



UNIVERSIDADE D
COIMBRA

Francisca da Costa Lopes

**IMPACTO DA PRESENÇA/AUSÊNCIA DA MÃE
NA VALORIZAÇÃO ESTATÍSTICA EM
INVESTIGAÇÃO DE PATERNIDADE
BIOLÓGICA**

Dissertação no âmbito do Mestrado em Medicina Legal e Ciências Forenses, orientada pelo Professor Doutor Francisco Corte Real e Doutora Marta São Bento, apresentada à Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra.

Setembro de 2022

“Toda a decisão acertada é proveniente de experiência. E toda experiência é proveniente de uma decisão não acertada”.

Albert Einstein

Índice

Agradecimentos	1
Resumo	2
Abstract	4
Índice de figuras	5
Índice de gráficos	5
Índice de tabelas	5
Lista de abreviaturas	6
1. Introdução	7
1.1 Investigação de paternidade biológica	8
1.1.1 Tipos de colheitas	10
1.1.2 Polimorfismos de ADN usados na identificação genética	11
1.1.3 Genoma Humano - <i>STRs</i> (<i>SHORT TANDEM REPEATS</i>)	12
1.1.4 <i>STRs</i> autossómicos	13
1.1.5 Poder de discriminação dos marcadores genéticos em investigação de paternidade biológica	15
1.1.6 Cálculos estatísticos em investigação de paternidade biológica	16
1.1.7 Valorização versus interpretação	17
1.1.8 Fases da metodologia de valorização e interpretação	17
2. Objetivos do estudo	18
3. Material e métodos	19
3.1 Cálculos estatísticos	19
4. Resultados e discussão	27
4.1 Casos de não exclusão da paternidade	27
4.2 Casos de exclusão da paternidade	32
5. Conclusões	35
6. Referências bibliográficas	36
Anexos	39

Agradecimentos

Esta dissertação contou com o apoio de várias pessoas na qual passo agradecer, aos meus pais a quem devo tudo, ao meu namorado e às minhas amigas e parceiras de mestrado, muito obrigada por tudo.

Ao meu orientador Professor Doutor Francisco Corte Real, à minha co-orientadora Dr^a Marta São Bento, à Dr^a Virgínia Lopes, à Dr^a Lisa Sampaio e aos restantes colaboradores do Serviço de Genética e Biologia Forenses da Delegação Centro do INMLCF agradeço de coração toda atenção e dedicação disponibilizada.

Resumo

As investigações de parentesco biológico são, maioritariamente, investigações de paternidade. O objetivo da perícia de investigação de paternidade é determinar, a partir de um trio, filho(a), mãe e pretense pai, se este pode ou não ser excluído da possibilidade de ser o seu pai biológico. Se, por qualquer razão, o pretense pai não estiver disponível pode proceder-se ao estudo dos seus familiares próximos, o que aumenta a complexidade da perícia, quer em termos analíticos, quer de valorização estatística dos resultados. Tem-se constatado que nos últimos anos são solicitadas perícias de parentesco biológico cada vez mais exigentes no que concerne à valorização estatística de resultados.

Uma perícia forense de investigação de paternidade biológica é mais do que a análise genética e os cálculos estatísticos realizados, é também, e não menos importante, todo o processo de identificação dos diferentes intervenientes no processo. A presença da mãe é, também por isso, muito importante, permitindo o reconhecimento e/ou a confirmação da identificação do pretense pai. No entanto, e do ponto de vista científico, as perícias de investigação de paternidade biológica podem ser realizadas na ausência da mãe, sendo a informação genética disponibilizada por estes familiares (pretense pai e filho(a)), na maior parte dos processos, suficiente para permitir concluir a perícia.

A obrigatoriedade da participação da mãe nas investigações biológicas de paternidade, e todas as questões a ela inerentes, têm sido objeto de debate. Deste modo, a partir da comparação dos resultados e conclusões decorrentes do estudo trio pretense pai-mãe-filho(a) e somente com pretense pai-filho(a), realizados em investigações de paternidade biológica, pretende-se formar e sustentar uma opinião do ponto de vista científico.

O presente trabalho pretende comparar os valores de IP (Índice de paternidade) e W (Probabilidade de paternidade) obtidos em investigações de paternidade biológica com pretense pai e filho(a), na presença e na ausência da mãe, de modo a determinar o impacto da presença/ausência da mãe na valorização estatística, na segurança e na clareza das conclusões destas perícias. Neste trabalho, comparou-se ainda o número de exclusões na presença e na ausência da mãe em casos de exclusão da paternidade.

Palavras-chave: Investigação de paternidade biológica, valorização estatística, perfil ADN materno ausente

Abstract

Investigations of biological kinship are mostly paternity investigations. The purpose of the paternity investigation expertise determines, from a trio, son, mother and alleged father, whether or not he can be excluded from the possibility of being his biological father. If, for any reason, the so-like parent is not available, the study of his close relatives can be carried out, which increases the complexity of the expertise, both in analytical terms and in statistical evaluation of the results. It has been observed that in recent years, increasingly demanding biological kinship expertise has been requested regarding the statistical valuation of results.

A forensic expertise of biological paternity investigation is more than genetic analysis and statistical calculations performed, it is also, and not least, the whole process of identifying the different actors in the process. The presence of the mother is also therefore very important, allowing the recognition and/or confirmation of the identification of the alleged father. However, and from the scientific point of view, the investigation of biological paternity can be carried out in the absence of the mother, and the genetic information provided by these relatives (alleged father and son), in most processes, is sufficient to allow the completion of the expertise.

The mandatory participation of the mother in biological investigations of paternity, and all the issues inherent to it, have been the subject of debate. Thus, from the comparison of the results and conclusions resulting from the study of the alleged father-mother-child and only with alleged father-child, carried out in biological investigations of paternity, it is intended to form and sustain an opinion from the scientific point of view.

The present work aims to compare the values of PI (Paternity Index) and W (Paternity Probability) obtained in investigations of biological paternity with alleged father and child, in the presence and absence of the mother, and to determine the impact of the presence/absence of the mother on the statistical valorization, safety and clarity of the conclusions of these investigations. In this study, the number of exclusions in the presence and absence of the mother in cases of exclusion from paternity was also compared.

Keywords: Biological paternity investigation, statistical valuation, missing maternal DNA profile

Índice de figuras

Figura 1. Estrutura de um STR, exemplo de dois alelos do marcador D8S1179; os alelos são designados de acordo com o número de vezes que se repete a sequência, neste caso, "TCTA". Adaptado de (Goodwin et al., 2011).....	12
Figura 2. <i>GlobalFiler Express PCR Amplification Kit multiplex.</i>	14
Figura 3. <i>Kit comercial PowerPlex® Fusion 6C, Promega, 27 marcadores e 6 canais de cor.</i>	14

Índice de gráficos

Gráfico 1. Representação gráfica dos valores dos IPs, referentes à tabela IV.	28
Gráfico 2. Representação gráfica da proporcionalidade entre IPs.....	30
Gráfico 3. Representação gráfica dos valores de W, referentes à tabela VI.....	32
Gráfico 4. Representação gráfica do nº de exclusões relativamente à presença e ausência do perfil da mãe.....	34

Índice de tabelas

Tabela I. Investigação de paternidade biológica: Perfis de ADN Nuclear.....	9
Tabela II. Poder de discriminação dos marcadores utilizados na investigação de paternidade biológica.....	15
Tabela III. Escala de <i>Hummel</i> (Modificada).	26
Tabela IV. Valores de IPs com o Pretenso pai, mãe e filho(a) (Trio) e na ausência do perfil da mãe.....	27
Tabela V. Proporção do aumento do valor de IP(Trio) em relação ao IP(S/Mãe).....	29
Tabela VI. Valores de W com o Pretenso pai, mãe e filho(a) (Trio) e na ausência do perfil da mãe.....	30
Tabela VII. Nº de exclusões na presença e na ausência do perfil da mãe.....	32

Lista de abreviaturas

ADN	Ácido desoxirribonucleico
CODIS	<i>Combined DNA Index System</i>
ESML	Especialista Superior de Medicina Legal
ESS	<i>European Standard Set</i>
FBI	<i>Federal Bureau of Investigation</i>
GHEP-ISFG	Grupo de Línguas Espanhola e Portuguesa da <i>International Society for Forensic Sciences</i>
INMLCF	Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses
IP	Índice de parentesco
IP	Índice de paternidade
ISFG	Sociedade Internacional de Genética Forense (<i>International Society of Forensic Genetics</i>)
LR	<i>Razão de Verosimilhança (Likelihood Ratio)</i> ; razão entre duas probabilidades de duas hipóteses mutuamente excludentes, condicionadas pela prova de ADN
PCR	<i>Polimerase Chain Reaction</i>
PE	Probabilidade de exclusão
SGBF	Serviço de Genética e Biologia Forenses
SGBF-C	Serviço de Genética e Biologia Forenses, Delegação do Centro
STR	<i>Short tandem repeat</i>
W	<i>Wahrscheinlichkeit</i> (Probabilidade)

1. Introdução

O estabelecimento jurídico de um parentesco continua a ter nas sociedades modernas uma importância considerável, pelas suas implicações nos deveres e direitos das pessoas envolvidas e em questões de herança. Entre os parentescos mais frequentemente questionados encontra-se o da paternidade, em particular em Portugal, onde o Estado assume um papel fortemente interveniente no seu estabelecimento e recorrendo frequentemente à chamada prova biológica.

É realizado em Portugal um número elevado de investigações de parentesco biológico por ano, dado o estabelecido no artigo 1864º do Código Civil vigente, resultante da sua última revisão de 1977, que impõe a investigação da identidade do pai, quando apenas é conhecida a identidade da mãe.

Nas ações de filiação, os exames de sangue, saliva ou outros métodos cientificamente comprovados, como exames de outros materiais biológicos, passaram a ser admitidos como meio de prova neste tipo de investigações.

Os estudos de investigação genética de parentesco baseiam-se em estudos de investigações de paternidade, investigações de maternidade, estudo de pretensos irmãos, assim como envolvendo outros familiares. Os casos mais comuns, solicitados aos Laboratórios de Genética Forense, configuram investigações de paternidade efetuadas com a presença do trio pretense pai-mãe-filho(a) com recurso a amostras de saliva recolhidas com zaragatoas bucais ou amostras de sangue obtidas por punção digital, e analisadas, essencialmente, com recurso ao estudo de *STRs* autossómicos que conferem uma individualidade biológica determinada pelo perfil genético dos intervenientes. O objetivo da investigação de paternidade é o de determinar se o pretense pai em questão é ou não excluído da paternidade do investigante.

