

COLÉGIO SÃO LUÍS

**ENSINO MÉDIO
CURSO DE METODOLOGIA DE INICIAÇÃO CIENTÍFICA**

André Greco de São Pedro

Mutações no DNA e análises em investigações criminais

**“Como alterações genéticas impactam na identificação de suspeitos e na
elucidação de crimes”**

**São Paulo
2025**

André Greco de São Pedro

Mutações no DNA e análises em investigações criminais

**Como alterações genéticas impactam a identificação de suspeitos e a
elucidação de crimes**

Artigo apresentado como requisito de aprovação em “Metodologia de Iniciação Científica”, na 2ª série do EM do Colégio São Luís

Orientadora: Dra. Denise Curi

São Paulo
2025

AGRADECIMENTO

Agradeço à minha família pelo apoio, incentivo e compreensão durante todo o desenvolvimento deste trabalho. Cada palavra de encorajamento e cada gesto de ajuda foram fundamentais para que eu pudesse seguir adiante e superar os desafios encontrados ao longo do processo.

Agradeço também à minha orientadora, Denise Curi, pela dedicação, paciência e orientação. Seus conselhos e sugestões foram essenciais para o aprimoramento deste trabalho e para meu aprendizado durante toda a realização do projeto.

Não poderia deixar de agradecer aos meus amigos Miguel Condello, José Antônio, Rodrigo Angeles, Rodrigo Tokarski e Lucas Moura, pelo apoio, companheirismo e incentivo. A presença de vocês tornou essa jornada mais leve e divertida, e suas palavras sempre me motivaram a seguir em frente.

EPÍGRAFE

“Com grandes poderes vem grandes responsabilidades”

Frase do filme Homem Aranha (2002)

RESUMO

A análise de DNA tornou-se uma das ferramentas mais precisas da ciência forense, sendo amplamente utilizada em investigações criminais e processos judiciais. Sua aplicação permite identificar indivíduos a partir de perfis genéticos únicos, obtidos pela comparação de regiões polimórficas, como os loci STR. No entanto, embora considerada confiável, a técnica apresenta limitações, especialmente em casos de degradação do material, contaminação das amostras ou ocorrência de mutações genéticas. Essas alterações podem modificar sequências específicas, comprometendo a amplificação por PCR e a leitura correta dos alelos, o que pode levar a erros de interpretação, exclusões equivocadas ou até condenações injustas.

O DNA, molécula central da vida, armazena e transmite informações hereditárias, sendo composto por regiões codificantes e não codificantes. Em contextos forenses, tanto o DNA nuclear quanto o mitocondrial podem ser analisados, ampliando as possibilidades de identificação mesmo em condições adversas. Contudo, as mutações — espontâneas ou induzidas por fatores físicos, químicos e biológicos — podem impactar diretamente a confiabilidade das análises, exigindo maior rigor técnico e crítico na interpretação dos resultados.

Assim, a pesquisa propõe investigar de forma aprofundada a relação entre mutações genéticas e falhas na identificação forense, considerando aspectos técnicos, jurídicos e éticos. O objetivo é compreender até que ponto essas alterações naturais interferem na precisão da análise de DNA, refletindo sobre seus impactos práticos e sociais e contribuindo para o aperfeiçoamento dos métodos utilizados na justiça criminal.

Palavras-chave: DNA forense. Mutações genéticas. Identificação criminal. Confiabilidade. Justiça

ABSTRACT

Summary:

DNA analysis has become one of the most accurate tools in forensic science, being widely used in criminal investigations and court proceedings. Its application allows the identification of individuals based on unique genetic profiles obtained through the comparison of polymorphic regions, such as STR loci. However, while considered reliable, the technique has limitations, especially in cases of material degradation, sample contamination, or the occurrence of genetic mutations. These alterations can modify specific sequences, compromising PCR amplification and the correct reading of alleles, which may lead to misinterpretation, erroneous exclusions, or even wrongful convictions.

DNA, the central molecule of life, stores and transmits hereditary information and is composed of coding and non-coding regions. In forensic settings, both nuclear and mitochondrial DNA can be analyzed, expanding the possibilities of identification even under adverse conditions. Nevertheless, mutations — whether spontaneous or induced by physical, chemical, or biological factors — can directly impact the reliability of analyses, requiring greater technical and critical rigor in the interpretation of results.

Thus, this research proposes an in-depth investigation into the relationship between genetic mutations and forensic identification errors, considering technical, legal, and ethical aspects. The goal is to understand the extent to which these natural alterations interfere with the accuracy of DNA analysis, reflecting their practical and social impacts, and contributing to the improvement of methods used in criminal justice.

Keywords: Forensic DNA. Genetic Mutations. Criminal Identification. Reliability. Justice

ABREVIATURAS E SIGLAS

DNA - deoxyribonucleic acid - ácido desoxirribonucleico

mRNA – messenger ribonucleic acid - ácido ribonucleico mensageiro – RNA mensageiro

mtDNA – mitochondrial DNA – DNA mitocondrial

PCR - polymerase chain reaction - reação em cadeia da polimerase

SNPs - single nucleotide polymorphisms - polimorfismo de nucleotídeo único

SSR - simple sequence repeat - repetições de sequência simples

STRs - short tandem repeats - *repetições curtas consecutivas*

RNA - ribonucleic acid - ácido ribonucleico

VNTRs - variable number of tandem repeats - número variável de repetições consecutivas

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO	
---------------------	--

2. GENÉTICA FORENSE	14
3. O DNA	15
3.1 Conceito e Estrutura	15
3.2 Composição do Material Genético	18
<i>3.2.1 DNA codificante e não codificante</i>	<i>18</i>
<i>3.2.2 DNA nuclear e mitocondrial</i>	<i>18</i>
3.3 Regiões da Molécula de DNA	19
3.4 Polimorfismo Genético	21
4. ANÁLISE DE DNA	23
5. MUTAÇÕES NO DNA	25
5.1 Conceito	25
5.2 Tipos de Mutação	25
6. MUTAÇÕES GENÉTICAS E POSSÍVEIS INTERFERÊNCIAS NOS TESTES DE DNA PARA FINS DE INVESTIGAÇÃO CRIMINAL	27
7. CONCLUSÃO	30
8. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	32

1. INTRODUÇÃO

Em certas investigações criminais, para a identificação do suspeito, pode ser necessário a análise do DNA, uma vez que essa molécula armazena informações a respeito da identidade genética de um indivíduo, permitindo diferenciá-lo ou reconhecê-lo quando necessário. Contudo, existem casos em que essa análise não é efetiva e acaba levando a erros como condenações injustas e conclusões equivocadas. Dessa forma, é importante compreender os aspectos sobre análise e estrutura do DNA para entender se há alguma relação entre as mutações genéticas e os erros nas análises.

Essa necessidade de aprofundamento se justifica pela complexidade do DNA, cuja estrutura e funcionamento ainda levantam questionamentos em diversos contextos. Entender como essa molécula opera e se modifica pode ser essencial para evitar falhas nos métodos que dependem da identificação genética.

Segundo RAMOS e CUNHA (2016, p.104), o DNA:

(...) é o responsável pelo processamento, armazenamento e expressão das informações genéticas de um organismo, que são transmitidas para seus descendentes. A combinação das letras das bases do DNA é que origina a variabilidade dos seres vivos.

Assim, é a ordem como essas letras das bases do DNA estão escritas nos cromossomos que faz com que cada indivíduo seja diferente dos demais e seja possível identificá-lo ou excluí-lo de uma cena de crime. Por isso a importância da análise do DNA, pois por meio da comparação das evidências biológicas coletadas com o material genético de suspeitos ou com amostras de bancos de dados de perfis genéticos pode ser possível solucionar a autoria criminal.

Por se tratar de uma ferramenta crucial na justiça criminal, a análise genética deve ser realizada com rigor técnico e acompanhamento crítico, para garantir que os resultados obtidos sejam confiáveis e possam fundamentar decisões judiciais justas.

