



Ministério da Justiça e Segurança Pública
Comitê Gestor da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos



RELATÓRIO FINAL

GRUPO DE TRABALHO

Implementação de Novas Tecnologias Aplicadas à Genética Forense na RIBPG

(Portaria RIBPG/MJSP nº 6 de 26 de agosto de 2022 / Portaria RIBPG/MJSP nº 10 de 07 de agosto de 2023)

Brasília, agosto/2024.

Grupo de Trabalho com a finalidade de subsidiar a formulação de medidas para a implementação de novas tecnologias aplicadas à genética forense na RIBPG

(Portaria RIBPG/MJSP nº 6 de 26 de agosto de 2022 / Portaria RIBPG/MJSP nº 10 de 07 de agosto de 2023)

Componentes:

I – Clarice Sampaio Alho

II – Cíntia Fridman Rave

III – Giovanni Vitral Pinto

IV – Gustavo Lucena Kortmann

V - Ronaldo Carneiro da Silva Junior

VI – Samuel Teixeira Gomes Ferreira

Comitê Gestor da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos – CG-RIBPG

Endereço eletrônico para correspondência: cgestor.ribpg@mj.gov.br

<https://www.gov.br/mj/pt-br/assuntos/sua-seguranca/seguranca-publica/ribpg>

Todos os direitos reservados pelo Comitê Gestor da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos (CG-RIBPG). Os textos contidos nesta publicação podem ser reproduzidos, armazenados ou transmitidos, desde que citada a fonte.

Sumário

Introdução.....	5
Capítulo 1 – Sequenciamento Paralelo Massivo	11
1.1. Contextualização	11
1.1.1. NGS - <i>Next Generation Sequencing</i>	11
1.2. Utilização do NGS-MPS para análise forense no cenário mundial.....	12
1.3. Resumo da análise SWOT.....	14
1.4. Panorama da utilização do NGS-MPS na genética forense no cenário brasileiro	15
1.5. Necessidades para implementação:	18
1.6. Vantagens e desvantagens das metodologias de eletroforese capilar e NGS-MPS.....	20
1.6.1. Vantagens da metodologia de eletroforese capilar	20
1.6.2. Desvantagens da metodologia eletroforese capilar	21
1.6.3. Vantagens do NGS-MPS:.....	21
1.6.4. Desvantagens do NGS-MPS	21
1.7. Conclusão	21
1.8. Referências Bibliográficas	23
Capítulo 2 – Marcadores Fenotípicos.....	25
2.1. Contextualização	25
2.2. Resumo da Análise SWOT.....	28
2.3. Recomendações quanto ao uso da Fenotipagem Forense pelo DNA no cenário brasileiro	29
2.4. Conclusão	30
2.5. Referências Bibliográficas	30
Capítulo 3 – DNA Rápido	33
3.1. Contextualização	33
3.2. Sistemas de análise de DNA Rápido	35
3.3. Resumo da Análise SWOT.....	40
3.4. Recomendações quanto ao uso da tecnologia de DNA Rápido no cenário brasileiro	41
3.5. Necessidades para implementação	44
3.6. Conclusão	45
3.7. Referências Bibliográficas	47
Capítulo 4 – Genealogia Genética Forense/Investigativa.....	50
4.1. Contextualização	50
4.1.1. Plataformas usadas na GGF	50
4.1.2. Contexto internacional	52
4.1.3. Contexto nacional.....	54
4.2. Resumo da análise SWOT.....	59

4.3.	Recomendações quanto ao uso da Genealogia Genética Forense/ Investigativa no cenário brasileiro.....	61
4.4.	Necessidades para implementação	65
4.4.1.	Necessidades de treinamentos e cursos	65
4.4.2.	Necessidades de articulações interinstitucionais, a nível nacional e internacional	66
4.4.3.	Necessidades de equipamentos, insumos e sistemas	66
4.5.	Conclusão	677
4.6.	Referências Bibliográficas	68
	Capítulo 5 – Grupos de Pesquisa no Brasil	79
5.1.	Perícia Oficial e Academia.....	79
5.2.	Metodologia.....	81
5.3.	Resultados e Discussão	81
5.4.	Conclusão	90
5.5.	Referências Bibliográficas	90
	Capítulo 6 – Considerações Finais	90
6.1.	Considerações Finais.....	93

Introdução

Tendo em vista o rápido desenvolvimento no nível mundial de novas tecnologias aplicadas à genética forense e a necessidade de se estabelecer parâmetros técnicos e normativos para o uso destas novas tecnologias no Brasil, o Comitê Gestor da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos (CG-RIBPG) aprovou, durante sua XXXVIII Reunião Ordinária, a criação de um Grupo de Trabalho (GT) com a finalidade de subsidiar a formulação de medidas para a implementação de novas tecnologias aplicadas à genética forense na RIBPG, em especial as tecnologias de Sequenciamento Paralelo Massivo, de Marcadores Fenotípicos, de DNA Rápido e de Genealogia Genética Forense/Investigativa. Tal GT foi formalizado por meio da Portaria RIBPG/MJSP nº 6 de 26 de agosto de 2022 e posteriormente renovado pela Portaria RIBPG/MJSP nº 10 de 07 de agosto de 2023.

De acordo com as supramencionadas Portarias, cabe a tal GT atuar para:

- Elaborar propostas de procedimentos e parâmetros para o uso das novas tecnologias no Brasil;
- Propor treinamentos e cursos para que peritos criminais dos laboratórios de DNA possam utilizar tais tecnologias;
- Identificar necessidades de articulações interinstitucionais, a nível nacional e internacional, para a promoção da implementação das novas tecnologias na área de genética forense no país e;
- Diagnosticar as necessidades de cada laboratório da RIBPG no âmbito do uso destas tecnologias, e sugerir, para os laboratórios que desejarem, equipamentos, insumos e sistemas para a implementação de novas tecnologias aplicadas à genética forense no Brasil.

Foram indicados a comporem o Grupo de trabalho os Peritos Oficiais Giovanni Vitral Pinto (MG), Gustavo Lucena Kortmann (RS), Ronaldo Carneiro da Silva Junior (PF) e Samuel Teixeira Gomes Ferreira (DF), além das pesquisadoras Dra. Clarice Sampaio Alho (INCT Forense) e Dra. Cíntia Fridman Rave (USP). Tais profissionais foram indicados pelo CG-RIBPG com base em suas experiências nas tecnologias em estudo.

Nas primeiras reuniões do GT, realizadas de maneira virtual, foi estabelecida a sistemática de trabalho. A fim de cumprir-se a finalidade deste GT, optou-se por aplicar a metodologia de Planejamento Estratégico, a qual trata de um processo sistematizado para contextualizar e definir o estabelecimento de metas, o empreendimento de ações, a mobilização de recursos, as deliberações e a tomada de decisões, todos baseados no conhecimento técnico e

formal, com o objetivo de alcançar, da melhor forma possível, sucesso na sua proposta fim (alvo).

Tendo em vista a amplitude da atuação deste GT, com uma diversidade de tecnologias a se estudar, os seus membros foram subdivididos em subgrupos para aprofundamento de cada um dos temas (Sequenciamento Paralelo Massivo, Marcadores Fenotípicos, DNA Rápido e Genealogia Genética Forense/Investigativa, além da análise da conjuntura do uso das novas tecnologias no Brasil). Isto permitiu um maior aprofundamento das pesquisas e uma divisão equânime das ações do GT.

Subgrupo	Clarice	Cíntia	Giovanni	Gustavo	Ronaldo	Samuel
Conjuntura (Unidades Oficiais + Academia)						
Sequenciamento Paralelo Massivo (+AIMs)						
Marcadores Fenotípicos						
DNA Rápido						
Genealogia Genética Forense						

Uma das ferramentas utilizadas no trabalho deste GT foi a matriz SWOT, cuja sigla vem do inglês *Strengths* (forças), *Weaknesses* (fraquezas), *Opportunities* (oportunidades) e *Threats* (ameaças), que possibilita identificar o cenário interno e externo.

A matriz SWOT busca facilitar a análise e procura as melhores estratégias e tomadas de decisões para o avanço da atividade fim, a partir da combinação de ambientes interno e externo, e de suas variáveis: Forças e Fraquezas; Oportunidades e Ameaças.

- Ambiente interno: aquilo que pode ser controlado pelos dirigentes, ele é resultado das estratégias de atuação definidas pelos próprios membros da RIBPG.
- Pontos fortes: aquilo que ajuda e deve ser ressaltado.
- Pontos fracos: aquilo que atrapalha e deve ser controlado ou ter seu efeito minimizado.
- Ambiente externo: aquilo que está fora do controle da RIBPG, mas pode ser reconhecido e monitorado a fim de se aproveitar as oportunidades e evitar as ameaças (evitar ameaças nem sempre é possível, mas se pode ter estratégias para enfrentá-las).



Para a SWOT foram listados pontos considerados relevantes para a implementação das novas tecnologias na RIBPG. A partir disto, elaborou-se uma planilha onde cada subgrupo foi responsável por avaliar cada ponto classificando-o como força, fraqueza, oportunidade ou ameaça. De posse desta avaliação, foram realizados debates e avaliações do cenário atual para implementação das tecnologias em estudo no Brasil. A seguir é apresentada a planilha utilizada.

	FORÇAS	FRAQUEZAS	OPORTUNIDADES	AMEAÇAS	ABRANGÊNCIA	IMPACTO	PRAZO
FORTALECER A RIBPG E CONSOLIDAR A IMPLEMENTAÇÃO DE NOVAS TECNOLOGIAS (NT):	AMB INTERNO: trata-se de fator ou fato relativo ao objetivo de consolidar e implementar NTs na RIBPG, o qual é ou pode ser controlado internamente (independente do âmbito de abrangência).	AMB INTERNO: trata-se de fator ou fato relativo ao objetivo de consolidar e implementar NTs na RIBPG, o qual é ou pode ser controlado internamente (independente do âmbito de abrangência).	AMB EXTERNO: trata-se de fator ou fato relativo ao objetivo de consolidar e implementar NTs na RIBPG, o qual NÃO é ou pode ser controlado internamente (independente do âmbito de abrangência).	AMB EXTERNO: trata-se de fator ou fato relativo ao objetivo de consolidar e implementar NTs na RIBPG, o qual NÃO é ou pode ser controlado internamente (independente do âmbito de abrangência).	Equipe= EQ Estado= UF RIBPG= RD	Baixo= B Médio= M Alto= A	Curto= C Médio= M Longo= L
FATORES NORTEADORES PARA A ANÁLISE DA NT VIA MATRIZ SWOT	PONTO FORTE: trata-se de fator ou fato que contribui ao objetivo de consolidar e implementar NTs na RIBPG.	PONTO FRACO trata-se de fator ou fato que atrapalha o objetivo de consolidar e implementar NTs na RIBPG.	PONTO FORTE: trata-se de fator ou fato que contribui ao objetivo de consolidar e implementar NTs na RIBPG.	PONTO FRACO: trata-se de fator ou fato que atrapalha o plano de FSC da PG (deve ser controlado ou minimizado).			
-Quanto ao recurso orçamentário para compra de / investimento na NT							
-Quanto à relevância ou reconhecimento da NT							
-Quanto à consolidação da NT em centros de referência							
-Quanto à necessidade de compra/instalação de equipamento próprio para a NT							
-Quanto à necessidade de compra/instalação de periféricos e/ou de outra de infraestrutura							
-Quanto ao treinamento avançado de peritos							
-Quanto a confrontos/intercâmbios internacionais (se já usada em outro país)							
-Quanto às questões legais (resolvidas/encaminhadas ou não)							
-Quanto à realidade de demanda recorrente por resultados que a NT oferece							
-Quanto aos dados populacionais brasileiros já disponíveis							
-Quanto ao custo monetário operacional da rotina da NT (comparável ao das tecnologias atuais)							
-Quanto ao knowhow disponível para suporte tecnológico à NT							
-Quanto a ser um salto importante para a investigação policial							
-Quanto à duração e validade do uso da NT após estabelecida (considerando >5 anos)							
-Quanto à disposição e entusiasmo dos peritos para fazer uso da NT							
-Quanto à NT oferecer resultado inconsistente/inconclusivo/indesejado							
-Quanto às habilidades requeridas para o procedimento operacional laboratorial da NT							
-Quanto à necessidade de aquisição de área física específica para a instalação da NT							
-Quanto à adaptação da NT dentro da rotina operacional laboratorial vigente							
-Quanto ao posicionamento do Brasil diante da NT							
-Quanto ao posicionamento da sociedade diante à NT (vulnerabilidade da confiança na polícia)							
-Quanto à confiabilidade do resultado gerado pela NT para uso investigativo							
-Quanto ao tempo consumido para obtenção do resultado (comparável ao das tecnologias atuais)							
-Quanto ao posicionamento da comunidade científica sobre a reputação da NT							
-Quanto à demanda e do uso de resultados da NT no mundo							
-Quanto a registros prévios de demanda real pelo uso da NT no Brasil							
-Quanto à possibilidade de ser completa e totalmente processada dentro da Unidade Pericial							
-Quanto ao custo orçamentário para acesso a consumíveis							
-Quanto ao período de tempo necessário para estabelecimento e início da rotina da NT							
-Quanto à necessidade de customização para uso da NT (quando não há kits prontos)							
-Quanto à abrangência da NT (se ampla ou restrita para ser usada em diferentes casos)							
-Quanto ao diferencial da NT (diante as tecnologias atuais)							
-Quanto à fornecedores variados para compra de consumíveis							
-Quanto ao vínculo com o mercado internacional (câmbio do dólar)							
-Quanto à duração da NT (considerando <5anos)							
-Quanto a experiências prévias (se a NT tem gerado resultados positivos há >2 anos)							
-Quanto à validação de modelo/protocolo interno específico							

O presente relatório é apresentado em capítulos de acordo com cada uma das novas tecnologias estudadas (Capítulos 1 a 4), além de um capítulo complementar (Capítulo 5) o qual apresenta um diagnóstico dos grupos de pesquisa em genética forense no Brasil que utilizam tais tecnologias. Compreende-se que este diagnóstico pode ser relevante no estabelecimento de projetos de implementação das novas tecnologias no país.

CAPÍTULO 1

Sequenciamento Paralelo Massivo

Autores:

Giovanni Vitral Pinto (Perito Criminal – Instituto de Criminalística de MG)

Clarice Sampaio Alho (Prof.^a Titular PPG Patologia UFCSPA; INCT FORENSE)

Cíntia Fridman Rave (Prof.^a Associada do Depto Medicina Legal da Fac Medicina da USP)

1.1. Contextualização

A análise de amostras biológicas, a partir de técnicas de biologia molecular, vem sendo realizada pelos Laboratórios de Genética Forense que compõem a estrutura do sistema de segurança pública brasileira. Esta análise é realizada no Brasil, predominantemente, pela metodologia de PCR (reação em cadeia da polimerase) seguida de EC (eletroforese capilar). A PCR – EC possui como fundamento principal a detecção de fragmentos (amplicons) de DNA de diferentes tamanhos e que são marcados com diferentes fluorescências. Estes amplicons são diferenciados pelo tamanho e, portanto, um dos fatores limitantes da eletroforese capilar é a impossibilidade / dificuldade de se ultrapassar um número máximo de *loci* com relevância forense em uma mesma reação de PCR. O sequenciamento de nova geração (NGS), também chamado de sequenciamento paralelo massivo ou MPS, surge como uma variedade de técnicas capazes de superar as limitações das análises baseadas em EC para genotipagem de amostras forenses. O uso da tecnologia de sequenciamento massivo em paralelo tem possibilitado a obtenção simultânea de dados de STRs autossômicos e STRs sexuais (X e Y STRs), além de diversos SNPs (*Single Nucleotide Polymorphism*), resultando em um volume muito maior de informações por experimento quando comparada com a técnica rotineiramente utilizada nos laboratórios de genética forense.

1.1.1. NGS - Next Generation Sequencing

O sequenciamento de nova geração (NGS; também tratado neste Relatório como Sequenciamento Paralelo Massivo ou MPS), apesar de ser assim chamado, surgiu há quase 20 anos, mais especificamente, em 2005 e as plataformas de sequenciamento vem sofrendo aprimoramentos importantes ao longo dos anos. Um conjunto de diferentes tecnologias compõem o que conhecemos como NGS-MPS, tais como, pirosequenciamento, sequenciamento com detecção de alteração de PH, sequenciamento por ligação e sequenciamento por síntese, por exemplo. Em 2015 o *MiSeq FGXTM Forensic Genomics Solution (MFGS; Verogen Inc.)* foi a primeira plataforma a introduzir, no meio forense, o sequenciamento massivo em paralelo com a plataforma *MiSeq FGXTM* da *Illumina®*. A partir de então, foram crescentes os números de publicações científicas buscando estudos de validação da tecnologia e de concordância dos resultados, quando comparados aos obtidos com a EC.

Como o NGS-MPS é capaz de fornecer a sequência dos STRs analisados, inclusive daqueles com arranjos complexos dos motivos de repetição, com a demonstração de substituições, inserções, deleções e SNPs nas suas regiões flanqueadoras, foi necessário iniciar

um estudo de padronização da nomenclatura derivada do sistema de EC. Portanto, a anotação do STR e suas variações observadas deve passar por ferramentas que garantam uma compatibilidade entre as tecnologias (EC e NGS-MPS) para que os dados obtidos possam alimentar as bases de dados existentes. Foi publicado em 2016 pela *International Society for Forensic Genetics* (ISFG) um estudo sobre os requisitos mínimos para a nomenclatura em questão.

No ano de 2019, o SWGDAM (*Scientific Working Group on DNA Analysis Methods*) publicou o guideline intitulado “SWGDAM Interpretation Guidelines for Autosomal STR Typing by Forensic DNA Testing Laboratories to Address Next Generation Sequencing” com o objetivo de fornecer subsídios de interpretação de resultados para os laboratórios forenses que passarem a adotar esta tecnologia nas suas análises.

Apesar do aumento do número de estudos após o lançamento da plataforma da Illumina®, uma busca na página do *NIH / Pubmed*, para o período 2019 – 2024, ou seja, após a publicação do SWGDAM, retornou um total de 74 resultados ao se buscar pelas palavras “*MiSeq FGX™*”. Para a tecnologia da *Thermo Scientific, Ion Torrent* (outra plataforma para sequenciamento de DNA forense), há um retorno de um total de 34 resultados. Isso demonstra que há a necessidade de mais investimentos em estudos de implementação e validação dessas tecnologias, principalmente por se tratarem de instrumentos para análise de amostras forenses.

1.2. Utilização do NGS-MPS para análise forense no cenário mundial

Para subsidiar esse tópico do relatório, foi utilizado o artigo “Foley MM, Oldoni F. A global snapshot of current opinions of next-generation sequencing technologies usage in forensics. *Forensic Sci Int Genet.* 2023 Mar; 63:102819. doi: 10.1016/j.fsigen.2022.102819. Epub 2022 Dec 10. PMID: 36509023” o qual desenvolveu um trabalho interessante em busca de diagnosticar o cenário global quanto ao uso do NGS-MPS.

Para tal, um questionário sobre o tema foi enviado para pesquisadores de DNA forense de diversos países e foram obtidas 367 respostas. Apenas metade dos pesquisadores que responderam eram exclusivamente cientistas forenses (o restante dividia suas atividades entre a pesquisa e as ciências forenses). Outro dado que foi possível extrair deste estudo é que apenas 18% dos entrevistados que possuíam o equipamento NGS-MPS, processavam amostras forenses “*forensic casework*” (Figura 1). As respostas puderam ser divididas em 8 países representando a América do Norte e a América do Sul, 20 países da Europa, 7 países da Ásia, 1 país da África e 1 da Oceania. Considerando o total de entrevistados que responderam ao questionário, 39% têm pelo menos um instrumento de sequenciamento em seus laboratórios,

27% desses entrevistados têm um e 12% têm dois ou mais. Do restante (81 entrevistados), 49 informaram que não possuem instrumento interno, 21 declararam que seu laboratório tem planos de comprar pelo menos um e 45 acreditam que não existe um plano para adquirir um instrumento NGS-MPS.

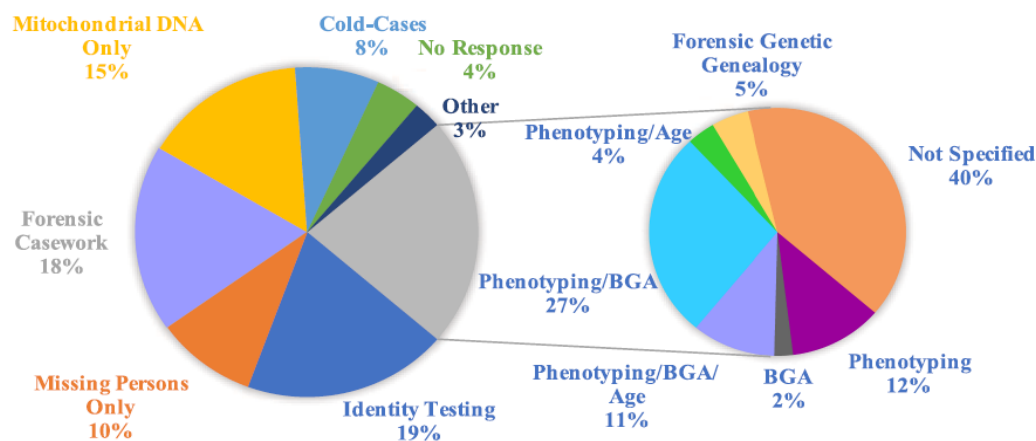


Figura 1 - Aplicações específicas pelas plataformas de NGS-MPS informadas pelos entrevistados – Fonte: Foley MM (2023) - modificada.

Como podemos ver na Figura 1, o uso do NGS-MPS na rotina laboratorial forense mundial, não é uma realidade. Segundo os entrevistados, os seguintes fatores lideram como limitantes para o avanço desta tecnologia:

- 1- Recursos financeiros;
- 2- Recursos humanos limitados;
- 3- Gerenciamento desta nova tecnologia;
- 4- Estrutura física dos laboratórios;
- 5- Valor agregado aos resultados finais não justificam;
- 6- Laboratórios possuem outras prioridades;
- 7- Necessidade de validação;
- 8- Restrições de treinamento.

1.3. Resumo da análise SWOT

A seguir é apresentado o resultado da análise SWOT aplicada à implementação do NGS-MPS nos laboratórios que compõem a RIBPG.

