



**PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE GOIÁS**

ANA VITORIA RODRIGUES DOS SANTOS  
MARIANA OLIVEIRA SILVA

**STR's: UMA DÚVIDA QUE SURGE COM NOVOS CONHECIMENTOS**

GOIÂNIA  
2023

ANA VITORIA RODRIGUES DOS SANTOS  
MARIANA OLIVEIRA SILVA

STR's, UMA DÚVIDA QUE SURGE COM NOVOS CONHECIMENTOS

Trabalho de conclusão de curso apresentado à Pontifícia Universidade Católica de Goiás – PUC Goiás, como parte dos requisitos necessários à obtenção do título de Biomedicina.  
Orientadora: Katia Karina Verolli de Oliveira Moura.

GOIÂNIA  
2023

## SUMÁRIO

HISTÓRICO.....	5
O QUE SÃO STRs? .....	<b>Error! Bookmark not defined.</b>
TIPOS DE MARCADORES STRs EM CADA REGIÃO DO BRASIL AO LONGO DO TEMPO..	11
FORMAÇÃO DO BANCO DE DADOS .....	12
FENÓTIPO .....	13

## RESUMO

Neste trabalho será abordado sobre os novos avanços dos STR's, que desde o século XX vêm sendo analisados e estudados por pesquisadores como: Alec J. Jeffreys. Os *Short Tandem Repeats* fazem parte dos marcadores de DNA genômico no qual apresentam-se repetições de 2 a 4 nucleotídeos, podendo haver 30 alelos em uma sociedade para 1 locus. Entidades como: FBI, INTERPOL e FSS, desenvolveram uma padronização dos bancos de dados, onde há uma variação dos tipos de marcadores existentes que são usados para a identificação de indivíduos. No Brasil, ocorreram avanços no âmbito do banco de dados com intuito de contribuir para a investigação forense. Passou-se a compreender a diversidade dos tipos de povos e cada região desenvolveu seu próprio marcador. Em conclusão, foi viável adotar os mesmos STR utilizados pelo FBI, pois a determinação de cada indivíduo independe do seu fenótipo e sim do gene presente em seu DNA. A importância do fenótipo se dá pelo conjunto de características observáveis de um indivíduo, as quais foram determinadas pelo conjunto de genes. Portanto, com novos estudos, notou-se que determinados loci utilizados como marcadores STR estão presentes em casos de doenças; sendo assim, podem conter influência do fenótipo.

**Palavras-chave:** STR's, Fenótipo, Genética Forense, Investigação, DNA.

## ABSTRACT

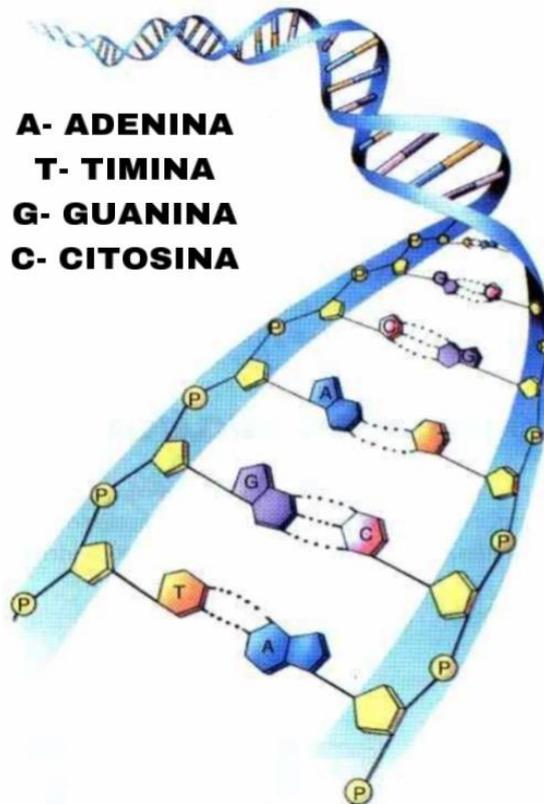
This paper will address the new advances of STR's, which since the 20th century have been analyzed and studied by researchers such as Alec J. Jeffreys. Short Tandem Repeats are part of genomic DNA markers in which there are repetitions of 2 to 4 nucleotides, and there may be 30 alleles in a society for 1 locus. Entities such as: FBI, INTERPOL and FSS, have developed a standardization of databases, where there is a variation of the existing types of markers that are used for the identification of individuals. In Brazil, advances have been made in the field of databases to contribute to forensic investigation. The diversity of people's types began to be understood, and each region developed its own marker. In conclusion, it was feasible to adopt the same STRs used by the FBI, because the determination of each individual is independent of its phenotype, but rather of the gene present in its DNA. The importance of phenotype is given by the set of observable characteristics of an individual, which have been determined by the set of genes. Therefore, with new studies, it has been noted that certain loci used as STR markers are present in cases of disease; thus, they may have an influence on the phenotype.

**Keywords:** STR's, Phenotype, Forensic Genetics, Investigation, DNA.

## HISTÓRICO

O estudo de Gregor Mendel sobre a reprodução das ervilhas e a conclusão da hereditariedade em 1865, tornou-se um suporte para o estudo dos genes. Após 80 anos transcorridos dos estudos mendelianos, Watson e Crick descreveram a estrutura do DNA (MIKO I, 2008).

**Figura 1 - DNA**



**Fonte:** Blog Bio radicais livres.

Disponível em: <http://biobioradicaislivres.blogspot.com/p/radicais-livres.html>

Em meados do século XX, com os estudos dos grupos sanguíneos ABO, foi possível iniciar os estudos forenses (JORDE LB et al, 2001), assim como outros sistemas de proteínas marcadoras como os componentes grupo-específicos (transferrina, albumina, ceruloplasmina, haptoglobina, fosfoglicomutase-1, fosfatase ácida, esterase D,) mostrou-se ser variável entre diferentes grupos populacionais e auxiliar na identificação humana (MARTINEZ MAM, 2001).