O objeto deste projeto de pesquisa é a análise de DNA aplicada à investigação criminal, com ênfase nos limites e falhas do processo diante de mutações genéticas.

Sobre mutações genéticas explica RODRIGUES (2020, p.18) que:

Durante o processo de transmissão do material genético, os segmentos de DNA estão em permanente estresse modificativo. Frequentemente, a composição química dos nucleotídeos pode ser alterada por agentes: físicos, químicos ou biológicos; sejam naturais ou artificiais. Em sentido amplo, as mutações genéticas podem ser compreendidas como quaisquer alterações no conjunto gênico de um organismo que não podem ser atribuídas pela recombinação de variabilidade genética pré-existente.

Partindo então do conceito de mutação genética, a proposta é compreender até que ponto essas mutações — naturais ou induzidas — podem comprometer a precisão da identificação genética em perícias forenses, levando a erros como condenações injustas ou conclusões equivocadas.

A escolha desse objeto parte de sua relevância crescente no campo da ciência forense. A análise de DNA é considerada uma das formas mais precisas de identificação de indivíduos em investigações criminais, sendo amplamente utilizada em tribunais como evidência robusta. Essa técnica baseia-se na ideia de que o DNA é único para cada indivíduo, com exceção dos gêmeos idênticos, e que sua estrutura pode ser preservada e comparada mesmo após um longo tempo, ou em condições adversas. No entanto, embora amplamente confiável, há registros de casos em que o exame de DNA não apenas falhou, como também contribuiu para a incriminação de inocentes — especialmente quando o material genético estava degradado, contaminado ou sofria alterações genéticas prévias.

A análise do DNA envolve etapas como: extração, purificação, amplificação e comparação de sequências específicas, como os loci STR. Essas sequências são responsáveis por grande parte da variabilidade genética entre os seres humanos, e sua comparação permite a elaboração de um “perfil genético” individualizado. Contudo, esse método assume que o DNA analisado está em um estado relativamente íntegro e representa fielmente a identidade genética do indivíduo. Quando há mutações, esse pressuposto pode não se sustentar.

Mutações são alterações permanentes na sequência do DNA e podem ocorrer por fatores naturais, como erros na replicação do material genético, ou externos, como

exposição a agentes químicos e radiações. Como exemplo de causa externa possível responsável por alterar o DNA e interferir nos resultados das análises, observa CARVALHO (2009, p. 17) que:

(...) com relação à ação do formol sobre o material genético humano (DNA), a literatura especializada é silente e em razão disto, o tema ainda gera muitas controvérsias, havendo pesquisadores que defendem a não interferência do formol sobre a molécula do DNA e outros que afirmam exatamente o contrário, no sentido de que o formol é um potencial agente na degradação do DNA, consequentemente dificultando futuras análises de perfis genéticos.

Outro ponto que justifica a escolha deste objeto é a urgência em promover um olhar mais crítico e técnico sobre o uso do DNA como prova conclusiva. Se por um lado a análise genética revolucionou a ciência forense, por outro ela demanda um nível elevado de rigor técnico e científico para evitar que variações naturais do DNA humano sejam interpretadas como evidência incriminadora. A compreensão de que mutações podem interferir no processo de análise é crucial para que se aprimorem os métodos de interpretação dos resultados, principalmente em contextos em que há pouca quantidade de material, deterioração biológica ou interferência de contaminantes.

Além disso, o debate ético-jurídico sobre o uso do DNA como prova se intensifica quando os riscos de erro se tornam evidentes. As falhas nesse tipo de perícia podem representar violações graves de direitos, como a prisão de inocentes ou a não punição de verdadeiros culpados. O estudo sobre a interferência das mutações genéticas na análise forense propõe-se, portanto, a não apenas discutir os limites técnicos da análise de DNA, mas também refletir sobre suas consequências jurídicas e sociais.

Portanto, este objeto de pesquisa revela-se de grande importância tanto do ponto de vista técnico-científico quanto do ponto de vista ético e jurídico. A análise crítica dos impactos das mutações genéticas sobre os processos de identificação forense visa contribuir para o aperfeiçoamento dos métodos utilizados, promovendo maior segurança, precisão e justiça nas decisões judiciais baseadas em evidências genéticas.

Com toda a pesquisa e fundamentação, a questão que o projeto pretende responder é: “As mutações no DNA podem interferir na identificação de suspeitos em investigações criminais? Se sim, como isso acontece?”

Para responder essa questão, é necessário compreender a estrutura do DNA, entendendo por que é possível fazer a identificação de indivíduos a partir de suas sequências genéticas únicas, como funciona e quais são os métodos utilizados em uma análise de DNA, como o PCR (Polymerase Chain Reaction), o sequenciamento genético e a análise de STRs (Short Tandem Repeats). Também é importante abordar os diferentes tipos de mutações que ocorrem no DNA e como elas podem surgir de forma espontânea, seja por erros na replicação, ação de agentes mutagênicos ou envelhecimento celular.

Além disso, é essencial entender casos em que a análise do DNA não foi efetiva e acabou levando a erros judiciais, sejam por falhas técnicas, contaminação de amostras, interpretação incorreta dos resultados, hipóteses que serão abordadas de forma superficial, ou até mesmo por alterações genéticas imprevisíveis, objeto do trabalho. Dessa forma, a partir desses conhecimentos, é possível investigar de forma crítica e fundamentada se as mutações podem interferir na identificação de suspeitos, analisando não apenas os aspectos teóricos, mas também suas implicações práticas e éticas dentro do contexto forense.

Considerando essas falhas e desafios, surge a necessidade de explorar mais a fundo como as mutações espontâneas, por sua natureza dinâmica e imprevisível, podem afetar a precisão da identificação genética, especialmente nas regiões-chave utilizadas pela perícia forense.

A identificação de indivíduos a partir da análise do DNA é possível graças à singularidade das sequências genéticas presentes em cada ser humano. A hipótese aqui considerada é que mutações espontâneas no DNA podem, sim, interferir na identificação de suspeitos em investigações criminais, especialmente quando afetam diretamente as regiões utilizadas para análise forense, como os loci STR. Por se tratar de alterações naturais que ocorrem ao longo da vida ou durante a replicação celular, essas mutações podem modificar trechos específicos do DNA, comprometendo a correspondência exata entre a amostra coletada na cena do crime e o perfil genético

armazenado ou obtido de um suspeito. Essa possibilidade levanta dúvidas sobre a infalibilidade das análises genéticas quando não são acompanhadas de uma interpretação técnica rigorosa e multidisciplinar.

No que diz respeito à forma como essas interferências ocorrem, parte-se da suposição de que as mutações podem impactar diretamente a eficácia de técnicas como a PCR e a análise de STRs, uma vez que esses métodos dependem da integridade de regiões específicas do DNA. Alterações mínimas nas sequências-alvo podem levar à falha na amplificação, distorção no padrão dos alelos observados ou até mesmo à exclusão equivocada de um suspeito ou vítima. Além disso, mutações pontuais ou estruturais podem gerar perfis genéticos atípicos ou ambíguos, dificultando a comparação e a interpretação dos dados. Assim, a hipótese considera que não apenas as mutações, mas também a degradação natural do DNA ao longo do tempo e fatores ambientais podem interferir na leitura precisa das amostras.

Para aprofundar essa análise, é fundamental recorrer a estudos e pesquisas que examinem tanto os aspectos moleculares das mutações quanto os impactos práticos na perícia genética, permitindo uma visão integrada entre a teoria genética e a aplicação forense.