No relatório pericial são indicados, no primeiro caso, os sistemas que proporcionam a referida exclusão e, na segunda situação, são determinados os valores de probabilidade de paternidade e o índice de paternidade. A maioria das vezes obtêm-se valores de probabilidade de paternidade superiores a 99,99%, devido ao alto poder de discriminação dos marcadores genéticos usados pelo serviço.

A presença da mãe nos processos de investigação de paternidade é muito importante, permitindo o reconhecimento e/ou a confirmação da identificação do pretense pai. No entanto, e do ponto de vista científico, as perícias de investigação de paternidade biológica podem ser realizadas na ausência da mãe, sendo a informação

genética disponibilizada por estes familiares (pretense pai e filho(a)), na maior parte dos processos, suficiente para permitir concluir a perícia.

Ao Serviço de Genética e Biologia Forenses (SGBF) compete assegurar, a nível nacional, a realização de perícias e exames de identificação genética no âmbito das atividades das delegações e dos gabinetes médico-legais e forenses, bem como a solicitação das autoridades e entidades para o efeito competentes ou do presidente do conselho diretivo, podendo ainda ser realizadas perícias solicitadas por particulares. Compete ao Serviço de Genética e Biologia Forenses – Delegação Centro (SGBF-C), local onde foi realizado o presente estudo, a realização das perícias da região Centro de Portugal e do arquipélago dos Açores. O SGBF cumpre os requisitos de boas práticas laboratoriais respeitantes às tecnologias exigidas para a determinação de perfis genéticos em genética forense, nomeadamente extração e quantificação de ADN (ácido desoxirribonucleico), amplificação por *PCR* e determinação de fragmentos de ADN em sequenciadores automáticos de ADN. A atividade pericial do SGBF desenvolve-se nas áreas da investigação biológica de parentescos (principalmente de paternidades), identificação genética de cadáveres e restos cadavéricos e identificação genética de vestígios biológicos colhidos no âmbito da investigação criminal: sangue, manchas de sangue, manchas de esperma e esperma colhido em cavidades (vaginal, bucal e anal), cabelos e outros pelos, ossos, dentes e outros tecidos.

1.1 Investigação de paternidade biológica

O objetivo da investigação de paternidade biológica é o de determinar se o pretense pai em questão é ou não excluído da paternidade do caso com base numa perícia de genética forense.

Para o sucesso deste tipo de perícia estudam-se marcadores genéticos, essencialmente *STRs* (*Short Tandem Repeats*) que conferem, nos casos mais comuns de investigação de paternidade, ao trio – pretense pai-mãe-filho(a), uma individualidade biológica pelo perfil genético dos intervenientes do processo.

As perícias de investigação de paternidade biológica devem ser acompanhadas de informação mais precisa de modo a especificar o tipo de perícia solicitada e os intervenientes envolvidos no processo.

Estes tipos de investigações podem ser solicitadas pelos tribunais e por entidades judiciais, sendo dirigidas ao Instituto de Medicina Legal e Ciências Forenses

(INMLCF), nomeadamente ao SGBF. Existe também a possibilidade de solicitar este tipo de perícia a título particular, ou seja, fora de um processo judicial.

As situações mais comuns de investigação de paternidade biológica baseiam-se no estudo dos três intervenientes, pretense pai, mãe e filho(a), considerando o par mãe/filho(a) um par biológico verdadeiro, determina-se os alelos que devem ser, obrigatoriamente, transmitidos pelo pai biológico.

Na **tabela I**, exemplificam-se os perfis genéticos de um dos casos de investigação de paternidade biológica analisados no SGBF-C, sendo que o pretense pai possui as características genéticas que deveriam ser transmitidas, pois possui os alelos que a mãe não transmite à filha. Esta situação trata-se de uma condição de não exclusão da paternidade. Quando não existe incompatibilidade genética nos marcadores estudados, são efetuados estudos estatísticos, de modo a determinar o índice de paternidade e a probabilidade de paternidade de um pretense pai ser o pai biológico do investigante. Este cálculo atribui ao pretense pai um valor estatístico, tendo em consideração a genética populacional a que pertence o indivíduo em estudo.

Tabela I. Investigação de paternidade biológica: Perfis de ADN Nuclear.

Polimorfismos de ADN	Pretense Pai	Mãe	Filha
Amelogenina	X,Y	XX	XX
D3S1358	14, 18	15, 17	14, 17
VWA	15, 16	14, 19	14, 16
D16S539	11	9, 13	9, 11
CSF1PO	11, 13	10	10, 11
TPOX	9, 11	8	8, 11
D8S1179	12, 13	12, 14	12, 14
D21S11	29, 30.2	27, 29	29
D18S51	15	17,18	15, 18
D2S441	11, 12.3	10	10, 11
D19S433	11, 14	13	13, 14
TH01	6, 9.3	6	6
FGA	20, 21	20, 26	21, 26
D22S1045	12, 16	11, 15	11, 12
D5S818	11, 12	9, 11	11
D13S317	8, 11	11, 12	8, 12
D7S820	9, 10	11	10, 11
SE33	18, 26.2	20, 20.2	18, 20
D10S1248	14, 18	12, 16	12, 14
D1S1656	11, 17	15, 17	15, 17
D12S391	15, 18	16, 17.3	15, 17.3
D2S1338	18, 24	17, 25	17, 24
PentaE	12, 14	8, 20	8, 12
PentaD	11, 12	10, 11	11

Lei portuguesa

Artigo 1864.º - (Paternidade desconhecida)

Sempre que seja lavrado registo de nascimento de menor apenas com a maternidade estabelecida, deve o funcionário remeter ao tribunal certidão integral do registo, a fim de se averiguar oficiosamente a identidade do pai.

Código Civil

Com a reforma de 1977 do Código Civil, desapareceram os entraves à investigação de paternidade, que passou a ser livremente admitida. Segundo o art.º 1801º - “nas ações de filiação são admitidos como meios de prova os exames de sangue ou quaisquer outros métodos cientificamente comprovados”.

1.1.1 Tipos de colheitas

•COLHEITA DE SANGUE•

São utilizados cartões de papel de filtro absorvente, desenhados para a colheita, armazenamento e transporte de sangue, com cobertura de proteção para evitar o contacto direto com a amostra, constituídos por 2 círculos que permitem a recolha de aproximadamente 125µl cada, com ou sem tratamento FTA® ou equivalente.

•COLHEITA DE SALIVA•

As zaragatoas utilizadas são próprias para colheita de saliva e células da mucosa bucal, esterilizadas e embaladas individualmente, com a possibilidade de serem fracionadas em várias porções. Podem ser constituídas por múltiplas camadas de papel absorvente com formato tipo escova ou por algodão em forma de cotonete.

É da competência do perito responsável pelo processo:

1) assegurar que as amostras colhidas sejam bem identificadas, bem acondicionadas e nas condições ideais de conservação, de modo a minimizar possibilidades de contaminação e de deterioração das mesmas;

2) assegurar que os procedimentos de identificação e colheita sejam corretamente executados, bem como providenciar o envio de amostras para o exterior, quando aplicável.

1.1.2 Polimorfismos de ADN usados na identificação genética

O genoma nuclear humano é formado por sequências únicas e por sequências repetitivas. Estas sequências repetitivas possuem diferentes tipos de tamanho, sendo individualizadas pelo tamanho da unidade de repetição e pelo número de repetições contínuas dessa sequência. Estas regiões repetitivas do genoma são denominadas de ADN satélite, sendo mais frequentes nas zonas próximas dos centrómeros dos cromossomas. As regiões do ADN com unidades de repetição de 2-7 pb são chamadas de microssatélites ou *STRs*. A aplicação do ADN minissatélite na identificação genética humana foi concretizada em 1985 (Jeffreys et al., 1985).

Houve duas descobertas que permitiram um avanço na área da Genética Forense. A primeira refere-se à possibilidade de se efetuar o estudo das regiões hipervariáveis do genoma com fins de identificação genética individual. A segunda, a descoberta da *PCR (Polimerase Chain Reaction)*, graças à qual é possível obter um número elevado de cópias de uma sequência de ADN de interesse.

A introdução dos termocicladores nos laboratórios para efetuar a *PCR* e a comercialização de sequenciadores que permitem fazer a análise de produtos amplificados, bem como de *kits* comerciais, devidamente validados, possibilitando o estudo de marcadores genéticos do ADN nuclear autossómico, sendo os *STRs* os mais usados na resolução das perícias da área forense.

O objetivo principal de um laboratório de Genética Forense é, a partir do estudo de amostras biológicas de diferente natureza (sangue, saliva, sémen...) estabelecer o seu perfil genético. Entende-se por perfil genético o conjunto de características hereditárias que um indivíduo possui, para um determinado número de marcadores genéticos, detetável em qualquer amostra biológica.

A interpretação dos resultados nos casos de paternidade, resultante da comparação de perfis genéticos, baseia-se no facto das repetições em *tandem*, para o conjunto de *STRs* estudados, serem herdadas de ambos os progenitores. Por isso, primeiramente, verifica-se, para cada *locus*, qual é o alelo que o filho herda da mãe, sendo que o alelo restante tem de ser herdado do pretense pai, no caso deste ser o seu pai biológico, segundo as leis Mendelianas.

Qualquer perícia do âmbito da Genética Forense presume uma análise comparativa, respetiva interpretação, valorização estatística dos resultados e a elaboração do relatório pericial.

1.1.3 Genoma Humano - *STRs (SHORT TANDEM REPEATS)*

A maior parte do nosso ADN é comum entre indivíduos, apenas uma pequena porção, 0.3%, é variável e altamente polimórfica. Nesta pequena porção de ADN não codificante e variável entre indivíduos existem sequências de ADN com unidades de repetição em *tandem* variáveis, mais especificamente os minissatélites – *VNTRs – Variable Number of Tandem Repeats* e os microssatélites – *STRs – Short Tandem Repeats*, polimorfismos de estrutura semelhante, também designados por polimorfismos de comprimento. A variação genética individual caracteriza-se, assim, pela sequência da unidade de repetição e pelo número de vezes que essa sequência aparece repetida, resultando em alelos com diferentes comprimentos e consequentemente designados de forma distinta (**Figura 1**). O local onde se localiza um *STR* num cromossoma em particular é designado por *locus* (plural *loci*) sendo os alelos as alternativas possíveis dentro de um mesmo locus (Butler, 2012).

