

## **SNPs em genes de pigmentação humana para fins forenses: estudo em indivíduos fenotipicamente distintos**

Bolsista: Bruna Schroeder Oliveira<sup>1</sup>  
Orientador: Clarice Sampaio Alho<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul - Faculdade de Biociências; Avenida Ipiranga, 6681 – Prédio 12C, Porto Alegre/RS.

### **Resumo**

O objetivo da análise forense do DNA é determinar se uma pessoa é fonte doadora de um vestígio biológico de uma cena de crime ou se uma pessoa é biologicamente relacionada com outra. Para que se possa relacionar uma amostra-questionada (encontrada em uma cena de crime, por exemplo) é preciso que se tenha uma amostra-referência para compará-la. A amostra-referência pode ser oriunda de uma coleta especial de material biológico do indivíduo suspeito. Em outro caso, o perfil da amostra-questionada pode ser comparado com perfis presentes em Bancos de Perfis Genéticos, quando esses existirem. Em casos onde não há suspeito ou o perfil de DNA não está presente em bancos genéticos, a informação fornecida pelo perfil de DNA se torna muito limitada. Assim, o estudo de marcadores genéticos que possam prever informações sobre características fenotípicas de evidências biológicas podem ser úteis para a elucidação de casos forenses.

A pigmentação humana é um traço poligênico quantitativo que expressa suas características fenotípicas através das interações gene-gene. Devido ao custo, facilidade de estudo e baixas taxas de mutação, os Polimorfismos de Nucleotídeo Único (SNP) foram escolhidos para esse estudo. Com o objetivo de comparar as frequências alélicas e genotípicas para cada SNP na relação genótipo-fenótipo em dois grupos distintos [Grupo 1: indivíduos com muita pigmentação (olhos negros e pele muito escura); Grupo 2: indivíduos com pouca pigmentação (olhos azuis e pele muito clara)], construímos um sistema de genotipagem por SNaPshot que inclui oito SNPs de sete diferentes genes, cujas variantes alélicas estão fortemente associadas à presença ou não de melanina na pele e no olho.

A pesquisa (em andamento) está sendo realizada através da obtenção de amostras cedidas de doadores voluntários que possuem o fenótipo esperado, bem como consentirem em fornecer seus dados e seu material biológico para análise de DNA mediante registro de seu consentimento pela assinatura do TCLE (Termo de Consentimento Livre e Esclarecido).

A coleta de dados consiste em uma fotografia de cada olho do voluntário que posteriormente será analisada no programa “Colours” descrito por Otaka *et al.* (2002). Uma medição da cor da pele utilizando o padrão RGB e HSL. Duas amostras de células da mucosa oral que é colhida pela fricção de *swab* na porção interna da bochecha, o DNA destas células será obtido utilizando o kit Genomic DNA from Blood. Os SNPs serão amplificados e analisados através da técnica de SNaPshot (ABI PRISM® SNaPshot® Multiplex Kit).

### **Palavras-chave**

DNA; SnaPshot; Coloração pele; Coloração olho;