NGS-MPS FORÇAS -Quanto à disposição e entusiasmo dos peritos para fazer uso da NT -Quanto à necessidade de aquisição de área física específica para a instalação da NT -Quanto à possibilidade de ser completa e totalmente processada dentro da Unidade Pericial -Quanto ao período de tempo necessário para estabelecimento e início da rotina da NT	NGS-MPS FRAQUEZAS -Quanto à realidade de demanda recorrente por resultados que a NT oferece -Quanto às habilidades requeridas para o procedimento operacional laboratorial da NT -Quanto à adaptação da NT dentro da rotina operacional laboratorial vigente -Quanto à validação de modelo/protocolo interno específico
NGS-MPS OPORTUNIDADES -Quanto à relevância ou reconhecimento da NT -Quanto à consolidação da NT em centros de referência -Quanto a confrontos/intercâmbios internacionais (se já usada em outro país) -Quanto a ser um salto importante para a investigação policial -Quanto à NT oferecer resultado inconsistente/inconclusivo/indesejado -Quanto ao posicionamento da comunidade científica sobre a reputação da NT -Quanto à demanda e do uso de resultados da NT no mundo -Quanto a registros prévios de demanda real pelo uso da NT no Brasil -Quanto à necessidade de customização para uso da NT (quando não há kits prontos) -Quanto ao diferencial da NT (diante as tecnologias atuais) -Quanto a experiências prévias (se a NT tem gerado resultados positivos há >2 anos) -Quanto à duração da NT (considerando <5anos) -Quanto à duração e validade do uso da NT após estabelecida (considerando >5 anos)	NGS-MPS AMEAÇAS -Quanto ao recurso orçamentário para compra de / investimento na NT -Quanto à necessidade de compra/instalação de equipamento próprio para a NT -Quanto à necessidade de compra/instalação de periféricos e/ou de outra de infraestrutura -Quanto ao treinamento avançado de peritos -Quanto às questões legais (resolvidas/encaminhadas ou não) -Quanto aos dados populacionais brasileiros já disponíveis -Quanto ao custo monetário operacional da rotina da NT (comparável ao das tecnologias atuais) -Quanto ao knowhow disponível para suporte tecnológico à NT -Quanto ao posicionamento do Brasil diante da NT -Quanto ao posicionamento da sociedade diante à NT (vulnerabilidade da confiança na polícia) -Quanto à confiabilidade do resultado gerado pela NT para uso investigativo -Quanto ao tempo consumido para obtenção do resultado (comparável ao das tecnologias atuais) -Quanto ao custo orçamentário para acesso a consumíveis -Quanto à fornecedores variados para compra de consumíveis -Quanto ao vínculo com o mercado internacional (câmbio do dólar)

Das 37 questões que compuseram a análise, 16 (41%) apontaram ameaças no processo de implementação do NGS-MPS, 13 (33%) apontaram oportunidades, 5 (13%) indicaram fraquezas e 5 (13%) indicaram pontos fortes neste processo (cada questão poderia indicar mais de uma característica, as quais totalizaram 39 classificações). Nota-se, portanto, que a partir da análise apresentada, 55% das questões apontam para ameaças e fraquezas no processo de implementação da tecnologia de NGS-MPS nos laboratórios da RIPG e 46% apontam para as oportunidades e pontos fortes do processo em questão.

1.4. Panorama da utilização do NGS-MPS na genética forense no cenário brasileiro

Para compreender a utilização do cenário brasileiro no que tange à utilização da tecnologia de NGS-MPS nos laboratórios forenses, foi realizada uma pesquisa, nos moldes de Foley MM, Oldoni F. (2023). As perguntas formuladas foram direcionadas aos Administradores dos Bancos de Perfis Genéticos (ABPG) Estaduais, do Distrito Federal e da Polícia Federal, com o envio de um formulário (via google forms). Para o formulário em questão, eram esperadas 28 respostas (26 respostas para os Estados, 1 resposta para a Polícia Federal e 1 resposta para a Polícia Civil do DF). Ao final da pesquisa, foram coletadas 27 respostas, com uma resposta duplicada de um Estado e a ausência do posicionamento de 2 Estados consultados.

Todos os 27 ABPG responderam que conheciam a tecnologia de NGS-MPS, porém, quando perguntados sobre qual tecnologia utilizavam para obtenção dos perfis genéticos no seu laboratório, apenas 1 (3,7%) afirmou que utiliza ambas tecnologias, eletroforese capilar (EC) e NGS-MPS, sendo que o restante 26 (96,3%) utiliza apenas EC (Gráfico 1).

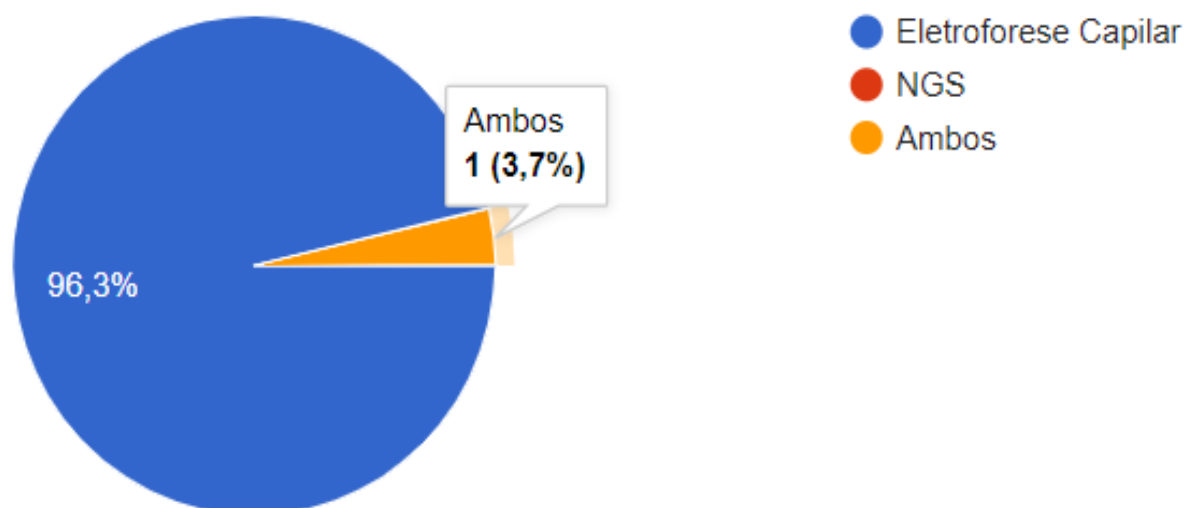


Gráfico 1: Metodologia utilizada no laboratório de genética forense para obtenção de perfis genéticos.

Com relação ao conhecimento técnico sobre a metodologia de NGS-MPS, que está relacionada à capacidade do perito em executar o trabalho de bancada e interpretação desta metodologia, 70,4% (19 ABPG) responderam que não possuem conhecimento e 29,6% (8 ABPG) responderam que possuem conhecimento. Para a pergunta “Se o seu laboratório tiver uma plataforma NGS-MPS ou você utilizar a plataforma em outro local (Universidades, Laboratórios Privados e etc), qual plataforma é utilizada?”, 88,9% (24 ABPG) responderam que não utilizam a plataforma, 7,4% (2 ABPG) responderam que utilizam a plataforma *MiSeq FGx* da *Illumina* e 3,7% (1 ABPG) respondeu que utiliza a plataforma *Ion Torrent* da *Thermo Fisher* (Gráfico 2).

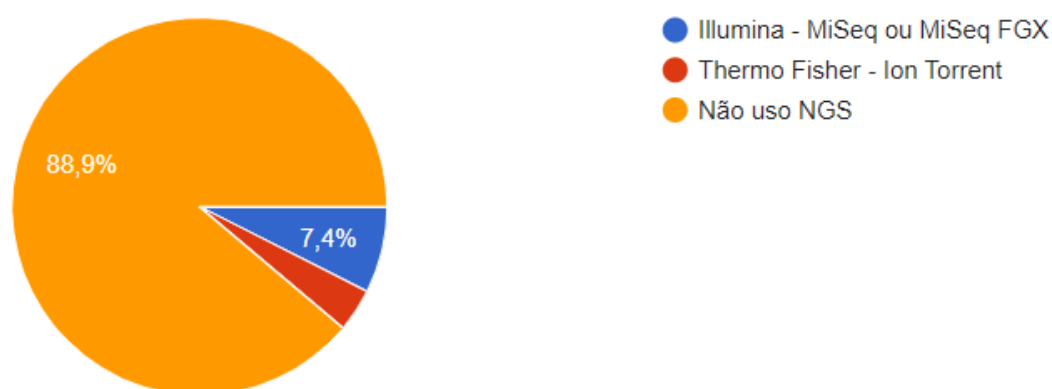


Gráfico 2: Respostas à pergunta “Se o seu laboratório tiver uma plataforma NGS-MPS ou você utilizar a plataforma em outro local (Universidades, Laboratórios Privados e etc), qual plataforma é utilizada?”.

Uma das perguntas direcionadas aos ABPG foi relacionada aos obstáculos à implementação do NGS-MPS nos laboratórios forenses, e as respostas estão plotadas no gráfico 3.

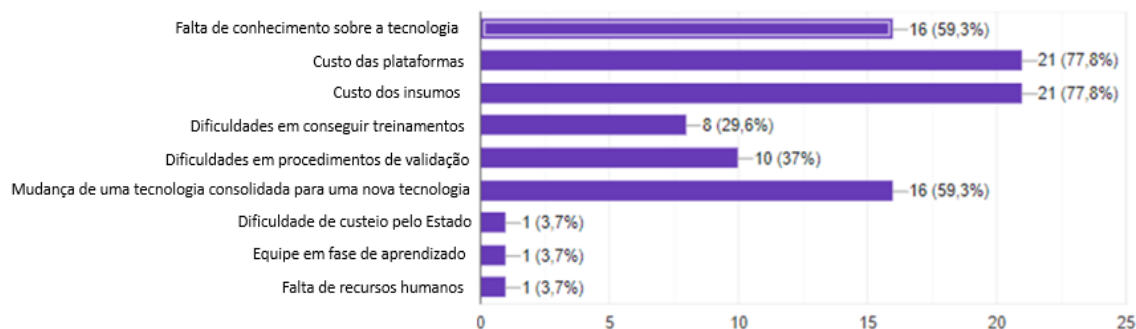


Gráfico 3: Principais dificuldades apontadas pelos ABPG para implementação do NGS-MPS nos laboratórios forenses brasileiros.

As principais dificuldades que os ABPG apontaram foram relacionados aos altos custos das plataformas e dos seus insumos (42 respostas), assim como falta de conhecimento sobre a tecnologia e mudança de uma tecnologia já consolidada para uma nova tecnologia (32 respostas).

Com relação à previsão de uso do NGS-MPS pelos laboratórios forenses, 63% acreditam que nos próximos 5 anos será utilizada apenas EC e 37% acreditam que ambas metodologias (EC e NGS-MPS) serão utilizadas concomitantemente (gráfico 4). Quando a previsão é estendida para 10 anos (gráfico 5), 88,9% dos ABPG acreditam que ambas tecnologias serão usadas de forma concomitante e 11,1% acreditam que a EC continuará a ser a única tecnologia utilizada na obtenção de perfis genéticos.

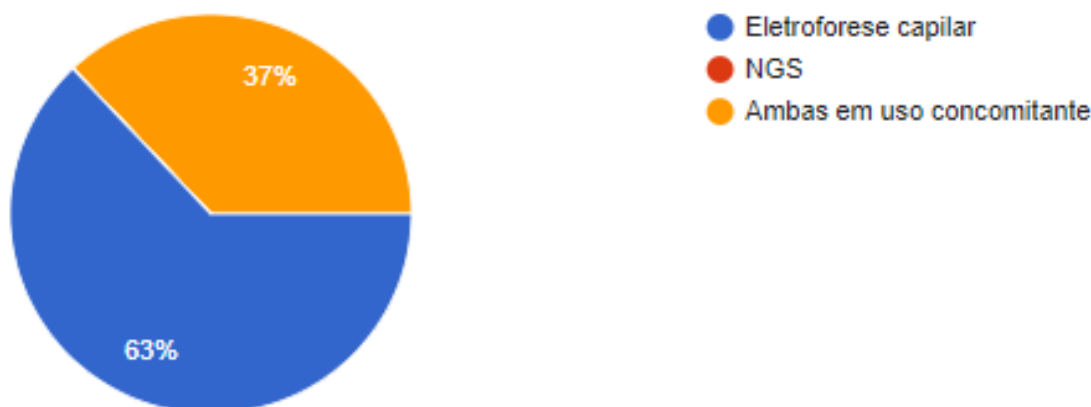


Gráfico 4: Perspectiva de utilização das tecnologias EC e / ou NGS-MPS nos laboratórios de genética forense, nos próximos 5 anos.

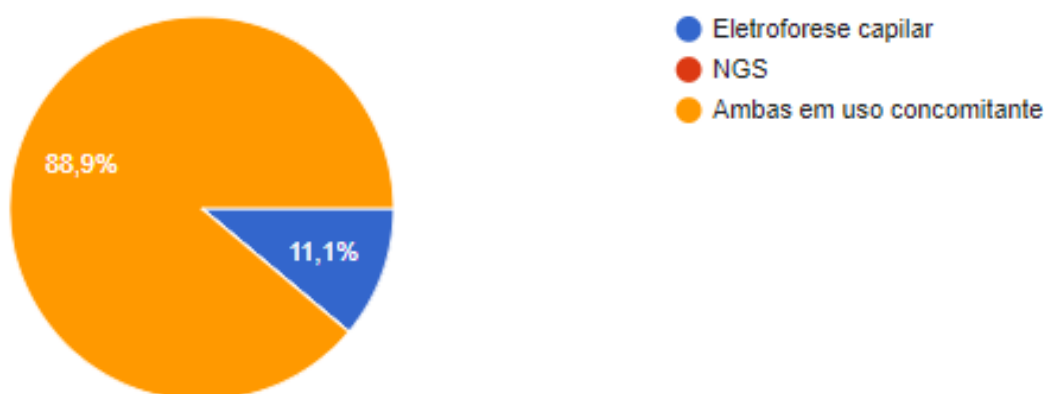


Gráfico 5: Perspectiva de utilização das tecnologias EC e / ou NGS-MPS nos laboratórios de genética forense, nos próximos 10 anos.

1.5. Necessidades para implementação:

A análise de DNA nos Laboratórios Forenses brasileiros, é realizada utilizando-se a metodologia PCR – EC, pois trata-se da metodologia considerada padrão “ouro” na genotipagem, a partir do uso de STRs autossômicos ou dos cromossomos Y / X. A EC possui esse status porque, a partir da sua utilização, os geneticistas forenses têm a possibilidade de concluir a grande maioria dos casos que dão entrada em seus laboratórios. Além disso, todo o aparato tecnológico, tais como, insumos de PCR, de quantificação e de genotipagem e analisadores genéticos baseados em eletroforese capilar, está consolidado no arcabouço técnico das instituições periciais.

Para que seja implementada uma nova tecnologia nos laboratórios forenses, como o NGS-MPS, é necessária uma mudança de paradigma nas corporações. Essa mudança envolve o investimento na plataforma de sequenciamento, em plataforma de preparo de bibliotecas caso seja necessário, em centrífuga de placas e em insumos, os quais possuem custos de implementação bastante elevados. Apesar do investimento envolvendo o sequenciamento de amostras ainda ser bastante elevado, uma estimativa do NIH (National Institute of Health do U.S. Department of Health and Human Services) mostra que ao longo dos anos este custo tem diminuído (Figura 2).

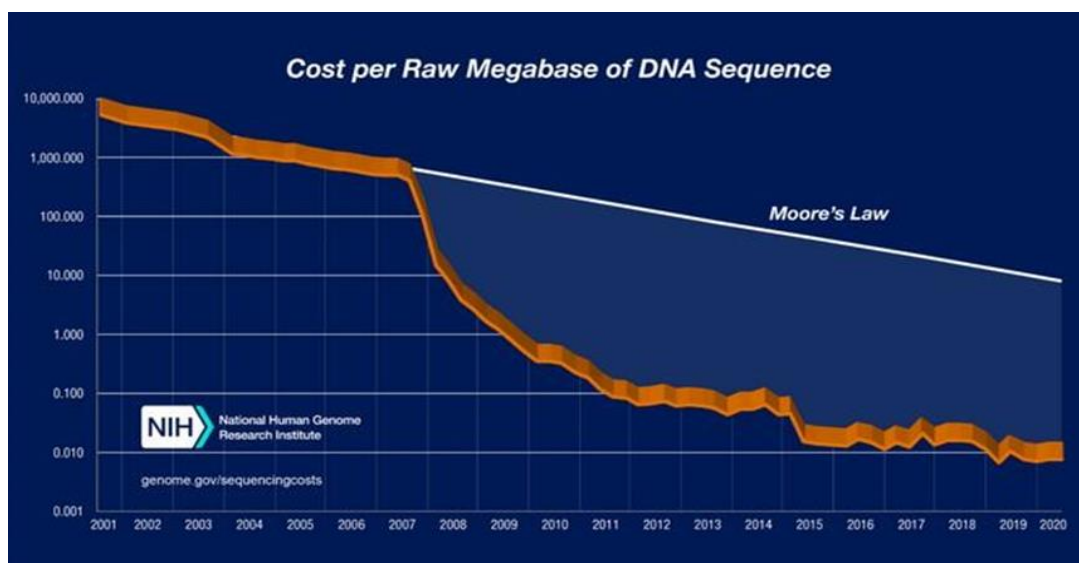


Figura 2 - Custo para sequenciamento de um milhão de pares de base de DNA ao longo do tempo. <https://www.genome.gov/>.

A partir da estruturação (aquisição de equipamentos e insumos) torna-se necessário o treinamento da equipe, pois, todo o processo de preparo das amostras e sequenciamento é bastante diverso daquele utilizado na metodologia PCR – EC.

Enquanto na PCR – EC a metodologia baseia-se, basicamente em extração, quantificação, amplificação e submissão das amostras à eletroforese, no NGS-MPS a metodologia baseia-se em extração, quantificação, duas PCRs, etapa de purificação, normalização, construção do pool de bibliotecas e sequenciamento.

Outro ponto de atenção, é a análise do resultado obtido a partir de cada metodologia. A EC, gera dados que são analisados em *softwares* bastante consolidados nos laboratórios, como o *Genemapper* da *Applied Biosystems*, por exemplo. A análise propriamente dita é submetida, em muitos destes laboratórios, a processos de validação, fato que demonstra a maturidade atingida quando tratamos desta metodologia. Para o NGS-MPS, a análise dos dados gerados é bastante diferente da análise a partir dos dados da EC. Um dos *softwares* disponíveis no

[illegible]

1.6. Vantagens e desvantagens das metodologias de eletroforese capilar e NGS-MPS

- Os laboratórios já possuem os analisadores genéticos;
- Para novos laboratórios, esta tecnologia apresenta menor custo de aquisição;
- Faz parte da rotina forense;
- Análise consolidada;
- Resolução da maioria dos casos;
- Pouco tempo de bancada;
- Corrida eletroforética em poucas horas;
- Menor custo por reação;
- Manutenção ágil devido à estrutura das empresas que oferecem esta tecnologia para análise forense.
- Metodologia validada dentro da RIBPG

1.6.2. Desvantagens da metodologia eletroforese capilar

- Fornece menor informação genética por reação;
- Limitação no número de marcadores por reação;
- Fragmentos com mesmo tamanho e diferentes sequências não podem ser diferenciados;
- Dificuldade em amostras muito degradadas;
- Diferentes reações para diferentes tecnologias;

1.6.3. Vantagens do NGS-MPS:

- Capacidade de resolver casos difíceis, como misturas complexas;
- Fornece muita informação genética em uma única reação;
- Possibilidade de inclusão de centenas de marcadores genéticos na mesma reação;
- Diferenciação de fragmentos de mesmo tamanho com sequências diferentes;
- Maior efetividade em amostras degradadas (possui uma grande quantidade de SNPs);

1.6.4. Desvantagens do NGS-MPS

- Maior custo de aquisição;
- Alto custo por reação;
- Não faz parte da rotina forense;
- Análise depende de mudanças de paradigmas e treinamentos das equipes;
- Muito tempo de bancada;
- Corrida de sequenciamento demorada (em torno de 30 horas);
- Difícil manutenção – poucos equipamentos no Brasil.

1.7. Conclusão

O uso do NGS-MPS tem aumentado, nos últimos anos, nas diversas áreas da ciência. Seja na medicina diagnóstica, seja na medicina de precisão ou na pesquisa científica, o avanço tecnológico tem permitido a obtenção de grande quantidade de informações a respeito do genoma, a custos cada vez menores. Porém, para a genética forense, a utilização do NGS-MPS na rotina laboratorial, ainda está longe de ser uma realidade, não só no Brasil como no cenário

mundial. Os desafios e as preocupações são comuns entre os pesquisadores e podemos resumir abaixo da seguinte forma:

1. Pouco conhecimento geral e experiência em tecnologias de NGS-MPS aplicadas aos laboratórios criminais e de pesquisa em todo o mundo;
2. Geração de subsídios investigativos a partir, principalmente, dos SNPs de ancestralidade e fenotípicos, de testes mitocondriais aplicados a casos criminais e a pessoas desaparecidas. Portanto, há ainda pouca utilização em amostras coletadas em locais de crime e relacionadas à crimes sexuais;
3. Os testes STR e SNP em casos gerais são vistos como os mais promissores a serem utilizados. Para tal, faltam bases de dados de frequência para realização de algumas análises;
4. O financiamento limitado e os recursos humanos sem formação em NGS-MPS têm os maiores impactos nos planos de implementação do sequenciamento;
5. Falta de formação, apoio adequado em bioinformática, bem como falta de aplicações estatísticas, recomendações e diretrizes bem definidas, e a admissibilidade judicial representa preocupações para o atual cenário;
6. Os pesquisadores acreditam que nos próximos 5 anos, a eletroforese capilar continuará a ser a tecnologia de referência, mas eles preveem uma maior utilização de NGS-MPS no tratamento de casos, para tal, vislumbra-se uma mudança gradual de tecnologia nos próximos 10 anos ou mais.

Como conclusão deste relatório, sugere-se um mapeamento contínuo do avanço do NGS-MPS para a área Forense, a partir de mais estudos de validação, estudos populacionais e estatísticos, busca por diminuição do tempo de manipulação das amostras na “bancada”, aumento da velocidade da reação de sequenciamento, diminuição dos custos das plataformas e dos insumos e maior entendimento das análises de bioinformática utilizados para interpretar os resultados. A partir do mapeamento contínuo, a RIBPG poderá futuramente, a partir da superação dos obstáculos ainda existentes, avançar e buscar a implementação gradual do NGS-MPS nos seus laboratórios. A partir destes avanços pode-se sugerir como ponto de partida, a criação de centros multiusuários para atendimento da demanda nacional com eficiência e responsabilidade na gestão dos recursos existentes.

1.8. Referências Bibliográficas

- Ballard, D., Winkler-Galicki, J., & Wesolý, J. (2020). Massive parallel sequencing in forensics: advantages, issues, technicalities, and prospects. *International Journal of Legal Medicine*, 134(4), 1291-1303.
- England, R., & Harbison, S. (2020). A review of the method and validation of the MiSeq FGx™ Forensic Genomics Solution. *Wiley Interdisciplinary Reviews: Forensic Science*, 2(1), e1351.
- Foley, M. M., & Oldoni, F. (2023). A global snapshot of current opinions of next-generation sequencing technologies usage in forensics. *Forensic Science International: Genetics*, 63, 102819.
- Parson, W., Ballard, D., Budowle, B., Butler, J. M., Gettings, K. B., Gill, P., ... & Phillips, C. (2016). Massively parallel sequencing of forensic STRs: considerations of the DNA commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG) on minimal nomenclature requirements. *Forensic Science International: Genetics*, 22, 54-63.
- Pinto, G. V. (2022). Implementação do sequenciamento genético massivo em paralelo na Seção Técnica de Biologia e Bacteriologia Legal da Polícia Civil do Estado de Minas Gerais.
- Sharma, V., Chow, H. Y., Siegel, D., & Wurmbach, E. (2017). Qualitative and quantitative assessment of Illumina's forensic STR and SNP kits on MiSeq FGx™. *PLoS One*, 12(11), e0187932.
- Wu, J., Li, J. L., Wang, M. L., Li, J. P., Zhao, Z. C., Wang, Q., ... & Deng, Y. J. (2019). Evaluation of the MiSeq FGx system for use in forensic casework. *International journal of legal medicine*, 133(3), 689-697.

