

# GENÉTICA:

Molecular, humana e médica

2

Benedito Rodrigues da Silva Neto  
(Organizador)

# GENÉTICA:

Molecular, humana e médica

2

Benedito Rodrigues da Silva Neto  
(Organizador)

**Editora chefe**

Profª Drª Antonella Carvalho de Oliveira

**Editora executiva**

Natalia Oliveira

**Assistente editorial**

Flávia Roberta Barão

**Bibliotecária**

Janaina Ramos

**Projeto gráfico**

Camila Alves de Cremo

Luiza Alves Batista

Maria Alice Pinheiro

Natália Sandrini de Azevedo

**Imagens da capa**

iStock

**Edição de arte**

Luiza Alves Batista

2021 by Atena Editora

Copyright © Atena Editora

Copyright do texto © 2021 Os autores

Copyright da edição © 2021 Atena Editora

Direitos para esta edição cedidos à Atena Editora pelos autores.

Open access publication by Atena Editora



Todo o conteúdo deste livro está licenciado sob uma Licença de Atribuição Creative Commons. Atribuição-Não-Comercial-NãoDerivativos 4.0 Internacional (CC BY-NC-ND 4.0).

O conteúdo dos artigos e seus dados em sua forma, correção e confiabilidade são de responsabilidade exclusiva dos autores, inclusive não representam necessariamente a posição oficial da Atena Editora. Permitido o *download* da obra e o compartilhamento desde que sejam atribuídos créditos aos autores, mas sem a possibilidade de alterá-la de nenhuma forma ou utilizá-la para fins comerciais.

Todos os manuscritos foram previamente submetidos à avaliação cega pelos pares, membros do Conselho Editorial desta Editora, tendo sido aprovados para a publicação com base em critérios de neutralidade e imparcialidade acadêmica.

A Atena Editora é comprometida em garantir a integridade editorial em todas as etapas do processo de publicação, evitando plágio, dados ou resultados fraudulentos e impedindo que interesses financeiros comprometam os padrões éticos da publicação. Situações suspeitas de má conduta científica serão investigadas sob o mais alto padrão de rigor acadêmico e ético.

**Conselho Editorial****Ciências Biológicas e da Saúde**

Prof. Dr. André Ribeiro da Silva – Universidade de Brasília

Profª Drª Anelise Levay Murari – Universidade Federal de Pelotas

Prof. Dr. Benedito Rodrigues da Silva Neto – Universidade Federal de Goiás

Profª Drª Daniela Reis Joaquim de Freitas – Universidade Federal do Piauí

Profª Drª Débora Luana Ribeiro Pessoa – Universidade Federal do Maranhão

Prof. Dr. Douglas Siqueira de Almeida Chaves – Universidade Federal Rural do Rio de Janeiro

Prof. Dr. Edson da Silva – Universidade Federal dos Vales do Jequitinhonha e Mucuri

Profª Drª Elizabeth Cordeiro Fernandes – Faculdade Integrada Medicina  
Profª Drª Eleuza Rodrigues Machado – Faculdade Anhanguera de Brasília  
Profª Drª Elane Schwinden Prudêncio – Universidade Federal de Santa Catarina  
Profª Drª Eysler Gonçalves Maia Brasil – Universidade da Integração Internacional da Lusofonia Afro-Brasileira  
Prof. Dr. Ferlando Lima Santos – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Profª Drª Fernanda Miguel de Andrade – Universidade Federal de Pernambuco  
Prof. Dr. Fernando Mendes – Instituto Politécnico de Coimbra – Escola Superior de Saúde de Coimbra  
Profª Drª Gabriela Vieira do Amaral – Universidade de Vassouras  
Prof. Dr. Gianfábio Pimentel Franco – Universidade Federal de Santa Maria  
Prof. Dr. Helio Franklin Rodrigues de Almeida – Universidade Federal de Rondônia  
Profª Drª Iara Lúcia Tescarollo – Universidade São Francisco  
Prof. Dr. Igor Luiz Vieira de Lima Santos – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof. Dr. Jefferson Thiago Souza – Universidade Estadual do Ceará  
Prof. Dr. Jesus Rodrigues Lemos – Universidade Federal do Piauí  
Prof. Dr. Jônatas de França Barros – Universidade Federal do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. José Max Barbosa de Oliveira Junior – Universidade Federal do Oeste do Pará  
Prof. Dr. Luís Paulo Souza e Souza – Universidade Federal do Amazonas  
Profª Drª Magnólia de Araújo Campos – Universidade Federal de Campina Grande  
Prof. Dr. Marcus Fernando da Silva Praxedes – Universidade Federal do Recôncavo da Bahia  
Profª Drª Maria Tatiane Gonçalves Sá – Universidade do Estado do Pará  
Profª Drª Mylena Andréa Oliveira Torres – Universidade Ceuma  
Profª Drª Natiéli Piovesan – Instituto Federacl do Rio Grande do Norte  
Prof. Dr. Paulo Inada – Universidade Estadual de Maringá  
Prof. Dr. Rafael Henrique Silva – Hospital Universitário da Universidade Federal da Grande Dourados  
Profª Drª Regiane Luz Carvalho – Centro Universitário das Faculdades Associadas de Ensino  
Profª Drª Renata Mendes de Freitas – Universidade Federal de Juiz de Fora  
Profª Drª Vanessa da Fontoura Custódio Monteiro – Universidade do Vale do Sapucaí  
Profª Drª Vanessa Lima Gonçalves – Universidade Estadual de Ponta Grossa  
Profª Drª Vanessa Bordin Viera – Universidade Federal de Campina Grande  
Profª Drª Welma Emidio da Silva – Universidade Federal Rural de Pernambuco

## Genética: molecular, humana e médica 2

**Diagramação:** Daphynny Pamplona  
**Correção:** Bruno Oliveira  
**Indexação:** Gabriel Motomu Teshima  
**Revisão:** Os autores  
**Organizador:** Benedito Rodrigues da Silva Neto

### Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)

G328 Genética: molecular, humana e médica 2 / Organizador Benedito Rodrigues da Silva Neto. – Ponta Grossa - PR: Atena, 2021.

