

## INFERÊNCIA DE ANCESTRALIDADE ATRAVÉS DE PAINEL DE MICROHAPLÓTIPOS

**Vítor M. S. Moraes** <sup>1\*</sup>, **Luciellen A. G. Kobachuk** <sup>1,2</sup>, **Thássia M. T. Carratto** <sup>3</sup>, **Letícia Marcorin** <sup>1</sup>,  
**Aguinaldo L. Simões** <sup>1</sup>, **Celso T. Mendes-Junior** <sup>3</sup>

<sup>1</sup> Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto/USP, Departamento de Genética, Ribeirão Preto, São Paulo

<sup>2</sup> Polícia Científica do Paraná, Laboratório de Genética Molecular Forense, Curitiba, Paraná

<sup>3</sup> Faculdade de Filosofia, Ciências e Letras de Ribeirão Preto/USP, Departamento de Química, Laboratório de Pesquisas Forenses e Genômicas, Ribeirão Preto, São Paulo;

\*Autor; e-mail: [vitor.matheus.moraes@usp.br](mailto:vitor.matheus.moraes@usp.br)

### RESUMO

Microhaplótipos podem ser utilizados para a deconvolução de misturas e inferência de ancestralidade. A análise de ancestralidade em amostra da população brasileira revelou resultados dentro dos valores esperados.

**Palavras-chave:** Ancestralidade, Genética Forense, Microhaplótipo.

### Introdução

Os *Short Tandem Repeats* (STRs) são os polimorfismos mais utilizados na prática forense devido a sua alta variabilidade. Entretanto, tais marcadores são pouco utilizados para inferência de ancestralidade biogeográfica devido à escassez de alelos informativos de ancestralidade. Sendo assim, SNPs se tornam a ferramenta de escolha para esta finalidade. Os microhaplótipos são associações de dois ou mais SNPs em fragmentos de 200~300 pares de base e apresentam variabilidade equivalente à de STRs e possibilidade de análise de ancestralidade com elevada acurácia, o que os torna úteis para identificação humana, deconvolução de misturas e análise de ancestralidade, simultaneamente.

### Objetivos

Avaliar um painel composto por 128 microhaplótipos (Kidd et al., 2017) para inferência de ancestralidade biogeográfica em indivíduos de Ribeirão Preto – SP.

### Métodos

O DNA de amostras hematológicas provenientes de 513 indivíduos de Ribeirão Preto-SP foi extraído por

*salting out* e quantificado por espectrofotometria (*NanoDrop*<sup>TM</sup>) e fluorimetria (*Qubit*). A genotipagem foi realizada com o kit *Infinium Multi-Ethnic Global-8 Array* (MEGA) na plataforma *HiScanSQ System* (*Illumina*). Para os *loci* não analisados, foi realizada a imputação através dos servidores *Sanger* e *Michigan*. A inferência de ancestralidade foi obtida a partir do software *STRUCTURE* 2.3.4, utilizando as populações presentes no *1KGEN* como referências. O equilíbrio de Hardy-Weinberg foi avaliado pelo programa *STRAF* 1.0.5 e o índice de Rosenberg (*In*) foi obtido a partir do software *Infocalc*.

### Resultados e Discussão

Os 128 MH estão em equilíbrio de Hardy-Weinberg. Este conjunto proporcionou a separação adequada das populações AMR e EAS. A média dos valores de *In* foi de 0,10. O Valor máximo para um marcador que diferencia 4 populações é de 0,60. A ancestralidade inferida para a amostra foi de: AFR – 18,7%, AMR – 4,5%, EAS – 3,2% e EUR – 73,6%, e está dentro do esperado.

### Conclusão

O painel de 128MH demonstrou-se apto para inferência de ancestralidade individual e populacional para a população de Ribeirão Preto – SP.

### Referências bibliográficas (padrão ABNT)

Kidd et al. Evaluating 130 microhaplotypes across a global set of 83 populations. *Forensic Sci. Int. Genet.* v29(29-37). 2017.

Realização