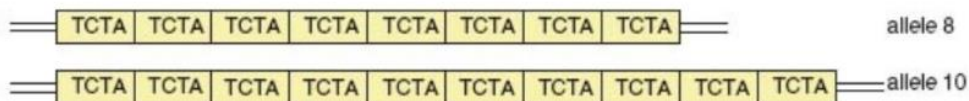


Figura 1. Estrutura de um *STR*, exemplo de dois alelos do marcador D8S1179; os alelos são designados de acordo com o número de vezes que se repete a sequência, neste caso, “TCTA”. Adaptado de (Goodwin et al., 2011)

Os *STRs*, atualmente, são os marcadores genéticos mais utilizados na área forense devido à fácil e rápida amplificação por *PCR*, à possibilidade de analisar vários *STRs* numa só reação (*multiplex*), ao elevado grau de variabilidade na população, ao elevado poder de discriminação, às baixas taxas de mutação e à facilidade de interpretação dos resultados.

Existem *STRs* cujo tamanho da unidade de repetição é variável, os mais usados na área forense são os tri, tetra e pentanucleotídicos, sendo os tetranucleotídicos os prediletos para a identificação humana.

Estima-se que o genoma humano contenha, sensivelmente, 500000 *STRs*, dos quais 6000 a 10000 são tri ou tetraméricos. As principais razões dos tetraméricos serem os mais utilizados, são: possuírem alelos com tamanhos próximos, o que possibilita a realização da sua análise numa só reação; redução da amplificação preferencial de alelos de pequeno tamanho o que se traduzia no desaparecimento dos de maior tamanho; capacidade de gerarem produtos de *PCR* de pequeno tamanho, o que é benéfico, tendo em consideração a análise de ADN de amostras degradadas e, em termos analíticos, a constatação da diminuição da existência de certos fenómenos (ex. produtos *stutter*) que dificultam a interpretação de resultados, especialmente quando se trata de misturas (Pinheiro, 2008).

1.1.4 *STRs* autossómicos

O estudo de *STRs* autossómicos é realizado na resolução de todo o tipo de perícias de genética forense, recorrendo-se à análise de outros grupos de polimorfismos do ADN quando se pretende obter informação adicional, ou quando o material genético se encontra em pequena quantidade ou degradado, e não é possível a obtenção de resultados.

O primeiro *kit* comercial, capaz de fazer amplificação em *multiplex* de *STRs* disponível no mercado foi lançado pela *Promega Corporation* em 1994, este *kit* continha os *loci* CSF1PO, TPOX e TH01. Apesar do seu baixo poder de identificação, era bastante utilizado devido ao baixo custo (Butler, 2012).

Atualmente, existem inúmeros *kits* de amplificação que se adaptam à rotina forense dos laboratórios. No SGBF-C, os *kits* de amplificação são escolhidos de acordo com o seu poder de discriminação, sensibilidade e número de marcadores compatíveis com o *CODIS* e *ESS* (*European Standard Set*). O laboratório do SGBF-C utiliza *kits* de diferentes casas comerciais como a *ThermoFisher Scientific* e a *Promega Corporation*. Para garantir a fiabilidade dos resultados, a análise das amostras é realizada com dois *kits* de diferentes casas comerciais, para validar os resultados. Esta análise é realizada através dos *kits* *GlobalFiler™ PCR Amplification* e *PowerPlex® Fusion 6C System*.

O *kit* de amplificação por *PCR PowerPlex® Fusion 6C System*, permite reações de *PCR* em *multiplex*, através da amplificação simultânea e posterior deteção por fluorescência, de 27 *loci*, analisa 23 *STRs*, 3 Y-*STR* e Amelogenina (**Figura 3**), este

sistema fornece muita informação e altas taxas de sucesso nos casos de investigação biológica de parentesco, ao combinar os *loci US CODIS* e *ESS*, este sistema fornece um elevado poder de discriminação (Promega 2016b). O *GlobalFiler™ PCR Amplification kit* é também utilizado a par com o *kit* acima referido por uma questão de controlo de qualidade interna, este *kit* analisa 21 STRs, 1 Y-STR, 1 Y-InDel e a amelogenina (**Figura 2**).

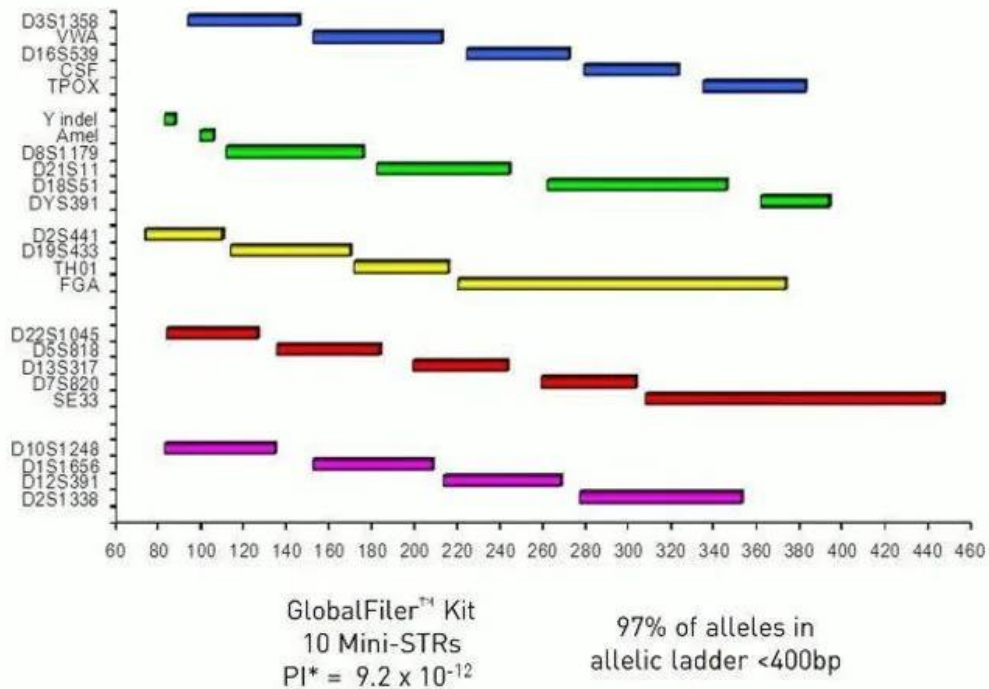


Figura 2. *GlobalFiler Express PCR Amplification Kit multiplex.*
(<https://www.thermofisher.com/order/catalog/product/4476135>)

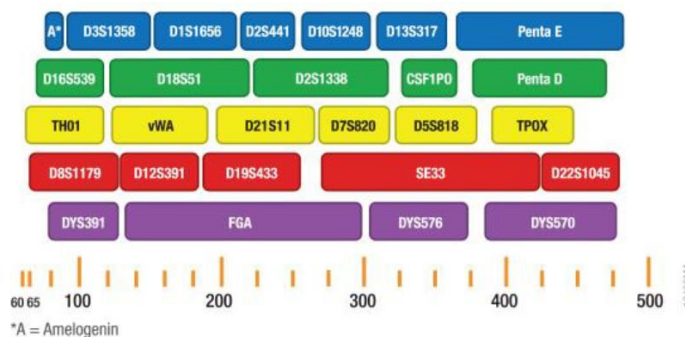


Figura 3. *Kit comercial PowerPlex® Fusion 6C, Promega, 27 marcadores e 6 canais de cor.*

(<https://worldwide.promega.com/products/forensic-dna-analysis-ce/str-amplification/powerplex-fusion-6c-system/?catNum=DC2705>)

1.1.5 Poder de discriminação dos marcadores genéticos em investigação de paternidade biológica

Na Genética Forense interessam marcadores genéticos que cumpram algumas características, como o poder de discriminação elevado, com níveis de heterozigotia superiores a 70%, facilidade e reprodutibilidade técnicas, baixas taxas de mutação e localização em cromossomas distintos, *loci* sem ligação genética.

Entre a população do Centro de Portugal, a heterozigotia observada varia de 0,6454 (TPOX) a 0,8877 (Penta E). O poder de discriminação (PD) varia entre 0,6455 (TPOX) e 0,8810 (Penta E) e a probabilidade de exclusão (PE) varia entre 0,3946 (TPOX) e 0,7631 (Penta E). Para os 17 *loci* estudados, o poder de discriminação combinado e o poder probabilidade de exclusão combinado são 0,999999999999259 e 0,999999924, respetivamente (Lopes et al., 2009).

Tabela II. Poder de discriminação dos marcadores utilizados na investigação de paternidade biológica.

MARCADORES		PD
D8S1179	(a)	0.808300
D21S11	(a)	0.835300
D7S820	(a)	0.804300
CSF1PO	(a)	0.711100
D3S1358	(a)	0.787800
TH01	(a)	0.788700
D13S317	(a)	0.783700
D16S539	(a)	0.781400
D2S1338	(a)	0.861900
D19S433	(a)	0.790600
VWA	(a)	0.809900
TPOX	(a)	0.645500
D18S51	(a)	0.876400
D5S818	(a)	0.699400
FGA	(a)	0.861100
PentaE	(a)	0.881000
PentaD	(a)	0.836400
D10S1248	(b)	0.906200
D22S1045	(b)	0.866300
D2S441	(b)	0.900600
D1S1656	(b)	0.973600
D12S391	(b)	0.969700
SE33	(c)	0.988900

- a) Frequências alélicas publicadas: LOPES, V., SERRA, A., GAMERO, J., SAMPAIO, L., BALSÀ, F., OLIVEIRA, C., BATISTA, L., CORTE-REAL, F., VIEIRA, D.N., VIDE, M.C., ANJOS, M.J., CARVALHO, M. - Allelic frequency distribution of 17 STRs from Identifiler and PowerPlex-16 in Central Portugal area and the Azores archipelago, *Forensic Science International: Genetics* 4 (2009) e1-e7.
- b) Frequências alélicas publicadas: A.M. BENTO, A. SEMO, V. LOPES, V. BOGAS, P. BRITO, A. SERRA, L. ANDRADE, L. SOUTO, F. CORTE-REAL, M.J. ANJOS - Population data for Central Portugal population with NGM amplification kit, *Forensic Science International: Genetics Supplement Series* 4 (2013) e152-e153.
- c) Frequências alélicas publicadas: C. PHILLIPS, L. FERNANDEZ-FORMOSO, M. GELABERT-BESADA, M. GARCÍA-MAGARINÓS, J. AMIGO, A. CARRACEDO, M.V. LAREU - Global population variability in Qiagen Investigator HDplex STRs, *Forensic Science International: Genetics* 8 (2014) 36-43.

1.1.6 Cálculos estatísticos em investigação de paternidade biológica

A Comissão de Testes de Paternidade (PTC) da Sociedade Internacional de Genética Forense estabeleceu recomendações bioestatísticas de acordo com as normas ISO 17025 e um conjunto de recomendações ISFG específicas para a genética forense em casos de investigação de paternidade biológica.

