

Programa de Ayudas del GHEP-ISFG para Asistencia a Jornadas anuales de Genética Forense

Ferramentas de análise estatística de amostras de mistura de ADN: Quando o mesmo software fornece resultados diferentes

Camila Costa^{1,2,*}, Carolina Figueiredo^{1,2}, António Amorim^{1,2,3}, Lourdes Prieto⁴, Sandra Costa⁵, Paulo Miguel Ferreira⁵, Nádía Pinto^{2,3,6}

¹FCUP – Faculdade de Ciências da Universidade do Porto, Portugal

²i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Portugal

³PATIMUP – Instituto de Patologia e Imunologia Molecular da Universidade do Porto, Portugal

⁴Grupo de Medicina Xenómica, Instituto de Ciencias Forenses, Universidad de Santiago de Compostela, Santiago de Compostela, España

⁵LPC-PJ – Biologia, Laboratório de Polícia Científica da Polícia Judiciária, Lisboa, Portugal

⁶CMUP – Centro de Matemática da Universidade do Porto, Portugal

*Autor correspondente: camila75@live.com.pt

A elevada complexidade associada à análise genética de amostras recolhidas em cenas de crime está principalmente relacionada com o facto de o número de contribuidores ser desconhecido, com a quantidade e qualidade do ADN ser baixa e com a presença de efeitos estocásticos. A dificuldade e subjetividade na interpretação de amostras de casos reais foi o mote para o desenvolvimento de ferramentas que permitam mitigar essas condicionantes e quantificar a evidência genética. Atualmente, existem vários softwares de análise estatística de amostras de misturas baseados em modelos qualitativos ou quantitativos. O primeiro modelo considera apenas a informação qualitativa dos eletroferogramas (picos observados), enquanto o segundo modelo tem também em conta a informação quantitativa associada (altura/área do pico).

Independentemente de serem baseados no mesmo modelo ou em modelos diferentes, demonstrou-se que razões de verossimilhança calculadas por ferramentas informáticas distintas podem diferir em várias unidades na escala \log_{10} . Tais conclusões foram constatadas considerando pares simulados e reais de amostras de referência e de mistura.

Neste trabalho, usando igualmente pares de amostras de reais de referência e mistura, analisámos o efeito da variação dos valores dos parâmetros ao utilizar o mesmo software e suas versões. Especificamente, pretendemos quantificar i) o impacto da (ligeira) variação de alguns parâmetros do software (como drop-in ou correção FST) nos resultados estatísticos obtidos; e ii) a magnitude das diferenças nos resultados estatísticos fornecidos por diferentes versões do mesmo software.

Também neste caso, em que o mesmo software é utilizado, foram encontradas diferenças com várias unidades na escala \log_{10} . Com este trabalho, intentamos reforçar a importância de os especialistas perceberem os modelos estatísticos das diferentes ferramentas disponíveis, juntamente com a relevância da modelação e estimação correta dos parâmetros. Também aconselhamos a não confiar cegamente num resultado numérico e a analisar criticamente os resultados obtidos, sendo que o uso de mais de uma ferramenta na rotina casuística forense deve ser fortemente considerado.