As proteínas como a transferrina, albumina, ceruloplasmina, haptoglobina, fosfoglicomutase-1, fosfatase alcalina, esterase D, dentre outras, estão organizadas em níveis insuficientes para tipagem na maioria dos tecidos humanos e são relativamente instáveis ao original exteriorizada ao ambiente (GONDIM SMG, 2002).

Dessa forma, a análise da estrutura do DNA se tornou a principal amostra, pois compreende uma maior variação genética, além de estar presente em todas as células nucleadas e ser mais estável em amostras forenses. Com o aperfeiçoamento do conhecimento a respeito do DNA,

comparações entre populações permitiram uma melhor análise e amostras mais estáveis (BUDOWLE B e VAN DAAL A, 2011). (**Figura 1**)

Em 1985, o geneticista britânico Alec J. Jeffreys utilizou pela primeira vez um DNA genômico humano com o intuito de auxiliar o trabalho policial e esclarecer casos de paternidade ou até mesmo relacionados com a imigração. Foi através da técnica de polimorfismo de comprimento de fragmentos de restrição, onde foi analisada as regiões de repetição na sequência de DNA clivadas através de endonucleases, por meio de fragmentos grandes de tamanhos variáveis (BARBOSA RP, et al, 2018).

O DNA genômico é composto por moléculas que tem a forma de 2 fitas, formada por bases nitrogenadas as quais são de 4 tipos: A, T, C e G, açúcar (desoxirribose) e por um ácido (Fosfórico). O DNA tem como importância armazenar toda a informação genética da célula. A partir dele, serão sintetizadas as proteínas necessárias para o desenvolvimento e manutenção do organismo (WATSON JD et al., 2009). (**Figura 1**)

Existem alguns marcadores de DNA genômico, como: SSLP, VNTRs e STR. Os marcadores genéticos são sequências de DNA que fornecem importantes informações, permitindo que haja comparações entre um ou mais indivíduos. O DNA mitocondrial e o cromossomo Y são exemplos de marcadores genéticos de ancestralidade, ou seja, eles ajudam na identificação paterna e materna (FALEIRO FG, et al., 2007).

Os STRs (*Short Tandem Repeats* ou Repetições Curtas Consecutivas) apresentam pequenas repetições de 2 a 4 nucleotídeos onde, geralmente, são observados até 30 alelos em uma população para apenas 1 locus. Os VNTR (*Variable Number of Tandem Repeats*) exibem uma enorme variabilidade e são constituídos de 9 a 100 pares de bases repetidos sequencialmente em loci cromossômicos. Já os SSLP (*Simple Sequence Length Polymorphism*) são de polimorfismo de comprimento de sequência simples (BOTSTEIN D, et al., 1980). (**Quadro 1**)

**Quadro 1** - Principais diferença entre os marcadores VNTR e STR

Marcadores	Composição	Vantagens	Desvantagens
VNTR	9 a 100 pb	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Comportam-se como uma impressão digital de uma pessoa;</li> <li>• Podem ser analisadas em gel de agarose.</li> </ul>	Exigem um DNA inteiro com cerca de 500 a 1000 ng para serem analisadas
STR	2 a 7 pb	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Tamanho de fragmentos reduzidos (<math>\leq 350</math> pb);</li> <li>• Alto grau de degradação;</li> <li>• Analisa melhor em PCR multiplex;</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• São lidas após amplificação;</li> <li>• Alto custo</li> </ul>

**Fonte:** JÚNIOR NBO et al. Uso de marcadores moleculares na genética forense: breve panorama histórico, possibilidades e limitações dos principais marcadores e indicativos para o campo no Brasil. Julho, 2021. Disponível em: [https://www.researchgate.net/figure/Figura-2-Principais-diferenca-entre-os-marcadores-VNTR-e-STR\\_fig1\\_353447583](https://www.researchgate.net/figure/Figura-2-Principais-diferenca-entre-os-marcadores-VNTR-e-STR_fig1_353447583)

## O QUE SÃO STRs?

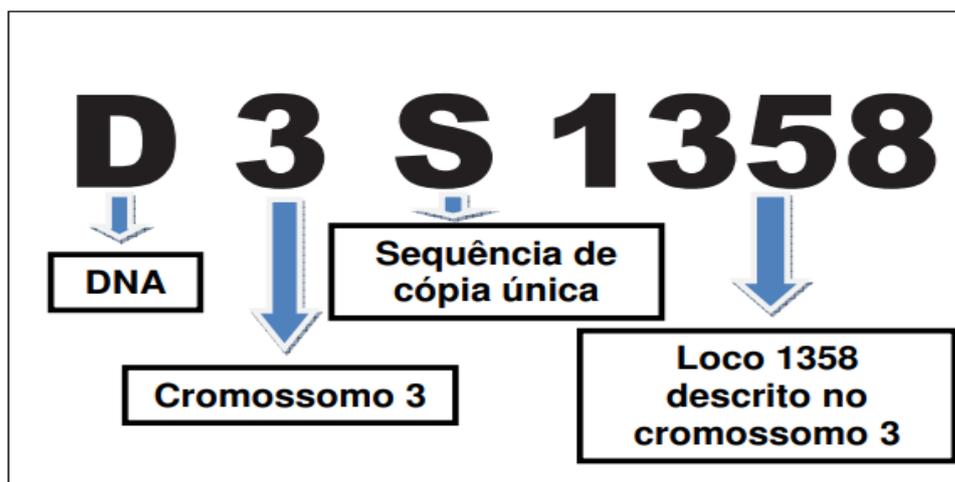
Os STR's são altamente informativos e extremamente úteis para a prática forense. O padrão de fragmentos é característico e herdado por indivíduos geneticamente relacionados, uma vez que a localização dos sítios de restrição é típica (SALA A, et al., 1997). Eles são extremamente polimórficos e de comprimentos variados, geralmente possuem de 1 a 6 nucleotídeos com repetições lado a lado; os mais utilizados na genética forense são aqueles considerados tetranucleotídeos (4 pares de bases) (BUTLER JM, 2009).