Realizou-se uma revisão narrativa de literatura, utilizando diferentes tipos de documentos acadêmicos, como artigos científicos, livros, dissertações, teses e textos disponíveis em plataformas on-line. Esse tipo de metodologia possibilita uma ampla descrição e contextualização do tema investigado, sem, no entanto, esgotar todas as fontes de informação disponíveis, já que não se baseia em uma busca e análise sistemática dos dados. Sua principal relevância está na possibilidade de reunir, de forma ágil e crítica, os estudos mais atualizados sobre a temática proposta.

A busca bibliográfica foi realizada por meio de descritores como “análise de DNA”, “mutações genéticas”, “identificação forense”, “erros judiciais por DNA” e “investigação criminal”, nos portais Google Acadêmico, Scielo, PubMed e ScienceDirect. Foram selecionados os trabalhos que apresentavam descrição clara dos métodos utilizados e conteúdo alinhado à proposta da pesquisa, priorizando estudos publicados nos últimos dez anos, sem, no entanto, desconsiderar publicações clássicas ou fundamentais.

2. GENÉTICA FORENSE

Antes de definir o que é genética forense é importante trazer as definições de genética clássica e genética molecular.

A genética clássica foi o início dos estudos de biologia celular e tinha como objetivo estudar as características observáveis dos indivíduos e os padrões de hereditariedade transmitidos de pais para filhos, segundo os estudos de Gregor Mendel. Após anos de estudos a genética molecular veio como a possibilidade de se analisar a ligação entre dois ou mais genes, investigando as bases moleculares para entender como uma característica visível de um indivíduo ocorre e como ela é transmitida e herdada. É o estudo direto de genes, de suas funções e interações simultâneas. Além das doenças monogênicas, ela tem como objeto traços e doenças poligênicas e multifatoriais, que envolvem a interação entre diferentes genes e destes com fatores ambientais não-genéticos. (FERREIRA, 2013)

A genética forense por sua vez é área da ciência que usa conhecimentos e técnicas de genética e de biologia molecular no auxílio à justiça, ou seja, constitui o uso técnico-científico de conhecimentos e métodos genéticos que podem beneficiar qualquer área do direito, como os testes de paternidade no direito civil, ou de forma muito importante no direito penal na investigação criminal auxiliando na identificação de suspeitos ou inocentando possíveis réus suspeitos de estarem na cena de um crime. (SOPRAM E BOMFIM, 2019)

É por meio da análise de DNA encontrado nos vestígios de crimes que é possível comparar o material genético encontrado com bancos de dados genéticos ou mesmo com suspeitos de estarem envolvidos na prática do delito.

O uso potencial do DNA em investigações criminais é que ele pode ser detectado em todos os fluidos e tecidos biológicos e é resistente à degradação ao longo do tempo e às influências ambientais. E mesmo em pequenas quantidades é possível amplificar o DNA da amostra em laboratório e aumentar a qualidade da análise. Além disso, é uma região polimórfica que varia de pessoa para pessoa, então um especialista pode ajudar a criar um perfil genético (DIAS FILHO e FRANCEZ, 2016).

A análise de DNA encontrada em sangue, dentes, ossos ou qualquer vestígio que contenha material genético para elucidar crimes de estupro, homicídio etc, tornou-se de grande importância na aplicação da justiça.

3. O DNA

3.1 Conceito e Estrutura

Ao longo dos anos de pesquisa científica os pesquisadores acreditavam que as proteínas eram as únicas biomoléculas satisfatoriamente complexas que eram responsáveis diretas pela propagação da informação hereditária, ou seja, as proteínas seriam as portadoras da informação genética. Somente anos mais tarde que pesquisadores chegaram à conclusão de que é o DNA que carrega toda a informação genética. (G. OLIVEIRA et al, 2004).

O ácido desoxirribonucleico (DNA) é a molécula responsável pelo armazenamento, transmissão e utilização da informação genética nos seres vivos. Ele constitui a base da biologia molecular e da compreensão dos processos celulares, pois contém as instruções necessárias para o desenvolvimento, funcionamento, crescimento, reprodução e até a adaptação dos organismos ao ambiente. Sua importância se estende a diversas áreas do conhecimento, como genética, medicina, biotecnologia, farmacologia e ciências forenses, já que qualquer alteração em sua estrutura pode impactar a saúde, a evolução e a biodiversidade. (ROCHA, 2021).

A molécula de DNA apresenta-se como uma dupla hélice formada por duas longas cadeias de nucleotídeos dispostas em sentidos opostos (antiparalelas). Cada nucleotídeo é constituído por três componentes: um grupo fosfato, uma pentose chamada desoxirribose e uma base nitrogenada. As bases podem ser adenina (A), timina (T), citosina (C) ou guanina (G), e sua associação segue regras de complementaridade — adenina sempre pareia com timina, enquanto citosina se liga com guanina. Essas interações ocorrem por ligações de hidrogênio, conferindo estabilidade à molécula. A ordem ou sequência dessas bases constitui o código genético, que contém todas as instruções para a síntese de proteínas e regulação dos processos biológicos. (KLUG et al, 2010)

Ainda sobre a estrutura do DNA observa WATSON (2009 apud SANTOS et al, 2013) que as sequências de bases nitrogenadas do DNA que constituem os genes são transcritas para moléculas de RNA, para serem então traduzidas nas sequências de aminoácidos das proteínas. Essa sequência específica dos aminoácidos na cadeia é o que diferencia uma proteína de outra.

De acordo com ROCHA (2021), o DNA desempenha três funções centrais: replicação, transcrição e tradução. A replicação ocorre antes da divisão celular e garante que cada célula filha receba uma cópia idêntica do material genético. Esse processo é semiconservativo, pois cada nova molécula conserva uma das fitas originais e sintetiza a outra de forma complementar. Na transcrição, determinadas regiões do DNA são copiadas em moléculas de RNA mensageiro (mRNA), que transportam a informação genética até os ribossomos. Na tradução, a sequência de nucleotídeos do mRNA é lida em trincas (códon), sendo convertida em uma sequência específica de aminoácidos, que se unem para formar proteínas. Essas proteínas desempenham papéis vitais, como catalisar reações químicas (enzimas), compor estruturas celulares, transportar moléculas, reconhecer sinais e defender o organismo.

Outro aspecto essencial é que nem todo o DNA tem função codificadora (dão origem as proteínas), ou seja, nem todo DNA tem sequência de nucleotídeos que será usada para a produção do mRNA, onde de fato está a informação para a produção da proteína. (CERVELATTI-MENDONÇA, 2025). Apenas uma pequena parcela do genoma corresponde a genes que resultam em proteínas. A maior parte é composta por sequências não codificadoras, que incluem elementos regulatórios, regiões repetitivas (repetições em TANDEM) e estruturas fundamentais como telômeros (que protegem as extremidades dos cromossomos) e centrômeros (que garantem a correta separação dos cromossomos durante a divisão celular). Por muito tempo, esse DNA não- codificante foi considerado “lixo genético”, mas hoje se reconhece seu papel crucial na regulação da expressão gênica, na estabilidade cromossômica e na evolução do genoma. (BONACCORSO, 2005)

Ainda sobre o DNA observa SNUSTAD (2001 apud SANTOS et al 2013) que cada ser vivo possui uma identidade genética única que é determinada pela sequência exata das bases nitrogenadas presentes em seu DNA mesmo que possuindo a

mesma composição química. É essa sequência, portanto, que é resultado da herança genética, onde as características são transmitidas dos progenitores aos seus descendentes e é ela que é responsável por diferenciar um indivíduo de outro.

Nas palavras de CERVELATTI-MENDONÇA (2025, p.12-13):

É importante ressaltar aqui que esses aspectos básicos da molécula se aplicam a todas as espécies. Isso mesmo, desde uma bactéria até o ser humano, todos os seres vivos possuem DNA com os mesmos nucleotídeos que se unem e formam uma dupla-hélice. No entanto, para cada espécie o tamanho da molécula, bem como a sequência de nucleotídeos ali armazenada são diferentes.

