


Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência




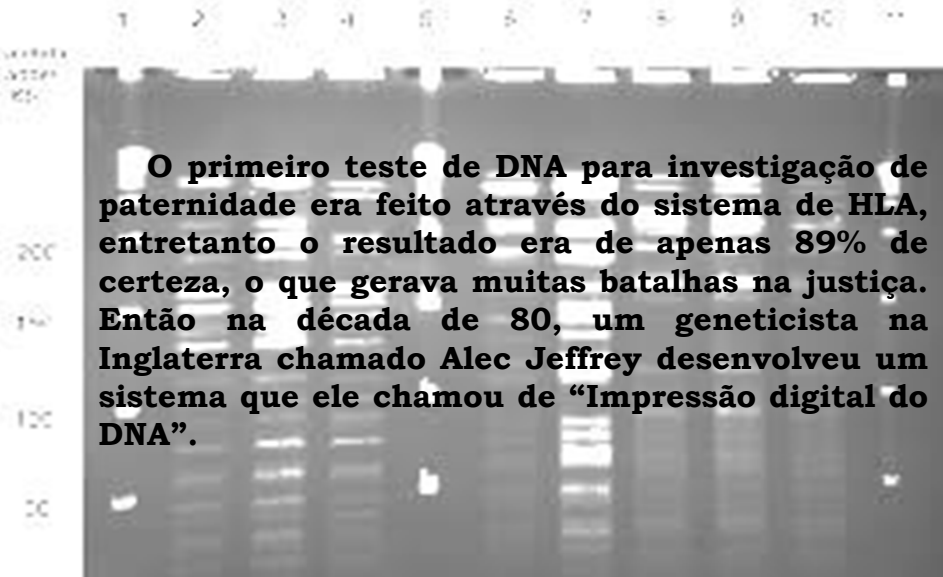
GENÉTICA FORENSE E PATERNIDADE

Alessandra Dias
Laboratório de Biologia Molecular

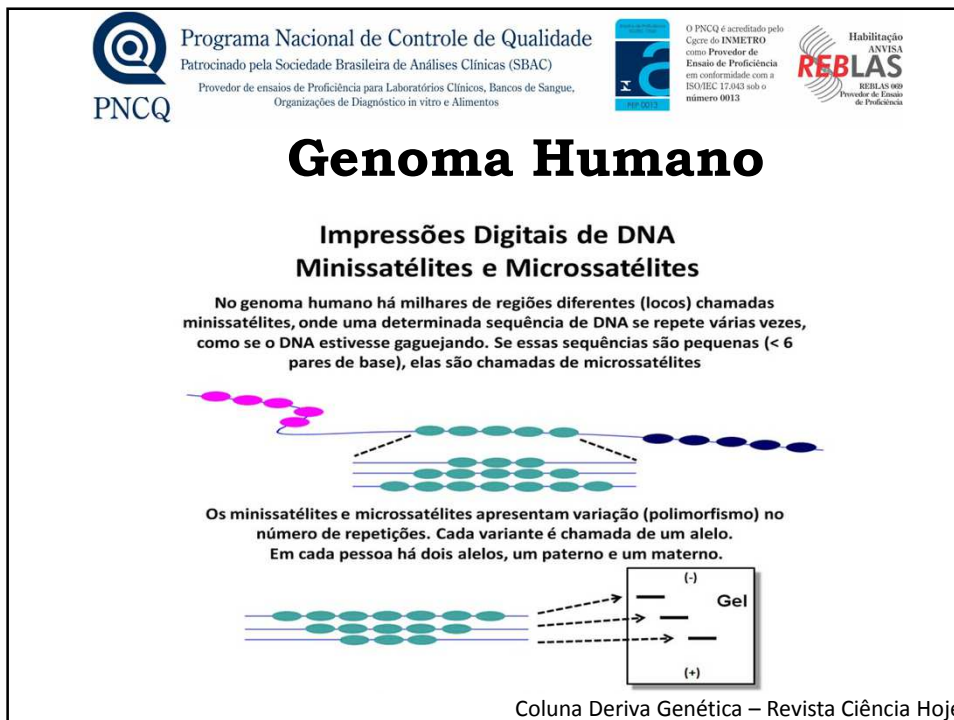
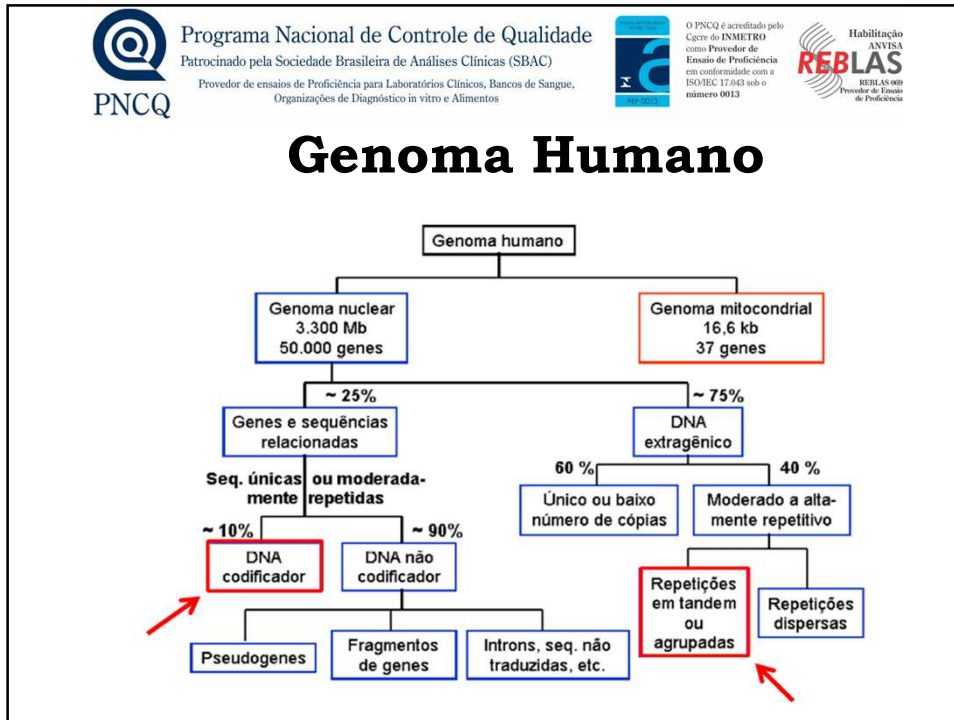

Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013


 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência




O primeiro teste de DNA para investigação de paternidade era feito através do sistema de HLA, entretanto o resultado era de apenas 89% de certeza, o que gerava muitas batalhas na justiça. Então na década de 80, um geneticista na Inglaterra chamado Alec Jeffrey desenvolveu um sistema que ele chamou de “Impressão digital do DNA”.






Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos

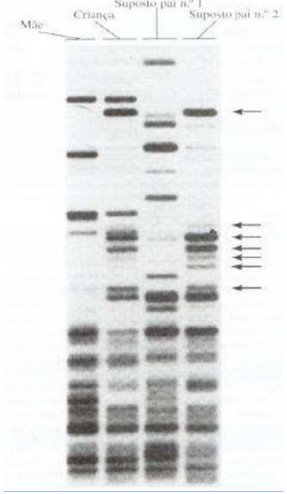


O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

Investigação de Vínculo Genético



Herança Genética

↓

Indivíduo

↙ ↘

Suposta Mãe Suposto Pai

↓

Maternidade/Paternidade



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

Investigação de Suspeitos Criminais



Variação

↓

Crime

↙ ↘


Amostra Suspeitos

↓

Identidade


Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos


 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013


 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

Investigação de Vítimas de Acidentes




Acidente


↙ ↘


Amostra Família

↓

Identidade



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

VNTR: número varável de repetições em tandem

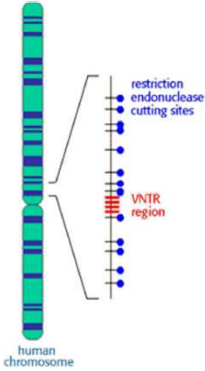
- 1 Digestion puis électrophorèse
- 2 Serviettes en papier, Gel, Éponge, Filtre de nitrocellulose, Solution saline
- 3 ADN transféré sur le filtre
- 4 Sac d'hybridation
- 5 Sonde hybridée aux séquences complémentaires, Lavage de la sonde non hybridée
- 6 Autoradiogramme


Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos


 Habilitação ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaios de Proficiência


 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013

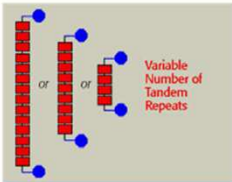
VNTR: número variável de repetições em tandem



restriction endonuclease cutting sites

VNTR region


human chromosome





Variable Number of Tandem Repeats

VNTRs - Minissatélites ← Southern

- sondas multilocais ⇨ ↑ informativas
- sondas unilocais ⇨ ↑ interpretáveis
- requerem ↑ qtd DNA ⇨ vestígios (↓ DNA)



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos


 Habilitação ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaios de Proficiência


 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013


Caso Pitchfork: Inglaterra 1983/88


O primeiro caso de condenação através do DNA




Colin Pitchfork – estuprou e estrangulou duas jovens em uma cidade da Inglaterra. Lynda Mann foi morta em 1983 e Dawn Ashworth em 1986. Na ocasião do segundo crime, um jovem chamado Richard Buckland confessou ter assassinado Dawn mas disse não ter feito nada à Lynda. A polícia havia recolhido amostras de sêmen nas 2 vítimas e usando a nova técnica de Jeffreys comparou com o DNA de Richard mas não encontrou combinação. e percebeu que o DNA encontrado nas vítimas eram pertencentes a uma mesma pessoa.

A polícia, então, resolveu coletar amostras de 5000 homens da cidade e após 6 meses de trabalho não encontrou combinação. Então, Ian Kelly comentava com os amigos que doou o seu material biológico no lugar do amigo Colin, um padreiro local. Colin foi preso dentro de casa, e após a coleta de amostras e comparação com o DNA do sêmen encontrado nas vítimas, foi achada uma combinação. Colin confessou.


Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos


 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013


 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

STR: repetições curtas em Tandem

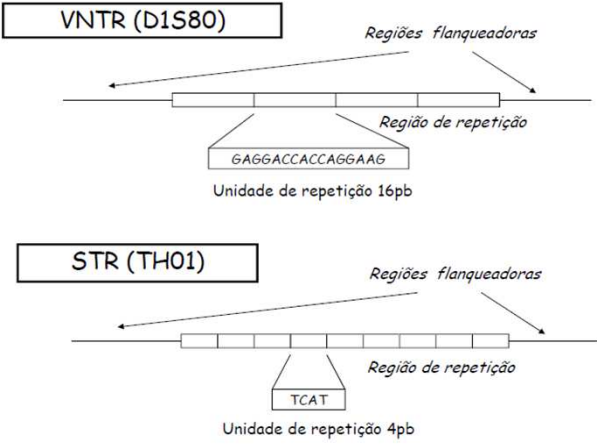





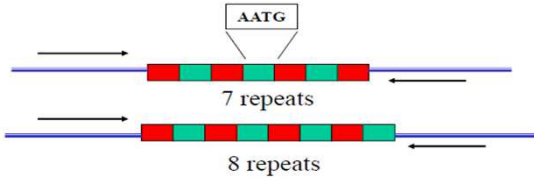
Figure 5.1, J.M. Butler (2005) *Forensic DNA Typing*, 2nd Edition © 2005 Elsevier Academic Press


Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos


 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013


 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência


STR: repetições curtas em Tandem





A região de repetição é variável nas amostras enquanto que as regiões flanqueadoras são constantes nos primers para o PCR.