CAPÍTULO 2

Marcadores Fenotípicos

Autores:

Clarice Sampaio Alho (Prof.^a Titular PPG Patologia UFCSPA; INCT FORENSE)

Cíntia Fridman Rave (Prof.^a Associada do Depto Medicina Legal da Fac Medicina da USP)

2.1. Contextualização

O estudo de Marcadores Fenotípicos ou Fenotipagem Forense pelo DNA (FDP) refere-se à previsão das características externamente visíveis (EVCs) relacionadas à aparência (graus de pigmentação como cor de pele, olhos e cabelos; métricas faciais ou corporais por exemplo), ancestralidade biogeográfica e identificação de idade ou tipo de tecido corporal. Quando não há uma amostra referência, cujo perfil STR possa ser usado para confronto, a FDP pretende fornecer pistas investigativas para ajudar a encontrar características do indivíduo desconhecido portador do DNA em análise. Tais pistas visam afunilar o número de potenciais suspeitos, reduzindo a um grupo menor de pessoas cujo fenótipo corresponda às informações previstas pelo DNA. A FDP pode ser usada, também, na tentativa de descrever algumas características de restos mortais não identificados, na tentativa de auxiliar a identificação de pessoas desaparecidas, por exemplo. Dados de FDP pretendem auxiliar a investigação policial a focar-se em indivíduos cujas EVCs sejam compatíveis com o material genético obtido diretamente da evidência biológica.

Nos últimos anos, várias populações foram estudadas na tentativa de especificar qual grupo de marcadores poderia ser melhor informativo para cada uma das EVCs. Estudos de associação genômica ampla (GWAS) mostraram poucas dezenas de variantes polimórficas como estando significativamente associados à cor de olhos, cabelo e pele, fazendo da genética da pigmentação um pilar importante, promissor e já aplicável da FDP em algumas populações (como proposto no sistema HIrisPlex-S). Como exemplo de um bom indicativo da relação fenótipo-genótipo, com alta precisão, a cor azul para olhos está fortemente associada à herança em homozigose do alelo G no polimorfismo rs12913832 do gene *HERC2* (genótipo GG). Contudo, outras associações falharam ao tentar alcançar tal exatidão. Determinadas variantes funcionais tipo SNP (polimorfismos comuns de nucleotídeo único, em geral bialélicos), especialmente em conjunto, certamente explicam a variação fenotípica cuja herdabilidade (o quanto do caráter é manifestado devido à herança) é alta. Mas ainda se tem como incompleta a identificação específica acerca de qual seria o melhor pool de variantes genômicas realmente associadas a cada EVC de interesse, uma vez que esses marcadores podem variar a depender da população analisada. Pesquisas e meta análises com milhões de indivíduos de diversas ascendências têm sido conduzidas, e serão de fato necessárias a fim de revelar a densidade de associações independentes de locus, ao longo do genoma, biologicamente relevantes às variâncias fenotípicas.

Para além da predição de pigmentação de olhos, cabelos e pele, a previsão da aparência pelo DNA avançou abrangendo adicionalmente características como cor de sobrancelhas e barba, presença de sardas, tipo e estrutura do cabelo, ocorrência precoce da calvície, protusão de orelhas, estatura do indivíduo, entre outras (como as estudadas via Consórcio VISAGE - VISible Attributes through GENomic). Recentemente, vê-se painéis para predição da morfologia facial (FaceSNPs: Identifying Face-Related SNPs from the Human Genome; DOI:10.1109/BIBM47256.2019.8983186; Facial recognition from DNA using face-to-DNA classifiers; FACE-to-DNA Classifier; doi.org/10.1038/s41467-019-10617-y), os quais compõem-se de poucas unidades até mais de seis mil SNPs, com possibilidades variáveis de capacidade preditiva para as características do rosto no espectro normal. Paralelamente, Marcadores Informativos de Ancestralidade biogeográfica (AIMs) também foram alvo de investigações nas quais padrões faciais foram possíveis de serem preditos, inclusive para indivíduos geneticamente misturados. A estimativa de idade a partir do DNA, avaliada por marcadores epigenéticos (identificação de ilhas CpGs metiladas, via sistemas em microarray), já permite também estimar, com boa proximidade, as faixas etárias de indivíduos desconhecidos, quando se estuda o DNA obtido de amostras de sangue, saliva, ossos e sêmen. E, bem mais especificamente, amostras de DNA, também avaliadas por marcadores epigenéticos, permitem revelar o tipo de tecido-fonte do qual o DNA foi obtido.

Diante de tais resultados, uma abordagem que pretenda focar a investigação em um número menor de suspeitos, por se concentrar apenas naqueles em que há correspondência ao resultado de FDP após a triagem do DNA, é realmente atraente. Contudo, o sucesso prático final do FDP no encaminhamento das investigações de casos criminais depende diretamente do nível de detalhe, precisão e confiabilidade com que as EVCs podem ser previstas a partir do DNA do indivíduo desconhecido dentro da população alvo. A vasta e desconhecida interação entre os conjuntos de genes envolvidos na determinação de EVCs ainda sofre viés de interpretação quando o estudo é restrito a sub-representações de populações não brasileiras, o que dificulta a aplicação direta dos resultados para o contexto nacional. Embora haja expectativas muito altas quanto à utilidade de tais informações oriundas do DNA, a precisão da previsão de tais análises ainda é muito variável, e cai drasticamente quando se testam indivíduos com fenótipos intermediários, muito miscigenados, e quando está sob análise uma EVC cuja herdabilidade é baixa (quando o caráter é fortemente modificado pelos hábitos e pelo meio ao que o indivíduo está exposto). Além disto, a pouca precisão das predições também é devida às limitações das ferramentas estatísticas usadas nos protótipos disponíveis, ou ainda pelas diferenças entre como os fenótipos preditos são categorizados nas pesquisas prévias.

No momento atual, a combinação de fatores que darão detalhe, precisão e confiabilidade ainda não ultrapassou os limites mínimos aceitáveis para se obter vasto grau de sucesso no uso da tecnologia; o grau de incerteza no valor preditivo, de modo geral, suscita insegurança para aceitar, validar ou fixar um modelo único de previsão. Tal tecnologia pode ser realmente válida e útil, em casos isolados, porém está longe de ser um alvo generalizado para seu uso disseminado pela perícia brasileira.

Paralelamente aos estudos populacionais brasileiros e ao desenvolvimento de sistemas forenses de fenotipagem pelo DNA, tem sido necessário visitar as legislações, a fim de verificar o quanto necessário seria regular o uso da FDP no Brasil. Um panorama de regulamentações realizado em diferentes países europeus apresenta o que segue: i- na Alemanha é prevista a possibilidade da realização da FDP para cor dos olhos, cor do cabelo, cor da pele e idade, quando não se conhece de quem o vestígio se originou; ii- na Holanda além de cor de olhos, cabelos e pele, também se prevê a ancestralidade biogeográfica e gênero (o qual já é determinado via exame de perfil de STR); iii- na Eslováquia considera-se que o interesse público na investigação criminal prevalece ante eventuais interferências em direitos individuais, argumento que está presente implicitamente em boa parte da legislação de países que não proíbem ou que permitem explicitamente a FDP; iv- na Suécia se assume uma postura de uso do processamento de dados biométricos em casos extremamente necessários e, apesar da FDP não estar regulamentada, a polícia sueca a considera como permitida; v- na Áustria não se proíbe expressamente a FDP desde maio de 2018; vi- Reino Unido, Espanha, Itália e Dinamarca estão entre os países europeus que não proíbem explicitamente a FDP em sua legislação; vii- França, e outros vários países, começaram a aplicar a FDP por via de demanda judicial, a partir de legislações que, mesmo não prevendo de forma explícita o uso da FDP, também não faziam menção a sua proibição.

2.2. Resumo da Análise SWOT

A seguir é apresentado o resultado da análise SWOT aplicada à implementação da Fenotipagem Forense pelo DNA (*Forensic DNA Phenotyping*; FDP) nos laboratórios que compõem a RIBPG.

FDP FORÇAS	FDP FRAQUEZAS
-Quanto ao recurso orçamentário para compra de / investimento na NT -Quanto à necessidade de compra/instalação de periféricos e/ou de outra de infraestrutura -Quanto à realidade de demanda recorrente por resultados que a NT oferece -Quanto ao custo monetário operacional da rotina da NT (comparável ao das tecnologias atuais) -Quanto ao knowhow disponível para suporte tecnológico à NT -Quanto à duração e validade do uso da NT após estabelecida (considerando >5 anos) -Quanto à disposição e entusiasmo dos peritos para fazer uso da NT -Quanto às habilidades requeridas para o procedimento operacional laboratorial da NT -Quanto à necessidade de aquisição de área física específica para a instalação da NT -Quanto ao tempo consumido para obtenção do resultado (comparável ao das tecnologias atuais) -Quanto à possibilidade de ser completa e totalmente processada dentro da Unidade Pericial -Quanto à abrangência da NT (se ampla ou restrita para ser usada em diferentes casos) -Quanto ao diferencial da NT (diante as tecnologias atuais) -Quanto à fornecedores variados para compra de consumíveis	-Quanto à necessidade de compra/instalação de equipamento próprio para a NT -Quanto ao treinamento avançado de peritos -Quanto à NT oferecer resultado inconsistente/inconclusivo/indevido -Quanto ao posicionamento do Brasil diante da NT -Quanto à confiabilidade do resultado gerado pela NT para uso investigativo -Quanto à necessidade de customização para uso da NT (quando não há kits prontos) -Quanto à validação de modelo/protocolo interno específico
FDP OPORTUNIDADES	FDP AMEAÇAS
-Quanto à consolidação da NT em centros de referência -Quanto a confrontos/intercâmbios internacionais (se já usada em outro país) -Quanto a ser um salto importante para a investigação policial -Quanto à adaptação da NT dentro da rotina operacional laboratorial vigente -Quanto a registros prévios de demanda real pelo uso da NT no Brasil -Quanto ao custo orçamentário para acesso a consumíveis -Quanto ao vínculo com o mercado internacional (câmbio do dólar) -Quanto à duração da NT (considerando <5anos) -Quanto a experiências prévias (se a NT tem gerado resultados positivos há >2 anos)	-Quanto à relevância ou reconhecimento da NT -Quanto aos dados populacionais brasileiros já disponíveis -Quanto ao posicionamento da sociedade diante à NT (vulnerabilidade da confiança na polícia) -Quanto ao posicionamento da comunidade científica sobre a reputação da NT -Quanto à demanda e do uso de resultados da NT no mundo -Quanto ao período de tempo necessário para estabelecimento e início da rotina da NT -Quanto às questões legais (resolvidas/encaminhadas ou não)

2.3. Recomendações quanto ao uso da Fenotipagem Forense pelo DNA no cenário brasileiro

Uma das limitações claras para o uso da FDP é a seleção de marcadores moleculares que sejam realmente informativos para a identificação humana de uma amostra questionada, mesmo na ausência da amostra referência. Assim, a busca por marcadores capazes de prever características externamente visíveis (EVCs) deve ser prévia à implementação desta tecnologia na rotina da perícia forense brasileira. A Fenotipagem Forense pelo DNA, que compreende a previsão das EVCs de uma pessoa em relação à aparência, ancestralidade biogeográfica ou idade, via a leitura do DNA de amostras de desconhecidos, não terá lugar sem que antes pesquisas populacionais amplas tenham sido realizadas, e delas tenham sido derivados resultados eficazes de predição, isto é, com alto índice de consistência entre genótipo e fenótipo.

Apenas depois disto, se deverá discutir sua implementação nas unidades oficiais de perícia e, apenas posteriormente irá se discutir sobre as etapas de implementação, treinamentos e organização orçamentária. A análise de um pool de SNPs informativos de EVCs usaria o sistema de sequenciamento de DNA via painéis corridos em Eletroforese Capilar (como SNPShot, por exemplo), ou via sistemas de NGS-MPS. Ainda que a sistemática para a implementação da FDP não requeira aquisição de conhecimentos técnico-metodológicos laboratoriais, equipamentos, insumos ou sistemas que ultrapassem aqueles já utilizados na rotina de leitura de perfis STRs, será necessário o estabelecimento dos modelos genéticos (quais e quantos marcadores) e matemático-estatísticos de predição.

Cabe salientar ainda, a necessidade de uma certa capacitação dos atores que irão receber esses resultados e usá-los para as investigações, uma vez que esses dados devem ser tratados como informações probabilísticas e não determinísticas em relação aos possíveis fenótipos. Esse tipo de informação é bem diferente do significado dos perfis de STR atualmente em uso, sendo, portanto, um resultado molecular mais sensível. Em particular, a genotipagem de marcadores informativos de ancestralidade biogeográfica (AIM), devem receber atenção especial se usados na prática forense como preditor de fenótipo. É bem conhecido o fato de que a origem biogeográfica em populações miscigenadas nem sempre corresponde a um fenótipo específico e, no Brasil, tal dissociação é ainda mais acentuada. No nosso país, o uso de marcadores para predição de cor de pele, olhos e cabelo, bem como a predição de idade, deve

ser considerado como muito mais promissor do que o uso de AIM para finalidade da investigação forense.

Por fim, a aplicação da FDP depende ainda da legislação e/ou interpretação em voga em determinada jurisdição. Este modelo utilizando um caminho judicial tem possibilidade de ser usado no Brasil para alguns casos de crimes violentos não resolvidos e de maior impacto na sociedade, pois na Lei nº 12.037/2009 pode-se verificar que é vetada a vinculação de traços somáticos apenas às informações dos Bancos de Perfis Genéticos. A Lei nº 7.210/1984 (Lei de Execução Penal) cita a proibição da prática de fenotipagem genética sobre amostras biológicas coletadas de condenados para identificação do perfil genético. Todavia, como a FDP utiliza apenas amostras coletadas em locais de crimes em que não foram identificados suspeitos, esta lei não altera a possibilidade da utilização da FDP no Brasil.

2.4. Conclusão

As EVCs que atualmente são compatíveis com sua aplicação forense são cor de olhos, cabelo e pele; e menos fortemente, a predição de idade e da ancestralidade biogeográfica. A necessidade da ampla pesquisa na população brasileira, prévia ao estabelecimento da nova tecnologia FDP nas unidades de perícia oficial, é incontestável. Dada a vasta miscigenação da população nacional, os estudos de associações genótipo-fenótipo, os quais permitirão a construção de modelos para as predições, devem ser não apenas realizados com brasileiros, mas também detalhadamente regionalizados, a fim de se alcançar poderes preditivos verossímeis, os quais validem a confiabilidade da tecnologia antes do seu uso na perícia criminal policial.

2.5. Referências Bibliográficas

Abbatangelo, C. L., Lona Durazo, F., Wendt, F. R., Parra, E. J., & Novroski, N. M. (2023). From Genetic Association to Forensic Prediction: Computational Methods and Tools for Identifying Phenotypically Informative Single Nucleotide Polymorphisms. *Forensic Genomics*, 3(2), 47-68.

Andersen, J. D., Meyer, O. S., Simão, F., Jannuzzi, J., Carvalho, E., Andersen, M. M., ... & Gusmão, L. (2020). Skin pigmentation and genetic variants in an admixed Brazilian population of primarily European ancestry. *International Journal of Legal Medicine*, 134(5), 1569-1579.

Butler, J. M. (2023). Recent advances in forensic biology and forensic DNA typing: INTERPOL review 2019–2022. *Forensic Science International: Synergy*, 6, 100311.

Carratto, T. M. T., Marcorin, L., do Valle-Silva, G., de Oliveira, M. L. G., Donadi, E. A., Simões, A. L., ... & Mendes-Junior, C. T. (2021). Prediction of eye and hair pigmentation phenotypes using the HIrisPlex system in a Brazilian admixed population sample. *International Journal of Legal Medicine*, 135(4), 1329-1339.

Hopman, R. (2023). The face as folded object: Race and the problems with ‘progress’ in forensic DNA phenotyping. *Social Studies of Science*, 53(6), 869-890.

Kayser, M., Branicki, W., Parson, W., & Phillips, C. (2023). Recent advances in Forensic DNA Phenotyping of appearance, ancestry and age. *Forensic Science International: Genetics*, 65, 102870.

Llobet, M. O., Johansson, Å., Gyllensten, U., Allen, M., & Enroth, S. (2023). Forensic prediction of sex, age, height, body mass index, hip-to-waist ratio, smoking status and lipid lowering drugs using epigenetic markers and plasma proteins. *Forensic Science International: Genetics*, 65, 102871.

McGuire, A. L., Wickenheiser, R., Budowle, B., Gurney, D., & Guerrini, C. (2023). Solving Crimes While Protecting Genetic Privacy. *Forensic Genomics*, 3(4), 109-111.

Tozzo, P., Politi, C., Delicati, A., Gabbin, A., & Caenazzo, L. (2021). External visible characteristics prediction through SNPs analysis in the forensic setting: a review. *Frontiers in Bioscience-Landmark*, 26(10), 828-850.

CAPÍTULO 3

DNA Rápido

Autores:

Samuel T. G. Ferreira (*Perito Médico-Legista e Geneticista Forense – Diretor do Instituto de Pesquisa de DNA Forense – IPDNA/PCDF*)

Gustavo Lucena Kortmann (*Perito Criminal – Diretor do Departamento de Perícias Laboratoriais do IGF-RS*)

3.1. Contextualização

Este relatório tem por objetivo apresentar informações técnicas, sugestões e recomendações sobre a utilização da tecnologia de DNA Rápido no Brasil como parte das atividades e atribuições do Grupo de Trabalho instituído no âmbito do Comitê Gestor da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos, por meio da Portaria RIBP/MJSP N° 6 de 26 agosto de 2022, com a finalidade de subsidiar a formulação de medidas para a implementação de novas tecnologias aplicadas à genética forense na RIBPG.

A genética forense no Brasil tem se desenvolvido significativamente nos últimos anos, sobretudo por iniciativas dos estados, do Distrito Federal e da Polícia Federal, e também em virtude dos projetos de fortalecimento de Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos (RIBPG) promovidos pelo Ministério da Justiça e Segurança Pública (MJSP). Tais resultados refletem na qualidade dos laboratórios de genética forense, na qualificação dos peritos, nas aquisições de equipamentos e insumos e na contribuição importante nas investigações criminais para a identificação de autores de crimes e a identificação de pessoas desaparecidas por meio de exames de DNA.

Os laboratórios de genética forense trabalham rotineiramente com tecnologias e fluxos de trabalho baseados em eletroforese capilar para se obter perfis genéticos de STR a partir de vestígios biológicos. Nesse sentido, os cientistas forenses têm trabalhado continuamente a fim de se reduzir a quantidade de tempo e de trabalho na obtenção de perfis genéticos como, por exemplo, investindo em atualizações e desenvolvimentos em automação, amplificação direta, protocolos de PCR etc. À medida que as demandas em recursos forenses, incluindo pessoal de laboratório capacitado, continuam a aumentar, busca-se reduzir os tempos de resposta (CIHLAR *et al.*, 2022).

Diversas tecnologias têm sido desenvolvidas internacionalmente e aplicadas na genética forense com o objetivo de otimizar etapas de processamento de amostras biológicas, reduzindo-se o tempo e o trabalho para obtenção de um perfil genético e, garantindo, simultaneamente, a qualidade dos produtos obtidos e respectivos resultados de análises. Nesse sentido, uma das inovações desenvolvidas é a tecnologia de DNA Rápido (*Rapid DNA*).

Por meio da tecnologia de DNA Rápido (*Rapid DNA*), são realizadas todas as etapas de processamento de uma amostra biológica, ou seja, lise celular, extração, quantificação, amplificação, eletroforese capilar e análise de dados em um único equipamento e em um

período entre 1 e 2 horas. Dessa forma, a tecnologia de DNA Rápido pode desempenhar um papel fundamental no tempo de resposta do Estado diante de uma investigação criminal a partir de uma prova técnica produzida pela genética forense.

As plataformas de DNA Rápido são sistemas automatizados capazes de processamento de DNA de amostras biológicas e interpretação dos resultados em aproximadamente 90 minutos com mínima intervenção humana. (CIHLAR *et al.*, 2022).

A “análise por DNA Rápido” é definida pelo Departamento Federal de Investigação (*Federal Bureau of Investigation*, FBI) dos Estados Unidos como o “termo utilizado para descrever o processo automatizado completo de obtenção de um perfil de DNA a partir de uma amostra de referência de suabe (*swab*) bucal, em 1-2 horas, sem a necessidade de um laboratório de DNA” (FBI, 2024).

O objetivo geral da iniciativa da implementação da tecnologia de DNA Rápido nos Estados Unidos é a obtenção de perfis genéticos de presos qualificados e a inserção dos respectivos perfis no *CODIS* (*Combined DNA Index System*) para que cada perfil seja confrontado com os perfis genéticos de vestígios, relacionados a crimes não solucionados, que estejam no *CODIS*, dentro do prazo de 24 horas (FBI, 2024).

Dessa forma, percebe-se a importância da tecnologia de DNA Rápido no sentido de se obter o perfil genético de um suspeito de um crime em menos de 2 horas e este perfil genético poder ser confrontado diretamente com um perfil genético obtido de um vestígio já processado em uma investigação criminal. Nesse sentido, destacam-se os casos de crimes sexuais, homicídios e roubos em que o uso dessa tecnologia pode trazer uma resposta quanto à vinculação ou não do suspeito àquele crime investigado em um prazo curto de cerca de 90 minutos.

Os sistemas de DNA Rápido apresentam vantagens e limitações quando comparados ao fluxo convencional de um laboratório de genética forense, por isso devem ser utilizados em casos específicos que demandam uma resposta célere de acordo com a natureza das amostras, contexto do caso e da investigação. Dessa forma, essa tecnologia é uma opção a mais para os laboratórios de genética forense, visando complementar o fluxo convencional de processamento de amostras e não substituir esse fluxo.

Entre as vantagens da utilização da tecnologia de DNA Rápido, pode-se elencar a rapidez na análise de uma amostra biológica, proveniente de vários contextos investigativos, e a obtenção de seu perfil genético entre 1 e 2 horas; a realização de todas as etapas do

processamento de uma amostra biológica em único equipamento; a necessidade de menores áreas dentro de um laboratório para a locação do sistema, diminuindo o tempo de transporte das amostras até serem analisadas; e a facilidade de instalação dos sistemas em vários locais ou utilização em ambientes móveis (NFC, 2022; MADDEN, KATSANIS, 2021; BUTLER, 2023).

Conforme mencionado, apesar das vantagens, os sistemas de DNA Rápido apresentam limitações como, por exemplo: baixo rendimento para amostras com pouca quantidade de material biológico; processamento de um menor número de amostras por vez (de 1 a 5) comparado ao fluxo convencional de um laboratório de genética forense; maior custo por análise individual de amostra (NFC, 2022; BUTLER, 2023).

3.2. Sistemas de análise de DNA Rápido

Os sistemas de análise de DNA Rápido incluem juntamente um instrumento de DNA Rápido, o kit de tipagem PCR STR, um cartucho onde é colocada a amostra a ser processada e um software especializado para interpretar um perfil de STR (CIHLAR *et al.*, 2022).

Existem, atualmente, duas plataformas de análise de DNA Rápido, descritas abaixo, disponíveis e aprovadas para uso pelo Sistema Nacional de DNA Indexado (*National DNA Index System, NDIS*) e pelo Departamento Federal de Investigação (*Federal Bureau of Investigation, FBI*) nos Estados Unidos:

- a) Accelerated Nuclear DNA Equipment (ANDE) 6C, da Empresa ANDE;
- b) RapidHIT ID System da Empresa Thermo Fisher Scientific.

No Brasil, duas instituições já adquiriram plataformas de análise de DNA Rápido. O Instituto de Pesquisa de DNA Forense (IPDNA) da Polícia Civil do Distrito Federal (PCDF) adquiriu duas unidades da plataforma RapidHIT ID (ThermoFisher), uma em 2022 e a outra em 2023. O Instituto-Geral de Perícias do Rio Grande do Sul (IGP-RS) adquiriu uma unidade da plataforma RapidHIT ID (ThermoFisher) em 2024.

Nesse relatório, descrevemos a experiência com o sistema RapidHIT ID considerando que este é o sistema adquirido e utilizado atualmente pelas duas únicas instituições no Brasil que trabalham com essa tecnologia e que estão produzindo esse relatório.

