

GHEP-ISFG - Início

https://ghep-isfg.org/pt-pt/

Área do Usuários

 Grupo de Línguas Espanhola e Portuguesa da International Society for Forensic Genetics

Informação Jornadas Workshops Controle de Qualidade Comissões de Trabalho Publicações

XXIV Jornadas do GHEP-ISFG

Praga, República Checa
9 – 10 de Setembro, 2019

Programa Completo Disponível →



Grupo de Trabalho

Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs

Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs



Proposto e aprovado nas XXII Jornadas GHEP-ISFG, 2017, Coimbra, Portugal

Coordenadores:

Nádia Pinto, IPATIMUP/i3S, Porto, Portugal

Leonor Gusmão, UERJ, Rio de Janeiro, Brazil

Gabriela Garcia, Manlab, Buenos Aires, Argentina

Objetivo:

Estudo das taxas de mutação no conjunto de marcadores STR do cromossoma X do Kit comercial **Investigator Argus X-12 QS** – Qiagen, análise de trios **pai-mãe-filha**.

Paternal and maternal mutations in X-STRs: a GHEP-ISFG collaborative study

Nádia Pinto^{1,2,3,*}, Vânia Pereira⁴, Carmen Tomas⁴, Silvia Loiola⁵, Elizeu F. Carvalho⁵, Nidia Modesti⁶, Mariana Maxzud⁶, Valeria Marcucci⁷, Hortensia Cano⁷, Regina Cicarelli⁸, Bianca Januario⁸, Ana Bento⁹, Pedro Brito⁹, Germán Burgos¹⁰, Elius Paz-Cruz¹¹, Laura Díez-Juárez¹², Silvia Vannelli¹³, Maria de Lurdes Pontes¹⁴, Gabriela Berardi¹⁵, Sandra Furfuro¹⁶, Alberto Fernandez¹⁷, Denilce Sumita¹⁸, Cecilia Bobillo¹⁹, Maria Gabriela García²⁰, Leonor Gusmão⁵

¹Institute of Pathology and Molecular Immunology from University of Porto (IPATIMUP), Portugal.

²Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, I3S, Universidade do Porto, Portugal.

³CMUP, Centro de Matemática da Universidade do Porto, Portugal.

⁴Section of Forensic Genetics, Department of Forensic Medicine, Faculty of Health and Medical Sciences, University of Copenhagen, Denmark.

⁵Laboratório de Diagnóstico por DNA (LDD), Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Brazil.

⁶Centro de Genética Forense. Poder Judicial de Córdoba, Argentina.

⁷Laboratorio Regional de Investigación Forense. Tribunal Superior de Justicia de Santa Cruz, Argentina.

⁸UNESP-Universidade Estadual Paulista, Faculdade de Ciências Farmacêuticas, Laboratório de Investigação de Paternidade-NAC, São Paulo, Brazil.

⁹Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P., Serviço de Genética e Biologia Forenses, Delegação do Centro, Portugal.

¹⁰Escuela de Medicina, Facultad de Ciencias de la Salud, Universidad de Las Américas (UDLA), Quito, Ecuador.

¹¹Laboratorio de ADN de la Fiscalía General del Estado, Quito, Ecuador.

¹²Departamento de Biología, Servicio de Criminalística de la Guardia Civil, Spain.

¹³Laboratorio Regional de Genética Forense, Poder Judicial de Río Negro, Argentina.

¹⁴Instituto Nacional de Medicina Legal e Ciências Forenses, I.P., Serviço de Genética e Biologia Forenses, Delegação do Norte, Portugal.

¹⁵PRICAI-Fundación Favalaro, Buenos Aires, Argentina.

¹⁶Laboratorio de Análisis de ADN Facultad de Ciencias Médicas Universidad Nacional de Cuyo, Mendoza, Argentina.

¹⁷LabGenetics: Laboratorio de Genética Clínica S.L., Madrid, Spain.

¹⁸ Genomic Engenharia Molecular Molecular, São Paulo, Brazil.

¹⁹Laboratorio de Genética Forense, Poder Judicial de la Provincia de La Pampa, Argentina

²⁰Laboratorio MANLAB, Área de Filiaciones, Buenos Aires, Argentina.