Homozigoto: ambos alelos têm o mesmo tamanho

Heterozigoto: alelos de tamanhos diferentes

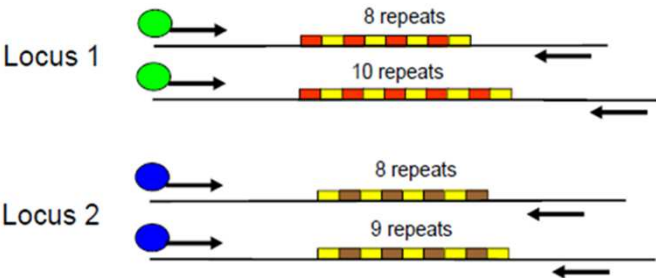

Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência


STR: repetições curtas em Tandem

O PCR (reação da polimerase em cadeia) é usado para amplificar as regiões de STR e os amplicons são marcados com Dyes (fluorescência) usando primers locus específicos.




Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013


 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

STR: repetições curtas em Tandem

STRs - Microssatélites ← PCR

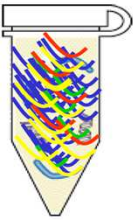
- monoplex STRs com revelação por prata
- multiplex STRs com corantes fluorescentes





Size Separation


100 bp 200 bp 300 bp 400 bp

D3	vWA	FGA	5-FAM (blue)
A	D8	D21	JOE (green)
D5	D13	D7	NED (yellow)
			ROX (red)




Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos

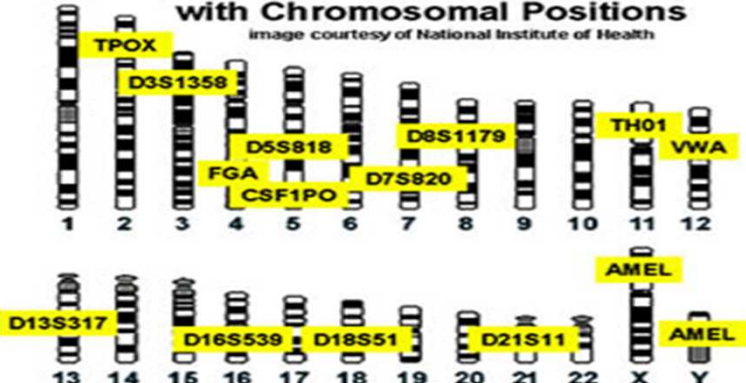

 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência


STR: repetições curtas em Tandem


Teste multiplex : amplifica várias regiões de STR simultaneamente e são separadas por fluorescência

