

ESTUDO DOS MARCADORES GENÉTICOS DOS SISTEMAS CODIS E ESS NUMA POPULAÇÃO DE INDIVÍDUOS PROVENIENTES DE CABO VERDE RESIDENTES EM LISBOA.

Ana Resende^(1,2), António Amorim⁽³⁾, Cláudia Vieira da Silva⁽³⁾, Teresa Ribeiro^(4,5), Maria João Porto^(4,6), Jorge Costa Santos⁽⁷⁾, Heloísa Afonso Costa⁽³⁾

¹ Mestranda no Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, IP

² Mestranda da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

³ Especialista Superior de Medicina Legal da Delegação Sul do INMLCF, IP

⁴ Assessora de Medicina Legal da Delegação Sul do INMLCF, IP

⁵ Responsável da Unidade Operativa do Serviço de Genética e Biologia Forenses da Delegação Sul do INMLCF, IP

⁶ Diretora do SGBF do INMLCF, IP

⁷ Professor Catedrático convidado da Faculdade de Medicina da Universidade de Lisboa

Introdução

Cabo Verde é um arquipélago localizado ao largo da costa Ocidental de África. Foi descoberto em 1460 por exploradores portugueses e colonizado pelos mesmos e por escravos Africanos. Culturalmente, Cabo Verde caracteriza-se por uma mistura de elementos de origem europeia e africana, sendo um dos países com maior número de emigrantes em Portugal [1]. De acordo com dados estatísticos da Base de Dados Portugal Contemporâneo (PORDATA), até ao final do ano de 2013, o número total de imigrantes a residir na região Sul de Portugal, predominantemente na região de Lisboa, era de 34.604 indivíduos [2]. O número de imigrantes de Cabo Verde a residir em Lisboa tem vindo a aumentar gradualmente o que, eventualmente, pode provocar alterações nas frequências alélicas da população desta região. A determinação das frequências alélicas para os marcadores genéticos dos sistemas *Combined DNA Index System* (CODIS) e *European Standard Set* (ESS) nas populações é crucial para a determinação dos parâmetros estatísticos com aplicação forense, indispensáveis à resolução de processos de investigação forense e criminal.

É objetivo deste estudo determinar as frequências alélicas, bem como calcular os parâmetros estatísticos de eficiência forense, da população de imigrantes Cabo Verdianos a residir na Grande Lisboa, para os marcadores genéticos presentes nos sistemas CODIS e ESS. Para além da análise destes parâmetros, pretende-se efetuar um estudo interpopulacional entre a população imigrante de Cabo Verde e outras populações previamente genotipadas para os mesmos marcadores genéticos.

Materiais e Métodos

Foram amplificadas 500 amostras de indivíduos Cabo Verdianos residentes em Lisboa, com o kit *PowerPlex® Fusion System* (Promega Corporation), que consiste num multiplex que amplifica 24 loci (D3S1358, D1S1656, D2S441, D10S1248, D13S317, Penta E, D16S539, D18S51, D2S1338, CSF1PO, Penta D, TH01, vWA, D21S11, D7S820, D5S818, TPOX, D8S1179, D12S391, D19S433, FGA, D22S1045, DYS391 e Amelogenina) numa única reação de PCR [3, 4]. Estes marcadores genéticos estão presentes nos sistemas CODIS e ESS e apresentam características que os tornam apropriados para o uso forense.

Determinaram-se para a população imigrante de Cabo Verde, as frequências alélicas dos marcadores genéticos estudados bem como, os parâmetros estatísticos de interesse populacional e forense, designadamente o equilíbrio de Hardy-Weinberg (HWE), a heterozigotia esperada (He), a heterozigotia observada (Ho), a probabilidade de *matching* (PM), o conteúdo de informação polimórfica (PIC), o poder de discriminação (PD), o poder de exclusão (PE) e o índice típico de paternidade (TPI) dada a utilidade que revestem para a resolução de perícias forenses de identificação individual, de investigação de parentesco biológico e de criminalística biológica. Para o cálculo destes parâmetros recorreu-se ao software *Arlequin* versão 3.5.1.2 [5] e *Powerstats* (Promega Corporation) [6].

Realizou-se, igualmente, um estudo interpopulacional contemplando a população imigrante de Cabo Verde a residir em Lisboa, e as populações Afro-Americanas, Caucasianas, Hispânicas e Asiáticas nos EUA [7], tendo sido construída uma escala multidimensional (MDS) baseada nas distâncias genéticas observadas, entre as populações.

Conclusões

Os parâmetros estatísticos e de eficiência forense, calculados para os 22 marcadores genéticos estudados, indicam que estes são adequados para a utilização no âmbito de perícias de genética e biologia forense.

