

TESTE DE INVESTIGAÇÃO DE VÍNCULO GENÉTICO

Relação	Código da Amostra		Identificação das amostras		
Suposto Pai	12345-F-SW-KLB		KLB		
Suposto(a) Filho(a)	21581-C-SW-KLBJ		KLBJ		
Locus gênico	12345-F-SW-KLB	21581-C-SW-KLBJ	IP	Glossário de Termos Técnicos	
CSF1PO	10	12	8	12	0.82700
D18S51	13	18	17	18	3.22000
D8S1179	10	14	10	10	7.33000
FGA	22	22	22	24	3.09000
PENTA E	5	17	5	12	4.12000
D3S1358	14	15	15	17	0.85900
D21S11	30	30	30	31.2	2.16000
D22S1045	11	14	14	15	5.15000
vWA	15	18	14	18	1.47000
TH01	9	9.3	7	9.3	1.11000
D16S539	11	13	11	13	2.48000
TPOX	8	9	8	10	0.53000
D5S818	10	12	10	12	4.76000
D13S317	11	12	11	12	1.70000
D7S820	8	9	8	12	1.59000
D10S1248	12	13	13	14	0.92600
D12S391	15	20	15	20	7.14000
D2S1338	17	17	17	17	4.87000
D19S433	12	13	12	16	2.49000
PENTA D	9	10	8	9	1.36000
D1S1656	13	16.3	13	14	2.93000
D2S441	11	14	11	14	1.83000

Locus gênico: Representa a localização cromossômica do marcador genético usado para avaliar a herança genética.

Alelos: Os números mostrados no exame são chamados de alelos. Esses números representam determinadas sequências de bases nitrogenadas, que são passadas de geração em geração.

IP ou IM - Índice de Paternidade/Maternidade: Quando presente, esse valor representa a razão da pessoa ser realmente o pai ou a mãe biológico(a) sobre a probabilidade dessa pessoa não ter vínculo familiar com o suposto filho.

Índice de Paternidade/Maternidade Combinado: A partir dos índices de paternidade ou maternidade de cada alelo, o índice de paternidade ou maternidade combinado reflete a certeza da evidência genética no teste. Esse valor pode variar de 0 a infinito. Quanto maior seu valor, maior a certeza de que a pessoa é o pai ou a mãe biológico(a) do filho.

Probabilidade de Paternidade/Maternidade: essa porcentagem representa a chance da pessoa ser o pai ou mãe biológico(a) do filho, baseando-se apenas nas evidências genéticas.

NR : Significa Nenhum Resultado, ou seja, quando não se obteve dados para o parâmetro analisado.

Referência: Guidance for Standards for Relationship Testing Laboratories, 8th Edition.

Índice de Paternidade Combinado	38308150
Probabilidade de Paternidade	99.99%
Alelos Compartilhados	22/22



RESULTADO: O suposto pai tem no mínimo 99.99% de chance de ser o pai biológico do filho.

Os resultados do teste de DNA indicam que o suposto pai não pode ser excluído como pai biológico. Essa conclusão foi inferida a partir da análise estatística dos resultados obtidos representados no presente exame.

Nota: Se alguma amostra não tiver sido coletada por funcionários do Grupo Genera, mas sim pelo próprio cliente, utilizando kit de auto-coleta dna123 ou outro material biológico, ela será rotulada com as iniciais do nome fornecido. Nos casos em que a coleta é realizada por um ginecologista, a nomenclatura exibida será "Amostra intrauterina de Nome da Gestante". Mais informações sobre cadeia de custódia podem ser encontradas no verso deste laudo.

Raquel Schnyder Mendonça
 Gerente Geral
 Bióloga CRBio 79588/01-D

Dr. Ricardo di Lazzaro Filho
 Diretor Médico
 Médico CRM 168524

Humberto Vicente Cezar Marcolino
 Responsável Técnico
 Biólogo CRBio 097394/01-D



1.0 Introdução ao Exame

Os seres humanos compartilham a grande maioria das sequências de DNA entre os membros de sua espécie, contudo apresentam algumas diferenças que tornam possível a identificação humana a partir de amostras biológicas. Algumas dessas diferenças contidas em nosso DNA são chamadas de polimorfismos genéticos.

Como todas as células de um indivíduo contêm praticamente o mesmo DNA, o exame genético pode ser realizado com as mais diversas matrizes biológicas (sangue, saliva, líquido amniótico, unhas, fios de cabelo com raiz, etc) produzindo o mesmo resultado com igual exatidão.