O DNA também é alvo de alterações espontâneas ou induzidas chamadas mutações. Essas modificações podem ser pontuais, quando afetam apenas uma base, ou mais amplas, envolvendo grandes regiões do genoma. Algumas mutações são neutras, outras conferem vantagens adaptativas, e outras ainda estão associadas a doenças genéticas e ao desenvolvimento do câncer. Os organismos possuem sistemas de reparo do DNA que corrigem erros durante a replicação ou lesões provocadas por agentes físicos e químicos, mas quando esses mecanismos falham, os impactos podem ser graves. (PINTO, 2014)

Em síntese, o DNA é a molécula central da vida, responsável por armazenar e transmitir a informação hereditária e direcionar a síntese de proteínas. Sua estrutura em dupla hélice, a complementaridade das bases, os mecanismos de replicação, transcrição, tradução e regulação epigenética formam um sistema altamente organizado e eficiente. A compreensão detalhada desses processos é indispensável para o avanço científico e tecnológico, permitindo o desenvolvimento de terapias genéticas, biotecnologias inovadoras, diagnósticos de precisão e aplicações em diversas áreas do conhecimento humano.

3.2 Composição do Material Genético.

3.2.1 DNA codificante e não codificante

De acordo com BULL (2000-2013), aproximadamente 1,5% do nosso DNA é uma sequência codificadora de proteínas, escondida dentro de um grande excesso de DNA não codificador.

Assim, quase 98% das sequências de DNA são sequências que não contêm informação para codificar proteínas (mRNA), mas que estão envolvidos principalmente na regulação de genes (responsáveis pela síntese de proteína) incluindo intensificadores, promotores, repressores e sinais de polidenilação (processo de adição da cauda poli(A) à extremidade 3' do RNA maduro, crucial para a estabilidade, processamento e função do RNA mensageiro eucariótico). (BUKYA et al, 2021)

O DNA não codificador pode atuar ativamente com o RNA mensageiro na síntese proteica (RNA ribossômico) como pode ser apenas regulatório ou até mesmo alterar a síntese quando se liga a outros RNAs.

3.2.2 DNA nuclear e mitocondrial

O DNA denominado de nuclear é aquele encontrado no núcleo de todas as células do organismo. Já o DNA mitocondrial é aquele encontrado fora do núcleo, mais precisamente nas mitocôndrias, que são organelas citoplasmáticas responsáveis pela produção de energia para o corpo. Este tipo de DNA possui origem apenas materna, ou seja, é passado somente da mãe para filhos e filhas, diferente do DNA nuclear que possui origem materna e paterna. (CONCEIÇÃO SILVA, 2019)

Algumas diferenças entre os dois DNAs dizem respeito a sua localização uma vez que o DNA mitocondrial é extra cromossômico. Por possuir uma quantidade muito maior de cópias por células, entre 200 e 1700 cópias, dispõe de uma maior possibilidade de permanecer íntegro diante do processo de degradação. Além disso, por ter sua forma circular, é protegido por duas camadas de membrana dentro de uma organela (mitocôndria) aumentando seu grau de preservação. (CONCEIÇÃO SILVA, 2019)

O DNA nuclear é o mais utilizado na genética forense para a análise e comparação de amostras de DNA, no entanto, quando há elevado grau de degradação das amostras pode-se utilizar o exame do DNA mitocondrial.

3.3 Regiões da Molécula de DNA

De acordo com SILVA e PASSOS (2006 apud, SILVA, 2019, p.15) “A estrutura química do DNA é igual para todos, no entanto, é a sequência como estão dispostas as bases nitrogenadas que diferencia o genoma de cada pessoa. No genoma humano existem mais de três bilhões de nucleotídeos. Deste total, cerca de 99,9% das regiões do DNA possuem a mesma sequência de bases nitrogenadas. Apenas 0,1% das regiões da molécula apresentam variações na sequência de nucleotídeos, são os chamados polimorfismos do DNA. As técnicas de identificação humana se apoiam na análise dessas regiões variáveis. O estudo da variabilidade destas regiões tem levado à conclusão de que não existem duas pessoas que apresentem a mesma sequência de DNA, com exceção dos gêmeos univitelinos.”

Por isso, a importância de se estudar a sequência do DNA para a identificação e comparação de indivíduos para a genética forense.

As sequências codificantes, genes estruturais que codificam proteínas, fazem parte do DNA não repetitivo, já as sequências não codificantes, que se encontram em mais ou menos 80, 90 % no genoma humano, contêm grande quantidade de DNA repetitivo. (BONACCORSO, 2005).

Segundo as definições de BUKYYA et al, 2021 as sequências não codificantes são 50% compostas por DNA repetitivo e 45% por repetições intercaladas, sendo que as repetições intercaladas podem conter elementos intercalados curtos ou longos, repetições terminais longas e transposons de DNA. Para os autores as repetições em tandem consistem em três tipos diferentes: (i) DNA satélite, (ii) DNA minissatélite e (iii) DNA microssatélite.

Já para BROWN (1999 apud BONACCORSO, 2005, p.33) é possível identificar diferentes classes de sequências presentes nos genomas dos eucarióticos, quais sejam: DNA não repetitivo; DNA moderadamente repetitivo e DNA altamente repetitivo.

O importante a entender é que, segundo as palavras de SOPRAM E BOMFIM (2019), as repetições em tandem são unidades de repetição dispostas em sequência

nas regiões não codificantes do DNA. São aquelas agrupadas uma ao lado da outra e correspondem a 3% do genoma humano. (CERVELATTI-MENDONÇA, 2025)

As sequências em Tandem podem ser do tipo DNA satélite que pode ser encontrado em centrômeros (região central do cromossomo) e telômeros (extremidades do cromossomo) e é composto de sequências altamente repetitivas de nucleotídeos (uma após a outra), organizadas em longos blocos. (SOPRAM e BOMFIM, 2019)

Ainda segundo os autores, os minissatélites e microsatélites são dois outros tipos de repetições em tandem menores do que o DNA satélite. Os minissatélites, também conhecidos como VNTR (variable number of tandem repeats) são maiores, ou seja, são DNAs moderadamente repetitivos, compostos de unidades de repetição de 10-100 nucleotídeos de extensão. Já os microsatélites, também conhecidos como STR (short tandem repeats) ou SSR (simple sequence repeat), são DNAs altamente repetitivos que possuem unidades de repetição de 2 a 6 nucleotídeos. Essas regiões são verificadas na identificação humana, pois são constituídas de sequências específicas de diferentes tamanhos, repetidas em tandem (lado a lado), em diferentes regiões do genoma (vários loci). O número de repetições dessas sequências muda entre os indivíduos, podendo ser empregadas para diferenciá-los.

3.4 Polimorfismo Genético

De acordo com SOPRAM e BOMFIM (2019, p.49):

“A maioria das sequências do genoma humano é semelhante entre diferentes indivíduos e as diferenças que ocorrem são chamadas de polimorfismos.”

O polimorfismo genético consiste então em variações na sequência de DNA que ocorrem com frequência significativa dentro de uma população. Diferente de mutações raras, essas alterações são comuns e contribuem para a diversidade genética, sem comprometer a viabilidade dos indivíduos. Sua relevância vai além da genética populacional, sendo fundamental em áreas como evolução, estudos de herança e, especialmente, em investigações criminais. (DA SILVA FONSECA et al, 2022)

Entre os tipos de polimorfismos mais estudados, os SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms) são os mais simples e comuns, consistindo na substituição de uma única base na sequência de DNA. Por exemplo, em uma posição específica do genoma, uma pessoa pode ter uma adenina (A), enquanto outra tem uma guanina (G). Apesar de serem pequenas alterações, os SNPs podem ter grande importância biológica, influenciando características genéticas, predisposição a doenças e respostas a medicamentos. Além disso, eles podem complementar perfis genéticos em análises forenses, fornecendo informações adicionais quando combinados com outros tipos de marcadores. (BONACCORSO, 2005)

Ainda segundo a autora outro grupo relevante são os VNTRs (Variable Number Tandem Repeats), que consistem em sequências de DNA repetidas consecutivamente, mas com número de repetições diferente entre indivíduos. Essas regiões são altamente polimórficas, o que significa que a variação no número de repetições é grande dentro da população. Essa característica torna os VNTRs extremamente úteis para a identificação individual, porque cada pessoa tende a apresentar um padrão único de repetições em determinados loci do genoma.

