**Criação de banco de dados de perfis genéticos STR-Y na Polícia Civil do RJ e sua aplicação em investigações e estudos populacionais**

1. **INTRODUÇÃO**

O cromossomo Y tem a maior parte de sua constituição sendo não recombinante com a de nenhum outro cromossomo do genoma humano, apresentando homologia somente com o cromossomo X nas extremidades de seus dois braços, regiões conhecidas como pseudoautossômicas. Encontrando-se uma em cada braço do cromossomo Y, essas regiões constituem cerca de 5% (cinco por cento) do mesmo. Sua região não recombinante (NRY) possui em média 60 pares de bases (Mb) e é denominada de região do cromossomo Y específica do macho (MSY).

O primeiro microssatélite (STR-Y) a ser descrito foi o DYS19. A partir daí, vários marcadores polimórficos têm sido estudados e associados a determinadas populações das sua ancestralidade patrilínea. Os haplótipos são geralmente divididos em 6 grandes populações: África Sub-Saariana, Leste Asiático, Sul da Ásia, Oceania, Europa e América, as quais podem ainda ser divididas em sub-populações menores.

Estudos prévios tem demonstrado que a população brasileira apresenta, de modo geral, uma forte ancestralidade européia quando analisadas as linhagens patrilíneas. O haplótipo mais frequente tem sido reportado como o R1b, tipicamente encontrado na Europa Ocidental. Esta característica é bastante marcante especialmente no Centro-Sul; na região Nordeste, costuma haver uma maior prevalência de linhagens de origem africana, enquanto que, na região Norte, são encontradas linhagens tipicamente ameríndias. Tal distribuição reflete o histórico de colonização do Brasil, com a miscigenação típica do colonizador europeu (português) com escravas africanas e indígenas nativas das Américas.

O estudo dos haplótipos STR-Y apresenta aplicações bastante úteis no campo forense. A primeira em casos de identificação humana e vínculo genético, nos quais é possível inferir uma relação de parentesco entre indivíduos relacionados através do mesmo ramo patrilíneo, mesmo em relações distantes (segundo ou terceiro grau). A segunda em casos de violência sexual, nos quais as evidências apresentam mistura de material genético feminino em quantidade superior ao masculino. Nesses casos, a análise do cromossomo Y permite evidenciar a presença do componente exclusivamente masculino.

O objetivo do presente estudo é a criação de um banco de dados de perfis genéticos STR-Y, obtidos a partir de evidências processadas em laudos do IPPGF/PCERJ, e determinar a frequência com que cada haplótipo aparece no estado do Rio de Janeiro e se há coincidências entre os perfis genéticos obtidos em diferentes casos.

1. **MATERIAL E MÉTODOS**

Foram analisados 70 (setenta) perfis genéticos STR de cromossomo Y, produzidos em laudos elaborados no Instituto de Pesquisa e Perícias em Genética Forense (IPPGF), no período de 2011 a 2017. Estes perfis correspondem majoritariamente a evidências relacionadas a casos de violência sexual, tais como suabes vaginais, suabes anais, lâminas, peças de vestuário, entre outras.

Todas as evidências tiveram seu DNA extraído pelo método orgânico e a amplificação do DNA foi realizada com os kits YFiler (Life Technologies) ou PowerPlex Y23 (Promega Corporation). Os produtos amplificados foram analisados por eletroforese capilar nos equipamentos Abi PRISM 3100, 3130 ou 3500 (Life Tecnologies), e os perfis genéticos analisados com o auxílio dos softwares GeneMapper v 3.2 ou GeneMapper ID-X.

Um banco de dados foi elaborado através do software Microsoft Access®, no qual foram inseridos apenas os perfis genéticos STR-Y contendo o haplótipo mínimo (DYS19, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS385ab). Este banco permitiu não apenas o armazenamento dos perfis como também o cruzamento entre as amostras, buscando possíveis coincidências.

Todas as amostras inseridas no banco de dados tiveram seus haplótipos definidos através da ferramenta online Haplogroup Predictor (http://www.hprg.com/hapest5/).

1. **RESULTADOS**

Dentre as 70 amostras incluídas no banco de dados, não foram encontradas coincidências quando analisados os perfis completos.

A análise dos haplótipos revelou que maior parte destes (40%) pertence ao haplótipo R1b, característico da Europa Ocidental. O segundo e terceiro haplótipos mais prevalentes (E1b1b, com 21,4% e E1b1a, com 15,7%) são ambos de origem africana (África Sub-Saariana). Os demais haplótipos presentes incluem origens europeias e ameríndias (Figura 1).

Das 70 amostras analisadas, 6 (8,6%) foram classificadas como haplótipos híbridos. Apenas uma apresentava predominância de origem Ameríndia (haplótipo Q), sendo as demais de origem europeia (haplótipos I2, J2 e R1b).