Sua classificação se organiza do seguinte modo: mononucleotídeo (A)<sub>n</sub>, dinucleotídeo (CA)<sub>n</sub>, trinucleotídeo (CGT)<sub>n</sub>, tetranucleotídeo (CAGA)<sub>n</sub>, pentanucleotídeo (AAATT)<sub>n</sub> ou hexanucleotídeo (CTTTAA)<sub>n</sub>, na qual o "n" se trata do número de variáveis (ARAUJO SK, 2017). Outro fator considerável é que os STR's possuem tamanhos reduzidos, o que facilita quando se tem uma pequena quantidade de amostra de DNA (BUTLER JM, 2009).

Por conta da composição dos STR's, eles podem ser amplificados pela técnica da reação em cadeia de polimerase (PCR); esta técnica se baseia nas cópias de locus utilizando iniciadores que permitem a ação da enzima DNA polimerase na produção da cadeia complementar (ARAUJO SK, 2017). Logo, pode-se criar sistemas Multiplex compostos de diversos iniciadores gerando amplificação de múltiplos alvos de diagnóstico na perícia forense (VALLONE PM et al., 2008).

Para que se tenha uma organização a respeito da diferenciação de cada STR, foram criadas nomenclaturas dos microssatélites convencionados pela Sociedade Internacional de Genética Forense (ISFG) que se constituem a partir da seguinte exemplificação: D18S51, sendo o "D" oriundo de DNA, o "18" é o cromossomo em que ele está presente, o "S" demonstra o STR e o "51" expressa sua identificação exclusiva (SANTOS SM, 2014). (**Figura 2**)

**Figura 2 - Nomenclatura de um marcador STR autossômico**



**Fonte:** BUTLER JM, 2005. Adaptado. Disponível em: <https://repositorio.ufpe.br/bitstream/123456789/11894/1/Tese%20%20Sandra%20Maria%20dos%20Santos.pdf>

Todavia, existem outros tipos de nomenclaturas que estão relacionadas com a posição sendo em íntrons ou genes; com isso, utiliza-se a terminologia de suas respectivas regiões codificantes

como vWA (íntron 40 do gene fator de coagulação von Willebrand), TPOX (íntron 10 do gene humano da tireoide peroxidase), TH01 (íntron 10 do gene humano da tirosina hidroxilase). Além dos STR autossômicos são utilizados também os sexuais, principalmente o Y-STR (microsatélites o cromossomo Y) com o fim de distinção genética como em amostras de DNA misturados com alta contribuição de material 14 genético feminino. (SANTOS SM, 2014).

As análises de STR's são extremamente importantes para a ciência forense, especialmente com a fundação de bancos de dados que armazenam as frequências alélicas de STR's das populações. Os cálculos estatísticos utilizam como base as frequências alélicas de cada marcador STR encontrado em representantes da população estudada (GILL P, 2006).

Há ainda a utilização de marcadores de STR's do cromossomo Y que podem identificar com precisão a qual linhagem aquele indivíduo pertence, além da importância dos estudos evolucionários e do teste de exclusão de paternidade (SANTOS FR et al., 1998). (**Figura 3**)

**Figura 3** - Representação esquemática do cromossomo Y humano, destacando as regiões pseudoautossômicas (PAR1 e PAR2) e a localização dos marcadores STR-Y na região NRY

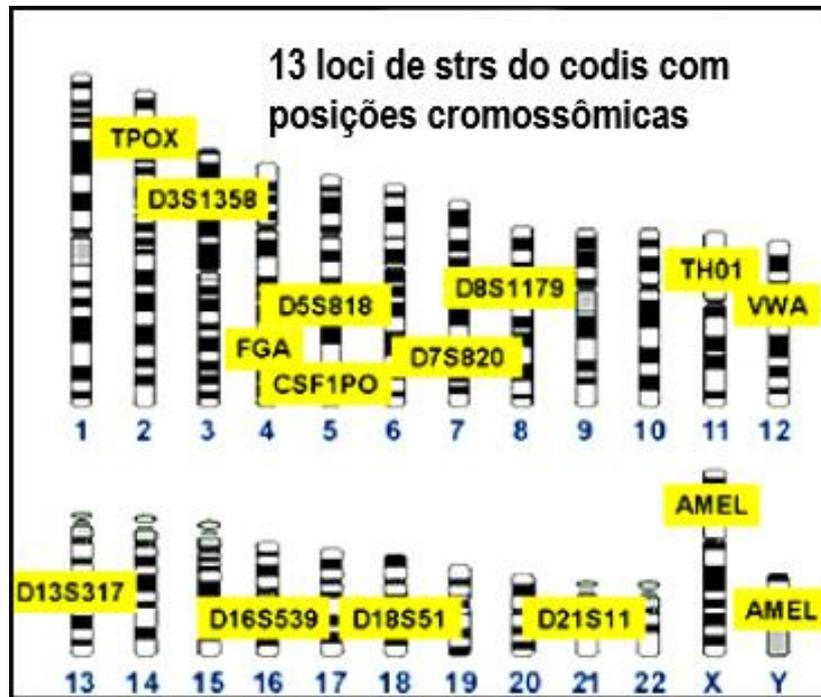


**Fonte:** Góis, 2006; Martins, 2008; Geystelen et al., 2013.  
Disponível em: <https://files.cercomp.ufg.br/weby/up/101/o/Thais.pdf>

Foi em 1988 que o FBI (*Federal Bureau of Investigation*) usou pela primeira vez a técnica de investigação forense através do DNA. A partir de 1990, nos Estados Unidos da América, surgiram grandes progressos e houve a criação do maior e mais importante Banco de Dados que é padronizado e cujo nome é o seguinte: *Combined DNA Index System* (CODIS – Sistema de Índice de

DNA Combinado) que continham 13 loci: TPOX, D3S1358, FGA, D5S818, CSF1PO, D7S820, D8S1179, THO1, VWA, D13S317, D16S539, D18S51 e D21S11 (BUTLER JM e WATSON JD, et al., 2009). (Figura 4)

**Figura 4** - Marcadores de identificação do CODIS e suas respectivas posições nos cromossomos



**Fonte:** PICANÇO JB. Estudo de trialelias no marcador forense *tpox* e caracterização do terceiro alelo. Porto Alegre, 2014. Adaptada pelas autoras. Disponível em: <https://tede2.pucrs.br/tede2/bitstream/tede/5492/1/459291.pdf>

Entre os anos de 2016 e 2017, o FBI ampliou seus estudos para determinar marcadores genéticos adicionais para agregar no CODIS, são eles: D1S1656, D2S441, D2S1338, D10S1248, D12S391, D19S433 e D22S1045, tendo como principal objetivo aumentar a porcentagem de identificação. (VIEIRA S, 2011).