O sistema RapidHIT ID realiza todas as etapas de processamento de uma amostra biológica, ou seja, lise celular, extração, quantificação, amplificação, eletroforese capilar e análise de dados em cerca de 90 minutos. O sistema processa uma amostra por vez e consiste basicamente de:

- a) Um equipamento contendo um cartucho primário na sua base, onde ocorre a eletroforese capilar (Figura 4);
- b) Cartuchos de amostras onde ocorrem a lise celular, extração, quantificação e amplificação. Os cartuchos utilizam o kit GlobalFiler Express (24 marcadores) (Figuras 5, 6, 7 e 8);
- c) Um computador com o software de análise RapidLINK (Figura 4).

O cartucho primário e os cartuchos de amostras apresentam RFID (*Radio Frequency Identification*), para evitar reutilização por erro e uso fora da validade.

O sistema RapidHIT ID possui um sistema próprio de escadas alélicas, controle positivo e controle negativo que são atualizados todas as vezes que o cartucho primário é trocado.

O sistema RapidHIT ID gera perfis genéticos em formato CMF, compatível, portanto, para a exportação para o CODIS (*Combined DNA Index System*).



Figura 4 - Equipamentos RapidHIT ID – Fonte: IPDNA/PCDF.

Existem atualmente 3 (três) tipos de cartuchos de amostras: cartuchos ACE, INTEL e INTEL Plus. Nos cartuchos são colocadas as amostras biológicas que serão processadas pelo sistema. Os cartuchos, então, são inseridos no equipamento pelo perito que, após o cadastro da amostra e escolha do protocolo, dará o comando de início do processamento (Figura 4).



Figura 5: Sequência de colocação do cartucho com amostra no equipamento RapidHIT ID.
Fonte: IPDNA/PCDF.

No interior dos cartuchos ocorrem as etapas de lise celular, extração, quantificação, purificação e amplificação por PCR. Todos os três cartuchos utilizam a química de amplificação GlobalFiler Express.

O cartucho RapidHIT ACE foi desenvolvido para o processamento de amostras biológicas de referência, portanto, com quantidades maiores de DNA, como, por exemplo, amostras obtidas a partir de *swab* oral. Para esse cartucho, o equipamento é configurado para 28 ciclos de amplificação e para um volume de tampão de lise de 500 μ L (Figura 6).

O cartucho RapidHIT INTEL foi desenvolvido para o processamento de amostras biológicas com menores quantidades de DNA. Para esse cartucho, o equipamento é configurado para 32 ciclos de amplificação e para um volume de tampão de lise de 300 μ L (Figura 7).

O cartucho RapidHIT INTEL Plus é uma inovação recente e uma atualização do cartucho RapidHIT INTEL no sentido de atender às necessidades e critérios de qualidade para amostras forenses com quantidades menores de DNA (Figura 8).

O cartucho RapidHIT INTEL Plus possui um método integrado com:

- a) Marcadores de Controle Interno de Qualidade - *Small and Large* (IQC markers), para confirmar se a amplificação por PCR foi bem-sucedida e para identificar amostras com inibidores de PCR;
- b) Marcadores de quantificação para identificar amostras que contenham pouca quantidade de DNA e/ou DNA degradado.
- c) Melhora no equilíbrio da altura dos picos para amostras com quantidades menores de DNA e amostras com misturas.

Outra inovação nesse cartucho é a presença de duas câmaras para a reação de PCR, tendo um protocolo geral que utiliza 500 µL de tampão de lise e um protocolo especializado para amostras, a princípio, com quantidades menores de DNA que utiliza 100 µL de tampão de lise e/ou que necessitam elevado grau de sensibilidade. O número de ciclos de amplificação é de 30 ciclos nos dois protocolos. Na Figura 9 pode ser observado um perfil de STR gerado a partir da utilização do cartucho RapidHIT INTEL Plus.

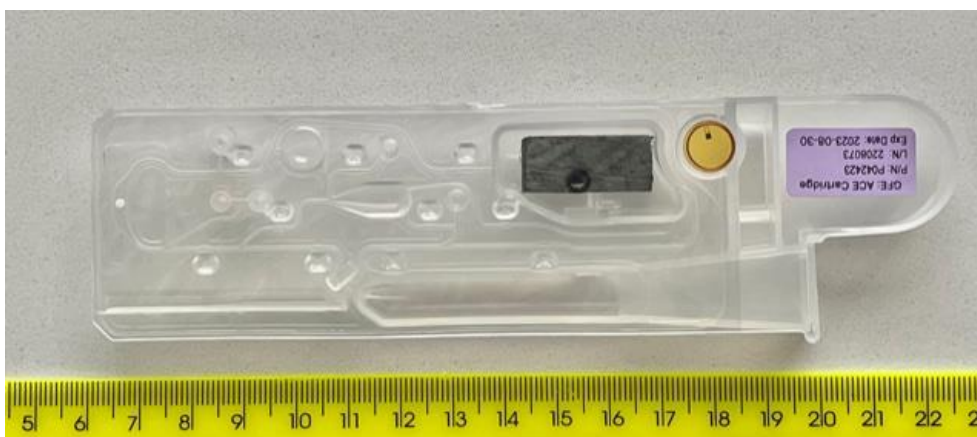


Figura 6: Cartucho ACE - Fonte: IPDNA/PCDF

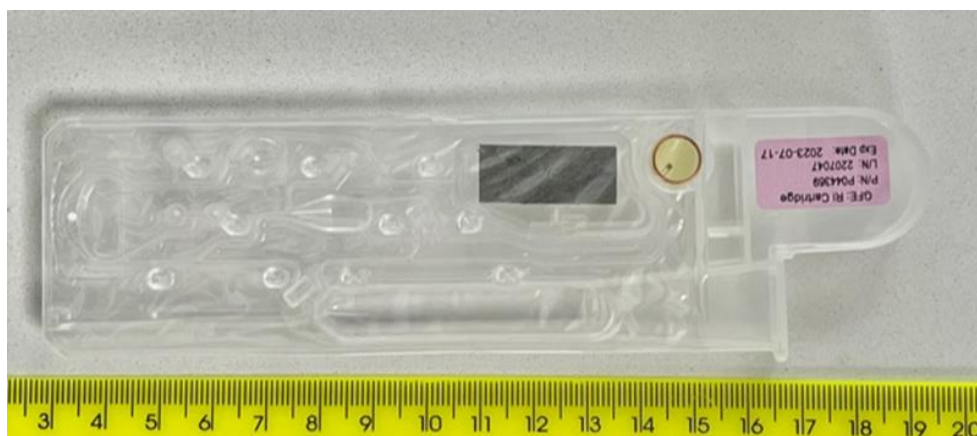


Figura 7: Cartucho INTEL - Fonte: IPDNA/PCDF.



Figura 8: Cartucho INTEL Plus - com amostra de sangue em cartão de coleta. Fonte: IPDNA/PCDF.

O cartucho RapidHIT INTEL Plus já está sendo utilizado na rotina do IPDNA/PCDF. De acordo com o fabricante, o cartucho RapidHIT INTEL Plus substituirá o cartucho RapidHIT INTEL, que deverá ser comercializado até dezembro de 2024.



Figura 9 - Eletroferograma de uma amostra de sangue processada com o cartucho INTEL Plus, com o kit GlobalFiler Express, com os marcadores de Controle Interno de Qualidade (IQC) - marcadores de quantidade e qualidade *Small* e *Large* (em vermelho). Fonte: IPDNA/PCDF.

3.3. Resumo da Análise SWOT

A seguir é apresentado o resultado da análise SWOT aplicada à implementação da tecnologia de DNA Rápido nos laboratórios que compõem a RIBPG.

RAPID FORÇAS -Quanto à relevância ou reconhecimento da NT -Quanto à consolidação da NT em centros de referência -Quanto à necessidade de compra/instalação de periféricos e/ou de outra de infraestrutura -Quanto ao treinamento avançado de peritos -Quanto a confrontos/intercâmbios internacionais (se já usada em outro país) -Quanto à realidade de demanda recorrente por resultados que a NT oferece -Quanto aos dados populacionais brasileiros já disponíveis -Quanto ao knowhow disponível para suporte tecnológico à NT -Quanto a ser um salto importante para a investigação policial -Quanto à duração e validade do uso da NT após estabelecida (considerando >5 anos) -Quanto à disposição e entusiasmo dos peritos para fazer uso da NT -Quanto às habilidades requeridas para o procedimento operacional laboratorial da NT -Quanto à necessidade de aquisição de área física específica para a instalação da NT -Quanto à adaptação da NT dentro da rotina operacional laboratorial vigente -Quanto ao posicionamento da sociedade diante à NT (vulnerabilidade da confiança na polícia) -Quanto ao tempo consumido para obtenção do resultado (comparável ao das tecnologias atuais) -Quanto à demanda e do uso de resultados da NT no mundo -Quanto à possibilidade de ser completa e totalmente processada dentro da Unidade Pericial -Quanto ao período de tempo necessário para estabelecimento e início da rotina da NT -Quanto à necessidade de customização para uso da NT (quando não há kits prontos) -Quanto ao diferencial da NT (diante as tecnologias atuais) -Quanto à duração da NT (considerando <5anos) -Quanto a experiências prévias (se a NT tem gerado resultados positivos há >2 anos)	RAPID FRAQUEZAS -Quanto à fornecedores variados para compra de consumíveis
RAPID OPORTUNIDADES -Quanto ao recurso orçamentário para compra de / investimento na NT -Quanto à necessidade de compra/instalação de equipamento próprio para a NT -Quanto às questões legais (resolvidas/encaminhadas ou não) -Quanto ao custo monetário operacional da rotina da NT (comparável ao das tecnologias atuais) -Quanto à confiabilidade do resultado gerado pela NT para uso investigativo -Quanto ao posicionamento da comunidade científica sobre a reputação da NT -Quanto a registros prévios de demanda real pelo uso da NT no Brasil -Quanto ao custo orçamentário para acesso a consumíveis -Quanto à abrangência da NT (se ampla ou restrita para ser usada em diferentes casos)	RAPID AMEAÇAS -Quanto ao posicionamento do Brasil diante da NT -Quanto ao vínculo com o mercado internacional (câmbio do dólar)

Das questões que compuseram a análise, 23 (64%) indicaram pontos fortes neste processo, 10 (28%) apontaram oportunidades, 2 (5%) apontaram ameaças no processo de implementação das tecnologias de DNA Rápido e 1 (3%) indicou fraquezas. Nota-se, portanto, que a partir da análise apresentada, 92% apontam para as oportunidades e pontos fortes do processo em questão e 8% das questões apontam a ameaças e fraquezas no processo de implementação da tecnologia de DNA Rápido nos laboratórios da RIPBG, indicando um cenário favorável à implantação da tecnologia.

3.4. Recomendações quanto ao uso da tecnologia de DNA Rápido no cenário brasileiro

A tecnologia de DNA Rápido já vem sendo utilizada há pelo menos 10 anos em outros continentes e mais recentemente em alguns países da América do Sul, tais como Argentina e Colômbia. Conforme mencionado neste relatório, no Brasil, o Instituto de Pesquisa de DNA Forense (IPDNA) da Polícia Civil do Distrito Federal (PCDF) e o laboratório de genética forense do Instituto-Geral de Perícias do Rio Grande do Sul adquiriram unidades da plataforma RapidHIT ID (ThermoFisher), respectivamente, duas no IPDNA/PCDF, em 2022 e 2023, e uma no IGP/RS em 2024.

As duas instituições têm utilizado os equipamentos e obtido resultados importantes em casos específicos em que o uso da tecnologia de DNA Rápido tem se mostrado fundamental para que o Estado, por meio da perícia oficial em genética forense, dê uma pronta resposta para a sociedade.

Nesse sentido, destacam-se as investigações criminais em que são necessárias comparações genéticas entre vestígios e suspeitos, casos de investigações de vínculo genético em diversos contextos e casos de identificação humana por DNA como, por exemplo, identificação de pessoas desaparecidas vivas e falecidas e desastres em massa.

Como exemplos, no Distrito Federal o equipamento RapidHIT ID foi utilizado na identificação de vítimas da maior chacina já ocorrida na região, em janeiro de 2023, em que 10 pessoas de uma mesma família foram mortas. O equipamento foi essencial para uma pronta resposta na identificação. O RapidHIT ID também tem sido utilizado em casos de crimes sexuais em que a celeridade na obtenção dos perfis genéticos dos suspeitos tem sido fundamental para a condução da investigação.

Mais recentemente, o Rio Grande do Sul utilizou o RapidHIT ID em dois desastres com múltiplas vítimas no Estado: um incêndio com 10 vítimas em Porto Alegre e no maior desastre ambiental da história do estado, que foram as enchentes com mais de 185 vítimas. Em ambos os casos, o RapidHIT ID foi fundamental para acelerar o processamento das amostras de referências dos familiares e a confirmação dos perfis genéticos dos corpos.

Entre os tipos de amostras processadas com resultados expressivos pelo IPDNA/PCDF e pelo IGP/RS, destacam-se, no momento: a) amostras biológicas de referência como, por exemplo, esfregaço de mucosa oral e sangue; b) amostras biológicas de fonte única, com quantidade elevada de material genético de pessoas vivas e de cadáveres não identificados para fins de identificação como, por exemplo, sangue, músculo, cartilagem; c) outras amostras criminais a princípio com elevada quantidade de material biológico como, por exemplo, manchas de sangue e goma de mascar.

Dessa forma, elencamos a seguir as aplicações recomendadas para a utilização da tecnologia de DNA Rápido na rotina dos laboratórios de genética forense do país:

- 1) Processamento de amostras de referência de suspeitos em casos fechados e para fins de identificação criminal e para cumprimento da Lei de Execução Penal;
- 2) Processamento de amostras de referência de vítimas em casos fechados;
- 3) Processamento de amostras de referência para fins de estabelecimento de vínculos genéticos em diversos contextos como, por exemplo, rapto, tráfico de pessoas, migrações etc;
- 4) Processamento de amostras biológicas de fonte única, com quantidade elevada de material biológico de pessoas vivas e de cadáveres não identificados, para fins de identificação de pessoas desaparecidas e de identificação de vítimas de desastre (DVI). No caso de cadáveres não identificados em decomposição, recomenda-se a utilização de ferramentas de quantificação das próprias plataformas de DNA Rápido ou mediante repetição do processamento no fluxo convencional do laboratório de genética forense;
- 5) Processamento de vestígios criminais de fonte única e elevada quantidade de material biológico, mediante a utilização de ferramentas de quantificação das próprias plataformas de DNA Rápido ou mediante a repetição do processamento no fluxo convencional do laboratório de genética forense.

A tecnologia de DNA Rápido e os respectivos sistemas aprovados para uso nos EUA (RapidHIT ID e ANDE 6C) ainda não trabalham com amostras de misturas de perfis genéticos como, por exemplo, vestígios provenientes de crimes sexuais em que há mistura de material biológico masculino e feminino ou DNA traço em objetos que possam ter mistura de DNA de contribuintes diferentes.

Todavia, há casos de crimes dessa natureza em que pode haver apenas o material biológico do agressor nas amostras como, por exemplo, objetos e vestes. Nesses casos e em casos que mesmo que, potencialmente, haja mistura de material biológico, a depender da natureza vestígio, do contexto e da urgência, a tecnologia de DNA rápido pode ser utilizada em conjunto com o fluxo de processamento convencional do laboratório ou mediante validação dos resultados pelo laboratório como, por exemplo, por meio do Cartucho INTEL Plus, que possui ferramentas de quantificação, no caso do equipamento RapidHIT ID.

É importante ressaltar que a tecnologia de DNA Rápido deve ser utilizada em casos específicos que demandam uma resposta rápida comparada ao fluxo convencional de laboratório. Nesse sentido, sua utilização deve ser avaliada de acordo com a natureza das amostras, contexto do caso e da investigação. Por exemplo, os sistemas de DNA Rápido atualmente disponíveis possibilitam o processamento de um menor número de amostras (de uma a cinco) por vez comparados ao fluxo convencional. Dessa forma, a tecnologia de DNA Rápido deve ser compreendida como uma opção a mais para os laboratórios de genética forense com o objetivo de complementar o fluxo convencional de processamento de amostras e não substituir esse fluxo.

Considerando a facilidade de uso dos equipamentos de DNA rápido e a sua aplicabilidade, a perspectiva de crescimento do uso dessa tecnologia entre os laboratórios da RIBPG para resolução de casos urgentes é significativa.

Uma perspectiva importante da tecnologia de DNA Rápido, além do seu uso em casos criminais que exigem pronta resposta dos laboratórios de genética forense, é a possibilidade de criação de postos avançados de processamento de DNA Rápido integrados em rede com uma central de processamento (normalmente localizada na sede do laboratório de genética forense). Tendo em vista que os equipamentos têm vários requisitos de segurança em relação à habilitação do usuário que está operando, isso permite que peritos treinados e habilitados na operação do equipamento de DNA Rápido possam inserir amostras nos equipamentos em locais

remotos (como no caso de Identificação de Vítimas de Desastres, DVI, por exemplo) e serem analisadas pela equipe que está no laboratório.

Essa possibilidade de descentralização dos locais de inserção de amostras nos equipamentos em rede exige, contudo, os cuidados com relação à qualificação dos peritos operadores dos equipamentos de DNA Rápido.

Em anexo a este relatório, elaboramos uma sugestão de minuta de resolução que regulamenta o uso dos equipamentos de DNA rápido para genética forense criminal no Brasil.

Considerando a tecnologia de DNA Rápido e os requisitos de qualidade da RIBPG, entendemos que a tecnologia está apta para ser utilizada na rotina dos laboratórios de genética forense do país.

Nesse sentido, destacamos as novas atualizações realizadas no sistema de DNA Rápido da plataforma RapidHIT ID (ThermoFisher), visando a atender critérios de qualidade, que incluíram ferramentas de quantificação de DNA, conforme mencionado na descrição do Cartucho INTEL Plus. Essa atualização contempla na Resolução nº 12 da RIBPG, de 01 de Agosto de 2019, no ANEXO II, o seu subitem “7.1.3 *O laboratório deve realizar a quantificação de DNA humano de amostras questionadas antes da reação de amplificação de DNA nuclear*”.

Destacamos também as sugestões enviadas pelo Grupo de Trabalho de Novas Tecnologias da RIBPG, durante consulta pública para a revisão da Resolução nº 12 da RIBPG, realizada pela Comissão de Qualidade do Comitê Gestor da RIBPG, no primeiro semestre de 2024, para que incluíssem adaptações relativas ao uso das tecnologias de DNA Rápido.

Adicionalmente, as informações técnicas e recomendações contidas nesse relatório corroboram a tecnologia de DNA Rápido, assegurando as conformidades de seu uso em relação às normas de qualidade preconizadas pela RIBPG.

3.5. Necessidades para implementação

Apesar do custo elevado por equipamento (em torno de R\$1.000.000,00 por plataforma) e por análise (em torno de R\$ 850,00 por análise), a implementação dos equipamentos de DNA Rápido é relativamente simples quando comparada com outras novas tecnologias. Quando

realizada a análise de custo por processamento, é imprescindível no caso dos equipamentos de DNA Rápido se considerar a economia em custo/hora/perito que é possível se ter com um equipamento que realiza todas as etapas do processamento de uma amostra com a obtenção do respectivo perfil genético em 90 minutos. Ou seja, quando considerada a comparação com o fluxo de processamento usual, incluindo o custo das horas de trabalho dos peritos envolvidos em todo o fluxo analítico, as análises nos equipamentos de DNA Rápido tendem a ser mais baratas do que no fluxo convencional. Além disso, pelo fato de se tratar de equipamento portátil que inclui todas as etapas no próprio instrumento e no computador que o acompanha, os requisitos de espaço nos laboratórios também são simples, cerca de 1 m².

Via de regra, os equipamentos de DNA Rápido acompanham treinamento aos analistas, conforme contrato de aquisição. Entretanto, pelo fato de se tratar de tecnologia inovadora ainda no Brasil, sugerimos palestras, cursos ou treinamentos com os peritos integrantes da RIBPG visando compartilhar experiências, demonstrar a nova tecnologia e esclarecer os principais pontos de dúvida quanto a seu uso e suas potencialidades.

Levantamento recente realizado por um aluno do Curso de Especialização em Genética Forense da ANP (RAMOS, 2023) apontou, a partir da análise dos dados coletados, que nove dos vinte e oito laboratórios de genética forense nacionais declaram possuir membro(s) do corpo técnico com treinamento, capacitação e/ou conhecimento acerca dos princípios e aplicações da tecnologia de DNA Rápido, evidenciando a existência de amplo território para capacitação, divulgação e discussão sobre a tecnologia.

Recomendamos que os contratos de aquisição dos equipamentos de DNA Rápido sejam elaborados de modo que acompanhem, pelo menos, insumos suficientes para o treinamento e respectiva verificação de desempenho, de modo que proporcionem aos laboratórios um tempo de uso no equipamento até que consigam adquirir insumos para continuidade de uso regular. Como recomendação final, sugere-se especial atenção durante a aquisição dos insumos para a validade dos mesmos junto à empresa, tendo em vista que os equipamentos podem apresentar bloqueio (*hardstop*) ao uso de reagentes vencidos. Ou seja, o reagente mais limitante em validade determina a validade do uso global do equipamento.

3.6. Conclusão

A tecnologia de DNA Rápido é um avanço importante na genética forense em que se busca a otimização das etapas de processamento de amostras biológicas, reduzindo-se o tempo

e o trabalho para obtenção de um perfil genético e, garantindo, simultaneamente, a qualidade dos produtos obtidos e respectivos resultados de análises.

Essa tecnologia deve ser utilizada em casos específicos que demandam uma resposta célere, de acordo com a natureza das amostras e contexto da investigação, conforme mencionado neste relatório. Nesse sentido, a tecnologia de DNA Rápido deve ser compreendida como uma opção a mais para os laboratórios de genética forense com o objetivo de complementar o fluxo convencional de processamento de amostras e não substituir esse fluxo.

Todos os laboratórios integrantes da RIBPG possuem em suas rotinas casos que demandam uma resposta imediata do laboratório de genética forense quanto à autoria ou materialidade do fato criminal. Na contramão dessa celeridade, as etapas de processamento dos vestígios biológicos para obtenção do perfil genético demoram alguns dias e requerem múltiplas etapas, equipamentos e tempo dos peritos oficiais na sua execução. Os equipamentos de DNA Rápido têm sido utilizados com sucesso há quase uma década em muitos países e demoraram para ser introduzidos no Brasil.

Embora tenham limitações quanto à aplicabilidade de uso para vestígios com mistura de DNA e para amostras muito limitantes, os equipamentos de DNA Rápido são extremamente robustos e eficazes em determinar o perfil genético de amostras de referência e de vestígios de fonte única, com elevada quantidade de material biológico, em menos de 2 horas.

O tempo pode ser um fator fundamental na resolução de crimes ou para identificar pessoas desaparecidas. Nesse sentido, o exame por tecnologia de DNA Rápido, realizado em cerca de 90 minutos, pode ser um grande aliado na resolução desses casos. Como exemplo de aplicação dessa tecnologia, podemos elencar casos que envolverem o rapto de crianças que poderiam rapidamente ser investigados para comprovar a falta de vínculo biológico entre a criança e o raptor, bem como casos de identificações criminais por meio do perfil genético de suspeitos em que os perfis genéticos de vestígios de crimes sexuais, homicídios, roubos a bancos etc já foram obtidos.

A rápida obtenção dos perfis genéticos destes suspeitos e a possibilidade de inserção dos perfis nos bancos de perfis genéticos permitiriam a identificação inequívoca desses indivíduos e a comparação com crimes semelhantes praticados anteriormente, direcionando as investigações e permitindo a manutenção da custódia dos mesmos. Outra vantagem desta tecnologia é a mobilidade do aparelho, o qual pode ser transportado para outras regiões do

Estado e do país, permitindo que locais distantes dos laboratórios de Genética Forense da capital sejam prontamente atendidos.