Numa investigação de paternidade biológica em casos compostos pelo trio, pretense pai, mãe e filho(a), é feita a valorização estatística dos resultados em que é determinado o IP (Índice de Paternidade), para isso é usada a razão de verosimilhança (LR), entre a probabilidade do pretense pai ser o pai biológico (H0) e a probabilidade do pai biológico ser um indivíduo ao acaso da população (H1). Para cada uma destas situações, parte-se de uma probabilidade *a priori* de 0,5, uma vez que não sabemos de qual das duas tem maior probabilidade de ser verdadeira (Gjertson et al.,2007). Esta é uma postura conservadora do Especialista Superior em Medicina Legal (ESML), a probabilidade *a priori* de uma hipótese é atribuída com base em dados não genéticos, antes da realização da perícia. A atribuição da probabilidade *a priori* às várias hipóteses não cabe na competência do ESML, pois este não tem autoridade para se pronunciar sobre outros tipos de provas que não a genética. Teoricamente essa estipulação da probabilidade *a priori* deveria ser feita pela entidade requisitante (ex. Tribunal). Habitualmente o ESML exprime o resultado da valorização em termos de probabilidade *a posteriori*, o que sugere que esteja em posse do valor da probabilidade *a priori* que, na realidade nunca lhe foi comunicado, por isso, o ESML acaba por atribuir essa probabilidade *a priori*, optando pela equiprobabilidade das hipóteses, não ficando comprometido e mantendo a imparcialidade perante as hipóteses antes de obter os dados genéticos.

O índice de paternidade $IP = X/Y = H0/H1$, em que $X=H0$, sendo H0 a probabilidade do pretense pai ser o pai biológico do filho(a) e $Y=H1$, sendo H1 a probabilidade de um indivíduo ao acaso na população ser o pai biológico do filho(a).

Portanto, X é o produto das probabilidades que o pretense pai tem de transmitir alelos partilhados ao filho, e Y o produto das probabilidades de um indivíduo ao acaso da população, transmitir, ao filho, os alelos paternos, sendo o valor de Y dado pelo estudo populacional das frequências alélicas dos vários *loci*.

O parâmetro estatístico W (Probabilidade de Paternidade) é calculada a partir do valor IP previamente determinado e de uma probabilidade *a priori* P_0 , de acordo com

$$W = \frac{P_0 \times IP}{P_0 \times IP + (1 - P_0)}$$

1.1.7 Valorização versus interpretação

Existem quatro princípios fundamentais sobre os quais se devem basear a valorização probabilística e a interpretação dessa valorização, segundo Aitken (2004):

- São necessários dados da população humana relevante para determinar probabilidades (frequências fenotípicas).

- Os dados genéticos têm de ser considerados sob, pelo menos, duas hipóteses alternativas.

- A valorização é baseada na consideração da probabilidade dos dados da prova, assumindo que determinada hipótese é verdadeira.

- A valorização e interpretação dos dados têm de ser condicionadas pela informação contextual, para além dos dados genéticos (probabilidade *a priori*).

1.1.8 Fases da metodologia de valorização e interpretação

Para entender o processo de valorização probabilística e respetiva interpretação, podemos dividir em cinco fases metodológicas (Pinheiro, 2010):

- 1) Definição das hipóteses;
- 2) Valorização probabilística das hipóteses, *a priori*;
- 3) Cálculo das razões de verosimilhança;
- 4) Valorização probabilística das hipóteses, *a posteriori*;
- 5) Confrontação da valorização probabilística *a posteriori* com uma eventual escala de referência apropriada e elaboração de conclusões.

2. Objetivos do estudo

O presente trabalho pretende comparar os valores de IP (Índice de Paternidade) e W (Probabilidade de Paternidade) obtidos em investigações de paternidade biológica com pretensão pai e filho(a), na presença e na ausência da mãe, e determinar o impacto da presença/ausência da mãe na valorização estatística, na segurança e na clareza das conclusões deste tipo de perícias.

Neste trabalho foi feito um estudo com base em cem processos de investigação de paternidade biológica, cinquenta processos de não exclusão da paternidade e cinquenta processos de exclusão da paternidade realizados no SGBF-C, somente casos da zona Centro de Portugal. Como critério para a escolha da amostra, estes processos tinham de ter os três intervenientes da perícia, pretensão pai, mãe e filho(a) e por fim que os perfis determinados não apresentassem alterações genéticas (mutações).

Após a recolha dos valores de IP e W dos processos de não exclusão com o trio (pretensão pai, mãe e filho(a)) procedeu-se ao cálculo dos valores acima referidos retirando o perfil genético da mãe, analisando, assim, o impacto da ausência da mãe na valorização estatística. Nos processos de exclusão da paternidade comparou-se o número de exclusões na presença e na ausência da mãe.

3. Material e métodos

Numa amostragem de cinquenta processos de investigação de paternidade biológica com não exclusão da paternidade e cinquenta processos de exclusão da paternidade realizados recentemente no SGBF-C do INMLCF, que consistiram em perícias: (i) com participação do pretense pai (e não com recurso a familiares do pretense pai); e, (ii) em que não tenham sido verificadas alterações genéticas (mutações) nos perfis determinados. No primeiro grupo de processos, registou-se a valorização estatística realizada em relatório pericial. Do mesmo modo, realizou-se os cálculos recorrendo à folha de cálculo (MOD-SGBF-014) (**Anexo II**) criada para o efeito de cálculo de IP e W retirando-se, no entanto, a intervenção da mãe. Posteriormente, analisou-se o impacto da ausência de participação da mãe e, considerando principalmente o ponto de vista científico, quanto à necessidade da participação da mãe nestes estudos. No segundo grupo de processos comparou-se o número de exclusões na presença e na ausência da mãe. O projeto envolveu o tratamento de dados processuais não genéticos, sem qualquer identificação pessoal dos intervenientes.

3.1 Cálculos estatísticos

Nos processos de investigação de paternidade realizados no SGBF-C, o cálculo é efetuado com o modelo MOD-SGBF-014 e confirmado com o programa *Familias*. O programa *Familias* está referenciado internacionalmente (inclusivamente pela *ISFG*) e serviu como base de cálculo a casos mediáticos, nomeadamente a identificação das ossadas da família *Romanov* (Drábek, 2009).

Este *software* é usado, por exemplo, para o cálculo das probabilidades no caso simples de estudo de um trio pretense pai, mãe e filho(a), de modo a determinar se o indivíduo é ou não o pai biológico do filho(a). O programa calcula a hipótese do pretense pai ser o pai biológico, através do estudo dos perfis genéticos e introdução destes no programa informático. Neste caso, haverá duas hipóteses alternativas – o indivíduo é o pai biológico versus o indivíduo não é o pai biológico.

Para que se possam efetuar cálculos estatísticos, nas diversas aplicações informáticas tiveram de ser previamente introduzidas, para todos os marcadores

estudados, as frequências alélicas das populações de referência (Centro de Portugal) nos marcadores anteriormente estudados ou frequências publicadas para populações caucasianas nos restantes marcadores. (**Anexo I**).

Nos casos de investigação de paternidade com três ou dois intervenientes (pretense pai, mãe e filho(a) ou pretense pai e filho(a), respetivamente), os cálculos são efetuados em folha de cálculo (MOD-SGBF-014) criada para o efeito. A folha de cálculo foi validada por cálculos efetuados em paralelo com o programa *Familias* e com resultados considerados corretos pelo GHEP-ISFG (RV-SGBF-C-003 e RV-SGBF-C-005).

. ÍNDICE DE PARENTESCO (IP)

As perícias de investigação de paternidade têm como cálculo estatístico a determinação de um LR (neste caso também habitualmente denominado de “Índice de paternidade”). O IP, Índice de parentesco, normalmente representa o Índice de Paternidade, e é calculado através de uma razão entre duas hipóteses excludentes, medindo quantas vezes é mais provável a observação dos resultados genéticos obtidos, considerando a hipótese do pretense pai ser o pai biológico, relativamente à hipótese do pai biológico ser outro indivíduo ao acaso da população, não relacionado geneticamente com o pretense pai. O cálculo baseia-se nas frequências alélicas referenciadas para cada marcador estudado.

$$IP = \frac{\text{Probabilidade de o pai biológico ser o pretense pai}}{\text{Probabilidade de o pai biológico ser outro indivíduo não relacionado geneticamente com o pretense pai}} = \frac{X}{Y}$$

Caso 1: Cálculos efetuados com o pretense pai, mãe e filho

Pretense Pai = 14,15 Mãe = 16,17 Filho = 15,17

X = probabilidade de esta mãe, com este pretense pai, ter este filho = 0,25

Y = probabilidade de esta mãe, com outro indivíduo ao acaso da população, não relacionado geneticamente com o pretense pai, ter este filho = 0,5x Freq(15)

$$\begin{aligned} \text{IP} &= \text{Índice de parentesco} \\ &= 0,25 / 0,5 \times \text{Freq}(15) \\ &= 0,5 / \text{Freq}(15) \end{aligned}$$

X	16	17
14	14,16	14,17
15	15,16	15,17

Caso 2: Cálculos efetuados com pretense pai e filho heterozigóticos (Mãe ausente)

Pretense Pai = 14,15 Filho = 15,17

H1: mãe transmitiu o alelo 15 (probabilidade = 0,5)

X1 = probabilidade deste pretense pai transmitir o alelo 17 = 0

Y1 = probabilidade de outro indivíduo ao acaso da população, não relacionado geneticamente com o pretense pai transmitir o alelo 17 = Freq(17)

IP1 = índice de parentesco = 0

H2: mãe transmitiu o alelo 17 (probabilidade = 0,5)

X2 = probabilidade deste pretense pai transmitir o alelo 15 = 0,5

Y2 = probabilidade de outro indivíduo ao acaso da população, não relacionado geneticamente com o pretense pai transmitir o alelo 15 = Freq(15)

IP2 = índice de parentesco = 0,5 / Freq (15)

IPtotal = 0,5 x IP1 + 0,5 x IP2 = 0,25 / Freq (15)

Caso 3: Cálculos efetuados com pretense pai e filho homozigóticos (Mãe ausente)

Pretense Pai = 15, 15 Filho = 15,15

X = Probabilidade deste pai ter este filho (1)

Y= probabilidade de outro indivíduo ao acaso da população, não relacionado geneticamente com o pretenso pai transmitir o alelo 15 = Freq(15)

$$IP= 1/\text{Freq} (15)$$

Caso 4: Cálculos efetuados com pretenso pai heterozigótico e filho homozigótico (Mãe ausente)

Pretenso Pai = 15, 16 Filho= 15,15

X= Probabilidade deste pretenso pai ter este filho (0,5)