Paternal and maternal mutations in X-STRs: a GHEP-ISFG collaborative study

Nádia Pinto^{1,2,3,*}, Vânia Pereira⁴, Carmen Tomas⁴, Silvia Loiola⁵, Elizeu F. Carvalho⁵, Nidia Modesti⁶, Mariana Maxzud⁶, Valeria Marcucci⁷, Hortensia Cano⁷, Regina Cicarelli⁸, Bianca Januario⁸, Ana Bento⁹, Pedro Brito⁹, Germán Burgos¹⁰, Elius Paz-Cruz¹¹, Laura Díez-Juárez¹², Silvia Vannelli¹³, Maria de Lurdes Pontes¹⁴, Gabriela Berardi¹⁵, Sandra Furfuro¹⁶, Alberto Fernandez¹⁷, Denilce Sumita¹⁸, Cecilia Bobillo¹⁹, Maria Gabriela García²⁰, Leonor Gusmão⁵

NP premiada com uma “ISFG Short Term Fellowship”, de 07 a 19 de janeiro de 2019, tendo sido acolhida por LG no LDD-UERJ, Brasil.

Submetido como **Research Paper** à **Forensic Science International: Genetics**, a 19 de junho de 2019

Requeridas **Minor Revisions** a 24 de Agosto, a realizar até 23 de outubro.

Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs



Table 1. Population of origin and distribution of the 1,612 analyzed trios.

	Population	Nº of trios ^{a)}	Nº of unrelated haplotypes
Africa	Somalia - General population	73	b)
America	Greenland - General population	104	b)
	Argentina - Santa Cruz	140	250
	Argentina – Mendoza	70	140
	Argentina - Rio Negro	74	142
	Argentina - La Pampa	69	136
	Argentina - Buenos Aires	70	140
	Argentina – Cordoba	143	286
	Brazil - Rio de Janeiro	149	266
	Brazil - General population	70	140
	Brazil - São Paulo	141	282
	Ecuador - General population	180	300
Europe	Portugal - General population	140	278
	Portugal - North region	72	144
	Spain - General population	106	150
	Other populations	11	c)
	Total	1,612	2,654

a) Some trios are related.

Some haplotype data were not considered for population analyses since it: b) is partially published [25] or; c) concerns to few information scattered by several populations.

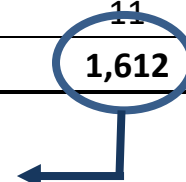
Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs



Table 1. Population of origin and distribution of the 1,612 analyzed trios.

	Population	Nº of trios ^{a)}	Nº of unrelated haplotypes
Africa	Somalia - General population	73	b)
America	Greenland - General population	104	b)
	Argentina - Santa Cruz	140	250
	Argentina – Mendoza	70	140
	Argentina - Rio Negro	74	142
	Argentina - La Pampa	69	136
	Argentina - Buenos Aires	70	140
	Argentina – Cordoba	143	286
	Brazil - Rio de Janeiro	149	266
	Brazil - General population	70	140
	Brazil - São Paulo	141	282
	Ecuador - General population	180	300
	Europe	Portugal - General population	140
Portugal - North region		72	144
Spain - General population		106	150
	Other populations	11	c)
	Total	1,612	2,654