Entre as principais justificativas para a implantação da tecnologia de DNA Rápido no país, consideramos o conjunto da pesquisa empregado, a celeridade no processamento de uma amostra, o tempo de resposta do Estado para determinados casos e contextos, a utilização de um único equipamento para o processamento de uma amostra, a quantidade de recursos humanos e o espaço físico necessários, a mobilidade do equipamento, a compatibilidade com o sistema CODIS, a análise de custo-benefício e a avaliação da aplicabilidade frente a demanda dos laboratórios integrantes da RIBPG.

Assim, considerando os objetivos e atribuições do Grupo de Trabalho instituído no âmbito do Comitê Gestor da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos, por meio da Portaria RIBP/MJSP Nº6 de 26 agosto de 2022, com a finalidade de subsidiar a formulação de medidas para a implementação de novas tecnologias aplicadas à genética forense na RIBPG, recomendamos atualmente a implantação da tecnologia de DNA Rápido no Brasil.

3.7. Referências Bibliográficas

Butler, J. M. (2023). Recent advances in forensic biology and forensic DNA typing: INTERPOL review 2019–2022. *Forensic Science International: Synergy*, 6, 100311.

Carney, C., Whitney, S., Vaidyanathan, J., Persick, R., Noel, F., Vallone, P. M., ... & Selden, R. F. (2019). Developmental validation of the ANDE™ rapid DNA system with FlexPlex™ assay for arrestee and reference buccal swab processing and database searching. *Forensic Science International: Genetics*, 40, 120-130.

Cihlar, J. C., Kapema, K. B., & Budowle, B. (2022). Validation of the Applied Biosystems RapidHIT ID instrument and ACE GlobalFiler Express sample cartridge. *International Journal of Legal Medicine*, 1-29.

Federal Bureau of Investigations. (2024). *Guide to All Things Rapid DNA* (v. 1.2). U.S. Department of Justice. <https://le.fbi.gov/file-repository/rapid-dna-guide-january-2022.pdf/view>

Instituto de Pesquisa de DNA Forense. (2024). *Manual de Utilização do Equipamento RapidHIT ID – MUP 5.26*. Polícia Civil do Distrito Federal.

Madden, D., & Katsanis, S. H. (2021). Context-specific considerations for development of guidelines for the implementation of rapid DNA. *Journal of forensic sciences*, 66(2), 793.

Murakami, C., Irie, W., Sasaki, C., Nakamaru, N., Sakamoto, M., Nagato, J., & Satoh, F. (2020). Individual identification using the RapidHIT™ ID system for forensic samples. *Legal Medicine*, 47, 101776.

Ramos, F. (2023). *Implementação da Tecnologia de DNA Rápido na Polícia Federal: perspectivas, aplicações, aspectos técnicos e legais* [Trabalho do Curso de Especialização em Genética Forense da Academia Nacional de Polícia].

Swedish National Forensic Centre. (2022). *Rapid DNA – A summary of available Rapid DNA systems* (NFC Report 2022:02). Biology Section, National Forensic Centre, Swedish Police Authority. https://polisen.se/siteassets/dokument/forensik/nfc-report-2022_02-rapid-dna.pdf

CAPÍTULO 4

Genealogia Genética Forense/Investigativa

Autores:

Ronaldo Carneiro da Silva Junior (*Perito Criminal Federal – Instituto Nacional de Criminalística – Polícia Federal*))

Cíntia Fridman Rave (*Prof.^a Associada do Depto Medicina Legal da Fac Medicina da USP*)

Gustavo Lucena Kortmann (*Perito Criminal – Diretor do Departamento de Perícias Laboratoriais do IGF-RS*)

4.1. Contextualização

De acordo com a ISOGG (*Internacional Society of Genetic Genealogy*), Genealogia Genética é a utilização de testes de DNA combinados com as tradicionais pesquisas genealógicas e de registros para inferência do parentesco entre indivíduos (Genetic genealogy - ISOGG Wiki”, 2013).

Já a Genealogia Genética Forense (GGF), também chamada de Genealogia Genética Investigativa (GGI) ou Genealogia Genética Forense Investigativa (GGFI), consiste na aplicação da técnica de genealogia genética em investigações forenses, seja na solução de casos criminais ou na busca de pessoas desaparecidas (GREYTAK *et al.*, 2019).

O processo genético investigativo é iniciado com a genotipagem de SNPs (*Single-Nucleotide Polymorphisms*) a partir do DNA extraído de uma amostra biológica, seja ela coletada de uma cena de crime, de restos mortais ou de pessoas vivas de identidade desconhecida (ERTÜRK *et al.*, 2022) e a obtenção de perfis com 600.000 a 900.000 SNPs. A análise comparativa desses perfis de SNPs entre dois indivíduos permite a determinação do quanto de informação genética é compartilhada entre eles e, portanto, pode ser utilizada para avaliação de parentesco, ainda que distante (MORIMOTO *et al.*, 2016; GARCÍA, 2021). Entretanto, para que seja obtido um resultado efetivo, a amostra deve possuir boa qualidade e maiores quantidades de DNA, quando comparada às análises de STRs (*Short Tandem Repeats*).

O perfil obtido da amostra a ser identificada é então inserido em uma base de dados para confronto com os demais perfis disponíveis, previamente carregados na plataforma por usuários que adquiriram os testes comerciais, e posteriormente analisados por pessoas capacitadas em genealogia, com a finalidade de construção das árvores familiares para auxiliar na condução das investigações (THOMSON *et al.*, 2020). A pesquisa procura identificar parentes do indivíduo doador da amostra para que, por meio das árvores familiares seja possível identificá-lo (DE GROOT *et al.*, 2021).

4.1.1. Plataformas usadas na GGF

A GGF utiliza-se de plataformas que contêm resultados de testes de ancestralidade, conhecidos como testes DTC (*Direct-to-Consumer*), de milhares de indivíduos que autorizam o compartilhamento de seus dados. Esses testes permitem que os consumidores coletem uma

amostra de saliva ou de outra fonte biológica em casa e a enviem para laboratórios especializados, onde seu DNA é analisado e gerado o perfil de SNPs. A partir disso, os usuários recebem relatórios detalhados sobre sua ancestralidade, e dependendo do teste adquirido, também resultados sobre predisposições genéticas a certas doenças e até mesmo características físicas. Uma ferramenta geralmente oferecida por estas plataformas é a possibilidade de se buscar nos bancos de dados. O uso desta ferramenta normalmente é opcional. Contudo, uma vez que o usuário aceite usá-la, deve aceitar também que outros usuários possam visualizar o parentesco que possui com esta pessoa e tenha acesso a alguns dados pessoais, como e-mail e nome ou apelido.

Empresas como Ancestry, 23andMe, FamilyTreeDNA (FamilyTreeDNA, [s.d.]) e MyHeritage (My Heritage, [s.d.]), além da Genera no Brasil (Genera, [s.d.]), são fornecedores bastante conhecidos dos testes DTC. Contudo, apesar de possuírem bancos de dados bastante robustos, excetuando-se a FamilyTreeDNA, nenhuma outra empresa permite o uso de suas plataformas para fins de investigação forense. Outra característica dessas plataformas é que, a maioria delas, não permite que clientes que fizeram testes em outras empresas, carreguem seus dados nas mesmas. Entretanto, os próprios usuários podem baixar seus dados brutos (resultado do exame de DNA) para compartilhá-lo com outros usuários, em plataformas que permitem esse compartilhamento.

Para esta finalidade existe uma outra plataforma chamada GEDmatch, a qual oferece uma variedade de ferramentas para análise de dados genéticos oriundos desses testes de ancestralidade DTC. Criado por entusiastas da genealogia e cientistas, o GEDmatch permite que os usuários façam *upload* de seus resultados (dados brutos) de testes de DNA de diferentes provedores e comparem esses resultados com outros usuários da plataforma. Essa análise compartilhada de dados genéticos pode revelar informações sobre ancestralidade e parentesco. A sua aplicação forense se iniciou quando investigadores perceberam o potencial de se comparar dados genéticos de vestígios de crimes ou de restos mortais não identificados nesta plataforma, visto que informações sobre ancestralidade e parentesco também são úteis em investigações policiais (DE GROOT *et al.*, 2021). Atualmente, o GEDmatch possui mais de 1,5 milhão de usuários e desponta como uma ferramenta essencial para a GGF.

Atualmente, o uso do GEDmatch pelas forças de segurança é restrito ao GEDmatch PRO™, onde os usuários devem ser autorizados pelas autoridades para carregar perfis de SNPs provenientes de amostras forenses (GEDmatch, [s.d.]) e pagam um certo valor por perfil inserido. O GEDmatch PRO™ é uma entrada no Gedmatch exclusiva para uso forense e foi

criada para que se tenha um certo controle do uso da plataforma para finalidades investigativas oficiais. Outras empresas, como a FamilyTreeDNA, também oferecem serviços semelhantes, e também cobram por *uploads* de perfis genéticos de casos forenses (THOMSON, 2020). A Othram Inc lançou o banco de dados "DNA Solves", permitindo comparações para identificar pessoas desaparecidas, restos mortais não identificados e criminosos (DNA Solves, 2021).

4.1.2. Contexto internacional

A utilização da Genealogia Genética Forense teve um rápido crescimento nos EUA após a identificação do Golden State Killer (GSK) em 2018, destacando a técnica e estimulando o interesse das comunidades forenses, forças de segurança e público em geral (EDGE, 2019; GLYNN, 2022). O caso envolveu a identificação de um criminoso em série que cometeu vários delitos, resultando em 12 mortes e mais de 50 estupros entre 1974 e 1986 na Califórnia (FULLER & HOUSER, 2018). Após mais de 40 anos de investigações, o detetive Paul Holes e a genealogista Barbara Rae-Venter utilizaram marcadores SNPs para obter um perfil genético do criminoso, comparando-o com a base de dados do GEDmatch para identificar possíveis parentes deste indivíduo (KATSANIS, 2020). A investigação com o uso da GGF culminou com a identificação de Joseph James DeAngelo como o responsável pelos citados crimes, após 63 dias .

Após a divulgação do caso do GSK, o GEDmatch atualizou seus termos de uso em maio de 2018 para incluir o uso da plataforma por forças de segurança em investigações de crimes violentos e identificação de restos mortais (GLYNN, 2022; KENNET, 2019; THOMSON, 2020). No entanto, isso gerou críticas éticas e de privacidade, com argumentos de que outras alternativas poderiam ter sido usadas (QUINTON *et al.*, 2022). Em resposta, o GEDmatch introduziu uma opção de *opt-in/opt-out* para os usuários, em maio de 2019, permitindo que escolhessem se seus perfis poderiam ser usados para comparação em investigações forenses (GLYNN, 2022; KENNET, 2019). A partir de 2021, porém, o GEDmatch decidiu manter a opção de *opt-in/opt-out* apenas para casos criminais, ou seja, para comparação com vestígios de crimes, excluindo desta regra os restos mortais não identificados. Desta maneira, atualmente, os dados genéticos de restos mortais não identificados são comparados com todos os perfis contidos no GEDmatch, mesmo dos usuários que marcaram a opção *opt-out* (GRANJA, 2023). Isto ampliou a capacidade do GEDmatch em solucionar casos de pessoas desaparecidas, o que seria uma aplicação humanitária da plataforma (GREYTAK, 2023). Neste contexto menciona-

se a relevância do projeto "DNA Doe", o qual trabalha na identificação de restos mortais não identificados usando genealogia genética forense, sendo um modelo para resolver casos de pessoas desaparecidas (DNA Doe Project, 2017). Desde o início da aplicação da GGF em 2018, existem mais de 500 casos reportados, a maioria casos abertos há décadas, como tendo sido resolvidos com o auxílio dessa nova abordagem.

Outros países também têm testado essa técnica e já reportam casos de sucesso. Nos últimos anos, o Canadá testemunhou uma série de casos solucionados através da aplicação da Genealogia Genética Forense. A polícia de Toronto, em particular, resolveu 21 casos antigos nos últimos dois anos, graças a uma verba provincial de 1,5 milhão de dólares destinada a investigações de casos abertos. Esses casos incluíram o assassinato de Jewell Parchman Langford, desaparecida em Montreal em 1975, cujo corpo foi encontrado na província de Ontário. O exame de seu DNA, associado a técnicas de genealogia genética, levou à identificação e acusação de Rodney Nichols, um ex-morador de Montreal, pelo crime (CBC, 2024).

O único país europeu até agora que decidiu aplicar a GGF em um estudo piloto de caso foi a Suécia. Curiosamente, os perfis suecos representam cerca de 1% dos registros do GEDmatch. A pesquisa GGF foi aplicada em uma das maiores investigações já realizadas na Suécia, relacionada a um duplo assassinato de um menino de oito anos e uma mulher de 56 anos encontrados esfaqueados até a morte em outubro de 2004 em Linköping. Durante o curso da investigação, mais de 6000 homens foram examinados usando tipagem STR padrão, mas não foram encontradas correspondências e nenhuma pista foi gerada. Após a decisão de usar genealogia genética forense, foi realizado o sequenciamento do genoma completo nas amostras do local do crime para obtenção do perfil de SNPs. A busca adicional em bancos de dados de genealogia genética resultou na indicação de dois indivíduos que poderiam ter deixado aquela amostra, um dos quais correspondia ao perfil encontrado no local do crime, conforme confirmado com tipagem por STR. Uma cooperação frutífera entre vários departamentos da Autoridade Policial Sueca e a Junta Nacional de Medicina Forense, bem como um laboratório contratado e um especialista em GGF, resultou na resolução do caso de homicídio após quinze anos de investigação sem sucesso. Este resultado sem precedentes levou a uma decisão da Autoridade Policial Sueca sobre a implementação e o uso mais comum de GGF (ROGALLA-ŁADNIAK, 2022).

No Reino Unido, por outro lado, apesar de não haver relatos de casos reais solucionados com o uso da GGF, há vários estudos e debates éticos sobre o tema. Pesquisas mostram que

uma proporção relativamente grande dos cidadãos do Reino Unido forneceu seu DNA às empresas de testes genealógicos e a eficácia da técnica pode ser semelhante àquela observada nos EUA (THOMSON, 2020).

A Austrália também tem realizado investimentos na implementação desta técnica, com treinamentos, validação e avaliação de aspectos legais e éticos, além de seu efetivo uso em casos reais. Tais investimentos trouxeram resultados promissores e em outubro de 2023 a polícia australiana anunciou o primeiro caso resolvido com o uso da GGF. Trata-se de uma investigação sobre a identidade de restos mortais encontrados na Ilha Kangaroo há 40 anos. Em 8 de janeiro de 1983, dois estudantes encontraram restos mortais esqueletizados ao longo da Playford Highway, na Ilha Kangaroo. Apesar dos esforços, a identidade do homem nunca foi estabelecida, e seus restos mortais foram guardados. Em 2021 o caso foi reaberto, em maio de 2022 foi coletada uma amostra óssea e, com a ajuda do Programa Nacional de DNA para Pessoas Não Identificadas e Desaparecidas da Polícia Federal Australiana, foi obtido um perfil de DNA do resto mortal. Em 2023 teve início a aplicação da GGF neste caso, resultando na identificação de William "Billy" Henry Hardie como o provável falecido. A polícia está agora buscando informações sobre os movimentos de Hardie antes de sua chegada à Ilha Kangaroo. Após esse caso exitoso, a polícia australiana segue trabalhando na aplicação da técnica em outros casos, como por exemplo o caso Kybong que também envolve a identificação de restos humanos sem identificação (ABC, 2023).

4.1.3. Contexto nacional

No Brasil, alguns estudos já foram publicados, principalmente focados na análise ética e legal da GGF no contexto brasileiro, bem como na visão de alguns grupos quanto ao uso da técnica em solo nacional (BONAMIM, 2022; TRINDADE, 2022). Quanto à sua efetiva aplicação, um único caso policial utilizando a GGF foi reportado até os dias atuais. Trata-se da investigação sobre a identidade de um resto mortal de uma mulher encontrado em 2005 em uma chaminé abandonada de um prédio em Dorchester/Boston/EUA. O caso foi reaberto em 2021 pela Polícia de Boston e as análises de GGF indicaram a possível nacionalidade brasileira da vítima. Através de uma colaboração internacional, a Polícia Federal do Brasil iniciou então uma cooperação para a solução do caso. Apesar dos esforços das equipes de investigação e da perícia brasileira, incluindo a busca no Banco Nacional de Perfis Genéticos e a expansão das análises de GGF, a identidade da mulher ainda permanece desconhecida (G1, 2022).

Apesar da ocorrência deste primeiro caso envolvendo o Brasil, a legislação brasileira se mantém silente sobre o tema (SILVA JUNIOR, 2021). Neste contexto, os dispositivos legais que envolvem o tema de genética forense estão, de maneira geral, relacionados à regulamentação dos bancos de perfis genéticos brasileiros, não fazendo menção ao uso da técnica de GGF (BRASIL, 1984; BRASIL, 2009; BRASIL, 2012; BRASIL, 2013; BRASIL, 2018; BRASIL, 2019a; BRASIL, 2019b; BRASIL, 2019c). Tal fato impõe dúvidas quanto às regras e limites para sua aplicação em território nacional.

Considerando a crescente expectativa do uso da Genealogia Genética Investigativa, a Universidade de São Paulo e a Fundação Justiça pela Ciência firmaram parceria para o desenvolvimento do Projeto Élpis, que utiliza exame de ancestralidade comercial (Genera) em amostras de indivíduos vivos, sem identificação e origem familiar conhecida. Os indivíduos são adultos que estão em abrigos para idosos ou hospitais. As coletas são realizadas mediante consentimento livre e esclarecido do diretor da respectiva instituição tuteladora. É importante ressaltar que a realização dos exames de genealogia no âmbito do Projeto Élpis não se configura usurpação de competência de nenhum órgão oficial de perícia ou identificação, tampouco de atribuição de peritos oficiais, uma vez que os exames são realizados em pessoas vivas, com interesse e autorização da própria pessoa ou de seu responsável. Além disso, o projeto não visa a identificação das pessoas examinadas, ainda que essa seja uma consequência esperada. O projeto visa o desenvolvimento de procedimentos de GGI próprios da realidade brasileira; assim, caso a pesquisa indique familiares próximos da pessoa examinada, os coordenadores do projeto entrarão em contato com a respectiva Autoridade Central Estadual, estabelecida conforme Inciso IV do Artigo 2º da Lei nº 13.812/2019, que procederá à identificação junto ao órgão oficial competente, e os resultados do projeto serão oportunamente compartilhados com a Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos. Até o momento, a análise de 6 casos não trouxe resultados positivos e a equipe do projeto acredita que seja pelo baixo número de indivíduos brasileiros com perfis disponíveis nas plataformas de busca.

Além do aspecto legal, questões técnicas também devem ser consideradas. Segundo Erlick *et al.* (2018) um banco de dados genético, para finalidade de busca de parentes, precisa cobrir ~2% da população-alvo para fornecer uma coincidência com um primo de terceiro grau para quase qualquer pessoa desta população. No caso do Brasil, o qual possui uma população aproximada de 215 milhões de pessoas, isto quer dizer que o banco de dados (seja o GEDmatch ou qualquer outro banco do tipo) deveria conter em torno de 4,3 milhões de pessoas para que se alcançasse uma probabilidade acima de 99% de se encontrar ao menos um primo de terceiro

grau de qualquer brasileiro neste banco de dados, o que seria um ótimo cenário para aplicação da GGF no país. Entretanto, o Brasil ainda está longe destes números. Dados obtidos por comunicação pessoal apontam que em 2023 o país figurava em 9ª posição dentre os maiores contribuintes do GEDmatch, o qual possuía em seu banco de dados 1% de indivíduos brasileiros. Considerando que esta plataforma possui ~1,5 milhões de usuários atualmente, pode-se estimar que existem em torno de 15.000 perfis de brasileiros no GEDmatch. Ou seja, a quantidade de brasileiros no GEDmatch está muito aquém do cenário ideal de 4,4 milhões de pessoas sugerido por Erlick *et al* (2018).

Além disso, também deve-se mencionar que, provavelmente, não há uma homogeneidade em termos geográficos nesta plataforma. O GEDmatch não possui tal estatística, mas considerando que o maior provedor de testes de ancestralidade no Brasil é a empresa Genera e que, grande parte dos usuários brasileiros do GEDmatch utilizam os serviços deste laboratório, a distribuição geográfica de usuários da Genera pode dar indicativos da distribuição geográfica dos usuários brasileiros também no GEDmatch.

Em comunicação pessoal, obtivemos a informação de que atualmente a empresa Genera possui em torno de 325 mil clientes no Brasil, com a distribuição por Unidade da Federação apresentada na coluna 2 da Tabela 1. A partir de tal dado, foi possível estimar a quantidade de usuários e seu percentual em relação à população da UF. Foi observado que em todas as Unidades da Federação a quantidade de usuários da empresa Genera é inferior a 1% da população da UF. Além disto, observou-se um maior percentual relativo no Distrito Federal (0,57% da população da UF), São Paulo (0,31% da população da UF), Santa Catarina (0,23% da população da UF), Paraná (0,21% da população da UF) e Rio de Janeiro (0,20% da população da UF).

Tabela 1 – Distribuição geográfica dos usuários da empresa Genera em abril de 2024.

UF	% Clientes	Nº Estimado de Clientes	População da UF*	% Relativo da População
SP	42,69%	138743	44.411.238	0,31%
RJ	10,00%	32500	16.055.174	0,20%
MG	7,82%	25415	20.539.989	0,12%
PR	7,27%	23628	11.444.380	0,21%
RS	5,59%	18168	10.882.965	0,17%
SC	5,41%	17583	7.610.361	0,23%
DF	4,95%	16088	2.817.381	0,57%
BA	2,65%	8613	14.141.626	0,06%
GO	1,87%	6078	7.056.495	0,09%
PE	1,76%	5720	9.058.931	0,06%
CE	1,51%	4908	8.794.957	0,06%
ES	1,25%	4063	3.833.712	0,11%
MS	0,91%	2958	2.757.013	0,11%
MT	0,91%	2958	3.658.649	0,08%
RN	0,82%	2665	3.302.729	0,08%
PB	0,82%	2665	3.974.687	0,07%
PA	0,71%	2308	8.121.025	0,03%
AM	0,51%	1658	3.941.613	0,04%
MA	0,49%	1593	6.775.805	0,02%
SE	0,44%	1430	2.210.004	0,06%
AL	0,42%	1365	3.127.683	0,04%
TO	0,31%	1008	1.511.460	0,07%
RO	0,29%	943	1.581.196	0,06%
PI	0,27%	878	3.271.199	0,03%
AP	0,12%	390	733.759	0,05%
AC	0,11%	358	830.018	0,04%
RR	0,09%	293	636.707	0,05%
Total	100,00%	324.968	203.080.756	0,16%

*Segundo o Censo Populacional 2022

Ou seja, em termos gerais, há uma maior prevalência de usuários na capital federal e em estados do Sudeste e Sul do Brasil, em detrimento das demais regiões geográficas, em especial Norte e Nordeste brasileiros, cujos estados apresentaram menor parcela de contribuição no banco de dados da Genera. Caso esta distribuição se assemelhe à distribuição contida também no GEDmatch, é de se esperar que a GGF utilizando tal plataforma apresentará resultados melhores para casos envolvendo a capital federal e em estados do Sudeste e Sul do Brasil. É oportuno que tal tendência seja levada em conta quando da avaliação de possíveis casos cuja aplicação da GGF seja considerada.