Formato: PDF

Requisitos de sistema: Adobe Acrobat Reader

Modo de acesso: World Wide Web

Inclui bibliografia

ISBN 978-65-5983-575-1

DOI: <https://doi.org/10.22533/at.ed.751211410>

1. Genética. I. Silva Neto, Benedito Rodrigues da (Organizador). II. Título.

CDD 576

Elaborado por Bibliotecária Janaina Ramos – CRB-8/9166

**Atena Editora**

Ponta Grossa – Paraná – Brasil

Telefone: +55 (42) 3323-5493

[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br)

[contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br)

## DECLARAÇÃO DOS AUTORES

Os autores desta obra: 1. Atestam não possuir qualquer interesse comercial que constitua um conflito de interesses em relação ao artigo científico publicado; 2. Declaram que participaram ativamente da construção dos respectivos manuscritos, preferencialmente na: a) Concepção do estudo, e/ou aquisição de dados, e/ou análise e interpretação de dados; b) Elaboração do artigo ou revisão com vistas a tornar o material intelectualmente relevante; c) Aprovação final do manuscrito para submissão.; 3. Certificam que os artigos científicos publicados estão completamente isentos de dados e/ou resultados fraudulentos; 4. Confirmam a citação e a referência correta de todos os dados e de interpretações de dados de outras pesquisas; 5. Reconhecem terem informado todas as fontes de financiamento recebidas para a consecução da pesquisa; 6. Autorizam a edição da obra, que incluem os registros de ficha catalográfica, ISBN, DOI e demais indexadores, projeto visual e criação de capa, diagramação de miolo, assim como lançamento e divulgação da mesma conforme critérios da Atena Editora.

## DECLARAÇÃO DA EDITORA

A Atena Editora declara, para os devidos fins de direito, que: 1. A presente publicação constitui apenas transferência temporária dos direitos autorais, direito sobre a publicação, inclusive não constitui responsabilidade solidária na criação dos manuscritos publicados, nos termos previstos na Lei sobre direitos autorais (Lei 9610/98), no art. 184 do Código Penal e no art. 927 do Código Civil; 2. Autoriza e incentiva os autores a assinarem contratos com repositórios institucionais, com fins exclusivos de divulgação da obra, desde que com o devido reconhecimento de autoria e edição e sem qualquer finalidade comercial; 3. Todos os e-book são *open access*, desta forma não os comercializa em seu site, sites parceiros, plataformas de *e-commerce*, ou qualquer outro meio virtual ou físico, portanto, está isenta de repasses de direitos autorais aos autores; 4. Todos os membros do conselho editorial são doutores e vinculados a instituições de ensino superior públicas, conforme recomendação da CAPES para obtenção do Qualis livro; 5. Não cede, comercializa ou autoriza a utilização dos nomes e e-mails dos autores, bem como nenhum outro dado dos mesmos, para qualquer finalidade que não o escopo da divulgação desta obra.

## APRESENTAÇÃO

Podemos definir a genética como a parte da ciência que estuda a hereditariedade, assim como a estrutura e função dos genes e a variação dos seres vivos. Através da genética podemos compreender os mecanismos e leis que regem a transmissão das características através das gerações. Essa genética clássica quando aprofundada revela outras subáreas, como a genética molecular que tem as suas fundações na genética clássica, mas dá um enfoque maior à estrutura e função dos genes ao nível molecular, abordando o DNA, genes e o genoma que controlam todos os processos vivos, nos ajudando na compreensão da biologia humana em saúde e doença.

Outra subárea de importância é a genética humana, que tem como estratégia descrever o estudo da transmissão genética em seres humanos, englobando a genética clássica propriamente dita, a citogenética, a bioquímica, genética populacional, genética do desenvolvimento etc. Por fim a genética médica ou genética clínica é a especialidade que lida com o diagnóstico, tratamento e controle dos distúrbios genéticos e hereditários. É uma área que enfoca não só o paciente, mas também toda a família, principalmente por meio do aconselhamento genético.

Além das três subáreas que destacamos acima a genética compreende um leque outras áreas específicas, no entanto ao mencionar a genética humana, molecular e médica estamos abrindo caminho para o segundo volume do livro publicado dentro do contexto dessas definições.

É muito nítido que nos últimos anos a genética tem influenciado diversas pesquisas promissoras em todo o mundo, contribuindo de forma significativa em diversas áreas e principalmente na saúde e aliada à revolução tecnológica essa tem contribuído muito com o avanço no campo da pesquisa.

Assim, esperamos que mais uma vez o conteúdo deste material possa somar de maneira significativa aos novos conceitos aplicados à genética, influenciando e estimulando cada vez mais a pesquisa nesta área em nosso país. Desejamos que seja mais um volume que anteceda inúmeros outros dentro desse contexto. E por fim parabenizamos cada autor pela teoria bem fundamentada aliada à resultados promissores, e principalmente à Atena Editora por permitir que o conhecimento seja difundido e disponibilizado para que as novas gerações se interessem cada vez mais pelo ensino e pesquisa em genética.

Desejo a todos uma excelente leitura!

Benedito Rodrigues da Silva Neto




## SUMÁRIO

### **CAPÍTULO 1..... 1**

#### **ANORMALIDADES CROMOSSÔMICAS E INFERTILIDADE MASCULINA: ACONSELHAMENTO GENÉTICO E ICSI**


Alan da Silva Lira  
Leide de Almeida Praxedes  
Leila Montenegro Silveira Farah  
Johny Adrian Rodrigues Nascimento Oliveira  
Ana Paula Muniz Serejo  
Deise Seferino Lima

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7512114101>

### **CAPÍTULO 2..... 13**

#### **APLICAÇÕES DA GENÉTICA MOLECULAR NA CIÊNCIA FORENSE - REVISÃO BIBLIOGRÁFICA**


Cássia Pereira da Silva  
Milena Martins do Nascimento  
Adriana Freitas Neves

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7512114102>

### **CAPÍTULO 3..... 28**

#### **ASPECTOS GENÉTICOS DA FIBROSE CÍSTICA: UMA REVISÃO DE LITERATURA**

Amanda Holanda Cardoso Maciel  
Vitor Araújo Marinho  
Lídia Vieira do Espírito Santo  
Guilherme Pinho Mororó  
Marla Rochana Braga Monteiro  
Morgana Cléria Braga Monteiro  
Lucas Lessa de Sousa  
Raquel Matoso Freire  
Lucas Oliveira Sibellino  
Ticiane Freire Bezerra  
Maria Denise Fernandes Carvalho