Já na Europa em meados de 1999, em conformidade com a padronização do Conselho da União Europeia, foram estabelecidos, inicialmente 7 loci de acordo com a Norma Padrão Europeia (*European Standard Set - ESS*) definindo como marcadores ideais para auxiliar na identificação criminal humana. E em conformidade com a padronização do grupo europeu: *European DNA Profiling Group* (EDNAP) e *European Network of Forensic Science Institutes* (ENFSI) foram pactuados os seguintes sistemas: HUMTH01, HUMVWFA, HUMD21S11 e HUMFIBRA/FGA, HUMD3S1358, HUMD8S1179, HUMD18S51 e amelogenina (TORRES SRR, 2014). (Figura 5)

**Figura 5** – Técnica de escolha de STR's determinada pelas agências FBI, ESS e INTERPOL

	Repetições	Nº de alelos	FBI	FSS	INTERPOL
D2S1338	[TGCC][TTCC]	20		✓	
D3S1358	[TCTG][TCTA]	10	✓	✓	✓
D5S818	AGAT	10	✓		
D7S820	GATA	11	✓		
D8S1179	[TCTA][TCTG]	10	✓	✓	✓
D13S317	TATC	8	✓		
D16S539	GATA	8	✓	✓	
D18S51	AGAA	15	✓	✓	✓
D19S433	AAGG	19		✓	
D21S11	[TCTA][TCTG]	69	✓	✓	✓
CSF1P0	TAGA	15	✓		
FGA	CTTT	19	✓	✓	✓
THO1	TCAT	7	✓	✓	✓
TPOX	GAAT	7	✓		
vWA	[TCTG][TCTA]	10	✓	✓	✓
Amelogenina	106 bp /112 bp	2	✓	✓	✓

**Fonte:** Moodle USP. Disponível em:

<https://edisciplinas.usp.br/mod/book/view.php?id=2438566&chapterid=20686>

Entretanto, foi apenas em 2009 que o ESS modificou os 7 loci descritos acima, ao substituir as nomenclaturas e acrescentar mais 5 loci, tornando, por fim, 12 loci (BUTLER, 2006-2009). São eles: THO1, vWA, FGA, D21S11, D3S1358, D8S1179, D18S51, D10S124, D22S1045, D2S441, D12S391, D1S1656 (TORRES SRR, 2014). (**Figura 3**)

No Brasil, em 1988 se iniciou a utilização da metodologia de “impressões digitais de DNA” (*imprinting genético*) utilizando a sonda multilocal M13 (VIEIRA S, 2011). Após 2 anos acrescentaram outras sondas: a F10 e DNF24 (PENA SDJ, 2005). A sonda F10 foi elaborada pelo grupo de pesquisa da UFMG (*Universidade Federal de Minas Gerais*). A junção desta sonda com a DNF24 fez com que a capacidade de revelar fragmentos do DNA se tornasse ainda mais precisa e confiável (PENA SDJ, 2005).

Estas sondas possuem grande importância para o avanço das investigações criminais forenses realizadas no Brasil; contudo, com o passar do tempo, notou-se que o melhor caminho seria seguir o padrão indicado pelo FBI utilizando os 13 marcadores como nos Estados Unidos da América (ARANHA THC, 2012).

Em 1995, foi concretizado e inaugurado o primeiro laboratório de DNA de Polícia Civil no Brasil, localizado no Distrito Federal. Com este avanço, surgiram grandes oportunidades de melhorias e apoios para as investigações criminais (SILVA LAF et al., 2013). Entretanto, mesmo com a ascensão dos estudos no Brasil, existe uma questão que foi levantada: a grande miscigenação presente no Brasil que consiste na união de povos de diferentes etnias, alterando a frequência gênica e genotípica da população (WAIZBORT R, 2003).

Sérgio Pena é um dos principais médicos que revolucionaram os estudos em genética ao introduzir o início dos testes de paternidade, possibilitando assim, o desenvolvimento na genética forense (WAIZBORT R, 2003). Ele ressaltou em um dos seus artigos, a respeito da miscigenação presente no Brasil relatando que as etnias mongoloides, caucasóide e negróides contribuem igualmente com 33,3% de maneira geral na população brasileira. Com o avanço de seus estudos e

apoio de colaboradores, conseguiu realizar um estudo no qual demonstrou que o cromossomo Y era predominantemente europeu e o mitocondrial ameríndio (PENA SDJ, 2005).

Como existem essas diferenças entre os povos, a população brasileira não poderia usar apenas os marcadores estipulados pelo FBI, pois nos Estados Unidos, por exemplo, não se tem o mesmo nível de miscigenação como no Brasil. Portanto, existe uma análise dos marcadores STRs, mais adequados para cada região do Brasil (PENA SDJ, 2001). Por este motivo, existe a diferenciação na escolha dos marcadores polimórficos.

## **TIPOS DE MARCADORES STRs EM CADA REGIÃO DO BRASIL AO LONGO DO TEMPO**

Em 2013, na região Centro-Oeste, foi evidenciado através de um estudo que os marcadores STRs-Y, ou seja, STR do cromossomo Y, são extremamente úteis e eficazes para desenvolver investigações e identificações humanas (GIGONZAC TCV, 2013).