Dentro dos VNTRs existem as minissatélites, que são unidades de repetição relativamente longas, geralmente entre 10 e 100 pares de bases. Elas são muito valiosas para estudos de herança genética e identificação, embora sejam menos usadas hoje em dia em comparação com os STRs. Por sua vez, os STRs são repetições curtas de DNA, normalmente de 2 a 6 pares de bases, mas altamente variáveis entre indivíduos. Devido à sua pequena extensão e elevada variabilidade, os STRs se tornaram a principal ferramenta em análises forenses modernas, permitindo a criação de perfis genéticos extremamente precisos e praticamente exclusivos para cada pessoa. A combinação de múltiplos STRs em um perfil aumenta enormemente a capacidade de discriminação, tornando possível identificar indivíduos com grande confiabilidade mesmo em populações grandes. (SOPRAM e BOMFIM, 2019)

Em investigações criminais, o uso de polimorfismos altamente variáveis, como STRs, possibilita identificar suspeitos, vítimas ou parentes a partir de vestígios biológicos encontrados em cenas de crime. A combinação de múltiplos loci aumenta exponencialmente a discriminação entre indivíduos, tornando essas ferramentas

indispensáveis para a ciência forense moderna. Além disso, certos SNPs podem fornecer informações complementares sobre características ancestrais ou predisposições genéticas, enriquecendo o perfil genético e auxiliando na interpretação de evidências. (BONACCORSO, 2005)

O estudo dos polimorfismos, portanto, conecta diretamente a diversidade genética com aplicações práticas, demonstrando como alterações relativamente comuns no DNA podem ser exploradas para identificação individual e análises forenses precisas. Eles representam não apenas a riqueza da variação genética, mas também uma ferramenta poderosa para a investigação criminal, permitindo relacionar evidências biológicas a indivíduos específicos com alta confiabilidade.

4. ANÁLISE DE DNA

A análise de DNA funciona por meio da extração, amplificação, sequenciamento e comparação do material genético de um indivíduo. Esse processo é muito utilizado na criminalística, testes de paternidade e pesquisas médicas. Assim, para ter um resultado preciso, é necessário seguir etapas específicas (ou pré-determinadas) na análise. Para essa análise pode ser utilizado o DNA nuclear, encontrado nos cromossomos do núcleo, ou o DNA mitocondrial, encontrado nas mitocôndrias, sendo que a análise neste tipo de DNA (mtDNA) pode ser empregada em casos de amostras degradadas ou em situações em que há pequena amostra de material para análise. (MACHADO, 2016)

Sobre a análise do DNA mitocondrial ressalta DECANINE (2016, p.21) que: “quando a análise de STRs se torna difícil ou impossível devido à quantidade ou qualidade do DNA que foi recuperado, há a opção, como já foi mencionado anteriormente, de se fazer o exame a partir do DNA mitocondrial (mtDNA).”

Primeiramente, ocorre a coleta da amostra de DNA, que pode ser encontrado em diversas fontes biológicas como saliva, sangue, cabelo, sêmen, pele e outros fluídos corporais. Além disso, também pode ser encontrado em roupas, armas e outros objetos encostados pelo suspeito.

Após a coleta, o DNA precisa ser separado do restante do material celular. Essa separação é feita utilizando substâncias químicas que quebram as membranas celulares e nucleares, liberando a molécula do DNA. O material genético é então purificado para evitar que haja compostos indesejados na hora de fazer a análise. (BUKYA, 2021)

Depois da extração do DNA, se a quantidade do material for muito pequena, é utilizada a técnica de PCR, que multiplica os fragmentos do material. Dessa forma, são criadas diversas cópias de regiões específicas do DNA, o que permite fazer uma análise mais precisa. (FALEIRO, 2007)

Assim, é feita a análise dos loci STR, que são regiões do DNA humano que apresentam sequências curtas de bases nitrogenadas repetidas várias vezes. Como essas repetições variam de pessoa para pessoa, elas são usadas para criar um perfil genético único. A análise dos STRs é o método padrão utilizado na identificação forense. No entanto, em algumas situações em que o material genético coletado já se encontra muito deteriorado ou em quantidades muito pequenas a análise do DNA mitocondrial ao invés do nuclear pode se mostrar mais eficaz pois este apresenta resistência à digestão enzimática devido a sua estrutura circular (LEITE *et al.*, 2013).

Nessa fase é então determinado o perfil genético da amostra. Nas palavras de LOUSADA E ROHDEN (2022, p.08):

“O perfil genético é uma espécie de padrão que existe no DNA de cada pessoa que, a princípio, só se repetirá entre gêmeos idênticos (univitelinos). Consiste em um longo número que representa a quantidade de pares de bases nitrogenadas que reincidentem em sequência em determinadas regiões do DNA, lembrando a numeração de um código de barras.”

Após a análise nuclear ou mitocondrial e determinação do perfil genético ocorre a comparação com amostras de suspeitos, vítimas ou perfis armazenados em bancos de dados forenses. Se houver correspondência entre os padrões de STR, pode-se concluir que o DNA pertence a mesma pessoa. Se não houver, o indivíduo é excluído como suspeito. (FRUEHWIRTH *et al.*, 2015)

No entanto, existem fatores que levam a necessidade de utilização de modelos estatísticos para fornecer uma resposta com base em probabilidade nos laudos produzidos após a análise do DNA, como por exemplo a possibilidade do perfil

genético se repetir entre duas pessoas quaisquer, assim como em gêmeos monozigotos ou idênticos. (LOUSADA e ROHDEN, 2022, p.08) Assim, pode-se dizer que os resultados não têm uma eficácia de 100%, mas são baseados no maior grau de correspondência nas comparações dos marcadores genéticos, ou seja, no cálculo da probabilidade de semelhança entre os marcadores.

Por fim, após os resultados da análise de DNA serem avaliados por peritos forenses e determinada a probabilidade de correspondência entre amostras é feito um relatório final que pode ser usado como evidência em processos criminais, testes de paternidade e identificação de vítimas.

5. MUTAÇÕES NO DNA

5.1 Conceito

Mutações no DNA nas palavras de FOSTER (2013, p.556) são “mudanças hereditárias na sequência do material genético (DNA ou RNA) de um organismo”. Essas variantes no material genético dos seres humanos podem ocorrer de forma natural em qualquer fase do desenvolvimento humano ou podem ser causadas por agentes externos alterando de forma permanente a sequência de nucleotídeos que compõem o material genético de um organismo. Essas variantes desempenham um papel importante na evolução, mas também podem causar doenças genéticas, câncer e outros problemas.

5.2 Tipos de Mutações

As mutações genéticas podem espontâneas ou induzidas.

As mutações chamadas de espontâneas, segundo FOSTER (2013, p.556) são alterações no DNA que ocorrem naturalmente, sem a influência de agentes externos, como radiação ou produtos químicos. Elas podem surgir devido a erros durante a replicação do DNA, falhas no sistema de reparo do DNA, ou modificações químicas internas, como a desaminação de bases ou o efeito de radicais livres.

Já as mutações no DNA induzidas são alterações causadas por fatores externos físicos, químicos ou biológicos, chamados de agentes mutagênicos, que

danificam a estrutura do DNA. Como exemplos desses agentes podemos citar: substâncias químicas; os raios ultravioleta e raios X; bebidas alcoólicas, substâncias derivadas do tabaco; alguns medicamentos; vírus, bactérias ou parasitas etc. (RIBEIRO *et al.*, 2003).