 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7512114103>

### **CAPÍTULO 4..... 41**

#### **DISTRIBUIÇÃO ALÉLICA DO POLIMORFISMO BDNF VAL66MET EM PACIENTES COM DOENÇA FALCIFORME DA BAHIA, BRASIL**

Wellington dos Santos Silva  
Tiago da Silva Lopes  
Danielle Palma Silva Barreto  
Rita Lucena  
Abrahão Fontes Baptista  
Gabriel Santos da Silva

 <https://doi.org/10.22533/at.ed.7512114104>

<b>CAPÍTULO 5</b> .....	<b>47</b>
DNA REPAIR GENES POLYMORPHISMS: INFLUENCE UPON SYSTEMIC LUPUS ERYTHEMATOSUS AND ITS CLINICAL MANIFESTATIONS	
Suelen Cristina de Lima	
Jaqueline de Azevêdo Silva	
Nadja Maria Jorge Asano	
Gisele Vagjel Fernandes	
Lucila Maria Valente	
Paulo Roberto Eleutério de Souza	
Sergio Crovella	
Paula Sandrin-Garcia	
 <a href="https://doi.org/10.22533/at.ed.7512114105">https://doi.org/10.22533/at.ed.7512114105</a>	
<b>CAPÍTULO 6</b> .....	<b>58</b>
GENÉTICA FORENSE APLICADA À INVESTIGAÇÃO DE CRIMES SEXUAIS	
Angela Aparecida de Oliveira	
Darlene Cabral	
Danielly Beraldo dos Santos Silva	
 <a href="https://doi.org/10.22533/at.ed.7512114106">https://doi.org/10.22533/at.ed.7512114106</a>	
<b>CAPÍTULO 7</b> .....	<b>69</b>
O IMPACTO DA MEDICINA PERSONALIZADA NO SETOR DA SAÚDE	
Benedito R. da Silva Neto	
 <a href="https://doi.org/10.22533/at.ed.7512114107">https://doi.org/10.22533/at.ed.7512114107</a>	
<b>SOBRE O ORGANIZADOR</b> .....	<b>74</b>
<b>ÍNDICE REMISSIVO</b> .....	<b>75</b>

## GENÉTICA FORENSE APLICADA À INVESTIGAÇÃO DE CRIMES SEXUAIS

*Data de aceite: 01/10/2021*

*Data de submissão: 23/06/2021*

### **Angela Aparecida de Oliveira**

Universidade José do Rosário Vellano  
Alfenas-MG  
<https://orcid.org/0000-0003-1328-034X>

### **Darlene Cabral**

Universidade José do Rosário Vellano  
Alfenas-MG  
<https://orcid.org/0000-0002-2107-774X>

### **Danielly Beraldo dos Santos Silva**

Universidade José do Rosário Vellano  
Alfenas-MG  
<https://orcid.org/0000-0002-3144-7476>

**RESUMO:** As ciências forenses, em sua abordagem multidisciplinar, vêm sendo amplamente utilizada na investigação de casos do sistema de justiça criminal. Neste contexto, uma das suas subdivisões conhecida como DNA forense (ou genética forense) utiliza de técnicas moleculares a fim de vincular uma evidência de origem biológica à um suspeito através de seu DNA. Deste modo, este capítulo tem como objetivo discutir o uso do DNA forense como ferramenta para a solução de crimes sexuais. Para tanto, foram realizadas buscas nas bases de dados: PubMed, Google acadêmico e Scielo. Além disso, também foram pesquisados artigos nas bases jurídicas do país. Foram incluídos artigos em português e inglês que pudessem fundamentar a discussão sobre a aplicação do

DNA forense na investigação de crimes sexuais. Como resultado, foi possível identificar que o DNA forense pode ser extremamente útil na investigação forense de crimes pela possibilidade de associação entre o conteúdo genético presente nos fluidos coletados na situação do crime com o DNA do suspeito. A genética forense constitui-se de um excelente ferramenta na investigação de crimes mas seu uso tem sido limitado por fatores econômicos.

**PALAVRAS-CHAVE:** DNA, ciências forenses, delitos sexuais, PCR

### FORENSIC GENETIC APPLIED IN THE INVESTIGATION OF SEXUAL CRIMES

**ABSTRACT:** Forensic science, in its multidisciplinary approach, has been widely used in the investigation of cases in the criminal justice system. In this context, one of its subdivisions known as forensic DNA (or forensic genetics) using molecular techniques in order to link evidence of biological origin to a suspect through their DNA. Thus, this chapter aims to discuss the use of forensic DNA as a tool for solving sex crimes. Therefore, searches were performed in the databases: PubMed, Academic Google and Scielo. In addition, articles in the country's legal bases were also searched. Articles in Portuguese and English that could directly or indirectly support the discussion on the application of forensic DNA in the investigation of sexual crimes were included. As a result, it was possible to identify that forensic DNA can be extremely useful in forensic investigation of crimes by the possibility of associating the genetic content present in the fluids collected in the crime situation with the

suspect's DNA. Forensic genetic is an excellent tool in the investigation of crimes, but its use has been limited by economic factors.

**KEYWORDS:** DNA, Forensic Sciences, Sex Offenses, PCR

## 1 | INTRODUÇÃO

O termo “ciências forenses” vem sendo empregado para designar um conjunto de disciplinas que se concentram na investigação de casos do sistema de justiça criminal. Dentre elas é possível destacar o DNA forense, também conhecido como genética forense. Esta subcategoria utiliza técnicas de biologia molecular com a finalidade de associar uma evidência criminal de origem biológica à um potencial suspeito através de seu DNA (ácido desoxirribonucleico, do inglês, *deoxyribonucleic acid*) (DECANINE, 2016).