13 CODIS Core STR Loci with Chromosomal Positions
image courtesy of National Institute of Health




Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos

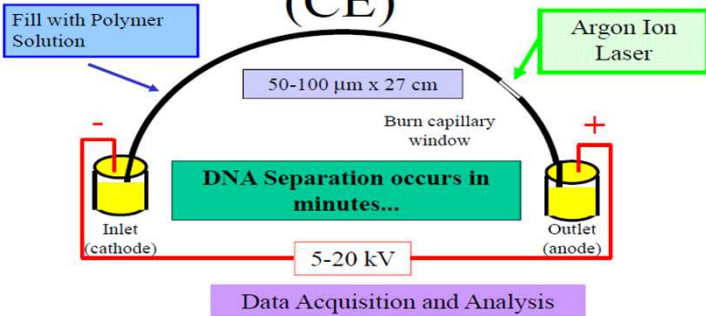

 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013


 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

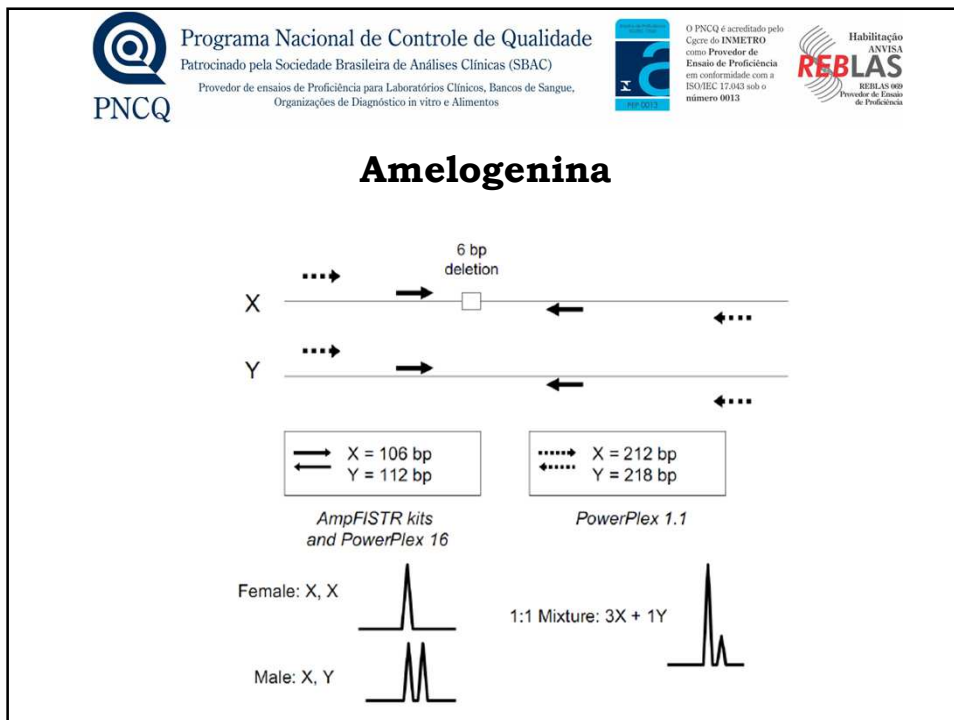
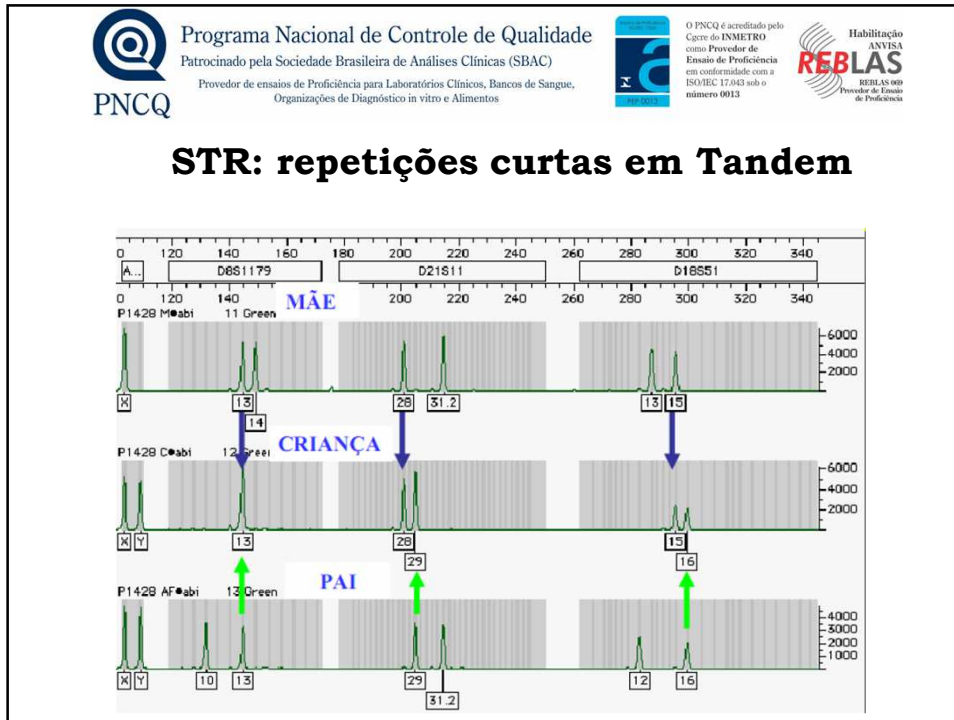
Eletroforese Capilar

O resultado sai em algumas horas com uma pequena quantidade de DNA

(CE)



Fill with Polymer Solution
 50-100 μm x 27 cm
 Burn capillary window
 Argon Ion Laser
 DNA Separation occurs in minutes...
 Inlet (cathode) Outlet (anode)
 5-20 kV
 Data Acquisition and Analysis





Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



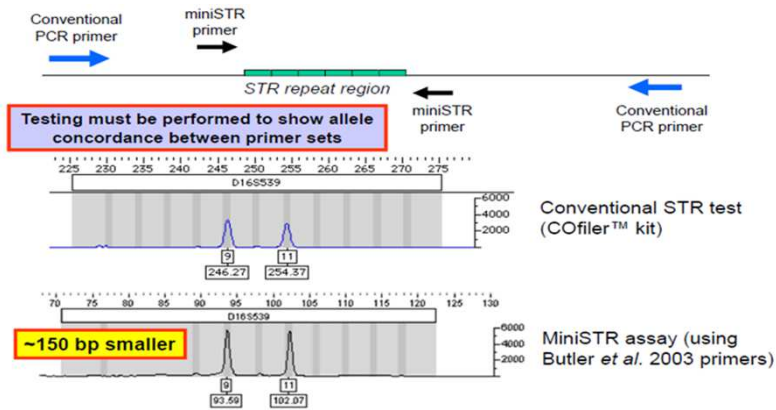
O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

STR: repetições curtas em Tandem

Um miniSTR é um amplicon de STR de tamanho reduzido que permite mais facilmente a amplificação, e é comumente usado em casos de DNA bastante degradado.