No ano de 2014, a região Norte também seguia o princípio dos marcadores Y-STR's; no entanto em um estudo realizado na cidade de Manaus, foi determinado que os 4 marcadores: DYS447, DYS570, DYS576 e DYS626 do Multiplex Mini YSTR09, se mostraram altamente polimórficos na população estudada, revelando uma alta diversidade genética (ORLANDO LBM, et al., 2015).

Na região Nordeste, em 2012, utilizou-se também o marcador Y-STR's, mas em 2022 a partir de um estudo feito na cidade de Pernambuco, obtiveram um resultado que evidenciou que os marcadores menos informativos foram: SE33 e o TPOX (SAMPAIO B, 2022). Na região Sudeste, em 2018, na cidade de Araraquara em São Paulo, os estudiosos usaram 23 Y-STR's que demonstraram haver algumas alterações entre eles (AMBROSIO IB, 2019).

Portanto, iniciaram-se as pesquisas e análises dos novos STR's que foram descritos acima, pois acreditavam que aqueles usados pelo FBI não contemplariam toda a população brasileira, dificultando assim, as investigações devido ao fator da miscigenação presente no Brasil, como já mencionado anteriormente (CAVALLI-SFORZA L e FELDMAN MW, 2003).

Por fim, foi mais viável adotar os mesmos STR's utilizados pelo FBI, pois as determinações de cada indivíduo não dependem do seu fenótipo, e sim do gene presente em seu DNA (PENA SDJ, 2005). **(Tabela 1)**

**Tabela 1** - Distâncias genéticas entre as populações do Paraná e do Brasil

	DXS8378	DXS6809	DXS6789	DXS7132	DXS7133	DXS7423	DXS9898	DXS9902	GATA172D05	GATA31E08
<b>São Paulo</b>	<b>0.00416*</b>	0.00242	<b>0.00661*</b>	0.00113	<b>0.00588*</b>	0.00015	0.00111	0.00039	0.00237	0.00008
Martins et al., 2010	<b>0.03604</b>	0.99099	<b>0.00901</b>	0.22523	<b>0.04505</b>	0.38739	0.18919	0.36937	0.99099	0.32432
<b>Rio de Janeiro</b>	0.00153	0.00061	0.00274	0.00086	<b>0.00853*</b>	0.00022	0.00116	0.00190	0.00253	0.00104
Martins et al., 2010	0.14414	0.49550	0.08108	0.28829	<b>0.00000</b>	0.34234	0.70270	0.87387	0.10811	0.66667
<b>Vitória</b>	0.00148	0.00057	0.00148	0.00226	0.00006	0.00115	0.00084	0.00154	0.00038	0.00153
Martins et al., 2010	0.66667	0.54054	0.81081	0.93694	0.33333	0.59459	0.60360	0.70270	0.51351	0.18018
<b>Belo Horizonte</b>	0.00202	0.00115	0.00215	0.00224	<b>0.00796*</b>	<b>0.09693*</b>	0.00123	0.00171	0.00251	0.00135
Martins et al., 2010	0.79279	0.23423	0.07207	0.10811	<b>0.02703</b>	<b>0.00000</b>	0.72973	0.23423	0.08108	0.18919
<b>Mato Grosso</b>	0.00223	0.00092	0.00033	0.00008	0.00105	0.00257	0.00117	0.00030	0.00026	<b>0.00452*</b>
Gusmão et al., 2009	0.15315	0.21622	0.27928	0.40541	0.62162	0.13514	0.76577	0.31532	0.26126	<b>0.01802</b>
<b>Goiás</b>			0.00192	0.00463	0.00312	0.00557	0.00156		0.00168	0.00203
Ribeiro-Rodrigues et al., 2011	-	-	0.20721	0.96396	0.24324	0.13514	0.31532	-	0.28829	0.73874
<b>Rio Grande do Sul</b>			0.00102	0.00041	0.00168	<b>0.00565*</b>	<b>0.00732*</b>		0.00166	0.00156
Ribeiro-Rodrigues et al., 2011	-	-	0.79279	0.32432	0.80180	<b>0.02703</b>	<b>0.00901</b>	-	0.89189	0.15315
<b>Santa Catarina</b>	0.00273	0.00004	0.00096	0.00128	0.00040	0.00011	0.00015	<b>0.07207*</b>	0.00239	<b>0.08752*</b>
Cainé et al., 2010	0.89189	0.41441	0.29730	0.63964	0.45946	0.36036	0.45946	<b>0.00000</b>	0.11712	<b>0.00000</b>
<b>Ceará</b>			0.00299	0.00113	0.00207	0.00485	0.00491		0.00101	0.00259
Ribeiro-Rodrigues et al., 2011	-	-	0.14414	0.49550	0.62162	0.09009	0.07207	-	0.57658	0.15315
<b>Pernambuco</b>			0.00344	0.00655	0.00523	0.00046	0.00400		0.00360	0.00240
Ribeiro-Rodrigues et al., 2011	-	-	0.71171	0.23423	0.66667	0.37838	0.61261	-	0.70270	0.57658
<b>Belém</b>			0.00187	0.00001	<b>0.00466*</b>	0.00058	<b>0.01639*</b>			<b>0.09114*</b>
Ribeiro-Rodrigues et al., 2008	-	-	0.11712	0.36036	<b>0.04505</b>	0.45946	<b>0.00000</b>	-	-	<b>0.00000</b>
<b>Amazonas</b>			0.00119	0.00208	<b>0.02531*</b>	0.00147	0.00697		0.00115	<b>0.01083*</b>
Ribeiro-Rodrigues et al., 2011	-	-	0.53153	0.63063	<b>0.00000</b>	0.51351	0.05405	-	0.55856	<b>0.00000</b>

**Fonte:** KOBACHUK LDG. Estudo de frequências alélicas de dez locos str's do cromossomo x na população do Estado do Paraná e sua contribuição na identificação humana. Curitiba, 2012. Disponível em: <https://acervodigital.ufpr.br/bitstream/handle/1884/27062/R%20-%20D%20%20LUCIELLEN%20%20AVILA%20GIACOMEL%20KOBACHUK.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

## FORMAÇÃO DO BANCO DE DADOS

Em meados de 1992, nos EUA e Reino Unido, surgiam os bancos de perfil genético com propósito de persecução penal onde, nos dias de hoje, são utilizados com esta finalidade em todo o mundo em mais de 60 países. No Brasil, desde que se constituiu a Lei nº 12.654/2012, passou-se a deferir ou até mesmo obrigar a coleta e reserva de dados em bancos de perfis genéticos para identificação criminal (GARRIDO RG e RODRIGUES EL, 2015).