No estudo filogenético realizado verificou-se uma maior proximidade genética deste grupo de imigrantes com a população Afro-americana do que com a população caucasiana, o que reforça a importância da sua caracterização genética para que no futuro possamos conhecer o *pool* genético da população de Lisboa.

Com a atualização das frequências alélicas dos novos habitantes na região de Lisboa, seremos capazes, no futuro, de seguir a mistura da sua contribuição genética juntamente com a contribuição genética dos habitantes portugueses nativos e utilizá-los na rotina forense.

Bibliografia

- [1] - Ramalho R., Building the Cape Verde Islands, 1st ed., Springer Theses, 2011.
- [2] - PORDATA - Base de Dados Portugal Contemporâneo. Disponível em: <http://www.pordata.pt/>.
- [3] - Oostdik K., et al., Developmental validation of the PowerPlex® Fusion System for analysis of casework and reference samples: A 24-locus multiplex for new database standards, Forensic Sci Int Genet, 12 (2014) 69-76.
- [4] - Resende A., et al., Usefulness of PowerPlex® Fusion System as typing methodology of CODIS and ESS genetic markers in an immigrant population from Cabo Verde in Lisboa., J. Forensic Sci. Int. Genet. Suppl. Ser., (2015).
- [5] - Excoffier L., Lischer H., Arlequin 3.5: An Integrated Software Package for Population Genetics Data Analysis.(2011), doi: 10.1111/j.1755-0998.2010.02847.x.
- [6] - Promega Corporation, PowerStats., 2009.
- [7] - CR. Hill, DL. Duewer, MC. Kline, MD. Coble, JM. Butler, U.S. population data for 29 autosomal STR loci. Forensic Science International: Genetics. 7 (2013) 82–83

Resultados

Através dos perfis genéticos obtidos, foram calculados os parâmetros estatísticos populacionais (Tabela 1) e os parâmetros estatísticos de eficiência forense (Tabela 2), com base nas frequências alélicas encontradas para os marcadores dos sistemas CODIS e ESS.

Tabela 1 - Resultados obtidos para os parâmetros estatísticos populacionais (heterozigotia observada – HO; heterozigotia esperada – HE e equilíbrio de Hardy-Weinberg – HWE) para os marcadores autossómicos estudados.

Marcador	Nrº Alelos	HO	HE	HWE (p-value)
D3S1358	11	0.772	0.782	0.276
D1S1656	15	0.876	0.877	0.457
D2S441	8	0.760	0.754	0.774
D10S1248	9	0.788	0.803	0.434
D13S317	8	0.668	0.710	0.563
Penta E	18	0.890	0.910	0.344
D16S539	7	0.824	0.813	0.169
D18S51	17	0.886	0.879	0.910
D2S1338	13	0.882	0.892	0.679
CSF1PO	8	0.792	0.789	0.452
Penta D	14	0.904	0.886	0.175
TH01	7	0.778	0.795	0.139
vWA	11	0.822	0.815	0.979
D21S11	20	0.866	0.863	0.202
D7S820	9	0.780	0.790	0.585
D5S818	9	0.758	0.757	0.923
TPOX	7	0.750	0.762	0.594
D8S1179	11	0.776	0.787	0.465
D12S391	17	0.890	0.866	0.517
D19S433	17	0.822	0.827	0.755
FGA	20	0.888	0.876	0.679
D22S1045	10	0.780	0.789	0.970

Tabela 2 - Resultados obtidos do estudo dos parâmetros estatísticos de eficiência forense, nomeadamente, probabilidade de coincidência (PM), poder de discriminação (PD), conteúdo de informação polimórfica (PIC), poder de exclusão (PE) e índice típico de paternidade (TPI).

Marcador	PM	PD	PIC	PE	TPI
D3S1358	0.082	0.918	0.75	0.548	2.19
D1S1656	0.030	0.970	0.86	0.747	4.03
D2S441	0.098	0.902	0.72	0.527	2.08
D10S1248	0.069	0.931	0.77	0.577	2.36
D13S317	0.121	0.879	0.66	0.381	1.51
Penta E	0.017	0.983	0.90	0.775	4.55
D16S539	0.065	0.935	0.79	0.644	2.84
D18S51	0.027	0.973	0.87	0.767	4.39
D2S1338	0.023	0.977	0.88	0.759	4.24
CSF1PO	0.077	0.923	0.76	0.584	2.40
Penta D	0.028	0.972	0.87	0.804	5.21
TH01	0.074	0.926	0.76	0.559	2.25
vWA	0.060	0.940	0.79	0.640	2.81
D21S11	0.037	0.963	0.85	0.727	3.73
D7S820	0.077	0.923	0.76	0.562	2.27
D5S818	0.095	0.905	0.72	0.524	2.07
TPOX	0.093	0.907	0.73	0.510	2.00
D8S1179	0.074	0.926	0.76	0.555	2.23
D12S391	0.035	0.965	0.85	0.775	4.55
D19S433	0.048	0.952	0.81	0.640	2.81
FGA	0.030	0.970	0.86	0.771	4.46
D22S1045	0.077	0.923	0.76	0.562	2.27

O resultado do estudo interpopulacional encontra-se representado na figura 1, em que se pode observar uma maior proximidade genética entre a população de imigrantes Cabo Verdianos residentes em Lisboa e a população Afro-Americana dos EUA.