O DNA é uma molécula composta de duas cadeias polinucleotídicas em formato de dupla hélice que carregam informações genéticas para o desenvolvimento de todos os organismos. Os nucleotídeos são compostos formados pela ligação covalente entre um açúcar chamado desoxirribose, um grupo fosfato e uma base nitrogenada (citosina [C], guanina [G], adenina [A] ou timina [T]). Deste modo, a variação da sequência e proporção dessas bases é o que torna os organismos diferentes uns dos outros. Sendo assim, o conhecimento sobre a variabilidade genética tem sido utilizada como ferramenta nas investigações criminais (ALBERTS *et al.*, 2010).

A principal técnica molecular utilizada nas análises forenses é a reação em cadeia da polimerase (PCR, do inglês, *Polimerase chain reaction*). Este método de análise envolve a multiplicação de regiões do DNA contendo pares de bases nitrogenadas repetidas diversas vezes. Devido a alta variabilidade dessas regiões, a frequência desses alelos pode ser calculada para atestar o princípio da individualidade. Desta maneira, esta ferramenta pode ser extremamente útil na investigação forense de crimes de natureza sexual (NUSSBAUM, 2008).

O abuso sexual pode ser caracterizado por uma atividade sexual (estupro, carícias ou contato íntimo) sem consentimento ou incapacidade para compreender o ato. Nestas situações, as agressões sexuais se diferenciam de outros tipos de abuso pelo fato do comportamento sexual ser forçado e inapropriado, gerando sentimento de repulsa e violação por parte da vítima. Desta maneira, este tipo de crime pode ainda levar sequelas a saúde do paciente. As vítimas podem apresentar ainda quadros de estresse pós traumático, gravidez indesejada e até mesmo o aparecimento de infecções sexualmente transmissíveis (ISTs) (ARAUJO, 2002).

Ao contrário de outros crimes, em que a investigação concentra-se na cena do crime, nos casos de agressão sexual a própria vítima constitui a “cena” primária. Como resultado dos avanços científicos nos últimos anos, a análise de DNA de fluidos biológicos e manchas em tecido ou no ambiente, aumentou a possibilidade de identificação dos agressores. Deste

modo, o perfil de DNA da vítima pode ser obtido a partir de *swab* das regiões genais ou unhas do suspeito. Por outro lado, o perfil de DNA do agressor pode ser obtido de tecido da pele ou sangue coletado debaixo das unhas da vítima. Sendo assim, através dos avanços das técnicas envolvendo o DNA, a perícia criminal passa a ser fundamental na absolvição ou condenação de um réu acusado de cometer um crime de violência sexual (JOHNSON *et al.*, 2012). Diante do exposto, este capítulo reúne os principais conceitos e achados sobre as técnicas moleculares aplicados aos crimes sexuais.

## 2 | CIÊNCIAS FORENSES

O termo “ciências forenses” descreve a ação de associar pessoas, lugares ou coisas a uma determinada atividade criminal. A palavra “forense” é derivada do latim, *fórum*, que significa público, fazendo referência aos lugares de discussões e debates no período romano. Todavia, o termo “ciência forense” faz referência especificamente à área criminal encarregada de investigar potenciais crimes (HOUCK; SIEGEL, 2009). De acordo com o dicionário de Oxford, ciências forenses remete a aplicação da análise científica em um contexto legal que desempenha um papel vital na resolução de crimes. Em definição mais restritiva (RIBAUX *et al.*, 2010), define o termo como: “a aplicação da ciência para resolver questões relacionadas com a lei”.

Em alguns casos, a coleta de evidências forenses é a única forma de estabelecer ou excluir uma associação entre o suspeito e a vítima ou cena do crime. Deste modo, é possível afirmar que a área forense é caracterizada por ser uma ciência multidisciplinar. Neste contexto, pode-se dizer que diferentes abordagens, subdivididas em categorias, têm sido utilizadas para investigar a ocorrência de crimes na esfera criminalística. Dentre elas, é possível destacar as seguintes esferas forenses (CALAZANS; CALAZANS, 2005; INMAN; RUDIN, 2000): toxicologia, balística, patologia, entomologia, psiquiatria, odontologia, antropologia, DNA ou genética.

O DNA forense, também conhecido como genética forense merece destaque dentre estas subcategorias. Esta divisão procura encontrar variações ao nível de DNA para garantir a investigação correta de uma amostra biológica coletada durante uma investigação criminal (CHAKRABORTY; DEKA, 2019). Neste contexto, o conhecimento com relação as estruturas genéticas associadas as técnicas de biologia molecular são essenciais (DECANINE, 2016).

## 3 | TÉCNICAS E MARCADORES MOLECULARES

O DNA foi descoberto pelo bioquímico alemão Frederich Miescher no ano de 1869 e sua estrutura de dupla hélice foi originalmente descoberta por Rosalind Franklin. No ano de 1953, James Watson, Francis Crick e Maurice Wilkins mostraram o funcionamento e estrutura da dupla hélice, os mesmos foram laureados com o prêmio Nobel de Medicina em

1962. Basicamente, o DNA é composto de nucleotídeos, o qual possui grupos fosfatos ligado quimicamente a um açúcar (tipicamente a desoxirribose) e uma base nitrogenada. Os quatro tipos de bases são: Adenina (A), Guanina (G), Timina (T) e Citosina (C) (ALBERTS *et al.*, 2010).

Neste sentido, o material genético presente nas matrizes biológicas encontrados em cenas de crimes podem desempenhar um papel fundamental na solução de um crime. Esse processo pode ser chamado de DNA *fingerprinting* (impressão digital do DNA), neste contexto, regiões hipervariáveis com sequência nucleotídica repetitivas, denominadas repetições curtas em tandem (RCT) e minissatélites, são comparados entre pessoas (BURG *et al.*, 2011).

As RCTs, também chamadas de microssatélites, são regiões de DNA repetitivas com cerca de um a seis pares de bases repetidos entre 5 a 50 vezes. Este fenômeno ocorre em milhares de locais dentro do genoma humano com taxas de mutação mais elevadas, gerando alta variabilidade gênica. Desta maneira, esta região é amplamente utilizada no diagnóstico de alguns tipos de câncer, testes de paternidade e também nas análises forenses. Os minissatélites são semelhantes aos microssatélites. Estas regiões também possuem uma sequência de DNA repetitivo, porém variando em comprimento de 10 a 60 pares de repetidos diversas vezes que não codificam nenhuma proteína. Além disso, os minissatélites também ocorrem em diversos locais no genoma humano com elevada variabilidade e mutabilidade (ALBERTS *et al.*, 2010; NUSSBAUM, 2008).

