos Y-STRs da População do Sul de Portugal

	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	DYS	GATA	GATA	GATA	GATA	GATA
N	19	389 I	389 II	390	391	392	393	385	437	438	439	A7.1	A7.2	A10	C4	H4
1	12	13	30	24	10	13	13	11-15	15	12	13	11	12	14	23	27
1	13	12	28	24	10	11	13	17-17	14	10	11	10	13	14	21	27
1	13	13	29	24	10	11	13	18-18	14	10	12	9	12	14	21	28
1	13	13	31	24	10	11	13	17-17	14	10	12	10	12	14	22	27
1	13	14	29	24	9	13	13	12-14	15	9	12	10	11	14	21	27
1	13	14	30	24	9	11	13	13-14	14	10	10	11	13	14	21	28
1	13	14	30	24	10	11	13	13-14	14	10	9	12	13	15	22	28
1	13	14	30	25	9	11	13	13-14	14	10	10	11	13	14	21	29
1	13	14	30	25	11	13	12	11-14	15	12	12	11	11	15	23	28
1	13	14	31	25	10	11	13	15-17	14	10	12	11	11	14	22	28
1	14	12	27	24	10	13	14	10-15	15	12	11	11	12	15	22	28
1	14	12	27	24	11	13	14	11-14	15	12	11	10	12	15	23	28
1	14	12	28	22	10	11	13	13-14	16	10	12	10	12	14	21	27
1	14	12	28	24	11	13	13	11-14	15	12	13	10	12	15	23	28
1	14	12	29	22	10	11	14	13-15	16	10	13	10	10	15	21	29
1	14	13	26	23	10	13	13	15-17	14	9	11	10	11	14	21	27

1	14	13	29	22	10	11	12	13-15	15	9	11	10	12	15	23	26
1	14	13	29	22	10	11	12	13-17	14	9	12	10	12	16	22	29
1	14	13	29	23	10	13	13	11-13	16	12	12	10	12	15	23	28
1	14	13	29	23	11	13	12	11-14	15	12	12	12	11	15	23	29
1	14	13	29	23	11	13	13	11-14	15	12	13	10	13	14	23	28
1	14	13	29	24	10	11	12	14-15	15	9	11	11	13	15	23	28
1	14	13	29	24	10	13	13	10-13	15	12	13	10	12	15	23	28
1	14	13	29	24	10	13	13	11-14	15	12	12	11	12	16	23	28
1	14	13	29	24	10	13	13	12-12	15	12	10/11	12	13	15	23	28
1	14	13	29	24	10	13	13	12-14	15	12	11	11	12	14	23	28
1	14	13	29	24	11	13	13	11-13	15	12	12	10	12	15	23	28
1	14	13	29	24	11	13	13	11-14	15	12	13	11	12	15	23	27
1	14	13	29	24	11	13	13	11-15	15	12	13	11	12	14	23	28
1	14	13	29	24	11	13	13	11-16	15	12	12	12	12	15	23	29
1	14	13	29	24	11	13	14	11-14	15	12	12	11	12	15	23	28
1	14	13	29	25	10	13	13	11-14	15	12	11	11	12	14	23	29
1	14	13	29	25	11	13	12	11-14	15	12	13	10	12	15	24	28
1	14	13	29	25	11	13	13	11-13	15	12	11	11	12	15	23	27
1	14	13	29	25	11	13	13	14-14	14	13	12	11	12	16	23	27
1	14	13	30	23	10	13	12	11-12	15	13	12	10	13	15	23	28

1	14	14	29	24	11	13	13	11-14	15	11	12	11	12	15	23	28
1	14	14	30	22	10	11	14	13-14	16	10	11	10	12	14	22	27
1	14	14	30	24	10	13	13	11-13	15	12	11	10	14	15	23	28
1	14	14	30	24	10	13	13	11-14	15	12	12	11	12	14	23	28
1	14	14	30	24	10	14	13	11-15	15	12	12	10	12	15	23	28
1	14	14	30	24	11	13	13	11-14	14	12	12	10	12	15	23	28
1	14	14	30	24	11	13	13	12-14	15	12	12	10	12	15	23	28
1	14	14	30	24	11	13	13	12-14	15	12	12	11	11	14	23	28
1	14	14	32	23	10	11	12	13-16	15	9	11	9	14	15	22	27
1	15	12	28	22	10	11	13	13-14	16	10	12	10	15	15	21	27
1	15	12	28	24	10	11	12	13-16	15	8	12	12	10	14	21	27
1	15	12	29	23	10	11	13	12-14	16	10	13	11	11	14	21	27
1	15	13	28	23	9	11	12	14-17	14	9	11	10	13	14	24	28
1	15	13	28	24	11	13	13	11-14	15	12	12	10	13	16	22	25
1	15	13	29	23	10	11	12	13-17	14	10	11	11	11	15	20	27
1	15	13	29	24	10	13	13	11-15	15	12	12	11	12	15	23	28
1	15	13	29	24	10	13	14	12-16	14	9	11	11	12	14	23	26
1	15	13	29	24	11	13	13	12-14	15	12	12	11	11	15	23	28
1	15	13	29	24	11	13	14	11-14	15	12	12	11	12	14	24	28
1	15	13	30	22	11	11	13	14-14	16	10	12	10	12	14	21	27

