
REVISTA DO HOSPITAL DE CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE E
FACULDADE DE MEDICINA DA UNIVERSIDADE DO RIO GRANDE DO SUL

REVISTA HCPA 2005; 25 (Supl 1) :1-251



^a
Semana Científica
do Hospital de Clínicas de Porto Alegre
12º Congresso de Pesquisa e Desenvolvimento em Saúde do Mercosul

Anais

REVISTA HCPA - Volume 25 (Supl 1) - Setembro 2005
International Standard Serial Numbering (ISSN) 0101-5575
Registrada no Cartório do Registro Especial de Porto Alegre sob nº 195 no livro B, n.2
Indexada no LILACS

A Correspondência deve ser encaminhada para: Editor da Revista HCPA - Largo Eduardo Zaccaro Faraco - Rua Ramiro Barcelos, 2350
90035-903 - Porto Alegre, RS - Tel: +55-51-2101.8304 - www.hcpa.ufrgs.br

DETERMINAÇÃO DAS FREQUÊNCIAS DE SHORT TANDEM REPEATS (STRS) NO CROMOSSOMO Y EM INDIVÍDUOS DO RIO GRANDE DO SUL

RODRIGO RODENBUSCH; ANA CAROLINA MARDINI; ALINE ALBECHE FARIAS ESTIVALET; ANDRÉ ZORATTO GASTALDO; SIMONE SCHUMACHER; MARIA HELENA ALBARUS; ROBERTO GIUGLIANI; MARIA LUIZA SARAIVA PEREIRA.

Diferentes marcadores distribuídos pelo genoma podem ser utilizados para identificar um indivíduo. Entre eles, os denominados short tandem repeats (STR) são largamente utilizados, tanto aqueles localizados nos cromossomos autossômicos como os encontrados no cromossomo Y e no cromossomo X. Entretanto, durante a última década, muitas pesquisas demonstraram a existência de polimorfismos nesses marcadores. O objetivo deste estudo foi estabelecer, na população regional, a frequência de 12 loci do cromossomo Y (DYS19, DYS385a, DYS385b, DYS389I, DYS389II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438 e DYS439) e determinar as taxas de mutação de cada locus. A população testada foi composta por 162 pares de pais e filhos cuja paternidade tinha sido previamente confirmada pelo uso de STRs autossômicos, atingindo uma probabilidade de paternidade igual ou superior a 99,99%. O DNA foi isolado a partir de sangue periférico, utilizando o kit comercial Wizard[®] Genomic DNA Purification Kit (Promega). As regiões de interesse foram amplificadas pela PCR multiplex com primers marcados com fluorescência. A análise dos fragmentos amplificados foi realizada por eletroforese capilar no analisador genético ABI 3100 (Applied Biosystems). Na amostra analisada, foram determinados 151 haplótipos distintos e mutações foram encontradas nos loci DYS19, DYS390, DYS439 e DYS437. Os resultados obtidos permitiram ainda a determinação da frequência dos alelos desses marcadores na nossa população. Além disso, após a determinação da frequência de mutações e das taxas de mutação dos loci estudados foi possível comprovar que a utilização desses marcadores apresenta um alto poder de discriminação na correta identificação de indivíduos.