Devido a alta variabilidade dessas regiões, a frequência desses alelos pode ser calculada para atestar o princípio da individualidade. Desta maneira, a aplicação da técnica chamada de reação em cadeia da polimerase (PCR, do inglês, *Polimerase chain reaction*), que multiplica estas regiões contendo pares de bases nitrogenadas repetidas pode ser extremamente útil na investigação forense de crimes, incluindo aqueles de natureza sexual (NUSSBAUM, 2008). Deste modo, pode se dizer que as análises forenses baseadas na técnica de PCR revolucionaram o sistema de justiça criminal. Os métodos atuais de DNA são capazes de produzirem resultados altamente confiáveis devido à sua sensibilidade, especificidade, robustez e poder de discriminação (JOHNSON *et al.*, 2012). Sendo assim, o DNA tem sido utilizado tanto na esfera criminal para identificar criminosos, como na esfera civil para a realização de testes de paternidade (DOLINSKY; PEREIRA, 2007).

A técnica de PCR é usada para amplificar os micro e minissatélite presentes em regiões específicas do DNA. Desta maneira os tamanhos dos fragmentos bem como os alelos presentes indicarão a similaridade do DNA da amostra com o DNA do suspeito. Como esta técnica é capaz de multiplicar pequenos fragmentos, apenas uma pequena quantidade de amostra é necessária para a análise. Desta maneira, fio de cabelo, alguns espermatozoides ou células epiteliais da pele sob as unhas da vítima podem fornecer DNA suficiente para uma análise conclusiva (BURG *et al.*, 2011; DOLINSKY; PEREIRA, 2007).

A metodologia de PCR se baseia na exposição do DNA a alguns reagentes (primers

e enzimas) mediante a ciclos repetidos de aquecimento e resfriamento. Os primers são oligonucleotídeos de fita simples complementar à região de DNA alvo. A DNA polimerase é a enzima (originalmente isolada da bactéria termofílica *Thermus aquaticus*) capaz de catalisar a reação genética a fim de produzir diversas cópias do DNA da amostra. Na primeira etapa, as duas fitas da dupla hélice do DNA são desnaturadas mediante a aplicação de alta temperatura. Em seguida, a temperatura é diminuída e os primers se ligam às sequências complementares de DNA. As duas fitas de DNA tornam-se modelos para a DNA polimerase que compõem uma nova fita de DNA a partir de nucleotídeos livres. À medida que a reação avança, o próprio DNA gerado é usado como molde para a replicação, iniciando uma reação em cadeia na qual o molde original do DNA é amplificado exponencialmente (ZAHA *et al.*, 2014).

Técnica de PCR possui diversas vantagens. Dentre elas, é possível citar principalmente: a praticidade do método, a rapidez, alta sensibilidade e a capacidade de produzir milhões de cópias de uma pequena quantidade de amostra. Entretanto, a técnica também possui algumas limitações. Na maioria dos casos, é necessário saber a fonte da amostra a fim de conhecer a sequência de *primers* a ser inserida para iniciar a reação em cadeia. Além disso, a principal desvantagem da PCR é que mesmo a menor quantidade de DNA contaminante pode ser amplificada, resultando em resultados falsos. Nestes casos, o material genético pode ter sido depositado em circunstâncias inocentes, horas ou dias antes do crime. Deste modo, a coleta de evidências físicas de agressão sexual por equipes de saúde precisa ocorrer de maneira cautelosa, preservando as evidências potenciais associadas à vítima do abuso sexual (BURG *et al.*, 2011; JOHNSON *et al.*, 2012).

## 4 | ABUSO SEXUAL

O abuso é definido pela atividade sexual sem consentimento. Esta definição pode ser estendida para casos em que a vítima também não está preparada ou não tem capacidade para compreender o desenvolvimento da relação. Este tipo de abuso pode ainda ser dividida em diferentes categorias: (ARAUJO, 2002).

- Pedofilia (quando a estimulação sexual de uma criança é feita por um adulto ou adolescente mais velho)
- Violência doméstica (quando o abuso ocorre entre cônjugues)
- Assédio (em casos em que a vítima é tocada sem o consentimento)
- Estupro (Quando ocorre o ato sexual sem consentimento da vítima)

Nestas situações, mesmo sem a presença de lesões físicas, estas situações podem levar sequelas a saúde mental do paciente. Em alguns casos, os pacientes podem ainda apresentar estresse pós traumático, gravidez indesejada e até mesmo o aparecimento de doenças sexualmente transmissíveis (DSTs). Deste modo, os cenários de abuso sexual

constituem em um problema de saúde pública, acarretando até mesmo em prejuízos econômicos quando avaliado também a produtividade e perda de qualidade de vida de um indivíduo (FAÚNDES *et al.*, 2006).

Uma pesquisa realizada pelas Organizações das nações unidas mostrou que mais de 250.000 estupros ou tentativas de estupro foram registradas nos boletins policiais de 65 países no mundo todo (OMS, 2020). Entretanto, esta estimativa ainda pode estar muito subestimada devido a maioria das vítimas de estupro não reportarem os casos as autoridades competentes. Neste contexto, a violência sexual contra a mulher se baseia no desequilíbrio de poder existente entre homens e mulheres, ao redor do mundo. Além disso, a maior parte dos serviços de emergência não estão preparados para prestar atendimento adequado (FAÚNDES *et al.*, 2006).

Nos Estados Unidos, a RAINN (Rede nacional de estupro, abuso e incesto, do inglês, *Rape, Abuse & Incest National Network*), mostrou que em menos de 80 segundos, um americano é vítima de abuso sexual, uma média de mais de 400.000 abusos no período de um ano. No Brasil, o fórum brasileiro de segurança pública avaliou durante os anos de 2011 a 2014 as notificações de estupro no país. A pesquisa verificou que quase 70% das vítimas eram crianças e que 40% dos estupradores tinham parentesco direto com as vítimas. Os dados também mostraram que 10% dos abusados sofriam algum tipo de deficiência, além de registrar um aumento significativa da frequência de estupros coletivos, principalmente quando os abusadores eram desconhecidos das vítimas.

