

Drop-outs alélicos: implicações nas perícias médico-legais

Magda Franco¹, Helena Correia Dias^{1,2,7}, Armando Coimbra Serra¹, Marta São Bento¹, Francisco Corte Real^{1,3},
Laura Cainé^{1,4,8}, António Amorim^{1,5,6,8}

¹Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, Portugal; ²Laboratório de Antropologia Forense, Universidade de Coimbra, Portugal; ³Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Portugal; ⁴Faculdade de Medicina da Universidade do Porto, Portugal; ⁵Faculdade de Medicina, Universidade de Lisboa; ⁶Faculdade de Ciências da Universidade de Lisboa, Portugal; ⁷Centro de Investigação em Antropologia e Saúde (CIAS), Universidade de Coimbra, Portugal; ⁸REQUIMTE | Laboratório Associado, Analytical Development Group, Portugal.

Introdução

- O **perfil genético** de um indivíduo constitui uma “impressão digital” genética, sendo obtido através da análise de regiões específicas do ADN que apresentam **elevada variabilidade entre indivíduos** (1). No Serviço de Genética e Biologia Forenses do INMLCF, o perfil genético é determinado com recurso à análise de marcadores constituídos por **sequências curtas e repetitivas de ADN** designadas por **Short Tandem Repeats**.

Objetivo

- Apresentação de dois casos em que se observaram **discrepâncias** nos perfis genéticos obtidos com os kits **Globalfiler** e **PowerPlex Fusion 6C**, em **amostras de referência**.

Metodologia

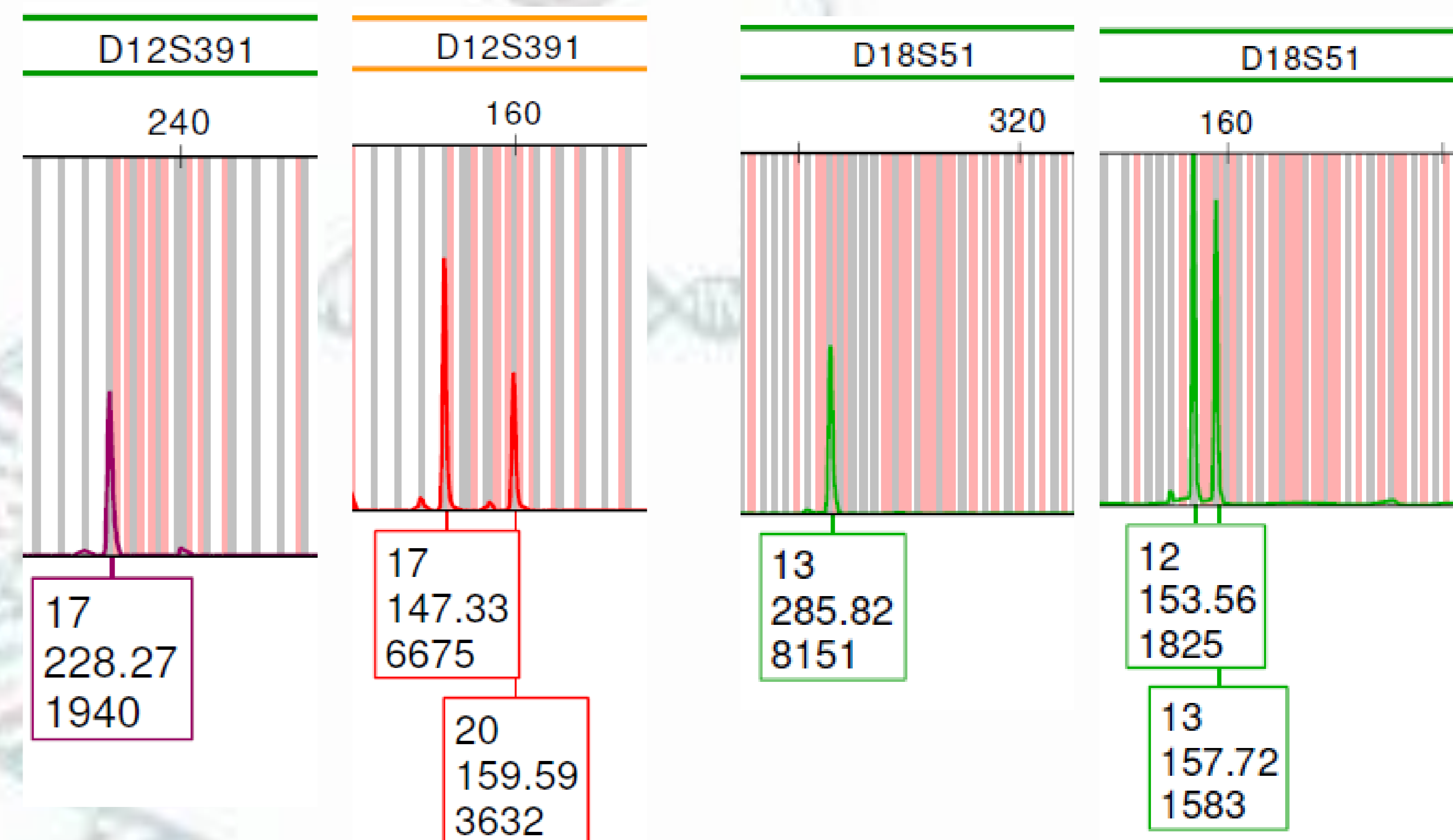


Figura 1. Representação dos alelos obtidos no caso de estudo 1, no marcador D12S391, com os kits Globalfiler (à esquerda) e PowerPlex Fusion 6C (à direita).

Figura 2. Representação dos alelos obtidos no caso de estudo 2, no marcador D18S51, com os kits Globalfiler (à esquerda) e PowerPlex Fusion 6C (à direita).

- Estes kits partilham vários marcadores e, quando aplicados à mesma amostra, é expectável que os alelos coincidam, permitindo confirmar a **identidade do indivíduo** e aumentar a **robustez** dos resultados periciais.
- As discrepâncias observadas poderão ser justificadas pela ocorrência de **mutações nos locais de annealing dos primers do kit GlobalFiler**, resultando em fenómenos de **allelic drop-out**.

Discussão e conclusões

- Estes casos refletem algumas das **dificuldades** enfrentadas na rotina laboratorial forense, sendo que são de maior relevância quando se trata de **amostras problema**, podendo ter implicações significativas na **interpretação dos resultados**.
- A introdução na base de dados de apenas o perfil obtido com um dos kits pode resultar em ocorrência de **hits incompletos**, comprometendo a eficácia das buscas.
- É fundamental que o perito adote uma abordagem crítica na avaliação de cada caso, promovendo a **validação cruzada** dos perfis genéticos obtidos com **diferentes sistemas multiplex**.
- Idealmente, devem ser analisadas **duas amostras biológicas distintas do mesmo indivíduo** (e.g., sangue e saliva) com **ambos os kits**, reforçando a **confiança** e **fiabilidade** dos resultados obtidos.

Referências

(1) Butler, J. M. (2009). Fundamentals of forensic DNA typing (1st ed.). Academic Press.