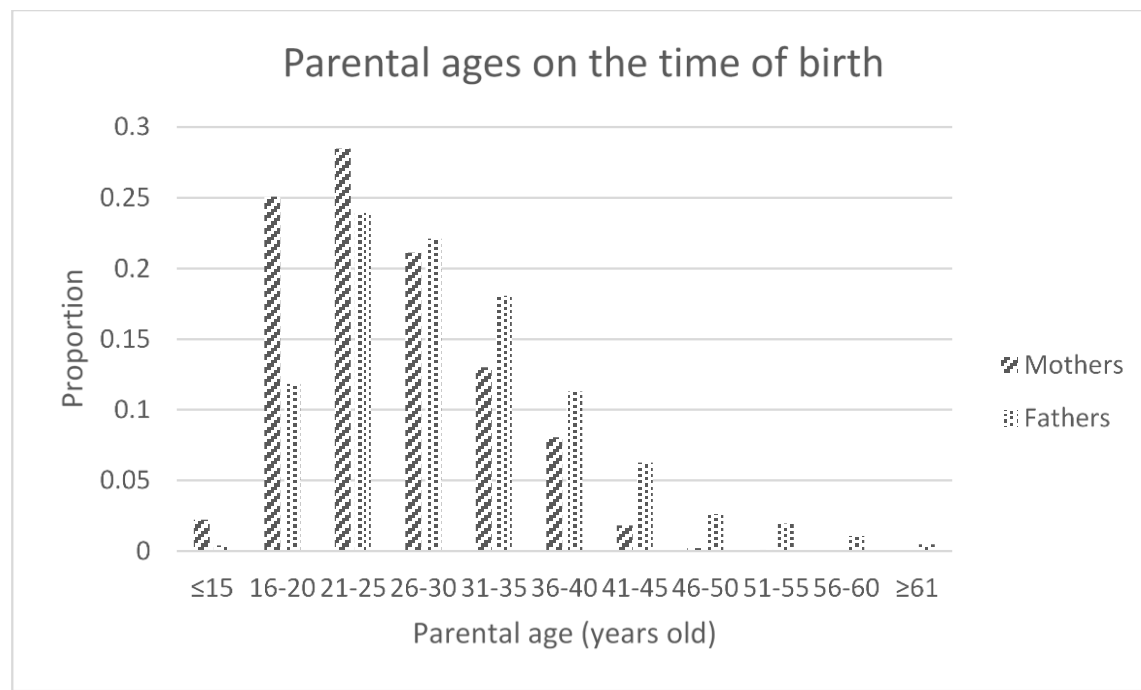
3,224 meioses/marcador



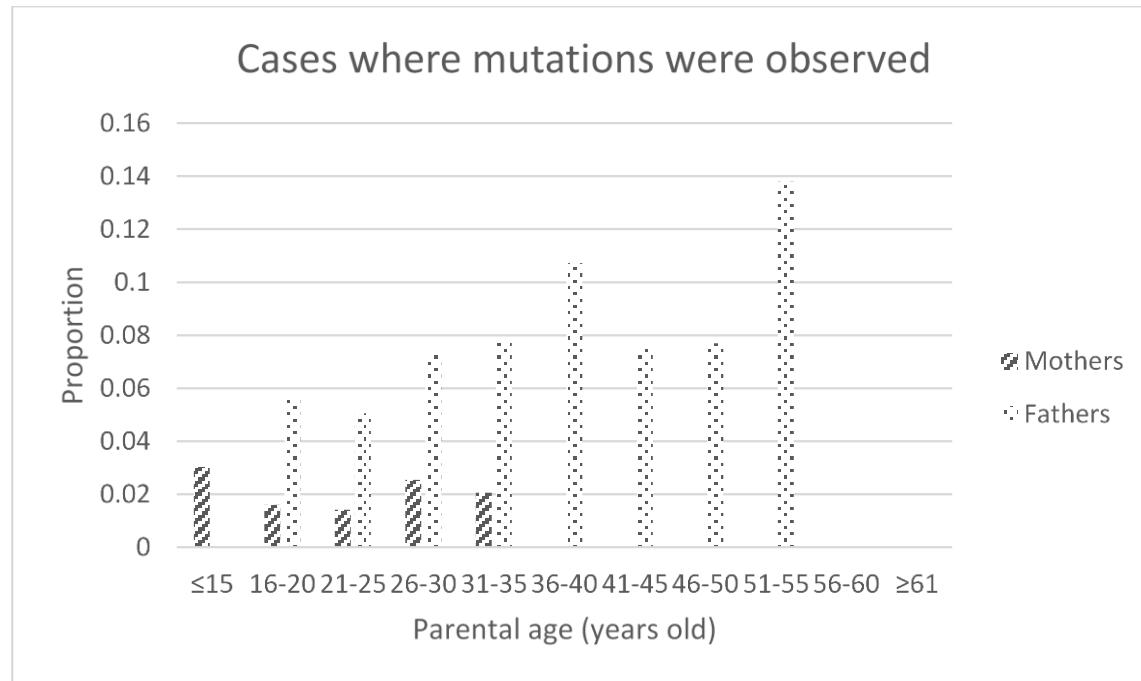
Razões de mutação e idade parental

Dos 1,612 trios analisados, informação sobre a idade (no ano de nascimento das filhas) foi obtida para 1,492 mães e 1,488 pais.

a.