Y= Probabilidade de outro indivíduo ao acaso da população, não relacionado geneticamente com o pretenso pai transmitir o alelo 15 = Freq(15)

$$IP= 0,5/ \text{Freq} (15)$$

Caso 5: Cálculos efetuados com pretenso pai homozigótico e filho heterozigótico (Mãe ausente)

Pretenso pai = 15, 15 Filho= 15,16

X= Probabilidade deste pretenso pai ter este filho (1)

Y= Probabilidade de outro indivíduo ao acaso da população, não relacionado geneticamente com o pretenso pai transmitir o alelo 15 = Freq(15)

$$IP= 1/\text{Freq}(15) \times 0,5$$

Este pretenso pai transmite ou o 15 (50%) ou o 16 (50%)

X= Probabilidade deste pai transmitir o 16 = 0

Será uma exclusão

Caso 6: Cálculos efetuados com pretenso pai e filho heterozigóticos iguais (Mãe ausente)

Pretenso pai = 15, 16 Filho= 15,16

Se receber o 15 deste pretenso pai

X= Probabilidade deste pretenso pai ter este filho (0,5)

Y= Probabilidade de outro indivíduo ao acaso da população, não relacionado geneticamente com o pretense pai transmitir o alelo 15 = Freq(15)

$$IP1 = 0,5 / \text{Freq}(15) \times 0,5$$

Se receber o 16 deste pretense pai

X= Probabilidade deste pretense pai ter este filho (0,5)

Y= Probabilidade de outro indivíduo ao acaso da população, não relacionado geneticamente com o pretense pai transmitir o alelo 16 = Freq(16)

$$IP2 = 0,5 / \text{Freq}(16) \times 0,5$$

$$IP \text{ total} = IP1 + IP2$$

O IP global, que reflete os resultados para todos os marcadores estudados, corresponde ao produto de todos os IP parciais obtidos para cada um dos marcadores estudados.

• Quando se estuda um marcador genético, diz-se que ocorre uma exclusão (incompatibilidade) pai/filho quando o(s) alelo(s) que o filho deveria ter recebido do seu pai biológico não corresponde a qualquer um do(s) identificado(s) no pretense pai. Podem ocorrer exclusões de 1.^a ordem (pretense pai e/ou filho heterozigótico(s)) ou de 2.^a ordem (pretense pai e filho ambos homozigóticos).

Exemplo 1: Pretense Pai = 14,15 Mãe = 16,17 Filho = 11,17
(exclusão de 1.^a ordem)

Exemplo 2: Pretense Pai = 14 Mãe = 16,17 Filho = 17
(exclusão de 2.^a ordem)

• Por vezes é detetada uma incompatibilidade pai/filho e/ou mãe/filho que pode ser resultante de uma mutação. Uma exclusão de 2.^a ordem pode ter origem na presença de um alelo silencioso (alelo que, nomeadamente por alguma mutação na zona de anilhamento de *primers*, não é amplificado). Estas mutações pontuais estão estudadas e têm taxas de ocorrência publicadas, podendo não refletir uma verdadeira exclusão.

Quando ocorre mais de uma incompatibilidade, de acordo com as recomendações da ISFG (*Forensic Sci Int Genet.* (2007) 1:223-31), é da responsabilidade de cada serviço estabelecer os seus critérios de exclusão da paternidade.

No SGBF-C, conclui-se pela exclusão da paternidade em sede de relatório pericial, quando detetadas três ou mais incompatibilidades, ou quando detetadas duas incompatibilidades de 1ª ordem, com mutações de mais de um *step* (um alelo de diferença) em pelo menos uma delas.

Quando são detetadas duas incompatibilidades de 1.ª ordem (ambas de apenas um *step*), ou uma de 1.ª ordem e uma de 2.ª ordem, as conclusões são decididas pela equipa, que avalia os parâmetros:

- Taxas de mutação publicadas para cada um dos sistemas;
- Frequência da ocorrência de alelo silencioso no(s) sistema(s) onde ocorra(m) incompatibilidade(s) de 2.ª ordem.

Estas indicações seguem o procedimento interno do SGBF-C, Valorização de resultados, cálculos estatísticos e elaboração de relatórios periciais.

• Para além das perícias em que se dispõe do perfil genético do pretense pai, também pode a perícia ser efetuada com base nos perfis dos seus familiares, nomeadamente pais, filhos ou irmãos. Nestes casos, os cálculos são realizados e o resultado é expresso em termos de Índice de Parentesco.

. PROBABILIDADE DE PATERNIDADE (W)

Os cálculos matemáticos de probabilidade de paternidade são baseados no Teorema de *Bayes*, um dos mais importantes teoremas em estatística, que permite calcular as probabilidades finais de um acontecimento a partir das probabilidades iniciais, tendo em conta certa informação adicional. Para o cálculo mais simples, que envolve o trio pretense pai-mãe-filho(a), o Teorema de *Bayes* permite calcular a probabilidade *a posteriori* de paternidade (W) a partir de uma probabilidade *a priori* (P_0) de o indivíduo ser o pai biológico.

$$W = \frac{P_0 \times X}{P_0 \times X + (1 - P_0) \times Y}$$

(X representa a probabilidade de o pai biológico ser esse indivíduo e Y representa a probabilidade de o pai biológico ser outro indivíduo ao acaso da população, não relacionado geneticamente com o pretense pai)

Quando não é fornecido o valor de P_0 pela entidade judiciária ou judicial, assume-se o valor de 0,5, o que significa que à partida aquele pretense pai tem 50% de probabilidade de ser o pai biológico bem como de não o ser. Assim, a fórmula para o

cálculo do W é simplificada: $W = \frac{X}{X+Y}$ Fórmula de *Essen-Möller*.

Com estas fórmulas é possível, assumindo a equiprobabilidade das hipóteses *a priori*, converter o IP em probabilidade *a posteriori*.

• Como interpretar os valores de probabilidade

De forma a auxiliar os juízes em sede de tribunal, criaram-se escalas de referência com predicados verbais, que traduzem por palavras o significado de certos intervalos numéricos de probabilidade. Uma dessas escalas é a Escala de *Hummel* (**Tabela III**). Hoje em dia a sua utilização é praticamente nula, pois os resultados dos relatórios periciais são todos acima dos 99,73%, devido ao elevado poder de discriminação dos marcadores genéticos e ao elevado número de marcadores analisados. Atualmente o valor do IP é que assume maior expressividade e relevância.

Tabela III. Escala de *Hummel* (Modificada).

Escala de Hummel
(Modificada)

PROB. DE PATERNIDADE W (%)	PREDICADO VERBAL
$99.73 \leq W$	Paternidade "praticamente provada"
$99.0 \leq W < 99.73$	Paternidade "extremamente provável"
$95.0 \leq W < 99.0$	Paternidade "muito provável"
$90.0 \leq W < 95.0$	Paternidade "provável"
$80.0 \leq W < 90.0$	"Indícios de paternidade"
$50.0 \leq W < 80.0$	Duvidosa
$10.0 \leq W < 50.0$	Indefinida
$5.0 \leq W < 10.0$	Paternidade "improvável"
$1.0 \leq W < 5.0$	Paternidade "muito improvável"
$0.27 \leq W < 1.0$	Paternidade "extremamente improvável"
$W < 0.27$	Paternidade "praticamente excluída"

Segundo a Escala de *Hummel*, uma hipótese que possua uma probabilidade maior ou igual a 99,73% fica "praticamente provada". Uma hipótese que tenha uma probabilidade inferior a 0,27% fica "praticamente excluída".

• Metodologia

Neste trabalho, concluída a análise do índice de paternidade (IP) e da probabilidade de paternidade (W) dos processos de não exclusão da paternidade biológica com os três intervenientes na perícia, calculou-se os IPs e Ws na ausência do perfil genético da mãe através da folha de cálculo (MOD-SGBF-014). Nos processos de exclusão da paternidade biológica analisaram-se o número de exclusões na presença e na ausência da mãe.

No final, calculou-se as médias, a proporção do aumento dos valores de IP, os máximos e os mínimos dos valores anteriormente obtidos.

4. Resultados e discussão

4.1 Casos de não exclusão da paternidade

Dos cinquenta casos de não exclusão da paternidade verificamos, que o IP é sempre superior se existir o perfil da mãe (**Tabela IV**). O valor do IP baseia-se nas frequências dos alelos dos marcadores estudados da zona Centro de Portugal. No entanto, dado ao elevado número de marcadores genéticos que são analisados e ao poder de discriminação destes, a diminuição do valor de IP e W na ausência da mãe não é qualitativamente significativa, pois, continua a ser um valor igualmente elevado e a nível de conclusão é igualmente informativa de não exclusão da paternidade.

Tabela IV. Valores de IPs com o Pretenso pai, mãe e filho(a) (Trio) e na ausência do perfil da mãe.

Nº Processo	IP (Trio)	IP (S/Mãe)
2021/01/CR-G-IP	1.05E+12	7.47E+08
2021/02/CR-G-IP	1.63E+13	9.57E+08
2021/03/CR-G-IP	4.97E+12	2.59E+08
2021/04/CR-G-IP	3.70E+12	7.34E+08
2021/05/CR-G-IP	2.05E+14	9.97E+09
2021/06/CR-G-IP	1.83E+12	4.56E+07
2021/07/CR-G-IP	9.43E+12	9.25E+08
2021/08/CR-G-IP	4.81E+13	2.16E+09
2021/09/CR-G-IP	8.70E+12	8.51E+08
2021/10/CR-G-IP	1.03E+15	1.72E+12
2021/11/CR-G-IP	9.69E+11	3.24E+07
2021/12/CR-G-IP	3.25E+13	4.06E+09
2021/13/CR-G-IP	1.47E+10	1.27E+07
2021/14/CR-G-IP	4.30E+11	2.70E+07
2021/15/CR-G-IP	1.43E+11	4.90E+07
2021/16/CR-G-IP	4.15E+11	1.05E+08
2021/17/CR-G-IP	4.36E+10	4.74E+06
2021/18/CR-G-IP	2.67E+12	4.06E+08
2021/19/CR-G-IP	6.25E+12	2.80E+07
2021/20/CR-G-IP	1.72E+15	4.13E+10
2021/21/CR-G-IP	7.97E+11	8.05E+06
2021/22/CR-G-IP	5.23E+13	4.92E+08
2021/23/CR-G-IP	3.05E+11	3.80E+07
2021/24/CR-G-IP	1.94E+13	7.09E+09
2021/25/CR-G-IP	1.16E+14	4.93E+09