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos

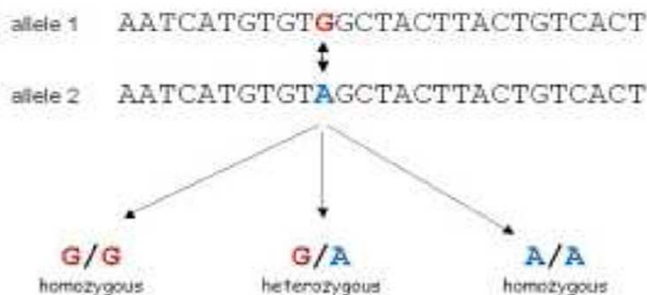



O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013




Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

SNP: Polimorfismo de Base Única






Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos

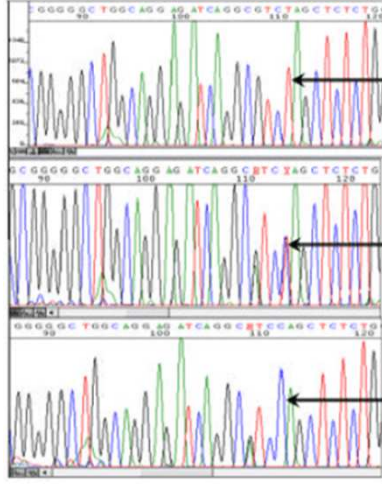


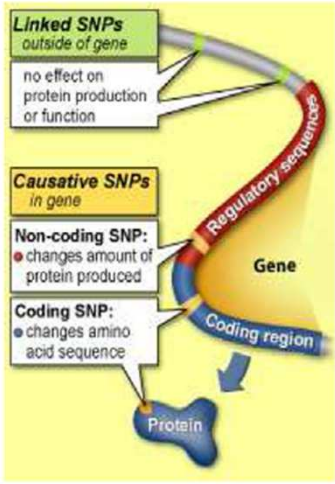
O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013




Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência


SNP: Polimorfismo de Base Única








Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

STR X SNP

STR: polimorfismo de TAMANHO

-----**(AATG)**(AATG)(AATG)-----
 3 repetições
 -----(AATG) (AATG)-----
 2 repetições

MAIOR TAXA DE MUTAÇÃO: 1 EM 10³

SNP: polimorfismo de SEQUÊNCIA

-----AGAC**T**AGACATT-----
 -----AGAT**T**AGACATT-----

TAXA DE MUTAÇÃO: 1 EM 10⁸

Características	STR	SNP
Ocorre no genoma humano	1 a cada 15 kb	1 a cada 1 kb
Informativo	Alta	Baixa, cerca de 10 a 30% quando comparadas com STR
Tipo de marcadores	Di, tri, tetra, penta	Maioria bialélica
Números de alelo por marcador	>5	Tipicamente 2
Multiplex	>10 marcadores usando fluorescência	Potencial de milhares no microchip
Maior vantagem para a aplicação forense	Muitos alelos, permitindo taxas mais altas de sucesso para detectar e separar misturas	Produtos de PCR feitos a partir de pouco DNA, permitindo uma taxa maior de sucesso com DNA degradado

Programa Nacional de Controle de Qualidade
Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue, Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos

O PNCQ é acreditado pelo Cgcre do INMETRO como Provedor de Ensaio de Proficiência em conformidade com a ISO/IEC 17.043 sob o número 0013

Habilitação ANVISA REBLAS 009 Provedor de Ensaio de Proficiência


Marcadores InDel

Assim como os SPN's, são marcadores bialélicos que podem ser detectados em pequenos amplicons e possuem uma pequena taxa de mutação, portanto, são melhores para analisar DNA degradado.


wild-type sequence
ATCTTCAGCCATAAAAGATGAAGTT

3 bp deletion
ATCTTCAGCCAAAGATGAAGTT


4 bp insertion (orange)
ATCTTCAGCCATATGTGAAAGATGAAGTT



Programa Nacional de Controle de Qualidade
Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos

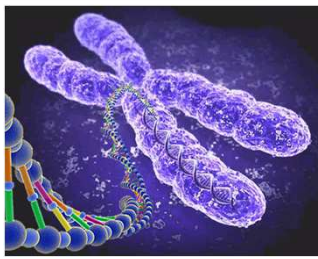


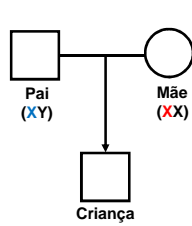
O PNCQ é acreditado pelo
Cgcre do INMETRO
como Provedor de
Ensaios de Proficiência
em conformidade com a
ISO/IEC 17.043 sob o
número 0013



Habilitação
ANVISA
REBLAS
REBLAS 009
Provedor de Ensaios
de Proficiência

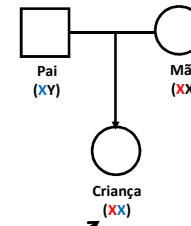
Cromossomo X






Pai (XY) Mãe (XX)
Criança (XY)

← Marcador de linhagem




Pai (XY) Mãe (XX)
Criança (XX)


↗ Marcador autossômico



Programa Nacional de Controle de Qualidade
Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



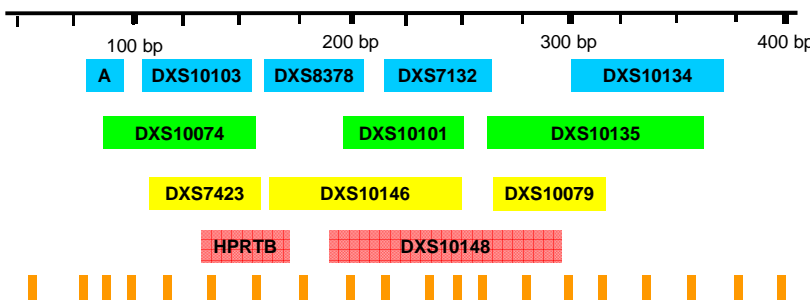
O PNCQ é acreditado pelo
Cgcre do INMETRO
como Provedor de
Ensaios de Proficiência
em conformidade com a
ISO/IEC 17.043 sob o
número 0013



Habilitação
ANVISA
REBLAS
REBLAS 009
Provedor de Ensaios
de Proficiência

Cromossomo X

Produto de PCR (bp)