Outra análise que se pode fazer é que, se existem cerca de 325 mil usuários brasileiros da empresa Genera e estima-se que existam apenas 15 mil usuários brasileiros no GEDmatch, há um enorme potencial de crescimento da parcela de brasileiros no GEDmatch caso os usuários do Genera (e outros provedores deste tipo de exame no Brasil) optarem pelo envio de seus dados genéticos (*upload*) para o GEDmatch.

Desta maneira, observa-se que o Brasil possui um imenso potencial para uso da GGF. Entretanto, ainda existem desafios normativos e técnicos para a efetividade desta técnica em território nacional.

4.2. Resumo da análise SWOT

A seguir é apresentado o resultado da análise SWOT aplicada à implementação da Genealogia Genética Forense/Investigativa nos laboratórios que compõem a RIBPG.

FIGG FORÇAS	FIGG FRAQUEZAS
-Quanto à relevância ou reconhecimento da NT -Quanto à realidade de demanda recorrente por resultados que a NT oferece -Quanto a ser um salto importante para a investigação policial -Quanto à duração e validade do uso da NT após estabelecida (considerando >5 anos) -Quanto à disposição e entusiasmo dos peritos para fazer uso da NT -Quanto às habilidades requeridas para o procedimento operacional laboratorial da NT -Quanto à necessidade de aquisição de área física específica para a instalação da NT -Quanto ao posicionamento da comunidade científica sobre a reputação da NT -Quanto à demanda e do uso de resultados da NT no mundo -Quanto a registros prévios de demanda real pelo uso da NT no Brasil -Quanto à necessidade de customização para uso da NT (quando não há kits prontos) -Quanto à abrangência da NT (se ampla ou restrita para ser usada em diferentes casos) -Quanto ao diferencial da NT (diante as tecnologias atuais) -Quanto à fornecedores variados para compra de consumíveis -Quanto à duração da NT (considerando <5anos) -Quanto a experiências prévias (se a NT tem gerado resultados positivos há >2 anos)	-Quanto ao treinamento avançado de peritos -Quanto à adaptação da NT dentro da rotina operacional laboratorial vigente -Quanto ao tempo consumido para obtenção do resultado (comparável ao das tecnologias atuais) -Quanto ao período de tempo necessário para estabelecimento e início da rotina da NT -Quanto à validação de modelo/protocolo interno específico
FIGG OPORTUNIDADES	FIGG AMEAÇAS
-Quanto ao recurso orçamentário para compra de / investimento na NT -Quanto a confrontos/intercâmbios internacionais (se já usada em outro país) -Quanto ao knowhow disponível para suporte tecnológico à NT -Quanto à confiabilidade do resultado gerado pela NT para uso investigativo	-Quanto à consolidação da NT em centros de referência -Quanto à necessidade de compra/instalação de equipamento próprio para a NT -Quanto à necessidade de compra/instalação de periféricos e/ou de outra de infraestrutura -Quanto às questões legais (resolvidas/encaminhadas ou não) -Quanto aos dados populacionais brasileiros já disponíveis -Quanto ao custo monetário operacional da rotina da NT (comparável ao das tecnologias atuais) -Quanto à NT oferecer resultado inconsistente/inconclusivo/indesejado -Quanto ao posicionamento do Brasil diante da NT -Quanto à possibilidade de ser completa e totalmente processada dentro da Unidade Pericial -Quanto ao custo orçamentário para acesso a consumíveis -Quanto ao vínculo com o mercado internacional (câmbio do dólar) -Quanto ao posicionamento da sociedade diante à NT (vulnerabilidade da confiança na polícia)

Com relação à GGF, a análise SWOT identificou uma série de forças que a torna altamente promissora no contexto da investigação policial. Reconhecida como de alta relevância, já consolidada em centros de referência e demandada recorrentemente pelos resultados que oferece, a GGF representa um salto importante para a eficácia das investigações.

Projetada para uso a longo prazo e com peritos dispostos a adotá-la, sua implementação é facilitada pelo conhecimento prévio das habilidades operacionais necessárias. Além disso, não requer uma área física especializada, possui respaldo da comunidade científica e evidências de uma demanda crescente globalmente. Com uma abrangência ampla e relevância incontestável, essa tecnologia promete ser uma ferramenta valiosa e duradoura para aprimorar os resultados e a confiabilidade das investigações policiais.

A análise SWOT também identificou algumas fraquezas na implementação da GGF que merecem consideração. A necessidade de treinamento de peritos em nível muito elevado pode representar um desafio, demandando recursos adicionais e tempo significativo para capacitar adequadamente a equipe. Além disso, a adaptação ou implementação da tecnologia na rotina operacional pode ser uma preocupação, exigindo esforços extras para garantir uma transição suave e eficiente. O tempo necessário para obter os resultados pode não estar alinhado com as expectativas ou com o padrão de tecnologias já existentes, o que pode afetar a eficiência e a velocidade das operações. Por fim, o período entre o estabelecimento da tecnologia e sua integração completa na rotina operacional em menos de um ano pode ser desafiador, requerendo um planejamento cuidadoso e ações estratégicas para minimizar possíveis atrasos ou obstáculos.

Com relação às oportunidades, que podem impulsionar a implementação e o sucesso da tecnologia proposta, identificou-se que caso haja disponibilidade de recursos orçamentários para investimento na tecnologia, isso representaria uma vantagem significativa, fornecendo os meios necessários para sua aquisição e desenvolvimento. Além disso, o fato de a tecnologia já estar bem consolidada em centros de referência aumenta sua credibilidade e confiança, facilitando sua aceitação e adoção em outros contextos, inclusive internacionalmente. Isso abre portas para confrontos e intercâmbios internacionais, possibilitando trocas de conhecimento e experiências que podem enriquecer ainda mais sua aplicação. Ademais, a existência de *knowhow* suficiente para suporte tecnológico garante uma base sólida para o desenvolvimento, manutenção e utilização eficaz da tecnologia. Por fim, a alta confiabilidade dos resultados gerados pela tecnologia proporciona segurança e credibilidade, fortalecendo sua posição como uma ferramenta confiável e eficiente para a investigação policial. Essas oportunidades destacam o potencial da tecnologia em agregar valor e impulsionar avanços significativos no campo da segurança pública.

Por fim, foram reveladas algumas ameaças que devem ser consideradas ao implementar a tecnologia proposta na investigação policial. A necessidade de adquirir e instalar

equipamentos específicos pode representar um desafio logístico e financeiro, especialmente se houver a exigência de periféricos adicionais ou infraestrutura complementar. Além disso, o risco de questões legais não resolvidas ou pendentes pode criar obstáculos regulatórios que atrasam ou impedem a implementação da tecnologia. O custo operacional da tecnologia também pode ser uma preocupação, especialmente se não for compatível com as tecnologias existentes, podendo gerar um aumento significativo nos gastos. Além disso, há o risco de resultados inconsistentes ou inconclusivos, que podem comprometer a eficácia da tecnologia e minar a confiança em seu uso. A resistência da sociedade à adoção da tecnologia, especialmente se houver desconfiança em relação à polícia, pode prejudicar sua aceitação e eficácia. A necessidade de alocar recursos para consumíveis também pode representar um desafio financeiro, especialmente se exigir um aumento significativo no orçamento. Além disso, o impacto do mercado internacional e das flutuações cambiais pode afetar a continuidade do uso da tecnologia, especialmente se houver dependência de componentes ou suprimentos importados. Essas ameaças destacam a importância de uma avaliação cuidadosa e de medidas estratégicas para mitigar seus impactos e garantir o sucesso da implementação da tecnologia na investigação policial.

4.3. Recomendações quanto ao uso da Genealogia Genética Forense/ Investigativa no cenário brasileiro

Com base na análise SWOT realizada e demais debates no âmbito do Grupo de Trabalho (RIBPG, 2022), propõe-se alguns procedimentos e parâmetros para o uso da GGF no Brasil, levando em consideração suas oportunidades, forças, fraquezas e ameaças. As recomendações podem ser divididas em linhas de ação, conforme colocado a seguir:

- I. **Capacitação e Treinamento:** estabelecimento de ações de capacitação e treinamentos para os peritos, visando garantir que tenham as habilidades necessárias para a aplicação eficaz da GGF.
- II. **Regulamentação:** garantir que a utilização da GGF esteja em conformidade com as legislações vigentes, reduzindo assim o risco de questões legais não resolvidas ou pendentes. Ademais, avaliar a pertinência de se trabalhar em uma regulamentação legal

específica (junto ao legislativo) ou em uma normatização infralegal (no nível de MJSP, SENASP e/ou Comitê Gestor da RIBPG) para maior segurança na aplicação desta técnica no Brasil. Em todo caso, deve-se estabelecer diretrizes claras para o uso responsável da GGF, respeitando os direitos individuais e garantindo que sua aplicação seja ética e legalmente justificada. Para tanto, é possível utilizar documentos como a legislação do estado de Maryland (GENERAL ASSEMBLY OF MARYLAND, 2021), do estado de Montana (MONTANA STATE LEGISLATURE, 2021), do Departamento de Justiça dos Estados Unidos (UNITED STATES DEPARTMENT OF JUSTICE, 2019), do Comitê de Acreditação em Genealogia Genética Investigativa (INVESTIGATIVE GENETIC GENEALOGY ACCREDITATION BOARD, [s.d.]) e do Grupo de Ética Forense e Biometria do Reino Unido (BIOMETRICS AND FORENSICS ETHICS GROUP, 2020) como referência e guias iniciais para estimular discussões e ações direcionadas à exploração da viabilidade de desenvolver regulamentações e requisitos para a aplicação da GGF no Brasil.

- III. **Adequação Orçamentária:** avaliar cuidadosamente o custo operacional da GGF e compará-lo com as tecnologias atualmente utilizadas, garantindo que seja compatível e sustentável dentro do orçamento disponível. Compreender que a GGF deve ser aplicada em casos específicos, onde as técnicas atualmente disponíveis e mais baratas não apresentaram resultado satisfatório para a investigação. Isto otimizará os recursos aplicados na GGF, tornando seu uso consciente e justificável. Ressalta-se que deve ser considerado na implementação da GGF não só os custos laboratoriais (novos equipamentos, insumos, validações etc) como também possíveis custos de uso das plataformas de genealogia genética.
- IV. **Aumento da parcela de brasileiros registrados nas plataformas de GGF:** tendo em vista que a GGF se utiliza de plataformas que possuem bancos de dados de acesso livre e de alimentação voluntária, a GGF será mais eficiente no Brasil à medida que se aumente o número de brasileiros com perfis genéticos depositados nestas plataformas e que aceitem que seus dados genéticos sejam usados para fins forenses. Nesse tema, possíveis ações podem envolver campanhas de informação e parcerias público-privadas com empresas do ramo dos testes DTC.

- V. **Comunicação e Transparência:** Implementar estratégias de comunicação e transparência para educar o público sobre a utilidade e os benefícios da GGF, reduzindo assim o risco de rechaço por parte da sociedade e fortalecendo a confiança na polícia. Isto aumentará as chances da sociedade se engajar no apoio à técnica e tomar ciência da possibilidade de se compartilhar seus dados genéticos de SNPs em plataformas especializadas, as quais possibilitam o uso forense de tais informações para fins de suportar investigações policiais. Recomenda-se que a comunicação seja pautada na precisão das informações, apresentando à população não só as potencialidades, mas também as limitações da técnica.
- VI. **Monitoramento e Avaliação:** Implementar sistemas de monitoramento e avaliação para acompanhar a eficácia e os impactos da GGF, permitindo ajustes conforme necessário e garantindo sua contínua relevância e eficiência.
- VII. **Pesquisa e Desenvolvimento Contínuo:** Apoiar a pesquisa e o desenvolvimento contínuo na área da GGF, buscando melhorias na tecnologia e expandindo suas aplicações potenciais dentro do contexto forense brasileiro. Neste ponto, são bem-vindas colaborações entre instituições de ensino e instituição de criminalística, visando o desenvolvimento cooperativo da GGF no país e a construção de conhecimento conjunto.
- VIII. **Certificação de Genealogistas:** uma etapa essencial no processo da GGF é a análise de genealogia clássica, a qual envolve a consulta a documentos e registros familiares e históricos, buscando a criação de árvores genealógicas que possibilitem compreender a vinculação da amostra-alvo a seus possíveis familiares. Os indivíduos que atuam neste campo são chamados genealogistas, sendo estes profissionais especializados. Para o desenvolvimento da GGF faz-se necessária a formação de pessoal capacitado em tal área do conhecimento. Uma possibilidade é o treinamento de peritos nas ferramentas de genealogia clássica, para que tais profissionais possam por si só realizar as análises genealógicas. Outra possibilidade é a contratação de genealogistas profissionais, os quais poderiam atuar como colaboradores pontuais nos casos sob análise. Um modelo

que poderia servir de inspiração para isso é o aplicado nas auditorias externas da RIBPG, onde profissionais vinculados a outras instituições científicas brasileiras são treinados e certificados no âmbito da RIBPG para que possam atuar como auditores externos nos laboratórios partícipes da Rede. Fazendo-se um paralelo com o assunto em tela, a RIBPG poderia se encarregar de buscar profissionais externos com conhecimentos compatíveis para que sejam treinados e certificados pela Rede nas técnicas de GGF. Estes profissionais então comporiam um banco s de genealogistas certificados para atuação no âmbito da RIBPG. Caso se opte por este caminho, a regulamentação da certificação destes profissionais pela RIBPG é pertinente. Para tanto pode-se utilizar como guia a regulamentação norte-americana do Comitê de Acreditação em Genealogia Genética Investigativa (INVESTIGATIVE GENETIC GENEALOGY ACCREDITATION BOARD, [s.d.]).

Por fim, ressalta-se que as recomendações aqui apresentadas visam fornecer uma estrutura sólida para a implementação e utilização da genealogia genética forense no Brasil, aproveitando suas oportunidades e forças, enquanto aborda e mitiga suas fraquezas e ameaças identificadas na análise SWOT.

O Grupo de Trabalho considera que seria benéfico para a sociedade em geral que tal técnica fosse fomentada e apoiada pela RIBPG e demais entidades governamentais. Neste sentido, campanhas de esclarecimento, em especial no que se refere à alimentação voluntária das plataformas de GGF, seria útil.

O GT entende que o uso da GGF para fins de busca de pessoas desaparecidas é de mais fácil implementação no contexto nacional por se tratar de uso humanitário e com menores implicações éticas e legais. Neste contexto, a GGF pode ser incluída como parte da Política Nacional de Busca de Pessoas Desaparecidas, sendo divulgada inclusive nas campanhas relacionadas à PNBPD. Outra ação de fácil implementação seria incluir no formulário de coleta de DNA de familiares de pessoas desaparecidas a pergunta se a pessoa coletada já fez teste de ancestralidade, anotando os dados do teste (empresa, data, se já foi enviado para o GEDmatch etc) em caso de resposta afirmativa.

Os membros do GT também avaliam que não se deve criar barreiras técnicas ou burocráticas para a aplicação da GGF em possíveis casos no Brasil. Contudo, uma regulamentação visando a organização desta técnica em solo nacional é pertinente, em especial

normas que definam em que casos seria indicado o uso da GGF no Brasil e que estabeleçam as regras de certificação dos profissionais que atuem nessa área. Apesar de não existirem tais regulamentações no Brasil, por enquanto, entende-se que, alguns requisitos devem ser semelhantes aos usados nos casos americanos, como processar apenas casos em que o perfil oficial de STR já esteja inserido no CODIS, uma vez que a GGF não é uma ferramenta de identificação, mas sim uma abordagem auxiliar de investigação. Enquanto tais normativos não são publicados, talvez seja adequada uma comunicação ao CG-RIBPG daqueles casos em curso ou dos novos casos que surjam antes da regulamentação.

4.4. Necessidades para implementação

4.4.1. Necessidades de treinamentos e cursos

O Grupo de Trabalho avalia que ações de capacitação poderiam ser realizadas pela própria RIBPG ou poderiam contar com parcerias público-privadas com empresas especializadas (VEROGEN, Genera etc) visto serem as maiores detentoras de conhecimento da área no momento e estarem abertas a compartilhar tais saberes. Estas capacitações podem incluir:

- a. Bases da GGF, para conhecimento geral das potencialidades e limitações da tecnologia;
- b. Treinamento técnico no uso de equipamentos e kits para obtenção de perfis genéticos de SNPs;
- c. Treinamento no uso de ferramentas de genealogia genética, como procedimentos, plataformas e opções de análise;
- d. Treinamento no uso de ferramentas de genealogia clássica, como busca e interpretação de documentos e registros;
- e. Interpretação de resultados de GGF e sua aplicabilidade em investigações policiais;
- f. Aspectos éticos e legais do uso da GGF dentro do cenário brasileiro.

4.4.2. Necessidades de articulações interinstitucionais, a nível nacional e internacional

Por se tratar de campo novo e inovador da criminalística, articulações interinstitucionais podem auxiliar em seu desenvolvimento. Indica-se a articulação da RIBPG com:

- **Ministério da Justiça e Segurança Pública:** responsável pelas políticas e projetos estratégicos envolvendo a segurança pública nacional, pode ser um forte apoiador do desenvolvimento da GGF no país.
- **Poder Legislativo:** essencial para o debate de normas legais que apoiem o uso da GGF no Brasil.
- **Universidades e demais instituições de ensino e pesquisa:** podem apoiar em estudos que embasem a aplicação da GGF no Brasil, além de ser uma fonte de profissionais altamente especializados e que podem colaborar no desenvolvimento da técnica aplicada ao contexto nacional.
- **Associações de genealogistas:** podem ser fonte de profissionais especializados que auxiliem principalmente na etapa de análise documental e de registros familiares e históricos.
- **Instituições estrangeiras:** como uma técnica que nasceu e se desenvolveu primeiramente em outros países, a interface com instituições estrangeiras, em especial entidades estadunidenses, pode ser uma fonte valiosa de informação, além de referência para o desenvolvimento da técnica no Brasil. Nesse contexto, a interação com entidades como United States Department of Justice (DOJ) e Investigative Genetic Genealogy Accreditation Board (IGGAB), dentre outras, pode ser útil.

4.4.3. Necessidades de equipamentos, insumos e sistemas

Os exames de GGF tipicamente se iniciam com a análise laboratorial de amostras questionadas por técnica diferente das usualmente aplicadas para a genotipagem em

laboratórios de genética forense brasileiros. A genotipagem tradicional utiliza a análise de STRs para a obtenção de perfis genéticos que podem ser posteriormente comparados em bancos de dados forenses. Já a GGF necessita da obtenção de dados genéticos de SNPs, que são regiões do DNA diferentes dos STRs. Para a obtenção destes dados, o laboratório necessita ter uma Sequenciador de Nova Geração (também chamado de Sequenciador Paralelo Massivo), além de insumos específicos para tal finalidade. Devido ao maior custo e alta especificidade técnica, a concentração destes exames laboratoriais em alguns poucos laboratórios da RIBPG seria mais adequada, sendo que a fase de análise genealógica (genealogia genética e genealogia clássica) poderiam ser realizadas em instituições de perícia diversas.

Há de se considerar também os custos com a etapa genealógica. A etapa de genealogia genética pressupõe o uso de plataformas como o GEDmatch, o qual cobra pelo upload de dados genéticos de amostras questionadas (como os obtidos a partir de vestígios e de restos mortais não identificados). Informa-se que tais custos podem ser abatidos caso se utilize para o sequenciamento o kit ForenSeq Kintelligence, o qual atualmente possui como uma de suas vantagens a isenção da taxa de upload no GEDmatch.

Por fim, deve-se considerar as necessidades da etapa de genealogia clássica, a qual pode incluir o acesso a bases de dados pagas de genealogia, como Ancestry e MyHeritage, além de taxas de consultas em cartórios e outros arquivos. Também pode ser necessária a aquisição de sistemas para organização de documentos e construção de árvores genealógicas.

A princípio, poderia ser pensado, como redução de custos de implantação, a possibilidade de estabelecimento de 1-2 grupos especializados em GGF no país, alocados em laboratórios centralizadores dentro da RIBPG, que receberiam a demanda de casos, selecionariam dentro de critérios pré-estabelecidos aqueles que seriam processados e passariam a ser responsáveis por essa análise.

4.5. Conclusão

Considerando o êxito demonstrado pela técnica de Genealogia Genética Forense na resolução de casos, identificando vítimas, autores de crimes e pessoas desaparecidas, fica evidente o seu potencial técnico-científico para auxiliar a justiça e combater a impunidade. No entanto, sua implementação e aplicação devem levar em conta os possíveis desafios éticos e legislativos, exigindo planejamento e organização para garantir a eficácia do método, ao mesmo

tempo em que se respeitam os direitos de intimidade e privacidade dos envolvidos.

Diante das informações e análises apresentadas neste documento, um projeto nesse sentido deve anteceder sua implementação com ajustes essenciais. Isso inclui a avaliação dos recursos necessários por parte do governo, a revisão ou criação de documentos regulatórios claros e robustos sobre os procedimentos legais relacionados à técnica, a implementação de sistemas de qualidade e boas práticas tanto para a análise laboratorial quanto para o processo genealógico, e a melhoria dos textos das políticas de privacidade publicadas pelas empresas que oferecem serviços de genealogia genética.

Tendo em vista ser um campo em franco desenvolvimento, com um cenário nacional e internacional muito dinâmico, recomenda-se um acompanhamento constante da área pelo CG-RIBPG. Ademais, sugere-se um novo diagnóstico nacional da GGF em um prazo de 2 anos, podendo este diagnóstico ser realizado por um novo Grupo de Trabalho a ser instituído futuramente para esta finalidade.

O ANEXO 1 apresenta uma proposta de plano de ação utilizando a metodologia 5W2H para a implementação da GGF no âmbito da RIBPG.

O ANEXO 2 apresenta uma tabela comparativa entre as características do modelo Norte Americano para uso da GGF/GGI e sua aplicabilidade no Brasil, retirado do Trabalho de Conclusão de Curso da PCF Giovanna Corrêa Bampa (BAMPA, 2023).

4.6. Referências Bibliográficas

ABC, Australian Broadcasting Corporation. (2023). DNA Discovery: Police are using genetic genealogy to solve some of Australia's coldest cases. *ABC, Australian Broadcasting Corporation*. <https://www.abc.net.au/news/2023-10-08/how-genetic-genealogy-is-solving-australias-coldest-cases/102870058>

Bampa, G. (2023). *Uso da Genealogia Genética Forense segundo o modelo Norte Americano e sua Aplicabilidade no Brasil*. Academia Nacional de Polícia.

Biometrics, U. K. (2020). Forensics Ethics Group. Should we be making use of genetic genealogy to assist in solving crime? A report on the feasibility of such methods in the UK. *Biometrics and Forensics Ethics Group*.

Bonamin, P. H., Medeiros, C. E., & Fridman, C. (2022). Perspective on the use of investigative genetic genealogy in Brazil. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, 8, 208-209.

CBC. (2024). Genetic genealogy is cracking cases once thought unsolvable. Not all police forces can afford to use it. CBC. <https://www.cbc.ca/news/canada/montreal/genetic-genealogy-montreal-police-svpm-longueuil-police-1.7107656>

de Groot, N. F., van Beers, B. C., & Meynen, G. (2021). Commercial DNA tests and police investigations: a broad bioethical perspective. *Journal of medical ethics*, 47(12), 788-795.