Foi a partir de 2010 que começou a implantação do CODIS nos estados do Brasil, logo após a elaboração de um curso de formação que contou com a participação de peritos de laboratórios forenses de DNA. Na realidade, o pacto firmado entre o Departamento de Polícia Federal (DPF) e o FBI deu-se em 2008 e já em 2009, através de uma identificação de vítimas de um acidente aéreo que ocorreu neste mesmo ano, os peritos do DPF decidiram utilizar do software CODIS para análise de corpos de familiares na amostra reservada (GARRIDO RG e RODRIGUES EL, 2015). Todas as informações descobertas nesta investigação, por meio do uso de STR's e PCR e através do DNA colhido da apuração destes determinados acidentes, foram armazenados no Banco Nacional de Perfil Genético (BNPG) e na Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos (RIBPG) (ALMEIDA MO, 2014).

O fato de não ser de caráter obrigatório a realização da identificação genética causa polêmica, pois assim como a impressão digital e a foto são obrigatórias, ela também deveria seguir o

padrão. Tal implantação facilitaria na descoberta de crimes, identificação civil com mais agilidade e ainda em outros parâmetros da investigação forense (SOUZA JNS, 2014).

## FENÓTIPO

O fenótipo é definido como um conjunto de características observáveis de um organismo, as quais são determinadas pelo conjunto de nossos genes (SANTOS VS, 2022). Por conseguinte, o perfil de genética forense faz a utilização dos STR para firmar a identidade de indivíduos desaparecidos, correlacionar informações familiares e aliar pessoas de interesse às cenas do crime (BUTLER JM, 2006-2009).

Acontece atualmente, uma nova notabilidade que vem se consumando na intenção de melhorar

a tomada de possíveis instigadores a partir do estudo das moléculas de DNA. O DNA, por sua vez, aponta variações genéticas designadas, polimorfismos, que se trata de pequenas mudanças encontradas nas sequências de DNA de diversos indivíduos. A eventualidade destas discordâncias pode ocorrer em regiões codificantes, assegurando a longevidade de dois ou mais fenótipos comuns de uma determinada característica ou em regiões intrônicas não codificantes. O polimorfismo é aparentemente invisível, ou seja, não demonstra característica fenotípica; todavia, pode ser habituado para individualizar e determinar características de um ser humano em questões forenses (GRIFFITHS AJF, et al., 2015).

Inicialmente, os marcadores STR utilizados em casos de estudos forenses foram designados pelo *Forensic Science Service* (FSS,1994) no Reino Unido, como marcadores genéticos mais usufruídos na área forense para identificação de suspeitos, pois baseia-se na existência de sequências mais simples, geralmente de 2 a 6 nucleotídeos, que se repetem algumas vezes ao longo do DNA (PANNEERCHELVAM S e NORAZMI MN, 2003). Muitos autores, afirmam que os STR's considerados não codificantes por natureza, ou seja, não estariam implicados na expressão gênica (BISCOTTI MA, et al., 2015). Recentemente, o estudo de provas manuseando DNA é considerado o padrão-ouro para a identificação forense. É realizada uma analogia dos marcadores genéticos, como STR e SNP, identificados nos vestígios de cenas de crime com conhecimento de banco de dados de pessoas já habilitados (MATOS RWM, 2016).

Para que houvesse eficiência em identificar indivíduos através de STR's, foi necessário elaborar critério que definissem quais melhores marcadores a serem usados. No entanto, adotou-se o padrão estipulado pelo FBI (PENA SDJ, 2005). Os marcadores indicados pelo CODIS foram escolhidos especificamente devido à sua localização em regiões não codificantes do genoma (WYNER N, et al., 2020). Entretanto, surgiram argumentações a respeito das regiões não codificantes não desempenharem nenhum papel funcional, isso levou a contestações (SARKAR SP, et al., 2010)

Estudos trouxeram à tona a ideia de conjecturar características externas visíveis a partir do DNA, já que criminosos, raramente, fornecerão seus materiais genéticos à polícia. Investigações sobre a necessidade do genoma humano, no contexto da apresentação facial, levou à verificação de

diversos polimorfismos de nucleotídeo único relacionados às mudanças normalmente observadas. Algumas características faciais já foram apresentadas prováveis de transparecer a partir do material genético, como a cor dos olhos, cabelo, pele, tendência à calvície e até mesmo traços de algumas doenças, como a esquizofrenia (ARAÚJO BLA, 2016).

Existem evidências crescentes, que indicam que os STR's, podem estar relacionados com a regulação gênica por meio de vários mecanismos, sendo associados aos fenótipos (SAWAYA S, et al., 2013). Essas características determinadas pelos fenótipos, podem causar um problema, já que em alguns aspectos os marcadores se assemelham ou até mesmo se igualam ao fenótipo presente no DNA daquele indivíduo. Isso diminui a qualidade dos marcadores, já que eles podem ser influenciados pelos fenótipos. (GONÇALVES RD, 2011)

A doença denominada como esquizofrenia é um transtorno de saúde mental hereditário exemplificado por delírios, alucinações, dentre outros sintomas. Estudos demonstram que a esquizofrenia foi filiada ao maior número de STR's: FGA, TH01, vWA, D2S441, D2S1338, D8S1179, D16S539 e D18S51 (MAKI P, et al, 2005; MODAI SE e SHOMRON N, 2016). Em um estudo realizado pelos estudiosos *Chun Yang, Huajie Ba e Huihui Zou* foram avaliados alguns pacientes portadores de esquizofrenia, e a partir disso, conseguiram evidenciar que os polimorfismos dos loci D13S317 e D5S818 podem estar ligados aos casos de esquizofrenia; isto pressupõe que os STR's podem ser fator de risco para o desenvolvimento deste transtorno mental (YANG C, et al., 2022). Outras doenças como: câncer, trissomia, romboembolismo venoso são exemplos de doenças em que a frequência de STR's são evidentes (PIMENTA MMG, 2012)

Os STRs forenses de câncer vem sendo utilizado como marcadores genéticos em vários estudos para rastrear alelos relacionados ao câncer. Em um estudo foi descoberto que dois pares de alelos (D8S1179-16 com D5S818-13 e D2S1338-23 com D6S1043-11) foram encontrados com mais frequência em pacientes com câncer gástrico (HUI L, et al., 2014).