De acordo com PINTO e FILHO (2023, p.16-17) as mutações classificam-se em três tipos:

(...) molecular, cromossômica e genômica. A mutação molecular pode ser chamada de mutação genética ou pontual e afeta um nucleotídeo ou um grupo de nucleotídeos do DNA. A mutação cromossômica ocorre em mais de um gene, afetando a estrutura do cromossomo. A mutação genômica altera o conjunto do genoma, podendo afetar o número total de cromossomos ou os cromossomos presentes nos pares de forma individual.

Ainda segundo os autores:

As mutações são importantes para a variabilidade genética nas populações, pois fornecem novas informações genéticas. Cerca de 99,5% do DNA de uma pessoa é semelhante ao DNA de qualquer outra pessoa, mesmo que não seja da mesma família. É aproximadamente 0,5% que faz toda a diferença, sendo responsável pela variabilidade genética. Essas alterações incluem mudanças em um único nucleotídeo, alterações em um ou mais genes e até mudanças no número ou estrutura dos cromossomos. (PINTO e FILHO, 2023, p.17)

Essas alterações comprometem a integridade do DNA e dificultam sua análise em investigações criminais. Métodos como a amplificação por PCR são usados para recuperar informações genéticas, mesmo em DNA degradado por esses fatores.

Um aspecto importante para o uso da análise do DNA na genética forense é a diferenciação entre mutação e polimorfismo uma vez que os dois conceitos tratam de variações genéticas.

Nas palavras de DA SILVA FONSÊCA (2022, p.5) a mutação, como o nome sugere, é uma mudança no material genético, de modo a mudar a informação a ser transcrita e traduzida, estando principalmente relacionada à síntese de proteínas. Essa pode ocasionar, com apenas uma troca de base, uma modificação fatal ao indivíduo, tanto genotípica, como fenotipicamente. Normalmente são fenômenos, logo há uma porcentagem de margem inferior a 1%, podendo ser classificada como rara. Já os polimorfismos apresentam caráter indispensável, visto que todos os indivíduos

necessitam de pelo menos uma diferenciação genética e essas são as variações que podem ocorrer em toda sequência genômica humana. Ainda hoje, pode-se classificar, analiticamente, como variações superiores a 1%, servindo como uma impressão digital genômica.

São, portanto, os polimorfismos indispensáveis para a identificação e comparação do DNA nos testes realizados para fins criminais pois são essas alterações que ocorrem no DNA que identificam um indivíduo diferenciando-o de outro e que serão analisadas para fins de comparação do material genético coletado. Já as mutações como são mudanças no material genético que podem ocorrer tanto na amostra recolhida na cena do crime ou mesmo ao longo da vida no DNA de um suspeito precisam ser devidamente avaliadas para determinar até que ponto podem trazer dificuldades e problemas nas análises para fins forenses.

6. MUTAÇÕES GENÉTICAS E POSSÍVEIS INTERFERÊNCIAS NOS TESTES DE DNA PARA FINS DE INVESTIGAÇÃO CRIMINAL

Como já tratamos acima as mutações podem ocorrer de diversas formas e em diversos momentos. Normalmente elas são pontuais e afetam apenas uma região do DNA, ou seja, em apenas uma parte específica da sequência.

Como um exemplo de mutação podemos citar o mosaicismismo somático que é uma condição em que diferentes populações celulares coexistem dentro de um mesmo indivíduo devido a mutações pós-zigóticas. Essas mutações ocorrem após a formação do embrião e se acumulam ao longo da vida, originando regiões do corpo com perfis genéticos distintos (FREED, 2014). Esse fenômeno pode dificultar a interpretação forense, já que tecidos diferentes de um mesmo indivíduo podem apresentar variantes genéticas divergentes, especialmente quando a frequência dessas células mutadas é baixa e de difícil detecção (DOMAGALA et al., 2021).

As mutações em loci de STRs representam um dos exemplos mais evidentes de mosaicismismo somático que pode impactar a genética forense. Estudos demonstram que essas mutações podem gerar padrões atípicos, como a presença de três alelos em um único locus, resultantes de alterações adquiridas durante divisões celulares que produzem populações celulares geneticamente distintas (ROLF, 2002). Esse fenômeno compromete a interpretação dos perfis de DNA, pois o mesmo indivíduo

pode apresentar variações entre diferentes tecidos ou até dentro de uma mesma amostra.

Em uma escala mais ampla, análises populacionais confirmam que os STRs apresentam uma dinâmica mutacional contínua, marcada por taxas de mutação de novo que variam entre loci e estão associadas às características estruturais das repetições (STEELY et al., 2022). Essas mutações explicam discrepâncias observadas em testes de paternidade e identificação, e, por isso, seu conhecimento é essencial para ajustar cálculos estatísticos e evitar interpretações equivocadas. Assim, tanto os perfis mosaicos descritos por ROLF (2002) quanto os dados populacionais de STEELY et al. (2022) demonstram que a compreensão das mutações em STRs é indispensável para a confiabilidade da genética forense.

Por sua vez o quimerismo é outro fator relevante que pode comprometer a interpretação forense, já que é uma condição genética rara que consiste na presença de populações celulares com genomas distintos em um mesmo indivíduo, ou seja, uma mesma pessoa possui dois tipos de material genético. Diferentemente do mosaicismo, que decorre de mutações adquiridas após a formação do embrião, o quimerismo tem origem na fusão de embriões, no microquimerismo gestacional ou em procedimentos médicos como transplantes hematopoiéticos (GEORGE, 2013). Embora não seja causado diretamente por mutações, o quimerismo pode mimetizar os efeitos de variação genética, já que introduz diferenças no perfil de DNA semelhantes às que seriam produzidas por alterações mutacionais entre tecidos.

Casos documentados mostram como essa condição pode gerar resultados equivocados. Em testes de paternidade, por exemplo, o quimerismo levou a inconsistências nos perfis genéticos, criando a falsa impressão de exclusão biológica, ainda que houvesse vínculo de parentesco (SHEETS et al., 2018). Do ponto de vista forense, esse tipo de ocorrência apresenta risco semelhante ao de mutações em loci específicos, pois ambos podem introduzir discrepâncias inesperadas nos perfis analisados.

O quimerismo pode surgir por fatores artificiais como transfusão sanguínea ou até mesmo em razão de transplante de medula, ou de outro órgão, e uma vez que a taxa de sucesso do transplante está ligada a maior quantidade de células de DNA do doador nas células do receptor isso poderia comprometer uma análise de DNA pois dependendo do marcador genético utilizado poderia estar presente uma sequência genética do doador ou do receptor. (COSTA e CARVALHO, 2023) Sendo assim, esse

quadro resultaria em perfis mistos e conflitantes, facilmente confundidos com contaminação laboratorial ou com a presença de múltiplos contribuintes (SANZ-PIÑA et al., 2019). Assim como mutações podem criar variantes adicionais em marcadores genéticos, o quimerismo adiciona genomas completos, ampliando o risco de interpretações incorretas.

Dessa maneira, embora não seja uma mutação no sentido estrito, o quimerismo se relaciona intimamente com as problemáticas que mutações representam na genética forense. Ambos os fenômenos introduzem variação inesperada nos perfis de DNA, comprometendo a correspondência entre amostras biológicas e indivíduos de referência. Reconhecer essa relação é essencial para evitar falsos negativos ou positivos em contextos periciais.

Por sua vez, o DNA mitocondrial (mtDNA) apresenta particularidades que impactam a genética forense, sendo a heteroplasmia uma das mais relevantes. Trata-se da coexistência de diferentes variantes mitocondriais em um mesmo indivíduo, resultado de mutações acumuladas ao longo da vida que produzem populações celulares com proporções distintas de genomas mutados (JUST, 2015). Esse fenômeno pode ser considerado uma forma de mosaicismos mitocondrial e gera perfis complexos, nos quais diferentes tecidos podem apresentar variações sutis, aumentando a dificuldade de interpretação de amostras forenses.