O código penal brasileiro traz em seu artigo. 213 as leis com relação ao estupro. “constranger alguém, mediante violência ou grave ameaça, a ter conjunção carnal ou a praticar ou permitir que com ele se pratique outro ato libidinoso”. Nestes casos a pena é de reclusão, de seis a dez anos. Se da conduta resulta lesão corporal de natureza grave ou se a vítima é menor de 18 a pena é de reclusão de oito a doze anos. Se da conduta resulta morte: a pena é de reclusão, de doze a trinta anos (BRASIL, 2009). Neste contexto, é necessário fazer com que a aplicação da lei seja cumprida mediante a comprovação do ato libidinoso através de provas cabais do acontecimento. Deste modo, a aplicação do DNA forense pode ser uma técnica valiosa na comprovação científica com alto grau de acurácia.

## **5 | APLICAÇÃO DA GENÉTICA FORENSE NA INVESTIGAÇÃO DOS CRIMES SEXUAIS**

O uso do DNA para invesgar crimes sexuais tem como objetivos detectar, recuperar e caracterizar as evidências físicas e fornecer informações sobre o crime aos investigadores. As evidências podem estabelecer os elementos do crime, reconstruir a sequência de eventos, estabelecer as identidades da vítima e do agressor ou até mesmo atestar o álibi de um potencial suspeito. Dentre as fontes de material genético mais encontradas é possível citar principalmente: sangue, saliva, pelos, cabelos, unhas e sêmen (MAGALHÃES *et al.*, 2015;



NEWTON, 2013).

Além disso, uma grande vantagem da aplicação do DNA forense na investigação de crimes de natureza sexual é a possibilidade de se separar o DNA espermático de outros fluidos biológico, praticamente excluindo uma grande limitação de especificidade da técnica de PCR. Nesta situação, o DNA não-espermático pode ser separado da amostra através da técnica de lise diferencial de membranas, permitindo a individualização da fonte do sêmen. Nesta ocasião, os peritos fazem o uso primeiramente de uma substância com propriedades detergentes fracas para remover o DNA das células epiteliais e em seguida com uma substância com potencial de lise mais elevado, para que só e então seja liberado o DNA proveniente das células espermáticas (DAVIES, 1982; GARVIN *et al.*, 2009).

GOLDING *et al.* (2000) realizaram dois experimentos investigando o impacto do exame confirmativo de DNA envolvendo um caso hipotético de uma criança de 6 anos de idade. Em um primeiro cenário, os participantes leram resumos de julgamentos criminais de casos nos quais: (I) apenas evidências de DNA foram apresentadas, (II) apenas o depoimento da suposta criança vítima foi apresentado ou (III) ambas as formas de evidência foram apresentadas. Como resultados, quando as provas de DNA foram apresentadas, houve mais vereditos de culpa associado a maior crença vítima quando comparado apenas com somente o testemunho. Em um segundo cenário, além das provas, estava também o testemunho de um terceiro que garantiria o álibi do acusado no momento da alegada agressão. Nesta situação, o testemunho reduziu a influência das evidências de DNA em comparação com quando as evidências de DNA foram apresentadas sem esta testemunha. Estes resultados demonstram o peso comparativo de uma amostra positiva quando comparada somente ao testemunho da vítima.

Ingemann-Hansen *et al.* (2008) realizaram uma pesquisa com 307 vítimas de violência sexual na Dinamarca no período de 1999 até 2004. A disposição legal foi apurada e relacionada às características da vítima e da agressão, juntamente com os laudos médicos forenses e laboratoriais. A polícia apresentou acusações em mais da metade dos casos em que 11% eram acusações falsas. Nesta ocasião, apenas 19% de todos os casos terminaram com a sentença do réu mesmo com o DNA espermático detectado em 35% dos casos. Neste contexto, as informações do relatório forense sobre a detecção de esperma não ajudaram no julgamento do caso.

Um estudo em grande escala realizado por Gingras *et al.*, (2009), avaliou mais de mil casos de agressão sexual a fim de verificar a probabilidade de obter evidências de DNA de boa qualidade. Neste contexto, os autores demonstraram que cerca de 50% dos casos apresentavam prova genética mas que apenas 30% forneceram evidências de qualidade.

Thackeray *et al.*, (2011) reavaliam as recomendações com relação ao momento da coleta de evidências em casos de agressão sexual infantil. Os autores fizeram uma revisão retrospectiva dos prontuários médicos e legais de pacientes com idade entre 0 e 20 anos que necessitaram de coleta de evidências forenses por suspeita de abuso sexual. Como

resultados, 25 % dos kits testados foram positivos e 65% produziram DNA identificável. Neste contexto, os resultados demonstraram que na maioria dos casos em que a amostra foi colhida com um intervalo menor que 24 horas, ainda foi possível realizar a identificação do suspeito, entretanto, em períodos prolongados essa identificação se tornou um pouco mais difícil.

Rocha *et al.* (2013) realizaram um estudo de caso com o objetivo de demonstrar a importância da coleta de material peniano dos suspeitos em casos de crime sexual. Os autores avaliaram um caso de estupro de uma criança autista de 11 anos de idade. Os pesquisadores coletaram a amostra do abusador e da vítima com o auxílio de swabs para a determinação do DNA. Nesta situação, na amostra anal da vítima não foi possível detectar o material genético do acusado, todavia, na amostra colhida com swab peniano do acusado, foi constatada presença de perfil genético da vítima. Entretanto, vale a pena ressaltar que no sistema judiciário brasileiro, a amostra genética do abusador nem sempre é concebida devido a lei que não obriga o réu a produzir provas contra si mesmo que está contida no artigo 14 do pacto internacional sobre os direitos civis.

Campbell; Fehler-Cabral (2018) realizaram um trabalho utilizando a teoria das preocupações focais com a finalidade de entender por que as amostras de DNA coletadas no local do crime não são utilizadas em corte. Os autores avaliaram por três anos milhares de testes de DNA coletados entre 1980 e 2009 na cidade de Detroit, no estado de Michigan, que nunca tiveram seus resultados avaliados. Baseando-se em dados de observação, entrevista e arquivo, os autores destacaram que embora as preocupações práticas em relação aos recursos disponíveis para análise forense fossem claramente um fator determinante, já que Detroit não tinha financiamento ou pessoal capacitado para testar todos os kits, preocupações focais em relação à credibilidade da vítima foram mais influentes. Deste modo, os resultados dessa pesquisa podem ser atribuídos a uma cultura que costuma atribuir a culpa do estupro a uma característica da vítima e não ao comportamento agressivo do abusador.