Contudo, existe uma questão a ser discutida a respeito do uso de STR's para identificação criminal; os estudos atuais mostram que os fenótipos obtidos pelos STR de cada indivíduo podem influenciar na identificação do civil; por exemplo, a esquizofrenia tem forte influência nas bases genéticas (GONÇALVES RD, 2011).

Deste modo, vale ressaltar, que estudos posteriores, devem contemplar de uma gama mais ampla de métodos para as investigações e utilizar marcadores adicionais, como SNPs em regiões flangeadoras, mtDNA e Y-STRs. Mas isso não implica que será o fim dos STR's, até que uma associação com dados significativos seja revelada, ainda se usa este método como um dos principais para investigações forenses (WYNER N, et al., 2020).

## **CONCLUSÃO**

Os STR's são de extrema importância na identificação forense. O Brasil segue os padrões de marcadores determinados pelo FBI, mas para chegar nessa decisão, necessitou de inúmeros avanços, contando com o apoio de pesquisadores renomados. Apesar disso, hoje, criou-se um

levantamento, como neste presente artigo, onde surge uma dúvida, STR's são considerados fenótipos?

## REFERÊNCIAS

1. ALMEIDA MO. A problemática trazida pelos bancos de perfis genéticos criminais no Brasil. Dissertação (Mestrado em Direito). Universidade Estadual Paulista, Faculdade de Ciências Humanas e Sociais. Franca, 2014, 126 p.
2. AMBROSIO IB. Avaliação de linhagens patrilineas de 23 Y-STRs nas populações dos estados de São Paulo e Rio de Janeiro. Tese (Doutorado em Biotecnologia – UNESP) Universidade Estadual Paulista, 2019, 176 p.
3. ARANHA THC. Frequências alélicas, parâmetros estatísticos de natureza forense e caracterização étnica da população do rio de janeiro, através de polimorfismos do tipo STR. Dissertação (Mestrado em Biologia Celular e Molecular) – Instituto Oswaldo Cruz. Rio de Janeiro-RJ, 2012; 91 p.
4. ARAÚJO BLA. Identificação forense de fenótipos de suspeitos a partir de moléculas de DNA. Rev. Acta de Ciências e Saúde, Número 5, Vol 2. 2016
5. ARAUJO SK. Estudo das aplicações forenses do DNA na obtenção da identificação humana. Artigo científico (Trabalho de Conclusão de Curso em Biomedicina – Faculdade de Ciências da Educação e Saúde) Brasília, 2017.
6. BARBOSA RP et al. História e importância da genética na área forense. Rev.Saúde em foco edição, número 10, 2018.
7. BISCOTTI MA, et al. "Transcription of tandemly repetitive DNA: functional roles." *Chromosome research: an international journal on the molecular, supramolecular and evolutionary aspects of chromosome biology* vol. 23,3. 2015.
8. BOTSTEIN D, et al. Construção de um mapa de ligação genética no homem usando polimorfismos de comprimento de fragmento de restrição. *Am J Hum Genet*, 1980, maio; 32(3):314-31.
9. BUDOWLE B e VAN DAAL A. Comment on "A universal strategy to interpret DNA profiles that does not require a definition of low copy number" by Peter Gill and John Buckleton, 2010, *Forensic Sci. Int. Genetics* 4, 221-227. *Forensic Sci Int Genet*. 2011, jan; 5(1):15.
10. BUTLER JM. Fundamentos of Forense DNA Typing. Elsevier Academic Press, 2009, março, 2003.
11. BUTLER JM. Genética e genômica de loci repetidos em tandem curtos centrais usados em testes de identidade humana. *J. Ciência Forense*, 2006, 51, 253-265.
12. CAVALLI-SFORZA L e FELDMAN MW. The application of molecular genetic approaches to the study of human evolution. *Nature Publishing Group, California, USA*, 2003, vol. 33, p.266-275,
13. FALEIRO FG, et al. Variabilidade genética de acessos silvestres e comerciais de *Passiflora edulis* Sims. com base em marcadores RAPD. *Rev Bras Frutic*, abril; 2007, 29(1): 124–7.
14. GIGONZAC TCV. Caracterização genética da população do estado de Goiás baseada em marcadores STRs autossômicos e do cromossomo Y. Tese (Doutorado em Biologia Celular e Molecular – UFG) Goiânia, 2013.
15. GILL P, et al. The evolution of DNA databases-Recommendations for new European STR loci. *Forensic Science International*, Elsevier Ireland, 156 (2006) p. 242–244, julho, 2005.
16. GONÇALVES RD. Genética, performance física humana e doping genético: o senso comum versus a realidade científica. *Rev. Medicina Esporte*. São Paulo, 2011.
17. GONDIM SMG. Grupos focais como técnica de investigação qualitativa: desafios metodológicos. *Paidéia (Ribeirão Preto)*, 2002, 12(24):149–61.
18. GARRIDO RG e RODRIGUES EL. O Banco de Perfis Genéticos Brasileiro Três Anos após a Lei nº 12.654. *Rev. Bioética y Derecho*, Barcelona, 2015, no. 35, p. 94-107.
19. GRIFFITHS AJF. Introdução à genética. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan S.A. 7ª Edição, 2002, p. 341-345.
20. HUI L, et al. A new design without control population for identification of gastric cancer-related allele combinations based on interaction of genes. *Rev. Gene*, Volume 540, Issue 1, Pages 32-36, 2014.