Na investigação de vínculo genético, são comparados os polimorfismos dos indivíduos testados com a finalidade de se estabelecer a probabilidade de parentesco entre eles por meio de cálculos estatísticos.

2.0 Objetivo

O objetivo deste exame consiste na identificação dos polimorfismos genéticos de curta repetição (STR) adequados para análise em questão seguida de análises estatísticas.

3.0 Materiais e Métodos

3.1 Coleta das Amostras e Cadeia de Custódia

Quando realizada em uma de nossas unidades, os funcionários da Genera efetuam registro fotográfico de todos os indivíduos testados e realizam a coleta das amostras por meio de lancetas descartáveis que atendem às normas da NR32/M.T.E. ou *swabs* estéreis (Registro M.S. 10369460047).

Nas hipóteses em que as amostras biológicas não forem coletadas diretamente por um funcionário do Grupo Genera, o laboratório se responsabilizará pela cadeia de custódia do material somente após seu recebimento e, portanto, não garantirá a vinculação da(s) amostra(s) fornecida(s) com a(s) pessoa(s) a ela(s) relacionadas(s), ou seja, o Grupo Genera não atesta a manutenção da cadeia de custódia, por exemplo, de amostras coletadas pelas próprias partes, médicos ginecologistas ou laboratórios terceiros.

3.2 Extração do DNA

Primeiramente, as amostras passam pelo processo de extração do DNA em que contaminantes e inibidores da PCR (*Polymerase Chain Reaction*) são eliminados. Para as amostras de tecido sanguíneo coletadas em papel FTA, utiliza-se o protocolo *Whatman FTA Protocol BD01 - Applying and Preparing Blood Samples on FTA® Cards for DNA Analysis*. Já nas amostras de *swabs* bucais se aplica o protocolo *Rapid and effective processing of blood specimens for diagnostic PCR using filter paper and Chelex-100* (1998) com adaptações. Para amostras forenses ou com baixa quantidade de DNA, faz-se uso dos kits de extração QIAamp DNA Mini Kit ou QIAamp DNA Investigator Kit, de acordo com as instruções do fabricante.

3.3 Amplificação dos *loci* gênicos

O número mínimo de regiões de praxe analisadas correspondem aos 16 *loci* gênicos contidos no kit de amplificação AmpF&STR® Identifiler® da Applied Biosystems® (P.N. 4365489), exceção dada somente aos testes de cromossomo Y, em que são analisados apenas *loci* específicos deste cromossomo. Em casos mais complexos como, por exemplo, quando ocorrem possíveis mutações ou em reconstruções de parentesco, outras regiões adicionais podem também ser amplificadas para assegurar uma análise mais assertiva. A reação em cadeia de polimerase é realizada pelo termociclador Applied Biosystems 2720, cujo protocolo de ciclagem foi extraído do AmpF&STR® Identifiler™ PCR Amplification Kit User's Manual (2006).

3.4 Caracterização Alélica

Os produtos da amplificação dos sistemas multiplex foram caracterizados por eletroforese capilar com detecção simultânea da fluorescência por meio da plataforma ABI Prism® Genetic Analyzer, da Applied Biosystems.

3.5 Controles de Qualidade

Para garantir o perfeito processamento das amostras, todas as rotinas laboratoriais possuem procedimentos operacionais padrão (POPs) que são realizados simultaneamente por duas pessoas altamente capacitadas e com formação na área de biológicas.

Em todas as análises são utilizados controle negativo, positivo e escada alélica na proporção 1:16.

Após obtenção dos resultados, todos os perfis genéticos obtidos das amostras analisadas são comparados entre si por um algoritmo que assegura não ter havido nenhuma troca entre as amostras. Mesmo tomando todas essas precauções, as amostras são analisadas em duplicata quando há exclusão de paternidade, assegurando dessa maneira uma análise assertiva e à prova de falhas.

3.6 Cálculos

Os cálculos são realizados através das conceituadas fórmulas estatísticas de Brenner 2004 e Eisenberg e Planz 2007 ilustradas no apêndice 8 do *AABB Guidance for Standards for Relationship Testing Laboratories*. Tais fórmulas calculam a probabilidade de parentesco entre: pai e filho, irmãos germanos, meios-irmãos, primos, tio e sobrinho e avós e netos. As frequências alélicas e mutacionais utilizadas são as fornecidas pela AABB (*American Association of Blood Banks*).

Se houver vínculo biológico entre os indivíduos que seja diferente do previamente suposto, e se o parentesco testado não for excluído, a probabilidade de parentesco deste exame pode estar superestimada ou subestimada, dependendo do vínculo biológico real entre os indivíduos testados.