



ESTIMATIVA DA TAXA DE MUTAÇÕES EM MARCADORES STRS AUTOSSÔMICOS NA POPULAÇÃO DE GOIÂNIA

NAYARA LOPES DE SOUZA, THAÍS CIDÁLIA VIEIRA

nayarabio92@gmail.com

Objetivo: O presente estudo analisou 15 regiões STR autossômicas do genoma humano, com o objetivo de estimar as taxas de mutações presentes na população do Estado de Goiás, Brasil, para aplicação em estudos populacionais e identificação humana, visando interpretação correta dos resultados dos perfis genéticos. **Método:** A amostra foi obtida de casos de paternidade, todos na cidade de Goiânia, entre Agosto de 2012 a Agosto de 2013. O DNA foi extraído a partir de Cartões FTA (Whatman Bioscience, Cambridge, UK), seguido de amplificação STRs, onde foram realizadas utilizando o kit PCR PowerPlex 16 System (Promega Corporation, EUA) e Kit AmpFISTR® Indetifiler™ PCR Amplification (Applied Biosystems). Os amplicons foram separados por eletroforese capilar com analisador genético ABI 3500 (Life Technology, Applied Biosystems). Os perfis alélicos foram analisados com o software GeneMapper 2.1 (Applied Biosystems) e as taxas de mutações foram calculadas e testadas com um intervalo de confiança de 95% derivado de uma distribuição binomial. **Resultados:** Foram identificadas 134 mutações nos 15 loci STR analisados a partir de 28,448 transferências alélicas. Os marcadores FGA e D18S51 apresentaram uma maior taxa de mutação, enquanto TPOX e TH01 apresentam uma menor taxa. Encontrou-se uma maior taxa de mutações de origem paterna, cerca de quatro vezes maior quando comparado a mutações maternas, o que indica que as mudanças nos gametas masculinos são mais frequentes. **Conclusão:** Portanto, a partir dos resultados obtidos neste estudo as taxas de mutações STRs poderão ser usadas nas análises estatísticas dos testes de paternidade e análises forenses realizadas na população de Goiânia, garantindo maior confiabilidade dos resultados de investigações de vínculo genético.

Palavras-chave: Marcadores Autossômicos. Mutações. Teste de Paternidade.