2021/26/CR-G-IP	2.01E+12	3.88E+08
2021/27/CR-G-IP	1.60E+10	9.44E+06
2021/28/CR-G-IP	5.77E+13	8.80E+09
2020/29/CR-G-IP	2.20E+10	2.79E+08
2020/30/CR-G-IP	4.03E+13	4.98E+10
2020/31/CR-G-IP	3.85E+13	4.03E+08
2020/32/CR-G-IP	2.42E+11	1.75E+07
2020/33/CR-G-IP	3.00E+12	1.25E+09
2020/34/CR-G-IP	4.02E+13	1.89E+09
2020/35/CR-G-IP	2.74E+11	5.98E+06
2020/36/CR-G-IP	2.58E+12	2.42E+08
2020/37/CR-G-IP	7.85E+11	3.41E+08
2020/38/CR-G-IP	5.22E+12	1.20E+09
2020/39/CR-G-IP	8.05E+14	1.14E+11
2020/40/CR-G-IP	5.53E+10	8.57E+07
2020/41/CR-G-IP	7.39E+10	4.73E+06
2020/42/CR-G-IP	3.46E+13	5.67E+08
2020/43/CR-G-IP	5.06E+14	1.55E+11
2020/44/CR-G-IP	2.35E+12	3.61E+08
2020/45/CR-G-IP	2.84E+12	2.41E+08
2020/46/CR-G-IP	3.98E+13	6.97E+09
2020/47/CR-G-IP	9.72E+12	2.55E+09
2020/48/CR-G-IP	2.77E+12	1.11E+08
2020/49/CR-G-IP	1.51E+13	4.86E+09
2020/50/CR-G-IP	7.17E+12	3.68E+08

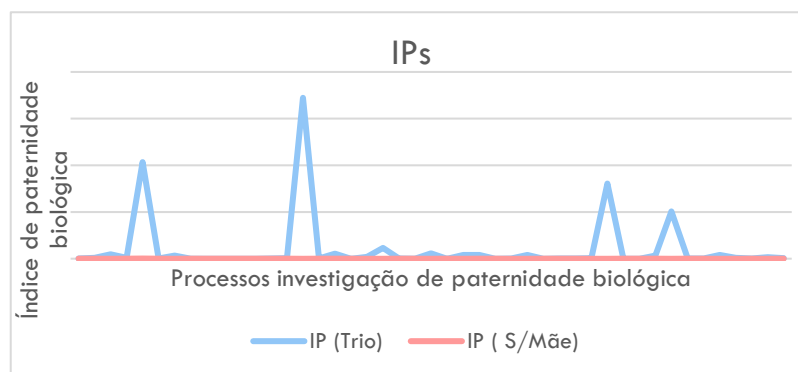


Gráfico 1. Representação gráfica dos valores dos IPs, referentes à tabela IV.

A **tabela V.** demonstra quantas vezes é maior o valor do IP com o trio- pretense pai-mãe-filho(a) relativamente ao IP na ausência do perfil da mãe, aumenta em média 1044,4 vezes, este valor varia consoante a raridade dos alelos, a frequência dos alelos na população e a semelhança dos perfis genéticos do pretense pai e da mãe

Tabela V. Proporção do aumento do valor de IP(Trio) em relação ao IP(S/Mãe).

Nº Processo	IP(Trio)/IP(S/Mãe)
2021/0001/CR-G-IP	1401.350
2021/0002/CR-G-IP	17069.100
2021/0003/CR-G-IP	19198.855
2021/0004/CR-G-IP	5043.448
2021/0005/CR-G-IP	20587.456
2021/00006/CR-G-IP	40135.328
2021/0007/CR-G-IP	10192.687
2021/0008/CR-G-IP	22311.431
2021/0009/CR-G-IP	10223.342
2021/000010/CR-G-IP	601.138
2021/000011/CR-G-IP	29934.685
2021/00012/CR-G-IP	7999.873
2021/00013/CR-G-IP	1157.730
2021/00014/CR-G-IP	15929.263
2021/00015/CR-G-IP	2928.713
2021/00016/CR-G-IP	3966.974
2021/00017/CR-G-IP	9202.450
2021/00018/CR-G-IP	6573.480
2021/00019/CR-G-IP	223259.028
2021/00020/CR-G-IP	41700.146
2021/00021/CR-G-IP	99127.583
2021/00022/CR-G-IP	106308.384
2021/00023/CR-G-IP	8039.853
2021/00024/CR-G-IP	2739.754
2021/00025/CR-G-IP	23483.676
2021/00026/CR-G-IP	5186.9235
2021/00027/CR-G-IP	1699.401
2021/00028/CR-G-IP	6560.123
2020/00029/CR-G-IP	79.079
2020/00030/CR-G-IP	809.787
2020/00031/CR-G-IP	95450.340
2020/00032/CR-G-IP	13816.868
2020/00033/CR-G-IP	2396.076
2020/00034/CR-G-IP	21316.505
2020/00035/CR-G-IP	45812.290
2020/00036/CR-G-IP	10632.441
2020/00037/CR-G-IP	2304.149
2020/00038/CR-G-IP	4364.025
2020/00039/CR-G-IP	7040.613
2020/00040/CR-G-IP	645.687
2020/00041/CR-G-IP	15607.460
2020/00042/CR-G-IP	60921.896

2020/00043/CR-G-IP	3262.928
2020/00044/CR-G-IP	6504.426
2020/00045/CR-G-IP	11820.343
2020/00046/CR-G-IP	5705.027
2020/00047/CR-G-IP	3813.027
2020/00048/CR-G-IP	24830.109
2020/00049/CR-G-IP	3105.622
2020/00050/CR-G-IP	19479.528



Gráfico 2. Representação gráfica da proporcionalidade entre IPs.

Na **tabela VI**, verificamos uma diminuição no valor de W na ausência da mãe em relação ao valor de W com o trio pretense pai-mãe-filho(a), porém, mesmo o menor valor encontrado na tabela (99,99999972846%) é suficientemente alto para conclusão da perícia. Qualitativamente os resultados têm a mesma conclusão, mesmo que quantitativamente o W seja menor na ausência do perfil da mãe.

Tabela VI. Valores de W com o Pretense pai, mãe e filho(a) (Trio) e na ausência do perfil da mãe.

Nº Processo	W (Trio)	W (S/Mãe)
2021/01/CR-G-IP	99,9999999999045%	99,999999866184%
2021/02/CR-G-IP	99,999999999939%	99,9999998955483%
2021/03/CR-G-IP	99,999999999799%	99,9999996140187%

2021/04/CR-G-IP	99.999999999973%	99.99999986379%
2021/05/CR-G-IP	99.999999999995%	99.99999999899712%
2021/06/CR-G-IP	99.999999999454%	99.9999978068005%
2021/07/CR-G-IP	99.999999999894%	99.9999998919253%
2021/08/CR-G-IP	99.99999999979%	99.999999536361%
2021/09/CR-G-IP	99.999999999885%	99.9999998824594%
2021/10/CR-G-IP	99.99999999999%	99.999999999419%
2021/11/CR-G-IP	99.9999999998968%	99.9999969119241%
2021/12/CR-G-IP	99.999999999969%	99.9999999754%
2021/13/CR-G-IP	99.9999999932088%	99.9999921376014%
2021/14/CR-G-IP	99.999999997677%	99.9999962996762%
2021/15/CR-G-IP	99.999999993028%	99.9999979580756%
2021/16/CR-G-IP	99.999999997593%	99.9999990451252%
2021/17/CR-G-IP	99.999999977052%	99.9999788818125%
2021/18/CR-G-IP	99.999999999625%	99.9999997536239%
2021/19/CR-G-IP	99.999999999984%	99.9999964294845%
2021/20/CR-G-IP	99.9999999999990%	99.9999999975794%
2021/21/CR-G-IP	99.9999999998746%	99.999975700215%
2021/22/CR-G-IP	99.999999999981%	99.9999997965952%
2021/23/CR-G-IP	99.9999999996725%	99.9999973665988%
2021/24/CR-G-IP	99.999999999948%	99.9999999858961%
2021/25/CR-G-IP	99.999999999991%	99.9999999797286%
2021/26/CR-G-IP	99.999999999503%	99.9999997423207%
2021/27/CR-G-IP	99.9999999937687%	99.9999894105441%
2021/28/CR-G-IP	99.999999999983%	99.9999999886343%
2020/29/CR-G-IP	99.999999999955%	99.9999996409795%
2020/30/CR-G-IP	99.999999999975%	99.9999999979925%
2020/31/CR-G-IP	99.999999999974%	99.9999997519728%
2020/32/CR-G-IP	99.9999999995863%	99.9999942841743%
2020/33/CR-G-IP	99.999999999667%	99.9999999201225%
2020/34/CR-G-IP	99.999999999975%	99.9999999470205%
2020/35/CR-G-IP	99.9999999996348%	99.9999832715521%
2020/36/CR-G-IP	99.999999999612%	99.9999995875797%
2020/37/CR-G-IP	99.9999999998727%	99.99999970666%
2020/38/CR-G-IP	99.999999999808%	99.9999999163561%
2020/39/CR-G-IP	99.999999999999%	99.999999991254%
2020/40/CR-G-IP	99.9999999981919%	99.9999988325134%
2020/41/CR-G-IP	99.999999998647%	99.99997888385%
2020/42/CR-G-IP	99.999999999971%	99.9999998237094%
2020/43/CR-G-IP	99.999999999998%	99.999999993546%
2020/44/CR-G-IP	99.999999999574%	99.9999997230608%
2020/45/CR-G-IP	99.999999999648%	99.9999995843967%
2020/46/CR-G-IP	99.999999999975%	99.9999999856513%
2020/47/CR-G-IP	99.999999999897%	99.9999999607592%
2020/48/CR-G-IP	99.999999999639%	99.999999102894%
2020/49/CR-G-IP	99.999999999934%	99.9999999794225%
2020/50/CR-G-IP	99.999999999861%	99.9999997284633%

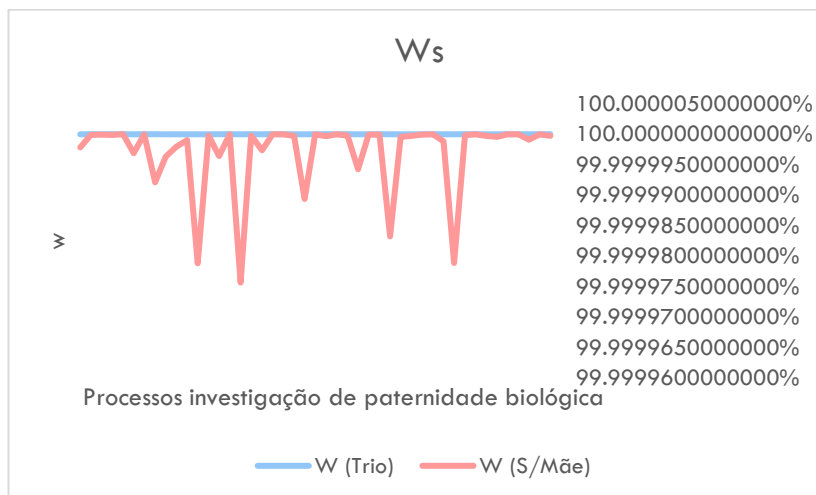


Gráfico 3. Representação gráfica dos valores de W, referentes à tabela VI.