Decreto nº 7.950, de 12 de março de 2013 (2013). Institui o Banco Nacional de Perfis Genéticos e a Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos. Brasília, DF. 2013. Recuperado em 03 de maio, 2024, de https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2013/decreto/d7950.htm

Decreto nº 10.622, de 9 de fevereiro de 2019 (2019). “Designa a autoridade central federal de que trata a Lei nº 13.812, de 16 de março de 2019, institui o Comitê Gestor da Política Nacional de Busca de Pessoas Desaparecidas e dispõe sobre a Política Nacional de Busca de Pessoas Desaparecidas e o Cadastro Nacional de Pessoas Desaparecidas”. Brasília, DF. 2019. Recuperado em 03 de maio, 2024, de http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2021/Decreto/D10622.htm

DNA Doe Project. (2017). Recuperado em 03 de maio, 2024, de <https://dnadoeproject.org>

DNA Solves. (2021). *Terms of Use*. Recuperado em 03 de maio, 2024, de <https://dnasolves.com/term>

Edge, M., & Coop, G. (2019). How lucky was the genetic investigation in the Golden State Killer case?. *BioRxiv*, 531384.

Erlich, Y., Shor, T., Pe’er, I., & Carmi, S. (2018). Identity inference of genomic data using long-range familial searches. *Science*, 362(6415), 690-694.

Ertürk, M. S., Fitzpatrick, C., Press, M., & Wein, L. M. (2022). Analysis of the genealogy process in forensic genetic genealogy. *Journal of Forensic Sciences*, 67(6), 2218-2229.

FamilyTreeDNA. FamilyTreeDNA Law Enforcement Guide. Recuperado em 09 de maio, 2024, de <https://www.familytreedna.com/legal/law-enforcement-guide>

Fuller, T., & Hauser, C. (2018). Search for 'golden state killer' leads to arrest of ex-cop. *New York Times*, 25.

G1. (2022). Exame de DNA mostra que ossada encontrada há 17 anos em chaminé nos EUA pode ser de uma brasileira. *G1*. <https://g1.globo.com/fantastico/noticia/2022/05/08/exame-de-dna-mostra-que-ossada-encontrada-ha-17-anos-em-chamine-nos-eua-pode-ser-de-uma-brasileira.ghtml>

García, Ó. (2021). Genealogía forense. Implicaciones sociales, éticas, legales y científicas. *Revista Española de Medicina Legal*, 47(3), 112-119.

GEDmatch. *About GEDmatch PRO™*. Recuperado em 03 de maio, 2024, de <https://pro.gedmatch.com/about>

Genetic Genealogy (2022). In *ISOGG Wiki*. https://isogg.org/wiki/Genetic_genealogy

Genera. (2022). Política de Privacidade. Recuperado em 09 de maio, 2024, de <https://www.genera.com.br/politica-de-privacidade/>

General Assembly of Maryland. (2021). *Criminal Procedure - Forensic Genetic Genealogical DNA Analysis, Searching, Regulation, and Oversight*. <https://mgaleg.maryland.gov/mgaweb/Legislation/Details/hb0240/?ys=2021rs>

Glynn, C. L. (2022). Bridging disciplines to form a new one: the emergence of forensic genetic genealogy. *Genes*, 13(8), 1381.

Granja, R. (2023). Citizen science at the roots and as the future of forensic genetic genealogy. *International Journal of Police Science & Management*, 25(3), 250-261.

Greytak, E. M., Moore, C., & Armentrout, S. L. (2019). Genetic genealogy for cold case and active investigations. *Forensic science international*, 299, 103-113.

Greytak, E., Wyatt, S., Cady, J., Moore, C., & Armentrout, S. (2024). Investigative genetic genealogy for human remains identification. *Journal of Forensic Sciences*.

Investigative Genetic Genealogy Accreditation Board. *Investigative Genetic Genealogy - Professional Standards and Accreditation Requirements*. <https://www.iggab.org>

Katsanis, S. H. (2020). Pedigrees and perpetrators: uses of DNA and genealogy in forensic investigations. *Annual review of genomics and human genetics*, 21(1), 535-564.

Kennett, D. (2019). Using genetic genealogy databases in missing persons cases and to develop suspect leads in violent crimes. *Forensic science international*, 301, 107-117.

Lei nº 7.210, de 11 de julho de 1984 (1984). Institui a Lei de Execução Penal. Brasília, DF. 1984. Recuperado em 03 de maio, 2024, de http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l7210.htm

Lei nº 12.037, de 1º de outubro de 2009 (2009). Dispõe sobre a identificação criminal do civilmente identificado, regulamentando o art. 5º, inciso LVIII, da Constituição Federal. Brasília, DF. 2009. Recuperado em 03 de maio, 2024, de http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2007-2010/2009/lei/l12037.htm

Lei nº 12.654, de 28 de maio de 2012 (2012). Altera as Leis nºs 12.037, de 1º de outubro de 2009, e 7.210, de 11 de julho de 1984 - Lei de Execução Penal, para prever a coleta de perfil genético como forma de identificação criminal, e dá outras providências. Brasília, DF. 2012. Recuperado em 03 de maio, 2024, de http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2012/lei/l12654.htm

Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018 (2018). Lei de Proteção Geral de Dados (LGPD). Brasília, DF. 2018. Recuperado em 03 de maio, 2024, de https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2018/lei/l13709.htm

Lei nº 13.964, de 24 de dezembro de 2019 (2019). Aperfeiçoa a legislação penal e processual penal. Brasília, DF. 2019. Recuperado em 03 de maio, 2024, de https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2019/lei/l13964.htm

Lei nº 13.812, de 16 de março de 2019 (2019). Institui a Política Nacional de Busca de Pessoas Desaparecidas, cria o Cadastro Nacional de Pessoas Desaparecidas e altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente). Brasília, DF. 2019. Recuperado em 03 de maio, 2024, de http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2019/lei/L13812.htm

Montana State Legislature. (2021). *DNA Index*. Montana Code Annotated 2021. Title 44, Chapter 6, Part 1. https://leg.mt.gov/bills/2021/HB0699/HB0602_1.pdf

Morimoto, C., Manabe, S., Kawaguchi, T., Kawai, C., Fujimoto, S., Hamano, Y., ... & Tamaki, K. (2016). Pairwise kinship analysis by the index of chromosome sharing using high-density single nucleotide polymorphisms. *PLoS One*, 11(7), e0160287.

My Heritage. (2023). Política de Privacidade. Recuperado em 09 de maio, 2024, de https://www.myheritage.com.br/privacy-policy?tr_id=m_faqpd5k4b6_o7hecd2v5w

Quinton, A. R., Kelty, S. F., & Scudder, N. (2022). Attitudes towards police use of consumer/private DNA databases in investigations. *Science & Justice*, 62(3), 263-271.

RIBPG. (2022). Portaria RIBPG/MJSP Nº 6. https://www.gov.br/mj/pt-br/assuntos/sua-seguranca/seguranca-publica/ribpg/documentos/grupos-de-trabalho/gt-novas-tecnologias/sei_mj-19307800-portaria.pdf/view

Rogalla-Ładniak, U. (2022). The overview of forensic genetic genealogy. *Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii*, 72(4), 211-222.

Thomson, J., Clayton, T., Cleary, J., Gleeson, M., Kennett, D., Leonard, M., & Rutherford, D. (2020). An empirical investigation into the effectiveness of genetic genealogy to identify individuals in the UK. *Forensic Science International: Genetics*, 46, 102263.

Trindade, B. R., Gonçalves, R. S., Costa-Neto, J., & Grisolia, C. K. (2022). Implicações bioéticas das genotipagens forenses. *Revista Brasileira de Ciências Policiais*, 13(10), 139-184.

United States Department of Justice. (2019). *Forensic Genetic Genealogical DNA Analysis and Searching*. Interim Policy. <https://www.justice.gov/olp/page/file/1204386/dl>

ANEXO 1

Proposta de plano de ação utilizando a metodologia 5W2H para a implementação da GGF no âmbito da RIBPG

5W					2H	
O QUÊ? (what?)	PORQUE? (why?)	ONDE (where?)	QUEM (who?)	QUANDO? (when?)	COMO (how?)	QUANTO CUSTA (how much?)
Capacitação e Treinamento	Trata-se de uma nova área na qual os peritos da RIBPG necessitam desenvolver o conhecimento.	Treinamentos presenciais (nacionais ou internacionais) ou EaD.	Especialistas nacionais ou internacionais. Organizados pelo poder público ou parcerias público-provadas.	Curto a médio prazo.	Realizar levantamento de cursos da área já existentes. Avaliar viabilidade de contratar cursos existentes ou criar um curso customizado, em parceria com o MJSP. Paralelamente, fazer contato com empresas privadas detentoras de conhecimento especializado (como Verogen e Genera) para verificar a possibilidade de cursos.	Baixo custo (EaD) ou médio custo (presencial).
Regulamentação	Não há regulamentação da GGF no país, seja a nível legal ou infralegal.	A nível nacional.	A nível legal: Congresso Nacional A nível infralegal: MJSP, SENASP e/ou CG-RIBPG	Curto a médio prazo.	A nível legal: acompanhamento dos Projetos de Lei em trâmite no Congresso Nacional e/ou proposição de legislação que verse sobre o tema, caso se considere pertinente. Em paralelo, regulamentação infralegal a nível de CG-RIBPG a fim de se normatizar o tratamento dado a casos envolvendo GGF que eventualmente surjam.	Baixo custo
Aumento da parcela de brasileiros registrados nas plataformas de GGF	O quantitativo de brasileiros no GEDMATCH é baixo, o que leva a uma baixa eficiência da técnica no país neste momento.	A nível nacional.	Público alvo: população em geral. Caberia ao governo federal apoiar campanhas de incentivo e esclarecimento à população.	Médio a longo prazo.	Aguardar o crescimento organicamente (longo prazo) ou atuar proativamente na realização de campanhas de incentivo e esclarecimento à população (médio prazo).	Baixo a médio custo
Monitoramento e Avaliação	Por se tratar de uma área nova, é benéfico para a sociedade que o uso da GGF seja devidamente acompanhado.	A nível nacional.	CG-RIBPG	Curto prazo.	Orientar às instituições partícipes da RIBPG para que reportem os casos envolvendo GGF ao CG-RIBPG	Baixo custo
Pesquisa e Desenvolvimento Contínuo	Pesquisas sobre a aplicabilidade da GGF no Brasil, levando-se em conta questões legais e técnicas, são escassas. Tendo em vista que a eficácia da GGF depende de fatores locais de cada país, tais estudos são necessários.	A nível nacional.	Universidades e demais instituições de ensino e pesquisa	Curto a médio prazo.	Programas de fomento à pesquisa do governo federal voltados para a área forense. Acordos de Cooperação Técnica entre instituições de perícia e instituições de ensino e pesquisa.	Baixo, médio ou alto custo, a depender da pesquisa.

ANEXO 1

Proposta de plano de ação utilizando a metodologia 5W2H para a implementação da GGF no âmbito da RIBPG

5W					2H	
O QUÊ? (what?)	PORQUE? (why?)	ONDE (where?)	QUEM (who?)	QUANDO? (when?)	COMO (how?)	QUANTO CUSTA (how much?)
Certificação de Genealogistas	Não existem genealogistas certificados no Brasil na área de GGF. A área forense necessita de pessoal qualificado para uso das técnicas em prol da justiça. A análise genealógica é uma etapa crítica na GGF.	A nível nacional.	CG-RIBPG	Médio prazo.	O CG-RIBPG coordenaria um curso específico para isso. Poderia-se treinar genealogistas clássicos nas ferramentas de GGF. Nesse caso, sugere-se aplicar o mesmo modelo usado para formação de auditores externos da RIBPG, qual seja, realização de um curso de capacitação de profissionais com perfil adequado para que se habilitem a apoiar os laboratórios da RIBPG na área de GGF. Um outro caminho é a certificação em GGF de peritos oficiais, em capacitação também coordenada pelo CG-RIBPG.	Baixo a médio custo
Articulação com instituições nacionais e internacionais	Para o desenvolvimento da GGF faz-se necessário atuar em várias frentes. Desta maneira, é inevitável a necessidade de diálogo interinstitucional.	A nível nacional e internacional.	CG-RIBPG	Curto a médio prazo.	Estabelecer o diálogo com instituições nacionais que possam vir a ter interface com as ações da RIBPG no tema da GGF (MJSP; poder legislativo; instituições de ensino e pesquisa; associações de genealogistas etc). A nível internacional, manter o contato com instituições de outros países, especialmente aqueles que possuem a GGF em um estágio mais desenvolvido, a fim de se verificar oportunidades de intercâmbio de conhecimento.	Baixo custo
Aquisições (equipamentos, insumos e sistemas)	A implementação da GGF implica na aquisição de equipamentos, insumos e sistemas.	A nível nacional.	SENASP e instituições partícipes da RIBPG.	Curto a médio prazo.	Levantamento de necessidades e realização de processo de aquisição.	Alto custo

ANEXO 2

Características do modelo Norte Americano e aplicabilidade no Brasil*

Estados Unidos da América	Brasil
Proibição de transferência, recuperação, download ou retenção da informação genética pelos serviços de genealogia genética.	Aplicável. Inserida no contexto da LGPD, poderá ser objeto de legislação específica ou incluída na Lei em referência.
Somente em casos de crimes de homicídio (inclusive restos mortais), agressão sexual e outros designados pelos de serviço de GG, além de esgotadas as buscas de solução e vestígios por outros meios	Aplicável aos casos elencados de condenação em que se faz obrigatória a coleta de material para inserção do perfil genético no CODIS, vinculada à não consecução da identificação por outros meios
Permitida autorização do uso pelo promotor em caso de ameaça à segurança pública e segurança nacional	Aplicável. Necessidade de prévia autorização judicial ou inserida diretamente no rol de permissão de uso da técnica, estabelecido em legislação específica
Confirmação da condição da amostra com o responsável pelo upload do perfil no CODIS e possíveis técnicas ou tecnologias alternativas	Aplicável. Efetivada por meio de parecer do responsável pelo laboratório de análises genéticas, no âmbito da RIBPG
Documentação e discussão para decisão fundamentada do uso da GGF	Aplicável. Havendo legislação específica que trate da GGF, será fundamentada sobre os dispositivos legais
Informação explícita da possibilidade de uso da plataforma por forças de segurança nos termos de uso do serviço de GG	Aplicável. Dispositivo explícito na legislação publicada que demande dos serviços de genealogia genética que os termos de uso ou políticas de privacidade sejam claros em relação ao uso pelas forças de segurança para os casos especificados
Quando possível, ajuste de configurações na plataforma do serviço para bloquear a visualização dos dados por usuários comuns	Aplicável. Se oferecida a possibilidade pelos serviços de GG em âmbito nacional, para maior segurança dos dados.

ANEXO 2

Características do modelo Norte Americano e aplicabilidade no Brasil*

Estados Unidos da América	Brasil
Consentimento formal para amostra de referência de terceiros, caso necessária	Aplicável. Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, análogo ao já implementado pelos laboratórios da RIBPG
Exceção do consentimento (coleta sigilosa) em caso de comprometimento da investigação mediante autorização do promotor e autorização judicial para obtenção do perfil genético	Aplicável. Análise caso a caso e autorização do uso da técnica e análise da amostra para obtenção do perfil por meio de autorização judicial
Vedação à determinação de predisposições a doenças ou qualquer outra condição médica ou psicológica	Aplicável. Explicitada em dispositivo legal, analogamente ao já estabelecido para os perfis genéticos obtidos para uso pela esfera criminal e de pessoas desaparecidas
Perfil de usuário, informações da conta e dados obtidos no serviço de GG tratados como informação confidencial	Aplicável. Em analogia ao já delimitado pela LGPD, preferencialmente explícito em diploma legal específico
Destruição de dados e materiais ao final da investigação conforme o resultado do procedimento por GGF	Aplicável. Em consonância com o já estabelecido na legislação em caso de doação obrigatória por condenados, explicitando as condições específicas pelo uso da GGF
Somente com autorização judicial para uso da técnica no estado de Maryland.	Aplicável. Publicados os dispositivos legais que regulamentem o uso da técnica e as condições que o autorizem, não haveria necessidade
Perfil STR previamente inserido no CODIS, sem coincidências registradas.	Aplicável, uma vez que se encontra em consonância com a ideia de esgotamento por outros meios de identificação do autor do crime
Coleta sigilosa somente se não houve negação prévia pelo terceiro	Aplicável. Aspecto a ser discutido considerando a legislação publicada acerca de bioética e privacidade, em âmbito nacional

ANEXO 2

Características do modelo Norte Americano e aplicabilidade no Brasil*

Estados Unidos da América	Brasil
Laboratórios de análises e genealogistas licenciados e conselheiro aprovado por organismo de qualidade	Aplicável. Tal medida promove maior credibilidade ao processo, podendo, também, ser efetivada nos moldes do sistema de qualidade estabelecido pela RIBPG
Sanções penais pela violação da lei e ação penal privada por danos	Aplicável. A inclusão explícita de sanções penais para os atores envolvidos, incluindo os serviços de GG quanto ao tratamento dos dados, como forma de coibir o mau uso e possibilidade de ação penal privada por danos
Permissão explícita de uso dos dados obtidos pelo réu, em sua defesa	Aplicável. Em consonância com a legislação vigente, com o princípio do contraditório e da ampla defesa, e dos direitos humanos

CAPÍTULO 5

GRUPOS DE PESQUISA NO BRASIL

Autores:

Gabriela Chaves Jardim (Mestranda PPG Patologia UFCSPA; INCT FORENSE)

Clarice Sampaio Alho (Prof.^a Titular PPG Patologia UFCSPA; INCT FORENSE)

5.1. Perícia Oficial e Academia

Todas as áreas da criminalística têm crescido com uma velocidade muito acelerada e, a cada encontro de profissionais, relata-se a dificuldade que enfrenta o perito oficial criminal para alcançar, além da atualização no que as Novas Tecnologias (NT) oferecem diante do cumprimento de suas demandas, a condução da pesquisa científica necessária para a adaptação às NT. Diante da enorme demanda diária de trabalho que o perito forense recebe, movida pelo excesso de crimes no cenário nacional e, em algumas situações, pela redução nos quadros funcionais, entende-se que o servidor público dos Institutos de Perícia Oficiais e da Polícia tenha condições limitadas para desenvolver as pesquisas que seriam necessárias para solucionar problemáticas nacionais, bem como para fazer otimizar o uso das NT em suas rotinas. Um complicador ainda existe: modelos de produção, análise e interpretação da prova material, válidos em certos países, nem sempre estão adequados a necessidade e/ou realidade brasileiras. Isso passa a exigir do perito forense não apenas atualizar-se, mas também ajustar as NT, procedimentos e bases de dados a fim de poder aplicar o avanço das diferentes áreas às suas rotinas. Neste cenário, vê-se limitações no aprimoramento e uso dos recursos tecnológicos, as quais podem comprometer o avanço esperado no desempenho dos órgãos oficiais de investigação.

Contudo, a tarefa de realizar a pesquisa está social e formalmente estabelecida nas Universidades e nos Centros de Pesquisa brasileiros. Países mais desenvolvidos já desoneraram o perito forense, compartilhando com cientistas e acadêmicos a tarefa de realizar as pesquisas cujos resultados serão usados na bancada do perito forense oficial. Os peritos, conhecedores de suas demandas, apresentam suas necessidades e requerem aos pesquisadores das Universidades a produção de protocolos técnicos, cursos de formação, novas tecnologias, bancos de informações, entre outros, a fim de que a academia aporte às Unidades de Perícia Oficial o apoio necessário, o qual significa um suporte significativo para segurança pública e para a justiça.

Entre as NT disponíveis para a perícia, aquelas da área da genética forense são exemplos das que apresentaram destaque devido ao surgimento acelerado de novidades tecnológicas, procedimentais, bem como de análise. Assim, a pesquisa acadêmica em genética forense no Brasil teve que, necessariamente, estender-se. Os trabalhos desenvolvidos, no que se refere ao uso dos dados de DNA para solucionar casos forenses criminais, tiveram como foco atender à

possibilidade de se elucidar crimes de forma cada vez mais precisa e eficiente, como resposta ao pleito crescente da sociedade.

A produção acadêmica brasileira na genética forense (GF) quase duplicou nos últimos 10 anos, como mostra o motor de buscas PubMed usando-se a palavra-chave “*forensic genetics*” (Figura 10). Temáticas muito variadas podem ser organizadas em subáreas da GF, as quais incluiriam, pelo menos: 1- Marcadores autossômicos STR (*short tandem repeats*) e SNPs (*single nucleotide polymorphisms*) para fins de identificação humana; 2- Marcadores uniparentais mtDNA (DNA mitocondrial) e de cromossomo Y; 3- Marcadores informativos de ancestralidade (AIM); 4- Fenotipagem pelo DNA (FDP); 5- Genealogia genética forense investigativa (GGFI), análises de genomas humanos e bioinformática; 6- DNA barcode e identificação de espécies não-humanas; 7- Plataformas NGS (*next generation sequencing*), DNA de difícil manejo e outras tecnologias; 8- Epigenética e análises de RNAs; 9- CODIS e BNPG; 10- Marcadores de cromossomo X e outros marcadores; 11- Ensino e Formação de Recursos Humanos.

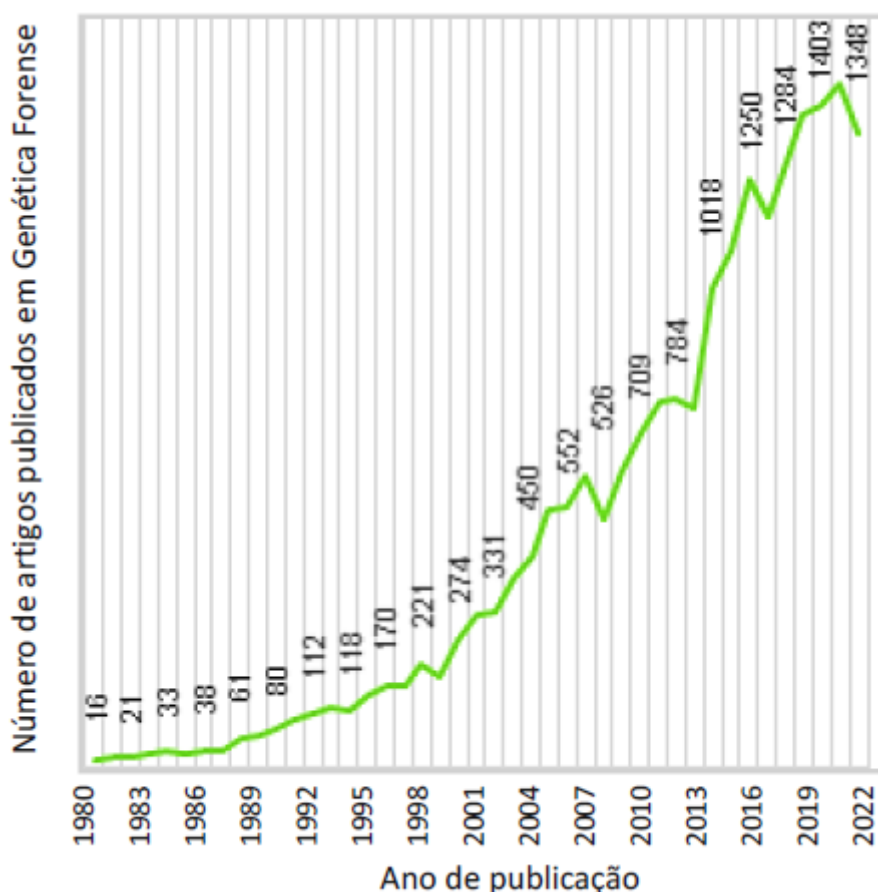


Figura 10 - Número de publicações sob o termo “*forensic genetics*” no site de buscas PubMed, para os anos de 1980-2022.

O presente trabalho teve por objetivo registrar e avaliar a atividade acadêmica brasileira na área da GF, com base no levantamento de Projetos, em qualquer das subáreas da GF, que estão em atual andamento com a finalidade de facilitar ao perito forense oficial o contato com o ambiente acadêmico.