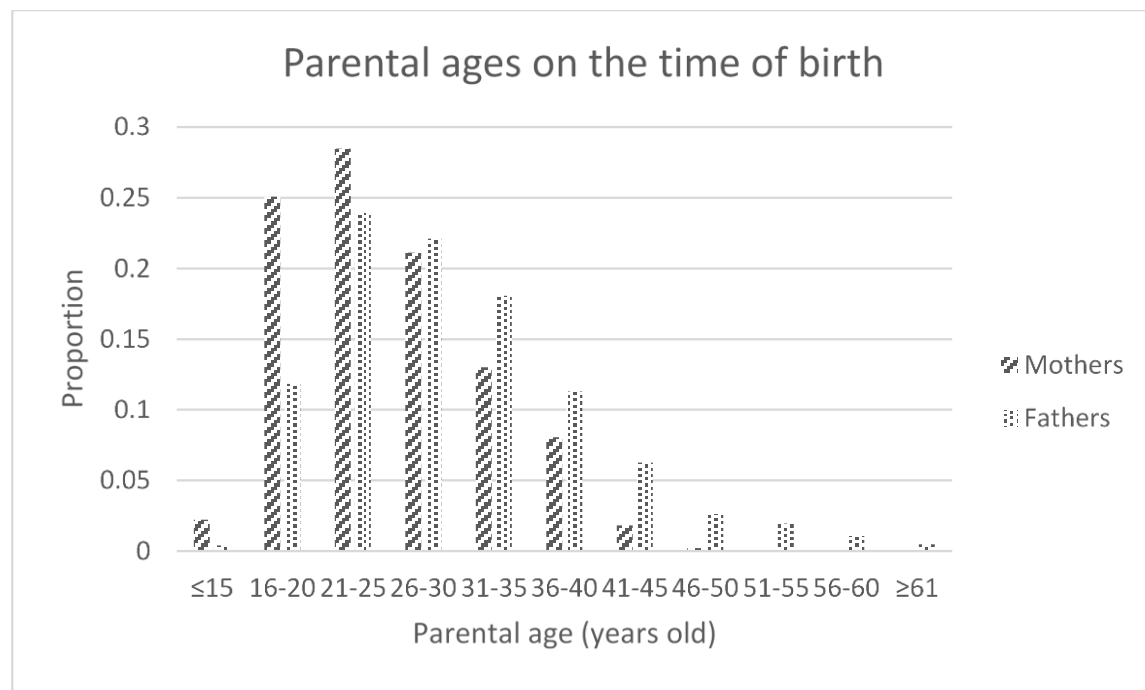
b.