4.2 Casos de exclusão da paternidade

Nos cinquenta casos de exclusão analisados, verifica-se que o número de exclusões diminui sem o perfil da mãe, em média há uma diferença de 4 alelos (**Tabela VII**).

Nos dois casos que não se verifica alteração no número de alelos na ausência do perfil genético da mãe (**2021/0057/CR-G-IP**) e (**2020/0064/CR-G-IP**), a justificação em teoria seria que os perfis do pretense pai e o da mãe fossem muito idênticos, por serem familiares ou serem homocigóticos para os mesmos alelos, tal não se verificou, pois não foi verificado nenhum desses critérios, estando perante dois casos “frutos do acaso”.

Tabela VII. Nº de exclusões na presença e na ausência do perfil da mãe.

Nº Processo	Nº exclusões (Trio)	Nº exclusões (S/mãe)
2021/0051/CR-G-IP	18	11
2021/0052/CR-G-IP	17	14
2021/0053/CR-G-IP	17	12
2021/0054/CR-G-IP	10	6
2021/0055/CR-G-IP	11	10
2021/0056/CR-G-IP	17	13
2021/0057/CR-G-IP	11	11

2020/0058/CR-G-IP	16	13
2020/0059/CR-G-IP	11	7
2020/0060/CR-G-IP	15	11
2020/0061/CR-G-IP	17	11
2020/0062/CR-G-IP	14	10
2020/0063/CR-G-IP	15	10
2020/0064/CR-G-IP	14	14
2020/0065/CR-G-IP	20	13
2020/0066/CR-G-IP	13	10
2020/0067/CR-G-IP	17	12
2020/0068/CR-G-IP	13	7
2020/0069/CR-G-IP	14	9
2020/0070/CR-G-IP	16	11
2020/0071/CR-G-IP	14	10
2020/0072/CR-G-IP	18	14
2020/0073/CR-G-IP	14	10
2020/0074/CR-G-IP	11	7
2020/0075/CR-G-IP	19	12
2020/0076/CR-G-IP	12	7
2021/0077/CR-G-IP	17	12
2021/0078/CR-G-IP	16	12
2021/0079/CR-G-IP	14	12
2021/0080/CR-G-IP	17	10
2021/0081/CR-G-IP	14	10
2021/0082/CR-G-IP	16	11
2021/0083/CR-G-IP	15	12
2021/0084/CR-G-IP	12	9
2021/0085/CR-G-IP	16	13
2021/0086/CR-G-IP	13	11
2021/0087/CR-G-IP	14	12
2021/0088/CR-G-IP	13	8
2021/0089/CR-G-IP	17	12
2021/0090/CR-G-IP	13	10
2021/0092/CR-G-IP	18	13
2021/0093/CR-G-IP	13	7
2021/0094/CR-G-IP	17	15
2021/0095/CR-G-IP	14	7
2021/0096/CR-G-IP	13	10
2021/0097/CR-G-IP	14	10
2021/0098/CR-G-IP	14	8
2021/0099/CR-G-IP	12	8
2022/0100/CR-G-IP	13	9
2022/0101/CR-G-IP	15	13

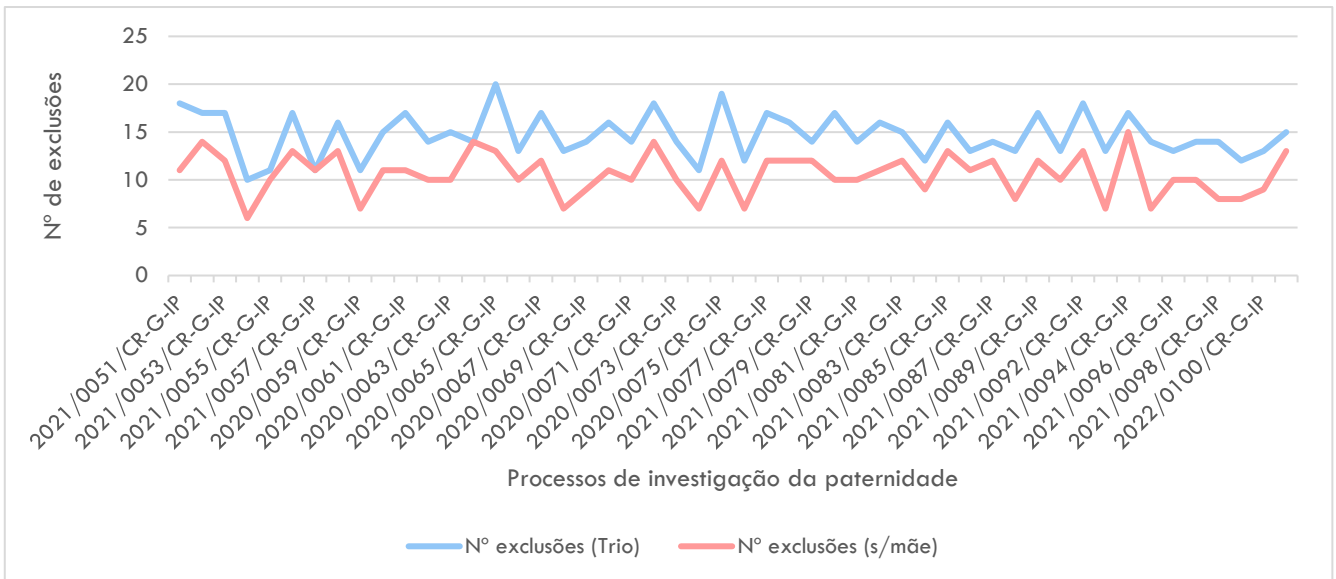


Gráfico 4. Representação gráfica do nº de exclusões relativamente à presença e ausência do perfil da mãe.

Aumenta em média 4,1 alelos

5. Conclusões

Apesar das investigações de paternidade biológica com o pretense pai, mãe e filho(a) obtermos um IP mais elevado em relação ao duo, pretense pai e filho(a), qualquer um deles é suficientemente alto para o tribunal decidir e tirar uma conclusão à cerca da paternidade do investigador, isto deve-se ao facto dos *STRs* atualmente analisados, terem um alto poder de discriminação e serem num número mais elevado em relação ao que era no passado.

A obrigatoriedade da participação da mãe nas investigações biológicas de paternidade, e todas as questões a ela inerentes, têm sido objeto de debate. Deste modo, a partir da comparação dos resultados decorrentes do estudo trio pretense pai, mãe, filho(a) e somente com pretense pai-filho(a), realizados em investigações de paternidade biológicas, concluímos que a mãe é imprescindível quando há casos de consanguinidade, em casos em que existem semelhanças entre os pretendidos pais ou em grupos étnicos fechados e com pouca variabilidade genética.

A presença da mãe nas perícias de investigação de paternidade biológica também assume um papel importante a nível judicial, de identificação do pretense pai e acompanhamento do filho(a), sendo este um controlo interno do laboratório. Assim, a presença da mãe na perícia dá segurança ao laboratório a nível de identificação do investigador, pois, obrigatoriamente, partilham alelos mãe- filho(a). Assim sendo, o reconhecimento e a identificação dos intervenientes na perícia são tão importantes quanto a determinação dos perfis genéticos.

O auxílio trazido à teoria abstrata do cálculo de probabilidades, pelas genéticas mendelianas familiar e populacional, permitiram concretizar os valores necessários à valorização probabilística da prova genética.

Uma característica muito importante da metodologia *bayesiana*, é o facto de permitir uma comunicação mais coerente e correta da interpretação da prova, evitando argumentação falaciosa.

A grande maioria dos casos em contexto de genética forense são investigações de paternidade com o trio, pretense pai, mãe e filho(a) ou com o duo, pretense pai e filho(a), o mesmo cálculo é feito em casos de investigação de maternidade, nomeadamente na identificação de cadáveres em identificação civil.

6.Referências bibliográficas

Aitken, C.G.G (2004). *Statistical Interpretation of Evidence: Bayesian Analysis*.

Bento, A.M., Semo, A., Lopes, V., Bogas, P., Brito, P., Serra, A., Andrade, L., Souto, L., Corte-Real, F., Anjos, M.J. – Population data for Central Portugal population with NGM amplification kit, *Forensic Science International: Genetics Supplement Series* 4 (2013) e152- e153.

Butler, J. M. (2012). *Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Methodology*. Academic Press, Elsevier.

Butler, J. M. (2015). *Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Interpretation*. Academic Press, Elsevier.

Corte-Real, F., Vieira, D. N. (2015). *Princípios de Genética Forense*. Imprensa da Universidade de Coimbra.

D.W. Gjertson, C.H. Brenner, M.P. Baur, A. Carracedo, F. Guidet, J.A. Luque, R.Lessig, W.R. Mayr, V.L. Pascali, M. Prinz, P.M. Schneider, N. Morling. - *ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing*, *Forensic Science International: Genetics* 1 (2007) 223-231.

ENFSI. (2010). *Recommended Minimum Criteria for the Validation of Various Aspects of the DNA Profiling Process*.

GHEP-ISFG. (2010). *Recomendaciones de la Comisión de Trabajo de Mezclas del GHEPISFG (GHEPMIX) Criterios mínimos recomendados para la Aceptación y Evaluación de Perfiles Mezcla: INTCF-Barcelona Servicio de Biología*.

Goodwin, W., Linacre, A., Hadi, S. (2011). *An Introduction to Forensic Genetics* (2ª ed.). Wiley-Blackwell.

Jeffreys A.J., Wilson V., Thein S.L (1985). Hypervariable minisatellite regions in human DNA, *Nature* 314:67-73.

J. Drábek. – *Validation of software for calculating the likelihood ratio for parentage and kinship*, *Forensic Science International: Genetics* 3 (2009) 112-118.

Lopes, V., Serra, A., Gameiro, J., Sampaio, L., Balsa, F., Oliveira, C., Batista, L., Corte-Real, F., Vieira, D.N., Vide, M.C., Anjos, M.J., Carvalho, M. – Allelic frequency distribution of 17 Strs from Identifiler and PowerPlex-16 in Central Portugal area and the Azores archipelago *Forensic Science International: Genetics* 4 (2009) e1-e7.

NP EN ISO/IEC 17025:2018 - Requisitos gerais de competência para laboratórios de ensaio e calibração.