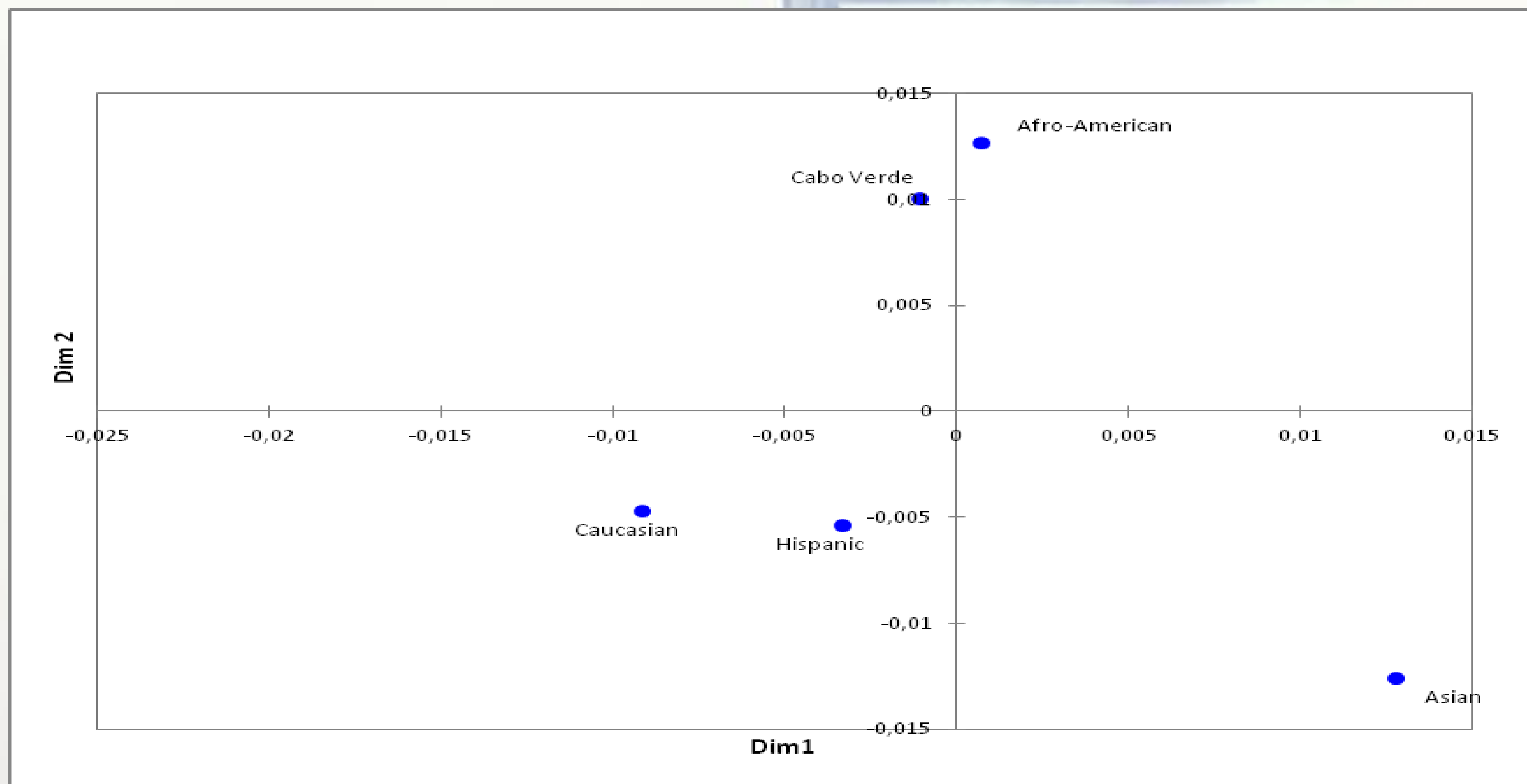


Figura 1 - Modelo MDS. Comparação entre a população de Cabo-Verde e as populações Afro-Americanas, Caucasianas, Hispânicas e Asiáticas.