100 bp 200 bp 300 bp 400 bp

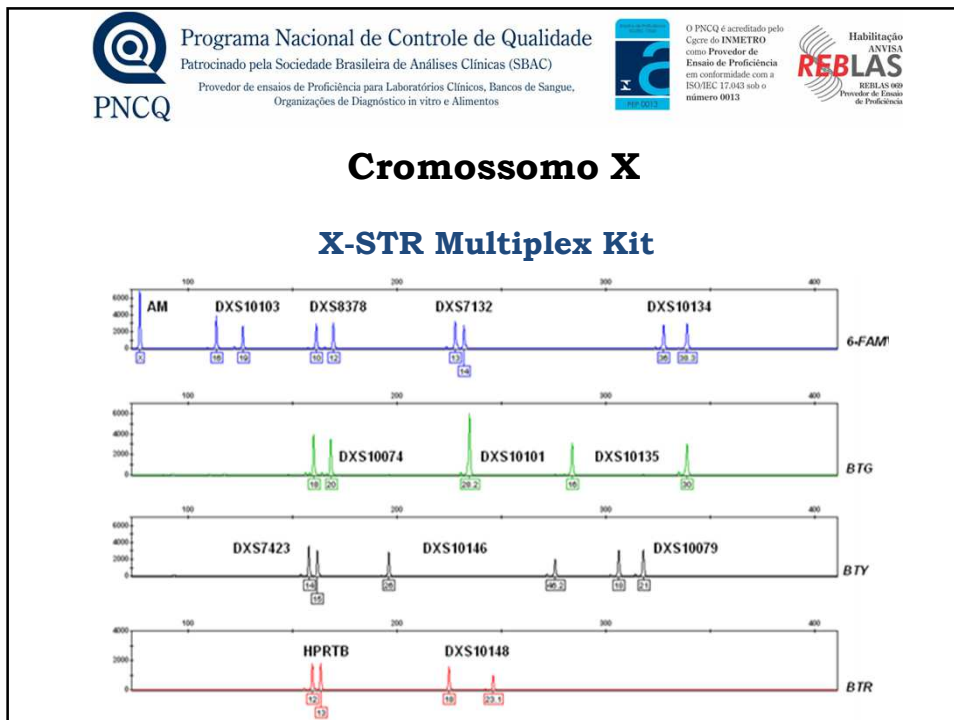
A DXS10103 DXS8378 DXS7132 DXS10134


DXS10074 DXS10101 DXS10135


DXS7423 DXS10146 DXS10079


HPRTB DXS10148

Investigator Argus X-12 Kit

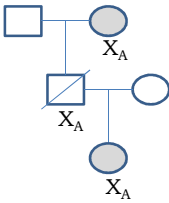



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos

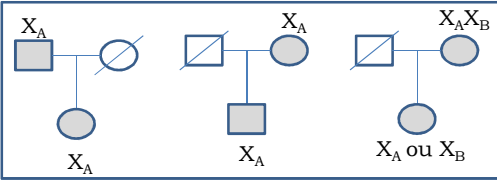

 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013


 Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

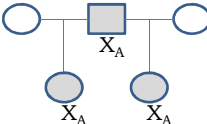
Cromossomo X: aplicações



Avó paterna-neta




Casos complexos




Meia-irmandade


- Casos complexos de vínculo genético envolvendo pelo menos uma mulher;
- Investigação de paternidade de uma suposta filha (especialmente em casos de mãe ausente);
- Investigação de meia-irmandade onde o pai é o genitor em comum;
- Casos de paternidade incestuosa.



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



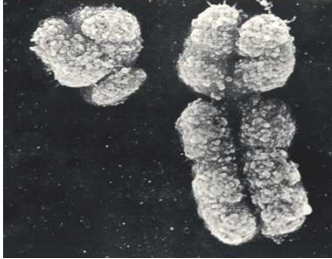
O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013

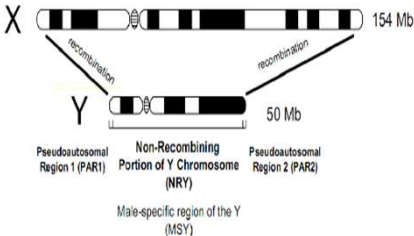


Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência


Cromossomo Y

- **Herança Haplotípica**
- **95% região não recombinante**
- **Marcador de linhagem patrilínea**
- **Utilização em crimes sexuais**







- **Confirmação de paternidade**
- **Identificação de desaparecidos**
- **Pesquisa genealógica, histórica e evolutiva.**



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



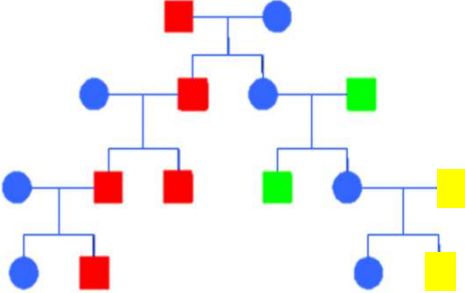
O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013