Phillips, C., Fernandez-Formoso, I., Gelabert-Besada, M., García-Magariños, M., Amigo, J., Carracedo, A., Lareu, M.V – Global population variability in Qiagen Investigator HDplex STRs, *Forensic Science International: Genetics* 8 (2014) 36-43.

Pinheiro. M. F. (2010). *Genética Forense: Perspectivas da identificação genética*. Edições Universidade Fernando Pessoa.

Pinheiro M.F. (2008). *A perícia em Genética e Biologia Forense-Criminalística biológica in CSI Criminal: 11-40*. Edições Universidade Fernando Pessoa.

Procedimento interno – Colheita de amostras de referência Rev10 data 24-03-2022.

Procedimento interno – Valorização de resultados, cálculos estatísticos e elaboração de relatórios periciais Rev08 data 25-03-2022.

Promega. (2016b). *PowerPlex® Fusion 6C System - Technical Manual*.

Software Familias v.3.x: Kling, Daniel; Tillmar, Andreas; Egeland, Thore: "Familias 3 - Extensions and new functionality".

Software Familias v.1.97: Egeland, Thore; Mostad, Petter; Mevåg, Bente; Stenersen, Margurethe: "Beyond traditional paternity and identification cases. Selecting the most probable pedigree." *Forensic Science International* Vol 110, Nr. 1, 2000.

<https://www.thermofisher.com/order/catalog/product/4476135>(visitado 30/06/2022).

<https://worldwide.promega.com/products/forensic-dna-analysis-ce/str-amplification/powerplex-fusion-6c-system/?catNum=DC2705>(visitado 30/06/2022).

http://bdjur.almedina.net/citem.php?field=item_id&value=972648(visitado 20/06/2022).

<https://www.inmlcf.mj.pt/> (visitado a 13/02/2022).

Anexos

Anexo I. Frequências alélicas e parâmetros forenses de 17 loci STR da zona Centro de Portugal.

Allele	D8S1779 N = 2125	D21S11 N = 2125	D7S820 N = 2124	CSF1PO N = 2081	D3S1358 N = 2125	TH01 N = 2125	D13S317 N = 2108	D16S539 N = 2111	D2S1338 N = 1283	D19S433 N = 1283	VWA N = 2125	TPOX N = 2081	D18S51 N = 2115	D5S818 N = 2106	FGA N = 2125	PentaE N = 1229	PentaD N = 1217
2.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0041
4	-	-	-	-	-	0.0017	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
5	-	-	-	-	-	0.0002	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0614	0.0004
6	-	-	-	-	-	0.2099	-	-	-	-	-	0.0029	-	-	-	0.0008	-
6.3	-	-	0.0005	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
7	-	-	0.0174	0.0012	-	0.1457	-	-	-	-	-	0.0024	-	-	-	0.1534	0.0025
8	0.0111	-	0.1497	0.0051	-	0.1379	0.1355	0.0232	-	-	-	0.4976	-	0.0055	-	0.0138	0.0140
8.3	-	-	-	-	-	0.0002	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
9	0.0118	-	0.1281	0.0187	-	0.1875	0.0648	0.1186	-	-	-	0.1038	0.0007	0.0259	-	0.0073	0.1984
9.3	-	-	-	-	-	0.3028	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
10	0.0842	-	0.2796	0.2624	-	0.0141	0.0474	0.0611	-	0.0016	-	0.0574	0.0137	0.0572	-	0.0875	0.1183
10.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0007	-	-	-	-
11	0.0856	-	0.2321	0.3344	0.0014	-	0.3318	0.2859	-	0.0090	0.0002	0.3030	0.0078	0.3542	-	0.1371	0.1602
11.1	-	-	0.0002	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
12	0.1266	-	0.1528	0.3251	0.0028	-	0.2533	0.2866	-	0.1068	-	0.0315	0.1383	0.3789	-	0.2128	0.1890
12.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0608	-	-	-	-	-	-	-
13	0.3132	-	0.0332	0.0459	0.0014	-	0.1245	0.1876	0.0004	0.2654	0.0014	0.0002	0.1340	0.1655	-	0.1098	0.2054
13.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0109	-	-	-	0.0005	-	-	-
14	0.2188	-	0.0064	0.0065	0.1026	-	0.0418	0.0346	-	0.3125	0.1097	0.0005	0.1504	0.0126	-	0.0500	0.0756
14.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0241	-	-	-	-	-	-	-
15	0.1195	-	-	0.0007	0.2659	-	0.0007	0.0024	0.0016	0.1563	0.1125	0.0007	0.1487	0.0002	-	0.0346	0.0267
15.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0436	-	-	-	-	-	-	-
16	0.0271	-	-	-	0.2584	-	0.0002	-	0.0526	0.0510	0.2463	-	0.1480	-	-	0.0366	0.0033
16.2	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0129	-	-	-	-	-	-	-	-
17	0.0016	-	-	-	0.2019	-	-	-	0.2630	0.0035	0.2525	-	0.1156	-	0.0019	0.0456	0.0021
17.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0008	-	-	-	-	-	-	-
18	0.0005	-	-	-	0.1527	-	-	-	0.0803	-	0.1889	-	0.0629	-	0.0120	0.0167	-
18.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0008	-	-	-	-	-	-	-
19	-	-	-	-	0.0120	-	-	-	0.1079	-	0.0711	-	0.0411	-	0.0616	0.0147	-
19.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0002	-	-	-	-
20	-	-	-	-	0.0009	-	-	-	0.1465	-	0.0158	-	0.0227	-	0.1351	0.0069	-
20.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0002	-	-
21	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0320	-	0.0014	-	0.0095	-	0.1925	0.0037	-
21.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0028	-	-
22	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0312	-	0.0002	-	0.0031	-	0.1781	0.0053	-
22.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0066	-	-
23	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0994	-	-	-	0.0019	-	0.1532	0.0016	-
23.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0031	-	-
23.3	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0002	-	-
24	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0920	-	-	-	0.0002	-	0.1273	0.0004	-
24.2	-	0.0021	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0002	-	-	-
25	-	0.0002	-	-	-	-	-	-	0.0775	-	-	-	-	-	0.0849	-	-
25.2	-	0.0017	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
26	-	0.0007	-	-	-	-	-	-	0.0144	-	-	-	-	-	0.0304	-	-
26.2	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0002	-	-
27	-	0.0198	-	-	-	-	-	-	0.0012	-	-	-	-	-	0.0066	-	-
28	-	0.1459	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0026	-	-
29	-	0.2311	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	0.0005	-	-
29.2	-	0.0002	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
29.3	-	0.0005	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30	-	0.2503	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
30.2	-	0.0348	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31	-	0.0642	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
31.2	-	0.1172	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
32	-	0.0097	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-

V. Lopes et al. / Forensic Science International: Genetics 4 (2009) 41–47

Allele	D8S1779 N = 2125	D21S11 N = 2125	D7S820 N = 2124	CSF1PO N = 2081	D3S1358 N = 2125	TH01 N = 2125	D13S317 N = 2108	D16S539 N = 2111	D2S1338 N = 1283	D19S433 N = 1283	VWA N = 2125	TPOX N = 2081	D18S51 N = 2115	D5S818 N = 2106	FGA N = 2125	PentaE N = 1229	PentaD N = 1217
32.2	-	0.0821	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
33	-	0.0007	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
33.2	-	0.0325	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
34	-	0.0002	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
34.2	-	0.0052	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
35	-	0.0002	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
35.2	-	0.0007	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-	-
P	0.0839	0.8152	0.4146	0.0723	0.0537	0.7022	0.5933	0.6271	0.0544	0.1006	0.4564	0.2118	0.0445*	0.9304	0.3989	0.3347	0.9678
PE	0.6301	0.6763	0.6139	0.4528	0.5804	0.5835	0.5871	0.5765	0.7290	0.5994	0.6238	0.3946	0.7491	0.4489	0.6335	0.7631	0.6710
PD	0.8083	0.8353	0.8043	0.7111	0.7878	0.7887	0.7837	0.7814	0.8619	0.7906	0.8099	0.6455	0.8764	0.6994	0.8611	0.8810	0.8364
Ho	0.8047	0.8292	0.8060	0.7054	0.7967	0.8052	0.7747	0.7949	0.8527	0.7802	0.8108	0.6454	0.8747	0.7018	0.8659	0.8877	0.8217
He	0.8085	0.8355	0.8045	0.7113	0.7880	0.7888	0.7839	0.7816	0.8622	0.7909	0.8101	0.6457	0.8766	0.6996	0.8613	0.8813	0.8367

P: Hardy-Weinberg equilibrium (with a 0.0471 significance level); PE: a priori probability of exclusion; PD: power of discrimination; Ho: observed heterozygosity; He: expected heterozygosity.

* Bonferroni correction (0.05/17 = 0.0029).

Anexo II. Folha de cálculo MOD-SGBF-014. Cálculo de IP GlobalFiler + Fusion6C.

USAR FREQUÊNCIAS DA REGIÃO :				USAR FREQUÊNCIA MÍNIMA ?					
Centro				Processo nº :					
				SIM					
	Pretenso progenitor	Progenitor biológico	Filho(a)	Exclusões	ERROS	IP	X	Y	Observações
D3S1358					P.Progenitor Filho(a)				
VWA					P.Progenitor Filho(a)				
D16S539					P.Progenitor Filho(a)				
CSF1PO					P.Progenitor Filho(a)				
TPOX					P.Progenitor Filho(a)				
D8S1179					P.Progenitor Filho(a)				
D21S11					P.Progenitor Filho(a)				
D18S51					P.Progenitor Filho(a)				
D2S441					P.Progenitor Filho(a)				
D19S433					P.Progenitor Filho(a)				
TH01					P.Progenitor Filho(a)				
FGA					P.Progenitor Filho(a)				
D22S1045					P.Progenitor Filho(a)				
D5S818					P.Progenitor Filho(a)				
D13S317					P.Progenitor Filho(a)				
D7S820					P.Progenitor Filho(a)				
SE33					P.Progenitor Filho(a)				
D10S1248					P.Progenitor Filho(a)				
D1S1656					P.Progenitor Filho(a)				
D12S391					P.Progenitor Filho(a)				
D2S1338					P.Progenitor Filho(a)				
PentaE					P.Progenitor Filho(a)				
PentaD					P.Progenitor Filho(a)				
...									
IP Total (s/ freq. min) = 0.0000 = 0.000000E+00 W = 0.000000000000000000%				NOTAS 1. O genótipo do Progenitor biológico não é mandatório 2. Os alelos devem ser introduzidos por ordem ascendente		IP Total (c/ freq. min) = 0.0000 = 0.00000000E+00 W = 0.000000000000000000%			