21. JORDE LB, et al. Population genomics: a bridge from evolutionary history to genetic medicine. *Rev. Human Molecular Genetics*, Volume 10, Edição 20, 2001, p. 2199 - 2207.
22. MÄKI P, et al. Preditores de esquizofrenia - uma revisão. *Br. Med*, 2005, Touro. 73-74, 1-15.
23. MARTINEZ MAM. Caracterización genética del cerdo ibérico mediante marcadores moleculares. *Rev. Dialnet*, Espanha, 2001.
24. MATOS RWM. Fenotipagem por DNA. *Portal Acta de Ciências e Saúde*, Nº 5, Volume 1, 2016.
25. MIKO I. Gregor Mendel and the Principles of Inheritance. *Nature Education*, 2008.1(1):134.
26. MODAI SE e SHOMRON N. Fatores de risco moleculares para esquizofrenia. *Tendências*. 2016. *Mol. Med.* 22, 242-253.
27. ORLANDO LBM. Desenvolvimento de um sistema multiplex mini-STR de cromossomo Y e análise das frequências haplotípicas na população da cidade de Manaus. 2015. 183 f. Tese, (Doutorado em Biotecnologia) Universidade Federal do Amazonas, Manaus-AM, 2015.
28. PANNEERCHELVAM S e NORAZMI MN. Forensic DNA profiling and database. *Rev. Malays J Med Sci*. 2003.
29. PENA SDJ. Razões para banir o conceito de raça da medicina brasileira. *História, Ciências, Saúde – Manguinhos*, v. 12, n. 1, p. 321-46, maio-ago. 2005.
30. PENA SDJ. Segurança pública: determinação de identidade genética pelo DNA. *Rev. Parcerias estratégicas, Inclusão Social (Seminários Temáticos para a 3ª Conferência Nacional de C, T & I)*, junho, 2005, no. 20, p.447-458.
31. PIMENTA MMG. Fisiopatologia e factores de risco genético associados a SSJ/NET. Será possível prevenir as toxicodermias graves? Dissertação (Mestrado Integrado em Medicina) Instituto de Ciências Biomédicas Abel Salazar, 2012.
32. SALA A, et al. VNTR Polymorphism in the Buenos Aires, Argentina, Metropolitan Population. *Human Biology*. 1997, JSTOR, vol. 69, no. 6, p. 777–783.
33. SAMPAIO B. Análise das frequências alélicas e dos parâmetros populacionais de interesse forense de 23 marcadores STRs autossômicos e de 23 regiões STRs do cromossomo (Y-STRs) na população do Estado de Pernambuco, 2022, Tese (Doutorado em Biotecnologia - RENORBIO) - Universidade Federal de Pernambuco, Recife.
34. SANTOS SM. Identificação Humana como Ferramenta de Investigações Criminais: Estudo de Frequências Alélicas de Marcadores de Interesse Forense no Estado de Pernambuco. Tese (Doutorado em Biologia Aplicada à Saúde) Universidade Federal de Pernambuco, Recife, 2014.
35. SANTOS FR, et al. PCR-based DNA profiling of human Y chromosomes. In: *Methods and Tools in Biosciences and Medicine - DNA Profiling and DNA Fingerprinting*, 1996, J.T Epplen, T. Lubjuhn Eds,
36. SANTOS VS. "O que é fenótipo?"; *Brasil Escola*. Disponível em: <https://brasilecola.uol.com.br/o-que-e/biologia/o-que-e-fenotipo.htm>. Acesso em 14 de novembro de 2022.
37. SARKAR SP, et al. "Whose DNA is it anyway? European Court, junk DNA, and the problem with prediction". *The journal of the American Academy of Psychiatry and the Law*. 38. 247-50. 2010.
38. SAWAYA S, et al. As repetições em tandem de microsatélites são abundantes em promotores humanos e estão associadas a elementos reguladores. *Rev. Journals Plos One*. 2013.
39. SILVA LAF e PASSOS NS. DNA forense: coleta de amostras biológicas em locais de crime para estudos do DNA. Rio de Janeiro, 2006, Guanabara Koogan.
40. SOUZA JNS. Identificação criminal: reflexões críticas sobre o poder punitivo. Monografia (Bacharel em Direito). Universidade Federal do Paraná, Curitiba, 2014, 75.
41. TORRES SRR. Avaliação da estrutura genética da população atual de Santa Catarina com diferentes marcadores moleculares para aplicação na genética forense. Tese (Doutorado em Biologia Celular e do Desenvolvimento) - Universidade Federal de Santa Catarina, Florianópolis, 2014, 219 p.
42. VALLONE PM, et al. Demonstration of rapid multiplex PCR amplification involving 16 genetic loci. *Rev. Ciência Forense International Genetic*, Vol. 3, Edição 1, p 42-45, 2008.
43. VAN VOORHEES BW, et al. Randomized clinical trial of an Internet-based depression prevention program for adolescents (Project CATCH-IT) in primary care: 12-week outcomes, 2009, *J Dev Behav Pediatr*. Feb; 30(1):23-37.
44. VIEIRA S. Genética Forense. Artigo Científico para Trabalho de Conclusão de Curso (Especialização em Genética - Universidade federal do Paraná). Votorantim-SP, 2011.

45. WAIZBORT R. A busca de inteligibilidade na cultura brasileira: fragmentos de um retrato evolutivo. Fundação Oswaldo Cruz. História, Ciências, Saúde, Manguinhos, Rio de Janeiro, 2003, vol. 10(3):1105-1113, set-dez.
46. WATSON JD, et al. DNA Recombinante: genes e genomas. Rev. Artmed, 3ª edição. (Monografia) Porto Alegre: 2009.
47. WYNER N, et al. Forensic Autosomal Short Tandem Repeats and Their Potential Association With Phenotype. Front Genet, 11, 884. 2020.
48. YANG C, et al. The association of 20 short tandem repeat loci of autosomal chromosome with male schizophrenia. Rev. Brain and Behavior, Vol 12 Edição 2637, 2022.