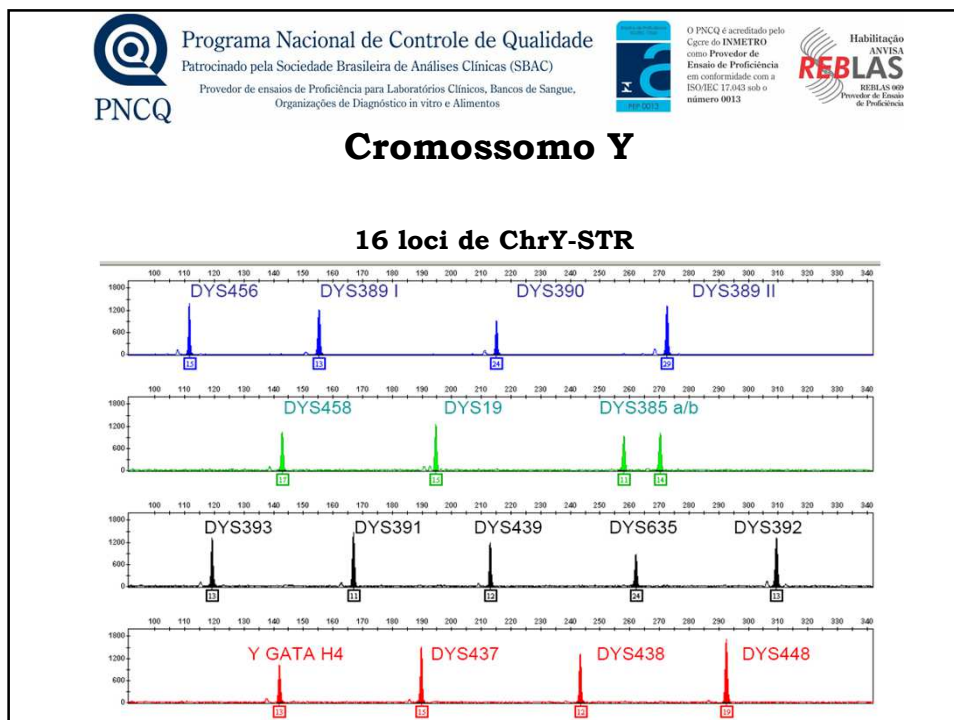


Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência


Cromossomo Y


ChrY-STR: linhagem patrilínea






Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos


 O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013


Habilitação ANVISA
REBLAS 009
 Provedor de Ensaio de Proficiência

Cromossomo Y


- **Obtenção de perfil exclusivamente masculino;**
- **Auxilia em separações incompletas das frações masculina e feminina em casos de crimes sexuais;**

Auxilia na análise de misturas que contêm:


- **Múltiplos doadores de sêmen;**
- **Misturas de diversos tipos de fluidos corporais (não sêmen).**

- **Paternidade: o descendente apresenta o haplótipo idêntico ao do pai**
- **Determinação de linhagem paterna: pode estabelecer relação de paternidade ao longo da árvore genealógica**
- **Estudos evolutivos**


Limitação: não pode diferenciar indivíduos que descendem da mesma linhagem paterna.



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos




O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

Cromossomo Y

Captured December 13, 2003




**Is this man really
Sadaam Hussein?**

**Matching Y-STR
Haplotype Used to
Confirm Identity**

←————→


(along with allele sharing
from autosomal STRs)




Uday and Qusay Hussein

Killed July 22, 2003


Butler, J.M. (2005) *Forensic DNA Typing, 2nd Edition*, Box 23.1, p. 534



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013

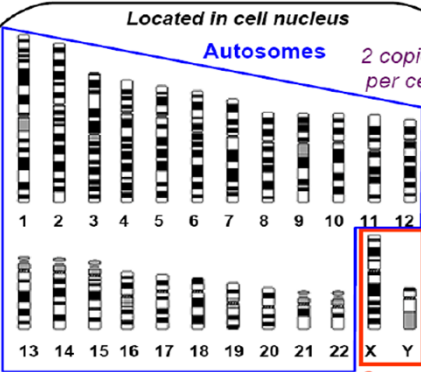


Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

DNA Mitocondrial

Located in cell nucleus


Autosomes



1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 11 12
13 14 15 16 17 18 19 20 21 22

2 copies
per cell


Sex-chromosomes



X Y

Nuclear DNA
3.2 billion bp

**Located in mitochondria
(multiple copies
in cell cytoplasm)**




mtDNA
16,569 bp


Mitochondrial DNA

100s of copies
per cell


Figure 2.3. J.M. Butler (2005) *Forensic DNA Typing, 2nd Edition* © 2005 Elsevier Academic Press



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos

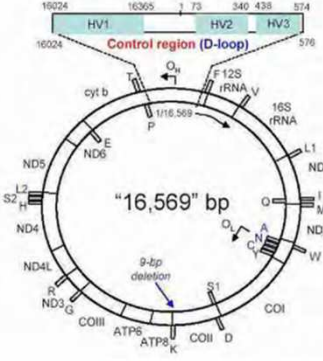


O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência


Estrutura do DNA Mitochondrial




- Localizado nas mitocôndrias;
- Circular e pequeno;
- Existem várias cópias por célula;
- Resistente às condições adversas do meio
- Herança matrilinea (não mendeliana)

Contém regiões codificantes e não-codificantes.


Fonte: BUTLER, J. M. Forensic DNA Typing. London: Elsevier Academic Press, 2005.



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



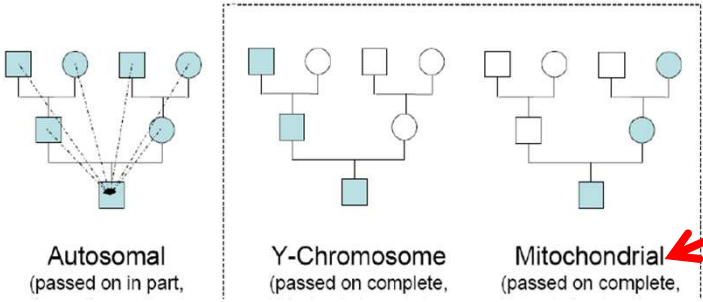
O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