Do ponto de vista prático, a heteroplasmia representa um desafio porque variantes de baixa frequência podem ser confundidas com ruídos técnicos de sequenciamento, comprometendo a confiabilidade das análises (SYNDERCOMBE COURT, 2021). Estudos recentes com sequenciamento profundo reforçam que a distinção entre mutações reais e artefatos é essencial para preservar o valor probatório do mtDNA (KOROLIJA et al., 2024). Dessa forma, compreender a dinâmica das mutações mitocondriais e a presença de heteroplasmia é crucial para evitar conclusões equivocadas em contextos forenses e garantir a precisão na identificação de indivíduos.

Esses são alguns exemplos de mutações genéticas e suas possíveis interferências nos testes de dna que podem diminuir a eficácia na descoberta de suspeitos e trazer à discussão a importância do cuidado na utilização desse tipo de prova nas investigações criminais para que se busque a justiça nas possíveis condenações.

7. CONCLUSÃO

A partir do percurso desenvolvido neste trabalho, nota-se que a análise de DNA, apesar de sua grande relevância no campo forense, não está imune a limitações. Conforme apontado na hipótese inicial, as mutações genéticas podem, de fato, comprometer a precisão das análises, produzindo resultados divergentes ou pouco conclusivos. A literatura consultada confirma que essas alterações, mesmo sendo fenômenos naturais do material genético, representam obstáculos consideráveis para a plena confiabilidade da identificação por DNA em investigações criminais.

Durante o desenvolvimento da pesquisa, surgiram questionamentos importantes que ajudaram a orientar a reflexão, tais como: até que ponto uma mutação genética pode alterar o resultado de um exame de DNA?; quais critérios devem ser utilizados para determinar a confiabilidade de um laudo pericial em casos de mutação?; como o sistema jurídico lida com a incerteza científica presente em situações desse tipo?; e que medidas podem ser implementadas para reduzir a influência dessas variações genéticas nos resultados forenses?

Da mesma forma, a segunda hipótese levantada no texto mostrou-se igualmente pertinente: a possibilidade de que as mutações abram espaço para questionamentos jurídicos quanto ao valor probatório dos exames. A revisão evidenciou que, quando mutações interferem na leitura dos perfis, a interpretação dos resultados deixa de ser puramente técnica e passa a exigir também uma análise crítica no âmbito jurídico, onde a admissibilidade da prova depende de parâmetros de segurança e de consistência metodológica.

Essa perspectiva reforça a necessidade de maior integração entre ciência e direito, conforme já discutido ao longo do trabalho. Assim, pode-se afirmar que as hipóteses propostas foram confirmadas em grande parte, uma vez que tanto a vulnerabilidade técnica quanto a repercussão legal das mutações ficaram evidentes na literatura analisada. Essa constatação, entretanto, não diminui a importância do DNA como ferramenta investigativa, mas ressalta a urgência de aprimoramentos constantes — tanto nos protocolos laboratoriais quanto nos debates éticos e jurídicos que envolvem a utilização dessa prova —, além de abrir caminho para novas perguntas, como, por exemplo, de que forma futuras inovações tecnológicas poderão

minimizar os impactos das mutações e garantir maior segurança nas perícias genéticas?

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

BONACCORSO, Noema Sueli. **Aplicação do exame de DNA na elucidação de crimes**. Dissertação de Mestrado apresentada à Faculdade de Direito da Universidade de São Paulo, 2005.

BUKYYA, Jaya Lakshmi; TEJASVI, ML Avinash; AVINASH, Anulekha; HP, Chanchala; TAIWADE, Prujanka; AFROZ, Mohammed malik; POKALA, Archana; NEELA, Praveen Kumar; SHYAMILEE, TK e SRISHA, Vammi. **“DNA Profiling in Forensic Science: A Review.”** *Global medical genetics* vol. 8,4 135-143. 31 May. 2021, doi:10.1055/s-0041-1728689.

BULL, Laura. **Genética, Mutações e Polimorfismos**. Em: Madame Curie Bioscience Database [Internet]. Austin (TX): Landes Bioscience; 2000-2013. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK6475/>

CARVALHO, Kátia Souza. **Influência do formol utilizado para conservação de cadáveres na obtenção de DNA nuclear em tecido muscular**. 2009. Tese de Doutorado. Dissertação de Mestrado em Odontologia Legal e Deontologia, Faculdade de Odontologia de Piracicaba, Universidade de Campinas, Piracicaba, SP. 66p.

CERVELATTI-MENDONÇA, Eliane Patrícia. **Genética: ciência da vida – conceitos e aplicações práticas na genética humana**. 1.ed. – Araçatuba: UniSALESIANO, 2025.

CONCEIÇÃO SILVA, Nicole. **Dna nuclear e dna mitocondrial: avaliação comparativa para fins forenses**. Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Instituição Anhanguera, como requisito parcial para obtenção do título de graduado em Biomedicina. São Paulo, 2019.

COSTA, Camila Oliveria da; CARVALHO, Domitri Braga Soares de. **Quimerismo em seres humanos: as incertezas no exame de dna e seu status de prova pericial absoluta no direito de família - O caso de “brisa”, em travessia, de Glória Perez**. Publicado em 14/03/2023. Em <https://ibdfam.org.br/>, acesso em: 22/09/2025

DA SILVA FONSÊCA, Ana Livia; COSTA DA ROCHA, Maria Clara; DE SOUSA, Rutineia; DE OLIVEIRA SOARES, Antoniel; RAQUEL CUNHA DE ALMEIDA, Amanna; GARDÊNIA PENHA DE FREITAS, Emanuelle. **Genética e polimorfismo: uma abordagem sobre minissatélites e microssatélites e sua contribuição.** recisatec - revista científica saúde e tecnologia - ISSN 2763-8405, 2022. Disponível em: <https://recisatec.com.br/recisatec/article/view/136>. Acesso em: 24 ago. 2025.

DECANINE, Daniele. **O papel de marcadores moleculares na genética forense.** Revista Brasileira de Criminalística, v. 5, n. 2, p. 18-27, 2016. DOI: 10.15260/rbc.v5i2.123.

DIAS FILHO, C. R. FRANCEZ, P. A. C. **Introdução à Biologia Forense.** 1. ed. São Paulo: Millennium Editora, 2016.

DOMOGALA, Daniel D; GAMBIN, Tomasz; ZEMET, Roni; WAH WU, Chung; SCHULZE, Katharina V; YANG, Yaping; WILSON, Theresa A; MACHOL, Ido; FEI LIU, Peng; STANKIEWICZ, Panvel. **Deteção de mosaicismos somáticos parentais de baixo nível para SNVs e indels clinicamente relevantes identificados em um grande conjunto de dados de sequenciamento de exoma.** *Hum Genomics*. 2021;15(1):72. Published 2021 Dec 20. doi:10.1186/s40246-021-00369-6

FALEIRO, Fábio Gelape. **Marcadores genético-moleculares aplicados a programas de conservação e uso de recursos genéticos.** Planaltina, DF: Embrapa Cerrados, 2007.