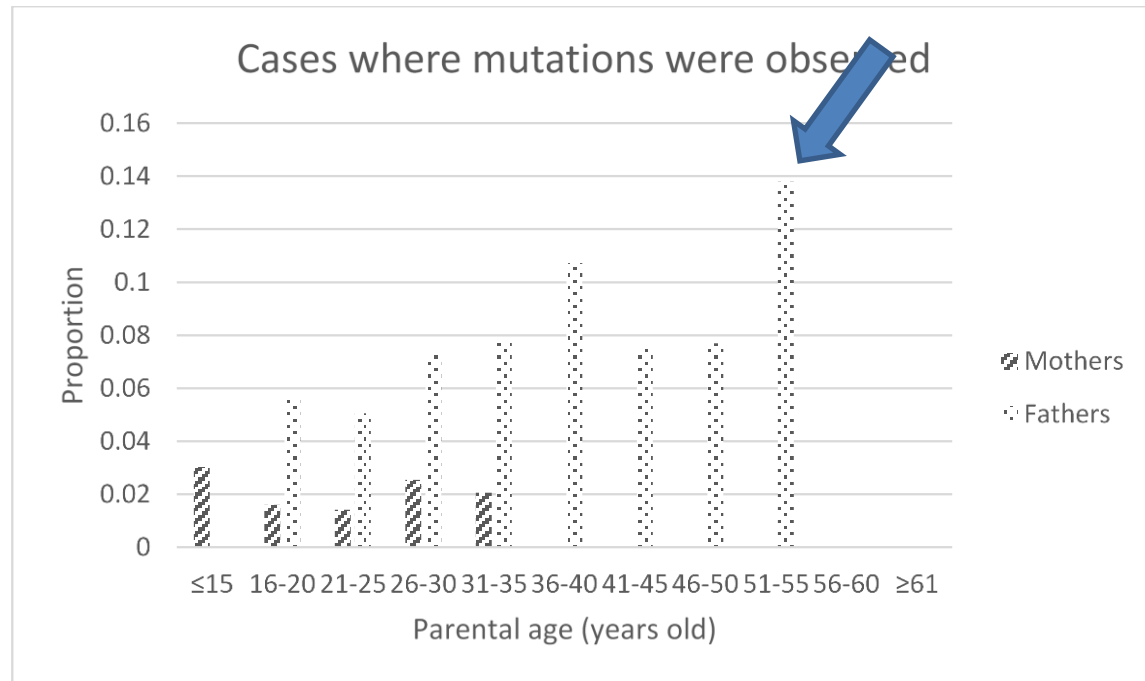
Razões de mutação e idade parental

Dos 1,612 trios analisados, informação sobre a idade (no ano de nascimento das filhas) foi obtida para 1,492 mães e 1,488 pais.

a.



b.



Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs



Table 3: Number of mutations considering the parental origin and the minimal number of gains (+) or losses (-) of repeats or bases that can explain the inconsistencies between parental and filial genotypes.

Most Parsimonious Parental origin	Type of mutation						Total
	The same (repeat variation)					Different (bp variation)	
	{-2}	{-1}	{+1}	{+2}	{-1} V {+1}	{+0.1}	
Paternal	2	62	48	2	0	0	114
Maternal	0	7	14	1	1	1	24
Undetermined	0	4	10	0	4	0	18
Total	2	73	71	3	6	1	156

Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs



Table 4: Estimates for locus specific mutation rates for male and female meiosis. A total number of 2*1612 meioses and a level of confidence equal to 5% were considered in the calculations. See Tables S5 and S6 for more information.

Markers	Mutation Rate (MR)					Paternal Mutation Rate (PMR)						Maternal Mutation Rate (MMR)						PMR/MMR (in trios)
	Estimated in Trios					Estimated in Duos			Estimated in Trios			Estimated in Duos			Estimated in Trios			
	# Mutations	# Meioses	MR	Lower	Upper	PMR	Lower	Upper	PMR	Lower	Upper	MMR	Lower	Upper	MMR	Lower	Upper	
DXS10103	6	3224	1.86E-03	6.83E-04	4.05E-03	3.10E-03	1.01E-03	7.22E-03	3.72E-03	1.37E-03	8.08E-03	0	0	2.29E-03	0	0	2.29E-03	-
DXS8378	2	3224	6.20E-04	7.51E-05	2.24E-03	0	0	2.29E-03	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	0	0	2.29E-03	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	1
DXS10101	10	3224	3.10E-03	1.49E-03	5.70E-03	4.96E-03	2.14E-03	9.76E-03	5.51E-03	2.46E-03	1.06E-02	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	6.89E-04	1.75E-05	3.64E-03	8
DXS10134	16	3224	4.96E-03	2.84E-03	8.05E-03	6.20E-03	2.98E-03	1.14E-02	6.62E-03	3.24E-03	1.19E-02	3.10E-03	1.01E-03	7.22E-03	3.31E-03	1.08E-03	7.62E-03	2
DXS10074	17	3224	5.27E-03	3.07E-03	8.43E-03	9.31E-03	5.22E-03	1.53E-02	1.05E-02	6.16E-03	1.68E-02	0	0	2.29E-03	0	0	2.29E-03	-
DXS7132	19	3224	5.89E-03	3.55E-03	9.19E-03	8.06E-03	4.30E-03	1.38E-02	9.58E-03	5.37E-03	1.57E-02	1.86E-03	3.84E-04	5.43E-03	2.21E-03	5.34E-04	5.97E-03	4.33
DXS10135	35	3224	1.09E-02	7.57E-03	1.51E-02	1.67E-02	1.11E-02	2.43E-02	1.72E-02	1.14E-02	2.49E-02	4.34E-03	1.75E-03	8.93E-03	4.47E-03	1.80E-03	9.16E-03	3.86
DXS7423	3	3224	9.31E-04	1.92E-04	2.72E-03	1.24E-03	1.50E-04	4.47E-03	1.24E-03	1.50E-04	4.47E-03	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	2
DXS10146	9	3224	2.79E-03	1.28E-03	5.29E-03	3.72E-03	1.37E-03	8.08E-03	4.19E-03	1.61E-03	8.79E-03	1.24E-03	1.50E-04	4.47E-03	1.40E-03	1.69E-04	4.85E-03	3
DXS10079	20	3224	6.20E-03	3.79E-03	9.56E-03	9.31E-03	5.22E-03	1.53E-02	1.16E-02	6.96E-03	1.82E-02	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	7.75E-04	1.96E-05	3.88E-03	15
HPRTB	5	3224	1.55E-03	5.04E-04	3.62E-03	1.24E-03	1.50E-04	4.47E-03	2.07E-03	4.27E-04	5.88E-03	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	1.03E-03	7.44E-05	4.24E-03	2
DXS10148	14	3224	4.34E-03	2.38E-03	7.28E-03	6.82E-03	3.41E-03	1.22E-02	6.82E-03	3.41E-03	1.22E-02	1.86E-03	3.84E-04	5.43E-03	1.86E-03	3.84E-04	5.43E-03	3.67

Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs



Table 4: Estimates for locus specific mutation rates for male and female meiosis. A total number of 2*1612 meioses and a level of confidence equal to 5% were considered in the calculations. See Tables S5 and S6 for more information.

Markers	Mutation Rate (MR)					Paternal Mutation Rate (PMR)						Maternal Mutation Rate (MMR)						PMR/MMR (in trios)
	Estimated in Trios					Estimated in Duos			Estimated in Trios			Estimated in Duos			Estimated in Trios			
	# Mutations	# Meioses	MR	Lower	Upper	PMR	Lower	Upper	PMR	Lower	Upper	MMR	Lower	Upper	MMR	Lower	Upper	
DXS10103	6	3224	1.86E-03	6.83E-04	4.05E-03	3.10E-03	1.01E-03	7.22E-03	3.72E-03	1.37E-03	8.08E-03	0	0	2.29E-03	0	0	2.29E-03	-
DXS8378	2	3224	6.20E-04	7.51E-05	2.24E-03	0	0	2.29E-03	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	0	0	2.29E-03	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	1
DXS10101	10	3224	3.10E-03	1.49E-03	5.70E-03	4.96E-03	2.14E-03	9.76E-03	5.51E-03	2.46E-03	1.06E-02	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	6.89E-04	1.75E-05	3.64E-03	8
DXS10134	16	3224	4.96E-03	2.84E-03	8.05E-03	6.20E-03	2.98E-03	1.14E-02	6.62E-03	3.24E-03	1.19E-02	3.10E-03	1.01E-03	7.22E-03	3.31E-03	1.08E-03	7.62E-03	2
DXS10074	17	3224	5.27E-03	3.07E-03	8.43E-03	9.31E-03	5.22E-03	1.53E-02	1.05E-02	6.16E-03	1.68E-02	0	0	2.29E-03	0	0	2.29E-03	-
DXS7132	19	3224	5.89E-03	3.55E-03	9.19E-03	8.06E-03	4.30E-03	1.38E-02	9.58E-03	5.37E-03	1.57E-02	1.86E-03	3.84E-04	5.43E-03	2.21E-03	5.34E-04	5.97E-03	4.33
DXS10135	35	3224	1.09E-02	7.57E-03	1.51E-02	1.67E-02	1.11E-02	2.43E-02	1.72E-02	1.14E-02	2.49E-02	4.34E-03	1.75E-03	8.93E-03	4.47E-03	1.80E-03	9.16E-03	3.86
DXS7423	5	3224	9.31E-04	1.92E-04	2.72E-03	1.24E-03	1.50E-04	4.47E-03	1.24E-03	1.50E-04	4.47E-03	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	2
DXS10146	9	3224	2.79E-03	1.28E-03	5.29E-03	3.72E-03	1.37E-03	8.08E-03	4.19E-03	1.61E-03	8.79E-03	1.24E-03	1.50E-04	4.47E-03	1.40E-03	1.69E-04	4.85E-03	3
DXS10079	20	3224	6.20E-03	3.79E-03	9.56E-03	9.31E-03	5.22E-03	1.53E-02	1.16E-02	6.96E-03	1.82E-02	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	7.75E-04	1.96E-05	3.88E-03	15
HPRTB	5	3224	1.55E-03	5.04E-04	3.62E-03	1.24E-03	1.50E-04	4.47E-03	2.07E-03	4.27E-04	5.88E-03	6.20E-04	1.57E-05	3.45E-03	1.03E-03	7.44E-05	4.24E-03	2
DXS10148	14	3224	4.34E-03	2.38E-03	7.28E-03	6.82E-03	3.41E-03	1.22E-02	6.82E-03	3.41E-03	1.22E-02	1.86E-03	3.84E-04	5.43E-03	1.86E-03	3.84E-04	5.43E-03	3.67

Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs: Ampliação



XXIII Jornadas GHEP-ISFG, Araraquara, 2018

Coordenadores e contactos:

Nádia Pinto, IPATIMUP/i3S, Porto, Portugal: npinto@ipatimup.pt; nmgapinto@gmail.com

Leonor Gusmão, UERJ, Rio de Janeiro, Brazil: leonorbgusmao@gmail.com

Gabriela Garcia, Manlab, Buenos Aires, Argentina: gabriela.garcia@manlab.com.ar

Objetivos:

Estudo das taxas de mutação no conjunto de marcadores STR do cromossoma X do Kit comercial **Investigator Argus X-12 QS** – Qiagen (**novas populações; + dados**).

Usar os dados obtidos anteriormente na primeira edição do exercício e os novos para encontrar uma **correlação entre as taxas (e o tipo) de mutação, o motivo repetitivo da sequência, o comprimento do alelo de origem e a população.**

Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs: Ampliação



XXIII Jornadas GHEP-ISFG, Araraquara, 2018

Coordenadores e contactos:

Nádia Pinto, IPATIMUP/i3S, Porto, Portugal: npinto@ipatimup.pt; nmgapinto@gmail.com

Leonor Gusmão, UERJ, Rio de Janeiro, Brazil: leonorbgusmao@gmail.com

Gabriela Garcia, Manlab, Buenos Aires, Argentina: gabriela.garcia@manlab.com.ar

Objetivos:

Estudo das taxas de mutação no conjunto de marcadores STR do cromossoma X do Kit comercial **Investigator Argus X-12 QS** – Qiagen (**novas populações; + dados**).

Usar os dados obtidos anteriormente na primeira edição do exercício e os novos para encontrar uma **correlação entre as taxas (e o tipo) de mutação, o motivo repetitivo da sequência, o comprimento do alelo de origem e a população.**

**Investigator Argus X-12 QS Kit
-37%**



Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs: Ampliação



Metodologia:

- Os coordenadores enviarão, a cada um dos laboratórios que manifestar interesse em participar, um **formulário** com toda **informação** requerida e no **formato** mais adequado ao seu tratamento.
- Os dados analisados serão referentes a **trios pai-mãe-filha (kit Argus X12-QS)**, em situações em que a relação biológica está assegurada pela análise de marcadores autossômicos.
- Serão feitas inferências estatísticas tentando **relacionar o tipo de mutação com a sequência do motivo repetitivo, o comprimento do alelo de origem e a população.**

Estudo de mutações num conjunto de 12 X-STRs: Ampliação



Prazos:

- Manifestação de interesse de participação: **até 15 de outubro de 2019**
- Envio da informação genética: **até 31 de junho de 2020**

Notas:

- Os laboratórios participantes deverão enviar certificados do exercício de controle de qualidade do GHEP-ISFG (ou outros, SAGF, p. ex.) dos últimos anos (2017-2019), demonstrando a obtenção de resultados corretos para os marcadores do Investigator Argus X-12 QS – Qiagen **até 01 de maio de 2020**.
- Para a publicação dos dados estabelece-se o limite de um autor para cada 70 trios de indivíduos genotipados, para um máximo de 2 autores por laboratório.
- Os autores serão ordenados em função do número de trios analisados (por autor) e, para laboratórios com igual número, por ordem alfabética.

Obrigada!
Gracias!