**Figura 1:** Frequência de haplótipos STR-Y presentes nas amostras analisadas nos laudos do IPPGF e incluídas no banco de dados elaborado neste estudo

1. **DISCUSSÃO**

Evidências provenientes de crimes de violência sexual geralmente apresentam mistura de DNA de pelo menos 2 indivíduos, a vítima e o autor. Nos casos em que o material genético da vítima aparece em quantidade muito superior ao do autor (cerca de 20 vezes), muitas vezes o DNA masculino só pode ser detectado através da análise de STRs do cromossomo Y.

Em grande número de casos analisados pelo IPPGF, foram obtidos somente perfis genéticos STR-Y a partir das evidências. Estes são suficientes para uma exclusão ou não-exclusão, mas impedem a inserção destes perfis no Banco Nacional de Perfis Genéticos. Sendo assim, um banco de dados exclusivo de STR-Y, mesmo que a nível estadual, pode auxiliar muito nas investigações.

Dentre os 70 perfis genéticos inseridos no banco, não foram encontradas coincidências. Isto pode ter ocorrido devido ao pequeno número de amostras ou também devido ao fato de que no estado do RJ são analisados apenas casos fechados, ou seja, nos quais é indicado pelo menos um suspeito para comparação. Todos os casos nos quais não há um suspeito para ser comparado não são processados, o que pode, por exemplo, limitar a identificação de casos com estupradores seriais. O aumento do número de amostras e o processamento de evidências de casos considerados abertos pode aumentar o número de coincidências encontradas e a utilidade do banco de dados nas investigações, tal qual aconteceu com o banco de dados criado pelo Instituto de Pesquisa de DNA Forense, da Polícia Civil do Distrito Federal (PCDF).

Com relação aos haplótipos encontrados no banco de dados, houve prevalência do haplótipo R1b. Este teve sua origem no Sudoeste Asiático há cerca de 18.500 (dezoito mil e quinhentos) anos, mas expandiu-se pela Europa. Hoje apresenta alta frequência na Europa ocidental, por exemplo, em Portugal. Em segundo e terceiro lugar apareceram, respectivamente, os haplótipos de origem africana Eb1b e Eb1a. Tal distribuição reflete os resultados demonstrados em outros estudos, nos quais a população do RJ aparece com forte ancestralidade patrilínea europeia, fruto da colonização portuguesa. Em segundo lugar, é percebida a influência das populações africanas trazidas com o comércio de escravos ocorrido até meados do século XIX. Linhagens ameríndias (como o haplótipo Q) acabam aparecendo com prevalência bastante diminuta.

1. **CONCLUSÃO**

O presente estudo mostrou a utilidade de um banco de dados de perfis genéticos STR-Y na análise de evidências de crimes sexuais no estado do RJ. Espera-se que com o aumento do número de amostras e a implementação do banco de dados na rotina de análise, esta ferramenta possa auxiliar cada vez mais nas investigações criminais.

**REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS**

1. Lahn BT, Pearon NM, Jegalian K. **The human Y chromosome in the light of evolution**. *Nat. Rev. Genet*. 2: 207-216, 2001.

2. Roewer L, Arnemann J, Spurr NK, Grzeschik KH, Epplen JT. **Simple repeat sequence on the human Y chromosome are equally polymorphic as their autosomal counterparts**. *Hum Genet* 89: 389-394, 1992.

3. Kayser M, Kittler R, Erler A, Hedman M, Lee AC, Mohyuddin A, Mehdi SQ, Rosser Z, Stoneking M, Jobling MA, Sajantila A, Tyler-Smith. **A comprehensive survey of human Y-chromosomal microsatellites**. *Am J Hum Genet* 74: 1183-1197, 2004.

4. Jobling MA & Tyler-Smith C. **The Human Y Chromosome: an evolutionary marker comes age**. *Nature Reviews*. 4., 2003.

5. Resque R, Gusmão L, Geppert M, Roewer L, Palha T, Alvarez L, Ribeiro-dos-Santos A, Santos S. **Male Lineages in Brazil: Intercontinental Admixture and Stratification of the European Background**. PLoS ONE 11(4):1-17, 2016.

6. Ferreira STG, Paula, KA, Maia, FA, Svidizinski AE, Amaral MR, Diniz AS, Siqueira ME, Moraes AV. **The use of DNA database of biological evidence from sexual assaults in criminal investigations: A successful experience in Brasília, Brazil**. *For Sci Int: Gen Sup S*: 5, e595–e597, 2015.

7. Silva DA, Carvalho E, Costa G, Tavares L, Amorim A, Gusmão L. **Y-Chromosome Genetic Variation in Rio de Janeiro Population**. *Am J Hum Biol*, 18:829–837, 2006.