

TESTE DE PATERNIDADE POR ANÁLISE DE DNA

Nota Explicativa

Cada ser humano é geneticamente único e o DNA (ácido desoxirribonucléico) é o material genético que confere esta exclusividade. O DNA está presente em todas as células nucleadas do corpo e é o responsável pela transmissão das características hereditárias dos pais para os filhos, sendo que 50% da informação genética nuclear é proveniente da mãe biológica e 50% é proveniente do pai biológico. Desta maneira, o DNA funciona como uma marca inequívoca da herança genética das pessoas. Por isto, para fins de identificação genética do genitor biológico de um indivíduo, o teste de paternidade é realizado através da análise do DNA, a partir de amostras de sangue coletadas em Cartão FTA e, em casos excepcionais, a partir de células da mucosa bucal.

O exame identifica e compara diferentes locos (regiões) do DNA do filho(a), da mãe e do suposto pai. Os locos escolhidos para o estudo apresentam grande variabilidade genética.

As técnicas empregadas pelo Laboratório DNA UDESC incluem análise de no mínimo 23 locos STR autossômicos e a amelogenina (VeriFiler Express, AmpFLSTR NGM Select, PowerPlex Fusion 6C System, VersaPlex 27PY System, PowerPlex Y23 System, Investigator Argus X-12 QS e/ou PowerPlex CS7 System), por meio de amplificação por PCR seguida por análise dos segmentos e detecção por fluorescência em analisador automático de DNA, que utiliza eletroforese capilar, "AB 3500 Genetic Analyzer". O processamento e análise ocorre através de softwares dedicados. Para cada loco são descritos inúmeros alelos possíveis. Cada indivíduo possui dois alelos para cada um dos locos autossômicos, sendo um alelo herdado obrigatoriamente da mãe biológica e o outro alelo herdado obrigatoriamente do pai biológico.

Durante o teste, os alelos identificados no filho(a) são, primeiramente, comparados com os da mãe. O alelo não comum (não herdado da mãe) é obrigatoriamente proveniente do pai biológico. Assim, o pai biológico apresentará sempre ao menos um alelo em comum com o filho(a). Quando o alelo do filho(a), proveniente do lado paterno, não for observado no DNA do suposto pai, diz-se que há uma inconsistência. Se forem observadas várias inconsistências, este não é o pai biológico.

Exemplo de INCLUSÃO (loco FGA)

Mãe: alelos 18 e 19

Filho(a): alelos 19 (origem materna) e 22 (origem paterna)

Suposto pai: alelos 21 e 22

Exemplo de INCONSISTÊNCIA (loco FGA)

Mãe: alelos 18 e 19

Filho(a): alelos 19 (origem materna) e 22 (origem paterna)

Suposto pai: alelos 26 e 32

Para casos de núcleo familiar incompleto, com amostras apenas do filho(a) e do suposto pai, procede-se a comparação direta dos alelos do filho(a) e suposto pai para cada um dos locos. Quando o suposto pai é o pai biológico haverá um alelo em comum entre ambos (filho(a) e suposto pai) para todos os locos. Se não houver um alelo em comum para vários locos, este não é o pai biológico.

Quando o teste envolve núcleo familiar com o suposto pai falecido, são realizadas análises em parentes biológicos do suposto pai como recurso para "recompôr" as possibilidades genéticas para o suposto pai falecido. A partir desta recomposição são realizados os cálculos e interpretações. Nesta circunstância (suposto pai falecido) a complexidade do teste eleva-se consideravelmente e o número de locos a serem avaliados, bem como a abordagem estatística utilizada variam dependendo de quais e quantos parentes participam do teste.

A partir da caracterização dos alelos encontrados no filho(a), suposto pai e mãe, são realizados cálculos estatísticos para mensurar a probabilidade do suposto pai ser o pai biológico. Para essa finalidade são calculados os Índices de Paternidade (IP) e a Probabilidade de Paternidade (W). O IP é uma razão de verossimilhanças em que $IP = X/Y$ (X é a verossimilhança de que o suposto pai testado seja o pai biológico e Y é a verossimilhança de que outro indivíduo aleatório da população, não parente da mãe ou do suposto pai testado, seja o pai biológico). O IP avalia quantas vezes é mais provável que o suposto pai seja de fato o pai biológico do filho(a) em questão, em relação a outro indivíduo qualquer da população, escolhido ao acaso. Por exemplo, um IP de 1000 significa que é mil vezes mais provável que o suposto pai que está sendo testado seja o pai biológico do que outro indivíduo qualquer da população. Ao final do cálculo do IP para cada loco autossômico, calcula-se o IPC (Índice de Paternidade Combinado). A Probabilidade de Paternidade é baseada no teorema de Bayes. Assume-se uma probabilidade *a priori* de 50%, o que permite analisar a probabilidade de paternidade, tendo em vista a informação genética dos indivíduos analisados.

Segundo padrões internacionais, um IPC menor ou igual a 0,0001, com W menor ou igual a 0,0099%, indicam exclusão do vínculo biológico proposto. Um IPC maior ou igual a 10000, com W maior ou igual a 99,99%, confirmam o vínculo biológico proposto, conforme esquema abaixo.

IPC →	0	Exclusão	0,0001	Inconclusivo	10000	Inclusão
W →	0		0,0099%			99,99%

Todos os cálculos são realizados conforme recomenda a AABB (American Association of Blood Banks).

Para realização do teste, o Laboratório DNA UDESC segue rigorosamente as normas e diretrizes **legais** (previstas na legislação brasileira) e **éticas** (estabelecidas por sua Comissão de Ética).

Referências Bibliográficas

- AABB (American Association of Blood Banks). **Guidance for Standards for Relationship Testing Laboratories**. 11ª ed, 2014.
- Aguiar, V.R.C.; Wolfgramm, E.V.; Malta F.S.V.; Bosque, A.G.; et al. Updated Brazilian STR allele frequency data using over 100,000 individuals: An analysis of CSF1PO, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, FGA, Penta D, Penta E, TH01, TPOX and vWA loci. **Forensic Science International: Genetics**, v.7, p.321-325, 2013.
- Aitken, C.G.G. **Statistics and evaluation of evidence for forensic scientists**. John Wiley & Sons, 1997.
- Cainé, L.M.; Pontes, L.; Abrantes, D.; Lima, G.; Pinheiro, F. Genetic Data of five STR loci in a population sample of Santa Catarina, Brazil. **Journal of Forensic Science**, v.50, n.2, p.1-2, 2005.
- Chakraborty, R.; Stivers, D.N. Paternity exclusion by DNA markers: effects of paternal mutations. **Journal of Forensic Science**, v.39, p.1254, 1997.
- Goodwin, W.; Linacre, A.; Hadi, S. **An Introduction to Forensic Genetics**. John Wiley & Sons, 2007.
- Hill, C.R.; Duewer, D.L.; Kline, M.C.; Coble, M.D.; Butler, J.M. U.S. population data for 29 autosomal STR loci. **Forensic Science International: Genetics**, v.7, p.e82-e83, 2013.
- Moysés, C. B.; et al. Population data of the 21 autosomal STRs included in the GlobalFiler® kits in population samples from five Brazilian regions. **Forensic Science International: Genetics**, v.26, p.e28-e30, 2017 (<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2016.10.017>).
- Raimann, P.E.; et al. Population genetic analyses of the AmpFISTR NGM in Brazil. **International Journal of Legal Medicine**, v.126, p.337-341, 2012 (10.1007/s00414-011-0606-1).