Um estudo realizado por Davis; Wells (2019) avaliaram 1.200 casos arquivados de agressão sexual na cidade de Denver, no estado americano de Colorado, a fim de determinar a taxa de processos judiciais bem-sucedidos em que havia provas genéticas e o custo por condenação. Os autores perceberam que quase 40% dos casos em que houve uma correspondência de DNA não resultaram em prisão, principalmente porque as vítimas não cooperaram ou porque seu depoimento foi considerado não confiável. Outros fatores que afetaram a condenação incluíram o contexto do crime, a disponibilidade da vítima e a capacidade do réu de montar uma defesa. Uma vez feita a prisão, no entanto, o índice de condenação ultrapassou 90%.

Pombo *et al.* (2020) mostrou que pode ocorrer a contaminação cruzada em um laboratório de ciências forenses. Os autores realizaram várias coletas utilizando um swab estéril em vários pontos do laboratório, antes e após o processo de limpeza. Neste contexto, os resultados gerados mostraram que mesmo após o procedimento de limpeza, ainda foi possível encontrar material genético nas dependências do laboratório. Nesta ocasião, os

resultados só foram satisfatórios após um segundo ciclo de limpeza.

## 6 | CONCLUSÕES

As ciências forenses, em especial a genética forense, tem se consolidado como uma excelente ferramenta na investigação de crimes sexuais. A busca por informações genéticas contidas nas regiões hipervariáveis do DNA da vítima e do acusado (contidas nas unhas, roupas ou fluidos biológicos) podem contribuir diretamente para a solução de uma investigação criminal. Entretanto, apesar de ser uma excelente fonte de provas, este tipo de tecnologia não vem sendo explorado em seu máximo, seja por limitações de recurso ou pela limitação do poder jurídico. Todavia, acredita-se que existe uma tendência crescente da utilização dessas estratégias, tanto na esfera civil como criminal.

## REFERÊNCIAS

ALBERTS, B.; JOHNSON, A.; LEWIS, J.; MORGAN, D. *et al.* Biologia molecular da célula. **Artmed**, 2010.

ARAUJO, M. d. F. J. P. Violência e abuso sexual na família. **Psicologia em estudo** p. 3-11, 2002.

BRASIL. Lei nº 12.015, de 07 de agosto de 2009. Altera o Título VI da Parte Especial do Decreto-Lei no 2.848, de 7 de dezembro de 1940 - Código Penal, e o art. 1º da Lei no 8.072, de 25 de julho de 1990, que dispõe sobre os crimes hediondos, nos termos do inciso XLIII do art. 5º da Constituição Federal e revoga a Lei no 2.252, de 1º de julho de 1954, que trata de corrupção de menores. Disponível em: <[http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_ato2007-2010/2009/lei/l12015.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2007-2010/2009/lei/l12015.htm)>. Acesso em 21/09/09; 2010-

BURG, A.; KAHN, R.; WELCH, K. DNA testing of sexual assault evidence: the laboratory perspective. **J Forensic Nurs**, v. 7, n. 3, p. 145-152, 2011.

CALAZANS, C. H.; CALAZANS, S. M. J. X. I., Universidade Integrada, Santo Ângelo/RS. **Ciência forense: das origens à ciência forense computacional**. 2005.

CAMPBELL, R.; FEHLER-CABRAL, G. Why Police “Couldn’t or Wouldn’t” Submit Sexual Assault Kits for Forensic DNA Testing: A Focal Concerns Theory Analysis of Untested Rape **Kits**. **Law & Society Review** v. 52, n. 1, p. 73-105, 2018.

CHAKRABORTY, R.; DEKA, R. DNA Forensics: A Population Genetic and Biological **Anthropological Perspective**. 2019.

DAVIES, A. The Appearance and Grouping of Mixtures of Semen and Vaginal Material. **Medicine, Science and the Law**, v. 22, n. 1, p. 21-30, 1982/01/01 1982.

DAVIS, R. C.; WELLS, W. DNA testing in sexual assault cases: When do the benefits outweigh the costs? **Forensic Science International**, v. 299, p. 44-48, 2019/06/01/ 2019.

DECANINE, D. O papel de marcadores moleculares na genética forense. **Revista brasileira de criminalística**. v. 5, n. 2, p. 18-27, 2016.

DOLINSKY, L. C.; PEREIRA, L. J. S.. R. DNA forense. **Saúde e ambiente em Revista**. v. 2, n. 2, p. 11-22, 2007.

FAÚNDES, A.; ROSAS, C. F.; BEDONE, A. J.; OROZCO, L. T. Violência sexual: procedimentos indicados e seus resultados no atendimento de urgência de mulheres vítimas de estupro. **J Revista Brasileira de Ginecologia e Obstetria**. v. 28, p. 126-135, 2006.

FÓRUM BRASILEIRO DE SEGURANÇA PÚBLICA. Estupro no Brasil: vítimas, autores, fatores situacionais e evolução das notificações no sistema de saúde entre 2011 e 2014. **Edição RBSP** v. 11, n. 1, 2017

GARVIN, A. M.; BOTTINELLI, M.; GOLA, M.; CONTI, A. *et al.* DNA Preparation from Sexual Assault Cases by Selective Degradation of Contaminating DNA from the Victim. **Forensic Science**, v. 54, n. 6, p. 1297-1303, 2009.

GINGRAS, F.; PAQUET, C.; BAZINET, M.; GRANGER, D. *et al.* Biological and DNA evidence in 1000 sexual assault cases. **Forensic Science International: Genetics Supplement Series**, v. 2, n. 1, p. 138-140, 2009.

GOLDING, J. M.; STEWART, T. L.; YOZWIAK, J. A.; DJADALI, Y. *et al.* The Impact of DNA Evidence in a Child Sexual Assault Trial. **Child maltreatment**. v. 5, n. 4, p. 373-383, 2000.