Habilitação
 ANVISA
REBLAS
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

DNA Mitochondrial: marcador de linhagem

Lineage Markers



Autosomal
(passed on in part,

Y-Chromosome
(passed on complete,

Mitochondrial ↖
(passed on complete,



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



Habilitação
 ANVISA
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

Aspectos moleculares do mtDNA



- A taxa de mutação é de 5 a 10 X maior que no genoma humano: 1 a cada 33 gerações;
- Exposto aos radicais livres - baixa fidelidade da DNA polimerase - poucos mecânimos de reparo;
- Anderson e cols. 1981: sequência completa do genoma mitocondrial humano;



Programa Nacional de Controle de Qualidade
 Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
 Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
 Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos

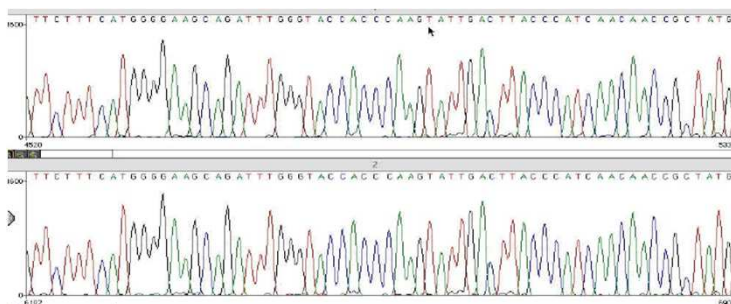


O PNCQ é acreditado pelo
 Cgcre do INMETRO
 como Provedor de
 Ensaio de Proficiência
 em conformidade com a
 ISO/IEC 17.043 sob o
 número 0013



Habilitação
 ANVISA
 REBLAS 009
 Provedor de Ensaio
 de Proficiência

DNA Mitocondrial: identificação através de sequenciamento



Individuo 1

Individuo 2

AGCTCGTACGT
 TCGAGCATGCA

AGCTTGTACGT
 TCGAACATGCA



Programa Nacional de Controle de Qualidade
Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



O PNCQ é acreditado pelo
Cgcre do INMETRO
como Provedor de
Ensaios de Proficiência
em conformidade com a
ISO/IEC 17.043 sob o
número 0013



DNA Mitocondrial: aplicações e vantagens

- **Única evidência encontrada são fios de cabelos, sem o bulbo.** Devido à baixa quantidade de DNA, a chance de uma boa amplificação por PCR é maior, considerando o mtDNA, que se encontra em maior número de cópias nesse material;
- **Amostras muito antigas e altamente degradadas.** O fato do mtDNA ser uma molécula circular, torna-o menos susceptível à degradação por exonucleases;
- **Casos de identificação de restos mortais, onde apenas parentes distantes são conhecidas.** Devido à herança do mtDNA estar associada à linhagem materna, independente da geração, o parente materno pode ser utilizado na verificação.



Programa Nacional de Controle de Qualidade
Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



O PNCQ é acreditado pelo
Cgcre do INMETRO
como Provedor de
Ensaios de Proficiência
em conformidade com a
ISO/IEC 17.043 sob o
número 0013



Controle de Qualidade: Forense

Em 1974 nos Estados Unidos, a Forensic Science Foundation conduziu um estudo que trouxeram diversos problemas na análise e interpretação dos resultados. Uma combinação de grandes esforços dos laboratórios resultou no aperfeiçoamento na educação e nas oportunidades de treinamento, implementação de programas de certificação e acreditação, bem como a realização de testes de proficiência e implementação de programas de controle de qualidade (PETERSON & MARKHAM, 1995 a e b).

Estabeleceu-se, nos EUA, um conjunto de padrões em controle de qualidade e testes de proficiência para aplicação em laboratórios forenses. O teste de proficiência é utilizado para monitorar o rendimento e para identificar tópicos que devem ser aperfeiçoados, e a auditoria para averiguar a qualidade das atividades realizadas pelo laboratório (DNA ADVISORY BOARD, 2000).

Assim, na Genética Forense, busca-se qualidade nos exames de DNA que são relatados na forma do laudo pericial e têm como cliente final a Justiça (Garrido, Giovanelli, 2011).



Programa Nacional de Controle de Qualidade
Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



O PNCQ é acreditado pelo
Cgcre do INMETRO
como Provedor de
Ensaios de Proficiência
em conformidade com a
ISO/IEC 17.043 sob o
número 0013



Habilitação
ANVISA
REBLAS
REBLAS 009
Provedor de Ensaios
de Proficiência

PNCQ: Programas Paternidade e Forense

Paternidade: são enviadas duas (duo) ou três (trio) amostras para análise de paternidade/maternidade. São enviadas amostras de sangue no papel cartão tipo FTA para realização do teste. Os resultados são colocados pelos participantes no site informando a inclusão/exclusão de paternidade/maternidade.

Forense: são enviadas em geral três amostras para análise de mistura. São enviadas amostras de sangue no papel cartão tipo FTA para realização do teste. Os resultados são colocados pelos participantes no site informando a presença de perfil único ou mistura nas amostras.



Programa Nacional de Controle de Qualidade
Patrocinado pela Sociedade Brasileira de Análises Clínicas (SBAC)
Provedor de ensaios de Proficiência para Laboratórios Clínicos, Bancos de Sangue,
Organizações de Diagnóstico in vitro e Alimentos



O PNCQ é acreditado pelo
Cgcre do INMETRO
como Provedor de
Ensaios de Proficiência
em conformidade com a
ISO/IEC 17.043 sob o
número 0013



Habilitação
ANVISA
REBLAS
REBLAS 009
Provedor de Ensaios
de Proficiência

Obrigada!

Contato:

Tel.: 2569 6867
a.dias@pncq.org.br