

ANÁLISE DE SNPs FLANQUEADORES DE MARCADORES STR POR NGS PARA DIFERENCIAÇÃO DE GÊMEOS MONOZIGÓTICOS

Renata Inzinna Bernardo Fonseca*, Cintia Fridman

Dpto. Medicina Legal, Bioética, Medicina do Trabalho e Med. Física e Reabilitação, FMUSP, São Paulo, SP

*Renata Fonseca; e-mail: renata.ibfonseca@usp.br

RESUMO

A análise de DNA para investigações forenses é baseada no conceito de que todos os indivíduos são geneticamente únicos, com exceção de gêmeos monozigóticos (MZ). A análise tradicional de STRs por Eletroforese Capilar (CE) não permite a diferenciação de MZ. A técnica de NGS (Next Generation Sequencing) tem sido utilizada em laboratórios forenses, mas não há dados quanto ao potencial para diferenciar MZ. Nesse trabalho, avaliamos a possibilidade de distinguir 32 pares de MZ usando o kit Precision ID GlobalFiler™ NGS STR Panel v2. Os resultados demonstraram 2 SNPs flanqueadores em dois pares de MZ, cada um em apenas um indivíduo, demonstrando o potencial do NGS para distinguir MZ.

Palavras-chave: NGS, Gêmeos MZ, Genética Forense.

Introdução

A análise tradicional de STRs em contexto forense não permite a diferenciação de gêmeos MZ. A técnica de NGS traz informações adicionais quanto a variabilidade do tamanho dos alelos, composição de bases, e identificação de SNPs nas regiões flanqueadoras, aumentando o poder de discriminação. Entretanto, não se sabe o potencial dessa técnica para diferenciar MZ. Considerando o envolvimento de gêmeos em diferentes cenários forenses, poder diferenciá-los é de extrema relevância.

Objetivos

Avaliar a possibilidade de diferenciar MZ pela análise de STR utilizando a técnica de NGS.

Métodos

Foram incluídos 32 pares de gêmeos MZ. Os perfis foram avaliados utilizando o kit The Precision

ID GlobalFiler™ NGS STR Panel v2 (Thermo Fisher Scientific) e os resultados analisados no software Converge v2.1, e validados no software STRait Razor v3.

Resultados e Discussão

Foram observados 2 SNPs flanqueadores, em 2 duplas de MZ, em apenas 1 dos indivíduos do par: rs560609904 no marcador TPOX no indivíduo G016A e rs569521603 no marcador D6S1043 no indivíduo G027B.

Também observamos isoalelos em 8 STRs, em 10 duplas de MZ, mas não houve diferença entre os indivíduos do mesmo par. Apesar de não permitir diferenciar os gêmeos MZ, o ganho alélico encontrado aumenta o poder de discriminação do sistema.

Conclusão

Esses dados demonstram a possibilidade dos SNPs flanqueadores como marcadores de diferenciação para distinguir gêmeos MZ analisando kits de STR por NGS. Um número maior de MZ deve ser avaliada para confirmar esse potencial.

Referências bibliográficas

TAO, R. et al. Pilot study for forensic evaluations of the Precision ID GlobalFiler™ NGS STR Panel v2 with the Ion S5™ system. **Forensic Science International: Genetics**, v. 43, n. 102147, p. 8, 2019.

Agradecimentos

LIM40-HCFMUSP, FAPESP (20/08092-5), CAPES, Painel USP de Gêmeos, Thermo Fisher Scientific.

Realização