HOUCK, M. M.; SIEGEL, J. A. Fundamentals of forensic science. **Academic press**, 2009.

INGEMANN-HANSEN, O.; BRINK, O.; SABROE, S.; SØRENSEN, V. *et al.* Legal aspects of sexual violence--does forensic evidence make a difference? **Forensic Sci Int**, v. 180, n. 2-3, p. 98-104, 2008.

INMAN, K.; RUDIN, N. Principles and practice of criminalistics: the profession of forensic science. **CRC Press**, 2000.

JOHNSON, D.; PETERSON, J.; SOMMERS, I.; BASKIN, D. J. V. A. W. Use of forensic science in investigating crimes of sexual violence: Contrasting its theoretical potential with empirical realities. **Violence Against Women**. v. 18, n. 2, p. 193-222, 2012.

MAGALHÃES, T.; DINIS-OLIVEIRA, R. J.; SILVA, B.; CORTE-REAL, F. *et al.* Biological Evidence Management for DNA Analysis in Cases of Sexual Assault. **The Scientific World Journal**, v. 2015, p. 365674, 2015.

NEWTON, M. The forensic aspects of sexual violence. **Best Practice & Research Clinical Obstetrics & Gynaecology**, v. 27, n. 1, p. 77-90, 2013.

NUSSBAUM, R. Thompson & Thompson genética médica. **Elsevier**, 2008.

POMBO, A. M. L.; DA COSTA FRANCEZ, P. A.; SILVA, R. J. R. B. d. C. Risco de contaminação por DNA de alto peso molecular e por amplicons em Laboratório de Genética Forense no Brasil. **Revista Brasileira de Criminalística**. v. 9, n. 2, p. 85-94, 2020.

RAINN. Perpetrators of Sexual Violence: Statistics, 2020. Disponível em: <https://www.rainn.org/statistics/perpetrators-sexual-violence>. Acesso em: 05.09.2020

RIBAUX, O.; BAYLON, A.; ROUX, C.; DELÉMONT, O. *et al.* Intelligence-led crime scene processing. Part I: Forensic intelligence. **Forensic Science International**, v. 195, n. 1, p. 10-16, 2010.

ROCHA, T.; TORRES, J.; SOBREIRA, A.; BRASIL, S. *et al.* A importância da coleta de material peniano do suspeito em casos de crimes sexuais: um relato de caso. **Saúde, Ética & Justiça**. v. 18, p. 45-49, 2013.

OMS. "The Eighth United Nations Survey on Crime Trends and the Operations of Criminal Justice Systems (2001 - 2002), 2020 Disponível em: <https://www.unodc.org/unodc/en/data-and-analysis/Eighth-United-Nations-Survey-on-Crime-Trends-and-the-Operations-of-Criminal-Justice-Systems.html> Acesso em: 05.09.2020.

THACKERAY, J. D.; HORNOR, G.; BENZINGER, E. A.; SCRIBANO, P. V. Forensic Evidence Collection and DNA Identification in Acute Child Sexual Assault. **Pediatrics** v. 128, n. 2, p. 227-232, 2011.

ZAHA, A.; FERREIRA, H. B.; PASSAGLIA, L. M. Biologia Molecular Básica-5. **ARTMED**, 2014.

## ÍNDICE REMISSIVO

### A

Aconselhamento genético 4, 5, 1, 3, 9, 10, 11

Anomalias cromossômicas 1, 2, 3, 6, 7

### B

BDNF 5, 41, 42, 43, 44, 45, 46

### C

Ciências forenses 5, 13, 14, 18, 58, 59, 60, 65, 66

### D

Delitos sexuais 58

Desafios 29, 69, 73

DNA 4, 6, 10, 13, 14, 15, 16, 17, 19, 20, 21, 22, 23, 24, 25, 26, 31, 40, 41, 42, 44, 47, 48, 49, 50, 53, 54, 55, 56, 57, 58, 59, 60, 61, 62, 63, 64, 65, 66, 67, 68, 71

DNA repair genes 6, 47, 48, 49, 53, 54, 55

Doença falciforme 5, 41, 43, 44, 45

### F

Fibrose cística 5, 3, 28, 29, 31, 38, 39, 40

### G

Genética 2, 4, 5, 6, 1, 3, 5, 9, 10, 11, 13, 14, 17, 22, 24, 25, 26, 28, 29, 31, 32, 36, 37, 38, 40, 58, 59, 60, 62, 63, 64, 65, 66, 67, 69, 73, 74

Genética molecular 2, 4, 5, 13, 14, 22, 40, 69, 74

Genômica 69, 73

### I

ICSI 5, 1, 2, 3, 4, 6, 7, 10

Infertilidade masculina 5, 1, 3, 5, 7, 9, 11, 34

### L

LIG4 47, 48, 49, 50, 51, 52, 53, 54, 55, 57

### M

Medicina personalizada 6, 69, 70, 71, 72, 73

### P

PCR 15, 16, 17, 21, 26, 41, 42, 44, 46, 50, 58, 59, 61, 62, 64

Polimorfismo 5, 19, 41, 43, 44

Proteína CFTR 29, 33

## **S**

Saúde 69, 70, 72, 73

SNPs 13, 20, 21, 22, 23, 26, 47, 48, 49, 50, 51, 53, 54

Systemic Lupus Erythematosus 6, 47, 48, 52, 53, 55, 56, 57

## **T**

Técnicas moleculares 13, 14, 58, 60

Terapia alvo 29

## **V**

Val66Met 5, 41, 42, 43, 44, 45, 46

# GENÉTICA:

Molecular, humana e médica

2

-  [www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br)
-  [contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br)
-  [@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora)
-  [www.facebook.com/atenaeditora.com.br](https://www.facebook.com/atenaeditora.com.br)



# GENÉTICA:

Molecular, humana e médica

2



[www.atenaeditora.com.br](http://www.atenaeditora.com.br)



[contato@atenaeditora.com.br](mailto:contato@atenaeditora.com.br)



[@atenaeditora](https://www.instagram.com/atenaeditora)



[www.facebook.com/atenaeditora.com.br](https://www.facebook.com/atenaeditora.com.br)