FERREIRA, Mariana Toledo. **A institucionalização da pesquisa em genética no Brasil e seus pesquisadores:** um estudo de caso do Centro de Estudos do Genoma Humano da USP. Dissertação de mestrado apresentada ao programa de Pós-Graduação em Sociologia da Faculdade de Filosofia, Letras e Ciências Humanas da Universidade de São Paulo para obtenção do título de Mestre em Sociologia, 2013. <https://1library.org/document/zpn0o1oy-a-institucionalizacao-da-pesquisa-genetica-brasil-seus-pesquisadores.html>

FOSTER, P.L, **Mutation, Spontaneous**, Editor(s): Stanley Maloy, Kelly Hughes, Brenner's Encyclopedia of Genetics (Second Edition), Academic Press, 2013, Page

556. ISBN 9780080961569, <https://doi.org/10.1016/B978-0-12-374984-0.01009-3>.
(<https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780123749840010093>)

FREED, Donald; STEVENS, Eric L; PEVSNER, Jonathan. **Mosaicismo Somático no Genoma Humano**. *Genes* vol. 5,4 1064-94. 11 Dec. 2014, doi:10.3390/genes5041064.

FRUEHWIRTH, Marcelo; DELAI, Robson e FOLHA, Rafaela. **Técnicas de biologia molecular aplicadas a perícia e ciência forense**. 2015. Volume: 42. 1-25. Em: www.derechoycambiosocial.com

GEORGE, Renjith; DONALD, Preethy Mary; NAGRAJ, Sumanth Kumbargere; IDICULLA, José Joy; HJ ISMAIL, Rashid. **O impacto do quimerismo na análise forense de determinação sexual baseada em DNA**. *Malays J Med Sci*. 2013;20(1):76-80.

G. OLIVEIRA, Talles Henrique; SANTOS, Neusa Fernandes dos; BELTRAMINI, Leila Maria. **O DNA: uma sinopse histórica**. *Revista de Ensino de Bioquímica*, [S. l.], v. 2, n. 1, p. 1–16, 2004. DOI: 10.16923/reb.v2i1.13. Disponível em: <https://www.bioquimica.org.br/index.php/REB/article/view/13>. Acesso em: 24 ago. 2025.

JUST, Rebeca S; IRWIN, Jodi A; PARSON, Whalther. **Heteroplasmia do DNA mitocondrial no campo emergente do sequenciamento massivamente paralelo**. *Forensic Sci Int Genet*. 2015 Sep; 18:131-9. doi: 10.1016/j.fsigen.2015.05.003. Epub 2015 May 6. PMID: 26009256; PMCID: PMC4550493.

KLUG, Willian S.; CUMMINGS, Michael R.; SPENCER, Charlotte A. e PALLADINO, Michael A. **Conceitos de Genética**. Porto Alegre, RS: Artmed, 2009.

KOROLIJA, Marina, SUKSER, Victorija e VLAHOVIČEK, Kristian. **Heteroplasmia de ponto mitocondrial: insights do sequenciamento profundo de amostras replicadas humanas**. *BMC Genomics* **25**, 48 (2024). <https://doi.org/10.1186/s12864-024-09963-z>

LEITE, Viviane da Silva; BATISTA, Mara Ilka Holanda de Medeiros; SORIANO, Evelyne Pessoa; CARVALHO, Marcus Vitor Diniz de; SOBRAL, Ana Paula Veras. **Uso das técnicas de biologia molecular na genética forense**. *Derecho y Cambio Social*, v. 10, n. 34, p. 21, 2013.

MACHADO, Amanda Barbosa. **O uso do dna mitocondrial na análise forense**. Trabalho de conclusão do curso de Biomedicina, do Centro Universitário de Brasília - UniCEUB. Brasília: 2016.

PINTO, Murillo de Sousa e Filho, Aroldo Vieira de Moares. **Mutação (livro eletrônico)**: alguns tipos, técnicas e aplicações. São José dos Pinhais, PR: Seven Events, 2023.

PINTO, Nádia; GUSMÃO, Leonor e AMORIM, António. **Mutation and mutation rates at Y chromosome specific Short Tandem Repeat Polymorphisms (STRs)**: A reappraisal, Forensic Science International: Genetics, Volume 9, 2014.

RAMOS, Ana Virginia Gabrich Fonseca Freire; CUNHA, Lorena Rodrigues Belo da. **Um outro eu: o caso das quimeras humanas**. Revista de Bioética y Derecho, [S. l.], n. 38, p. 101–117, 2016. DOI: 10.1344/rbd2016.38.17048. Disponível em: <https://revistes.ub.edu/index.php/RBD/article/view/17048>. Acesso em: 2 abril de 2025.

RIBEIRO, Lúcia Regina; MARQUES, Edmundo Kanan; SALVADORI, Margarida Maria Fávero. **Mutagênese ambiental**. Editora da ULBRA, 2003.

ROCHA, Maria Carolina Vieira da. **Biologia Molecular**. 1ªed. Curitiba, PR: Iesde, 2021.

RODRIGUES, Flávio Ibiapina. **Mutações Genéticas**: Percepção Docente/Discente e Práxis em Escola Pública na Planície Litorânea do Piauí. Dissertação de Mestrado (Ensino de Biologia em Rede Nacional), PROFBIO da Universidade Estadual do Piauí, Teresina-PI, 2020.

ROLF B.; WIEGAND P.; BRINKMANN B. **Mutações somáticas em loci STR — uma razão para o padrão de três alelos e mosaicismos**. Ciência Forense Internacional. Volume 126, Edição 3, 23 de maio de 2002, Páginas 200-202

SANTOS, Welika Faria; OLIVEIRA, Marcia Silva de; ROMEIRO, Lélia Cristina Tenório Leói e CUNHA, Marcus Alisson Araújo da. **Sequenciamento de dna: métodos e aplicações**. In: Proceedings of Safety, Health and Environment World Congress. Porto, Portugal: 2013. p. 139-141.

SANZ-PIÑA Elena; SANTURTÚN Ana; ZARRABEITIA Maria T. **Implicações forenses da presença de quimerismo após transplante de células-tronco hematopoiéticas.** *Forensic Sci Int.* 2019; 302:109862. doi:10.1016/j.forsciint.2019.06.020

SHEETS, Kayla M; BAIRD, Michael L; HEINIG Julia, DAVIS Debra, SABATINI Maria, STARR D. Barry. **Um caso de confusão de paternidade induzida por quimerismo: o que os profissionais de TRA podem fazer para prevenir calamidades futuras para as famílias.** *J Assist Reprod Genet* 35 , 345–352 (2018). <https://doi.org/10.1007/s10815-017-1064-6>

SILVA, Joana D'Arc Rodrigues da. **O DNA como ferramenta na investigação criminal.** Trabalho de conclusão de Curso (Especialização em Perícia Criminal) – Faculdade Câmara Cascudo, Natal, 2009.

SYNDERCOMBE COURT, Denise. **DNA mitocondrial em uso forense.** *Emerg Top Life Sci* , 24 de setembro de 2021; 5 (3): 415–426. doi: <https://doi.org/10.1042/ETLS20210204>

SNUSTAD, D. P.; Simmons, M. J. **Fundamentos de Genética.** Guanabara Koogan, 2ª edição. Rio de Janeiro 2001.

SOPRAN, Jéssica e BOMFIM, Fernando Russo Costa do. **O Uso dos Marcadores Epigenéticos na Área Forense.** *Brazilian Journal of Forensic Sciences, Medical Law and Bioethics, [S. l.]*, v. 8, n. 2, p. 43, 2019. DOI: 10.17063/bjfs8(2)y201943. Disponível em: <https://www.bjfs.org/bjfs/bjfs/article/view/699>. Acesso em: 24 aug. 2025.

STEELY, Cody J.; WATKINS, W. Scott; BAIRD, Lisa; JORDE, Lynn B. **A dinâmica mutacional de repetições curtas em tandem em famílias grandes e multigeracionais.** *Genome Biol* 23 , 253 (2022). <https://doi.org/10.1186/s13059-022-02818-4>.

VAN NIEUWERBURGH, F; GOETGHEBEUR, E; VANDEWOESTYNE, M; DEFORCE, D. **Impacto da eliminação alélica no valor probatório de perfis de DNA forense**

usando RMNE. *Bioinformatics* , Volume 25, Edição 2, janeiro de 2009, páginas 225–229, <https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btn608>