1	15	13	30	24	11	13	13	11-14	15	12	12	11	12	15	23	28
1	15	13	30	24	11	13	14	10-14	15	12	12	10	12	14	23	28
1	15	13	30	24	11	13	16	11-14	15	12	12	10	12	14	23	28
1	15	13	31	21	10	11	14	15-18	14	11	13	10	13	15	21	27
1	15	14	30	24	11	13	13	11-14	14	9	12	10	12	15	24	27
1	15	14	31	22	10	11	14	13-15	16	10	12	10	12	18	22	27
1	15	14	31	23	10	13	12	14-14	15	9	12	10	12	15	23	27
1	16	12	29	21	10	11	14	15-15	16	10	11	10	11	13	23	27
1	16	13	29	23	9	11	12	13-17	14	9	11	10	13	15	24	28
1	16	13	29	24	11	13	13	11-14	15	12	11	11	12	15	23	28
1	16	13	31	25	10	11	14	11-14	14	11	10	12	11	18	23	28
1	16	13	31	25	11	11	13	12-17	14	10	11	10	11	13	21	27
1	16	14	30	24	11	12	14	15-15	15	8	13	11	13	14	23	27
1	17	13	28	23	10	11	13	12-12	15	10	11	10	11	16	22	28
1	17	13	29	24	11	11	12	14-18	15	9	13	10	13	14	21	27

N - N° de indivíduos que partilham o mesmo haplotipo

- Num total de 71 indivíduos não aparentados e relativamente aos 17 loci estudados, obtiveram-se 71 haplotipos diferentes
- Comparando com os 12259 haplotipos mínimos (DYS19,389I/II, 390,391,392,393,385) da Y-STR Haplotype Reference Database:

Haplótipo mínimo com maior número de concordâncias na base (351 concordâncias)

DYS19	389I	389II	390	391	392	393	385
14	13	29	24	11	13	13	11,14

Ex. de Haplótipo mínimo sem concordância na base

DYS19	389I	389II	390	391	392	393	385
12	13	30	24	10	13	13	11,15

Resolução de casos complexos

- Casos complexos recorrendo ao estudo de familiares do pretenso pai

Caso 1-Exclusão de Paternidade

loci	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385	DYS 437	DYS 438	DYS 439	GATA A7.1	GATA A7.2	GATA A10	GATA C4	GATA H4
P. Irmão 1	14	13	29	24	10	13	14	11-15	14	12	12	11	12	16	23	27
P. Irmão 2	14	13	29	24	10	13	14	11-15	14	12	12	11	12	16	23	27
Menor	15	12	29	22	10	11	12	12-14	15	10	12	10	12	16	25	27

Caso 2 - Não Exclusão de Paternidade

loci	DYS 19	DYS 389 I	DYS 389 II	DYS 390	DYS 391	DYS 392	DYS 393	DYS 385	DYS 437	DYS 438	DYS 439	GATA A7.1	GATA A7.2	GATA A10	GATA C4	GATA H4
P. Irmão	14	14	30	25	10	14	13	11-14	15	12	13	10	12	14	23	28
Menor	14	14	30	25	10	14	13	11-14	15	12	13	10	12	14	23	28

Conclusões

- & Cada indivíduo apresenta a individualização única da sua linha paterna, tendo sido obtidos 71 haplotipos diferentes referentes às 71 amostras analisadas.
- & Foram efectuadas comparações dos haplotipos mínimos (DYS19,389I/II,390,391,392,393,385) com a Base Internacional do Cromossoma Y, não se tendo detectado haplotipos idênticos a algumas das amostras da população portuguesa, o que lhes confere características próprias da sua localização geográfica
- & Apesar da ocorrência de possíveis mutações ao nível dos Y-STRs, esta metodologia é muito útil para a resolução de casos complexos de investigação de paternidade