5.2. Metodologia

A fim de entender a dimensão dos trabalhos universitários de GF que estão sendo desenvolvidos neste momento no Brasil, foram consultados os currículos de pesquisadores docentes e estudantes, todos obrigatoriamente vinculados a Instituições de Ensino Superior (IES), como Universidade, Centros Universitários ou Faculdades, bem como Institutos de Pesquisa. Foram desconsideradas neste levantamento, pesquisas realizadas exclusivamente por Unidades de Perícia ou de Polícia. Os currículos foram avaliados consultando-se a Plataforma Lattes do CNPq, Ministério da Ciência Tecnologia e Inovação, Brasil (<https://buscatextual.cnpq.br/buscatextual/busca.do>). Cada currículo foi individualmente aberto e, com o uso dos identificadores, foram buscadas as seguintes palavras chaves, em língua portuguesa: “identificação humana”, “genética forense”, “STR forense”, “DNA forense”. As informações foram compiladas considerando os seguintes organizadores: “Título do Projeto”; “Ano base”; “Nome do coordenador”; “UF (Unidade da Federação)”; “Nome da IES”; “Temática do Estudo”. As temáticas dos Projetos foram organizadas em 11 subáreas da Genética Forense, sendo: 1- Marcadores autossômicos STR / SNPs de identificação humana; 2- Marcadores uniparentais mtDNA / cromossomo Y; 3- Marcadores informativos de ancestralidade AIM; 4- Fenotipagem pelo DNA; 5- Genealogia genética forense investigativa / análises de genomas humanos / bioinformática; 6- DNA barcode / identificação de espécies não-humanas; 7- Plataformas NGS / DNA difícil / Outras novas tecnologias; 8- Epigenética / Análises de RNAs; 9- CODIS / BNPG; 10- Marcadores de cromossomo X / Outros marcadores; 11- Ensino / Formação de Recursos Humanos.

5.3. Resultados e Discussão

A busca na Plataforma Lattes retornou 498 currículos de pesquisadores brasileiros em diferentes níveis (estudantes de graduação, especialização, mestrado, doutorado, pós-doutorado;

docentes; cientistas). A avaliação destes currículos revelou sobreposições de informações; compartilhamento de mesmos dados, relativos ao mesmo Projeto, estavam na plena maioria dos casos. Por esse motivo, a fim de evitar repetições, foram mantidos apenas os currículos dos acadêmicos doutores coordenadores de cada Projeto. A aplicação deste filtro retornou 87 Projetos originais ativos. Após a aplicação do filtro como critério de exclusão dos itens repetidos, e mantidos apenas os 87 Projetos em atividade e coordenados por doutores vinculados à IES, computou-se 31 pesquisadores coordenadores, atuantes em 21 IES de 14 Unidades Federativas brasileiras (Tabela 2). A Figura 11 apresenta a distribuição das subáreas temáticas principalmente desenvolvidas nos 87 Projetos. Os Projetos mostram abranger mais de uma das subáreas da GF. Dado que o estudo de marcadores autossômicos STR, de mtDNA e de cromossomo Y são os mais utilizados na rotina pericial das unidades de investigação oficiais, não foi inesperado que as subáreas 1, 2 e 3 tivessem as maiores porcentagens.

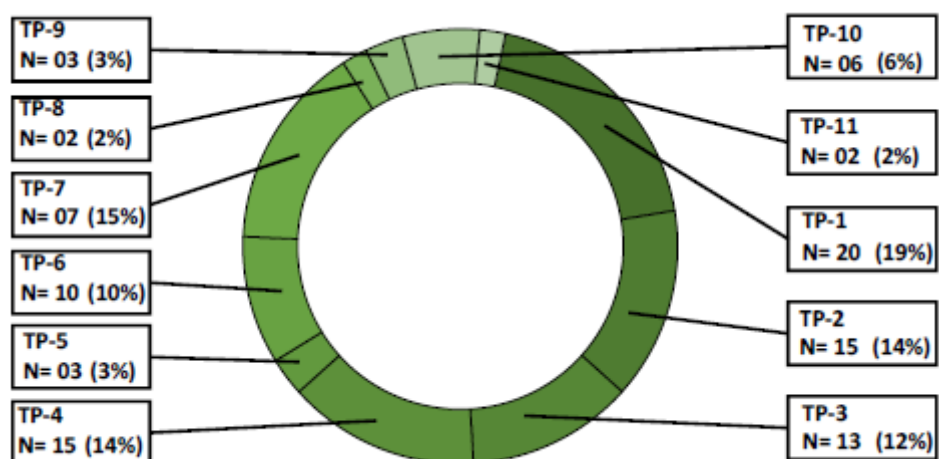


Figura 11 - Distribuição dos Projetos em Genética Forense em vigência (ano base 2022), por subárea temática. As subáreas temáticas da genética forense estão citadas como “Temática Principal (TP)”, sendo: 1- Marcadores autossômicos STR / SNPs de identificação humana; 2- Marcadores uniparentais mtDNA / cromossomo Y; 3- Marcadores informativos de ancestralidade AIM; 4- Fenotipagem pelo DNA; 5- Genealogia genética forense investigativa / análises de genomas humanos / bioinformática; 6- DNA barcode / identificação de espécies não-humanas; 7- Plataformas NGS / DNA difícil / Outras novas tecnologias; 8- Epigenética / Análises de RNAs; 9- CODIS / BNPG; 10- Marcadores de cromossomo X / Outros marcadores; 11- Ensino / Formação de Recursos Humanos. Total = 105.

Pesquisadores acadêmicos sempre tiveram importância como apoio à perícia, conduzindo os estudos populacionais dos quais são extraídas informações relativas às frequências alélicas usadas na estatística de confronto entre amostras questionadas *versus* amostras referência, e/ou nos testes de parentesco. O desenvolvimento do enfoque mais basal do campo, que é o uso de marcadores moleculares, para a finalidade da identificação humana, demonstra a desejada aproximação entre academia e unidades de investigação oficial. Segundo Araújo, a perícia criminal no Brasil ainda é bastante focada na coleta de vestígios (Barbosa & Romano, 2018; Araújo, 2021), e a análise de tais vestígios será cada vez mais precisa quanto maiores e mais representativos forem os bancos de dados populacionais. Chamou atenção a significativa porcentagem de Projetos acadêmicos voltados a criar soluções com o uso de novas tecnologias (subárea temática 7), e com estudos de fenotipagem pelo DNA (subárea temática 4). Tal resultado demonstra quão avançada está a pesquisa em GF, e o quanto o Brasil ainda precisa conhecer as características genéticas que expressam o fenótipo miscigenado do povo brasileiro. Lemos e colaboradores, ao discriminar a casuística do Instituto de Genética Forense de Pernambuco, ressaltaram a importância do domínio dos recursos tecnológicos para o avanço da genética forense, especialmente pela otimização do processamento de DNA pelo uso da automação (Lemos *et al.*, 2022). Os estudos de validação, e os de análises de diferentes métodos de sequenciamento são essenciais para que novas tecnologias possam ser aplicadas de modo confiável, reprodutível e sensível, e têm sido de alta relevância para a implementação dos novos métodos (Alonso *et al.*, 2018; Parson, 2018; Piazza *et al.*, 2023; Ataíde & Sousa, 2021). Percebem-se mais raros trabalhos envolvendo temáticas com enfoque mais peculiares no cenário brasileiro, os quais buscam desenvolver ou otimizar métodos e protocolos para DNA *Barcoding* ou para estudos de metilação de DNA (Epigenética), ou de RNAs. Isso faz sentido diante da demanda do uso da GF pelas unidades de investigação oficiais, a qual ainda é modesta nessas especificidades. Trabalhos protagonizando assuntos como maconha ou biogeografia, ou ainda envolvendo técnicas para identificação animal, no que diz respeito ao reconhecimento de espécies e grupos taxonômicos são, de fato, de grande importância, porém ainda secundárias (Piazza *et al.*, 2023).

Na análise do presente levantamento, não foram dados destaques para quantificações como o número de Projetos por Unidade Federativa (UF), ou por Instituição, pois observou-se que cada pesquisador tem sua forma particular de preencher o currículo da Plataforma Lattes. Alguns discriminam cada Projeto em andamento, enquanto outros citam apenas o Projeto Guarda-Chuva através do qual as pesquisas são financiadas. De todas as formas, vale destaque para o Rio de Janeiro, pois esta UF concentra o maior número de coordenadores de Projetos em

GF (N=5/31; 16%). No geral, fica claro que a atividade acadêmica em GF abrange as diversas subáreas, tornando possível um leque de conhecimentos e aplicações baseados no que constantemente resulta dos projetos universitários. Paralelamente, observou-se que o enfoque Forense da Genética é relativamente novo no Brasil. Já em 2017, foi registrado que o ponto fraco da situação nacional frente ao DNA forense era marcado pela falta de disponibilidade de profissionais treinados, apesar de haver sido feito um investimento alto em suporte material, por parte da política governamental (Smarra *et al.*, 2017). Com o presente levantamento, cujo ano base foi 2022, registra-se que quase 500 pesquisadores cadastrados na Plataforma Lattes de currículos, entre estudantes, servidores públicos, docentes e cientistas, formam um grupo de profissionais especializados capacitados para atuar, em todo o país, na grande área da GF.

Observou-se, por fim, que o conjunto dos Projetos em atividade tem por intuito contornar a realidade exposta inicialmente, a qual menciona a dificuldade do perito criminal em desenvolver pesquisa paralelamente às suas tarefas diárias. Ao ter acesso aos projetos acadêmicos em GF, passou a ser possível apontar que vigora de forma ampla, as finalidades de: 1- aproximar e a organizar intelectual e fisicamente pesquisas e pesquisadores (docentes, discentes e peritos) cuja meta tenha interface na análise da prova material como evidência forense; 2- promover o desenvolvimento interdisciplinar do conhecimento em GF, via pesquisa teórica e/ou experimental, nos temas que mais há demanda oficial; 3- incentivar, fortalecer, aprimorar e capacitar recursos humanos no campo da GF; 4- disponibilizar e prestar assessoria, apoio e difusão da GF para a sociedade; 5- fomentar intercâmbios e convênios entre Instituições públicas e privadas nacionais e internacionais que atuam na GF; 6- dar visibilidade e reconhecimento das ações da Universidade na área forense em relação à segurança pública o que, em suma, atende aos direitos humanos. O avanço da pesquisa acadêmica em GF, juntamente com a atividade pericial oficial, tem o poder de, indiretamente, impactar na qualidade e na quantidade de crimes resolvidos. Os pesquisadores apresentam, a todo o momento, novas técnicas e perspectivas ao apresentar soluções para as problemáticas constantes que envolvem o estudo do DNA.

Tabela 2 - Descrição dos Projetos vigentes em GF, por subárea temática, UF, IES e CV do doutor coordenador.

Título do Projeto	TP ¹	UF ²	IES ³	CV ⁴
Gato por lebre: identificação molecular como ferramenta forense	6	SC	UFSC	1
Estrutura Genética de populações humanas: aplicações na Antropologia Biológica e Forense	1	SC	UFSC	1
Genética forense	1; 2; 3	PE	UFPE	2
Diversidade genética de regiões regulatórias e exônicas de genes envolvidos na biossíntese de melanina: implicações funcionais e forenses	4	SP	USP	3
Sequenciamento de nova geração das regiões regulatórias e exônicas de dez genes envolvidos na biossíntese de melanina em amostra da população brasileira	4; 7	SP	USP	3
Validação de Nova Técnica de Perícia Papiloscópica (Delaminação de Superfície Espelhada): Comparação entre técnicas papiloscópicas e avaliação de impacto em testes genéticos subsequentes	1	SP	USP	4
Avaliação de metodologias de sequenciamento de nova geração (NGS) para diferenciação de gêmeos monozigóticos para aplicação forense	7	SP	USP	4
Percepção dos clientes de testes de ancestralidade direto ao consumidor (DTC) sobre o uso da Genealogia Genética para finalidade forense	3; 5	SP	USP	4
Relação entre elementos probatórios de materialidade de crime sexual em vítimas femininas e sucesso na obtenção de um perfil genético útil na identificação do agressor	1; 9	SP	USP	4
Fenotipagem forense do DNA para inferência de características de cor de pele, olhos e cabelo em amostra brasileira	4	SP	USP	4
Marcadores STRs na população do estado do Ceará, Brasil: frequências alélicas, parâmetros forenses e distâncias genéticas	1	RS	UFCSPA	5
Ancestralidade biogeográfica para fins forenses: análise populacional do Rio Grande do Sul, Brasil	3	RS	UFCSPA	5
Forensic DNA phenotyping Brazil: marcadores genéticos para fenótipos capilares	4	RS	UFCSPA	5
Predição de face pelo DNA para fins forenses: análise de mais de 700 mil SNPs em indivíduos brasileiros	4	RS	UFCSPA	5
Predição do caráter cabelo ruivo para fins forenses: identificação de marcadores moleculares bialélicos	4	RS	UFCSPA	5
Reconstruindo Porto Alegre: a nossa história através do DNA	2; 4; 7	RS	UFCSPA	5
Identificação e rastreabilidade de <i>Cannabis sativa</i> por meio de sistema multiplex de 19 loci de microssatélite (STR).	6	RS	UFCSPA	5
Marcadores moleculares forenses como ferramenta no estudo de alterações na herança do cromossomo 21	1	RS	UFCSPA	5
Identificação e caracterização de eventos mutacionais em marcadores microssatélites autossômicos de interesse forense	1	RS	UFCSPA	5
Sequenciamento de nova geração na análise de SNPs em amostras de contato (Touch DNA), degradadas, de misturas e antigas: identificação individual, ancestralidade e predição de fenótipo	7	RS	UFCSPA	5
Comparação entre medidas cranianas e marcadores moleculares em ossadas do Sul do Brasil	2; 3; 7	RS	UFCSPA	5
Frequências alélicas e genotípicas de SNPs em genes que regulam a pigmentação de olhos para fins forenses: estudo em trios familiares (mãe-pai-criança).	4	RS	UFCSPA	5
Frequências alélicas e genotípicas de SNPs em genes que regulam a pigmentação para fins forenses: estudo em indivíduos com pele muito clara e olhos muito escuros	4	RS	UFCSPA	5
Identificação genética de caninos, bovinos e equinos para fins forenses: (i) validação de painéis com marcadores str; (ii) estudo populacional do Rio Grande do Sul, Uruguai e Paraguai	6	RS	UFCSPA	5
Identificação por DNA de agressores sexuais no rio grande do sul: caracterização da melhor sistemática para obtenção de perfil genético autossômico com finalidade de confronto em banco de DNA criminal (CODIS-RS).	9	RS	UFCSPA	5
Análise de SNPs em genes de pigmentação humana em indivíduos fenotipicamente distintos para este caráter	4	RS	UFCSPA	5
Uso dos mini-str NO01 e NO02 na prática forense: I-validação; II-análise em DNA degradado; III-estudo populacional no RS	1	RS	UFCSPA	5
Padrão de metilação de DNA para fins forenses: análise de células de sangue, sêmen e saliva; e estudo de sensibilidade e especificidade	8	RS	UFCSPA	5

Variabilidade genética aplicada a estudos populacionais e forenses	1	PR	UFPR	6
Entomogenética forense	6	PR	UFPR	6
Epigenética e Fenotipagem forense por DNA: aplicação da metilação de ilhas CpG e promotores na predição de idade e pigmentação da pele à partir de tecido epitelial.	4; 8	PR	UNI CENTRO	7
Adequação de infraestrutura laboratorial para ensino e pesquisa multidisciplinar no campo das ciências forenses	1	RJ	UERJ	8
Desenvolvimento e validação de metodologias moleculares para identificação de vestígios biológicos de locais de crime	1; 7	RJ	UERJ	8
Estudos de marcadores genéticos com enfoque na biodiversidade e na identificação forense	6	RJ	UERJ	8
Análise de DNA em material ósseo mantido em água do mar e do rio	1; 7	RJ	UERJ	8
Sequenciamento de Nova Geração (NGS) e análise bioinformática em aplicações clínicas, forenses e de genômica pessoal	7	CE	UECE	9
Análise de ancestralidade por NGS utilizando o Precision ID Ancestry Panel em amostras brasileiras	2	SP	UNIFESP	10
Análise de polimorfismos do DNA em manchas de líquido seminal de indivíduos vasectomizados	1	SP	UNIFESP	10
Análise de polimorfismos do cromossomo Y DNA para Identificação humana forense	2	SP	UNIFESP	10
Caracterização histopatológica e metodologias efetivas para identificação humana por análise de DNA em ossadas exumadas	1, 7	SP	UNIFESP	10
Avaliação STR do cromossomo Y em semen de indivíduos vasectomizados	2	SP	UNIFESP	10
Análise de casos de identificação humana utilizando STR de DNA em situações especiais	1	SP	UNIFESP	10
Análise de DNA de contato no contexto forense - um estudo experimental	7	ES	UFES	11
Ancestralidade genética das populações da Nigéria: estudo de marcadores não recombinantes	3	RJ	UERJ	12
Manutenção Corretiva do equipamento multiusuário de sequenciamento de DNA para estudos de biodiversidade, e de genética clínica e forense	1; 2; 6	RJ	UERJ	12
Análise do DNA polimórfico com vistas à genética de populações e forense e a estudos de biodiversidade	6	RJ	UERJ	12
Ancestralidade Paterna Africana no Sudeste do Brasil: Contrastando Dados Genéticos e Históricos	4	RJ	UERJ	12
Análise de regiões polimórficas do Cromossomo Y e DNAm para o estudo da ancestralidade patrilínea e matrilinea em uma amostra da população de afro-descendentes do Estado do Rio de Janeiro: Uma dinâmica Populacional	2; 3	RJ	UERJ	12
Análise do locus TPOX: presença de genótipos tri-alélicos na população do Estado do Rio de Janeiro	1	RJ	UERJ	12
Avaliação de parâmetros de qualidade de perfis genéticos para amostras de restos mortais extraídas pelo sistema Maxwell.	7	RJ	UERJ	12
Estudo da ancestralidade materna da população do Rio de Janeiro: Análise do DNA mitocondrial	2	RJ	UERJ	12
Marcadores inserção/deleção (indel): estudo populacional e identificação humana	1; 10	RJ	UERJ	12
Validação de Sistema Multiplex de marcadores do tipo INDELS para identificação humana: Análise de amostra populacional do Rio de Janeiro	10	RJ	UERJ	12
Avaliação da variabilidade genética da população do Rio de Janeiro em loci STR do cromossomo X	10	RJ	UERJ	12
Estudos sobre a estruturação gênica da população brasileira através de marcadores polimórficos do cromossomo Y	2	RJ	UERJ	12
Regiões polimórficas do DNA como ferramentas para estudos de genética de populações e forense: utilização como marcadores de ancestralidade, movimentos migratórios, estudos sobre a estruturação gênica da população brasileira e de vínculos genéticos	3	RJ	UERJ	12
Elaboração de recursos teóricos, didático, prático e de avaliação para ensino de Biologia Forense - Desenvolvimento de recursos metodológicos e formação de recurso humano na área de Biologia Forense	11	RJ	UERJ	12

Suporte à investigação criminal e identificação humana através do DNA	1	RJ	UERJ	12
Desenvolvimento e validação de sistemas multiplexes para tipagem humana por DNA através de regiões VNTR e STR	1	RJ	UERJ	12
Biologia Forense: Desenvolvimento de tecnologia e formação de recursos humanos em genética forense e perícia ambiental	1; 6; 7	MG	UFMG	13
Uso de DNA barcode para identificação de espécies de palmito como ferramenta para a genética forense	6	RS	UFRGS	14
Desenvolvimento de marcadores INDEL para caracterização dos cromossomos sexuais em amostras forenses	10	MG	UEMG	15
Frequência de recombinação na região pseudoautossômica 3 (PAR3) em humanos	1	MG	UEMG	15
Estudo do Cromossomo Y humano: Desenvolvimento de um sistema multiplex de microssatélites Y-miniSTR e análise das frequências haplotípicas na população do Amazonas.	2	AM	UFAM	16
Estudo da viabilidade da implementação de novos marcadores moleculares forenses na rotina da Polícia Civil do ES e consolidação do Centro Integrado de Genômica e Diagnóstico Molecular da UFES.	1; 10	ES	UFES	17
INCT em Ciências Forenses	11	SP	USP	18
Aquisição de novos equipamentos visando a modernização tecnológica da Plataforma Genômica Multidisciplinar e Multiusuária do IBRAG no PHLC/UERJ	7	RJ	UERJ	19
Contribuição para o conhecimento das linhagens maternas e paternas em populações da América do Sul e rotas de dispersão das linhagens nativas	3	RJ	UERJ	19
Ancestralidade genética das populações sul-americanas	3	RJ	UERJ	19
Apoio a grupos de pesquisa vinculados a Unidade de Desenvolvimento Tecnológico - Plataforma Genômica Multidisciplinar e Multiusuária do IBRAG no PHLC/UERJ	7	RJ	UERJ	19
Avaliação de diferentes estratégias na determinação da ancestralidade em populações miscigenadas da América do Sul	3	RJ	UERJ	19
Determinação do perfil genético, através de marcadores autossômicos e de linhagem, e desenvolvimento de estratégias metodológicas de inferências biogeográficas e fisionômicas a partir do DNA de populações do Nordeste para utilização em Genética Forense	1; 2; 3; 4	PE	UNICAP	20
Determinação da frequência de alguns marcadores moleculares humanos com vista a implantação do teste de paternidade na UNIR	1	RO	UNIR	21
Identificação humana, novas tecnologias e ciências forenses	7	SP	UNESP	22
Preservação de peptídeos no esmalte dentário em restos mortais e o efeito de condições adversas testadas in vitro na preservação de peptídeos e DNA de dentes	7	SP	USP	23
Estudo de marcadores dos cromossomos sexuais na população do estado de São Paulo: análise de 32 X-InDels e 23 Y-STRs	2; 10	SP	UNESP	24
Ciências Forenses: química, metrologia e biologia	1; 2	RJ	UFRJ	25
Desenvolvimento de ferramentas biotecnológicas para detecção rápida de agentes patogênicos potencialmente utilizados como arma biológica, para a defesa de pessoal em áreas estratégicas	7	RJ	UFRJ	25
Estudos de marcadores moleculares genotípicos e fenotípicos em associação a sub-estruturas da população humana	1; 4	RJ	UFRJ	25
Genômica e diversidade genética: humana e metagenoma de amostras ambientais.	5; 6	RJ	UFRJ	26
Implantação de um Laboratório de Referência em Genética Forense para toda Região Norte, na Universidade Federal do Pará, LGFORENSE	5	PA	UFPA	27
Impacto da metilação de ilhas CpG em tecido epitelial na predição de pigmentação de pele e idade para investigações forenses	4	DF	UNB	28
Quilombolas no norte do estado do Tocantins, Brasil: composição genética, história demográfica e saúde	3	DF	UNB	28
Reconstrução histórica do povoamento do Distrito Federal utilizando como ferramenta a genética de populações: será o Distrito Federal a representação genética da população brasileira?	2; 3	DF	UNB	28
Caracterização do Perfil de Marcadores STRs na População do Brasil Central: diversidade genética, taxas de mutações de novo e suas implicações em ciências forenses	1	GO	UEG	29
Estudo da frequência alélica de 15 locus presentes no DNA humano (Estudo de uma população de Araraquara - Doadores de sangue	1	SP	UNESP	30
Agregados Forenses: Bancos de DNA, construção de categorias de vítimas de violência e linguagem dos direitos humanos no Brasil	9	RS	UFRGS	31

¹-TP (Temática Principal) por subáreas da genética: 1- Marcadores autossômicos STR / SNPs de identificação humana; 2- Marcadores uniparentais mtDNA / cromossomo Y; 3- Marcadores informativos de ancestralidade AIM; 4- Fenotipagem pelo DNA; 5- Genealogia genética forense investigativa / análises de genomas humanos / bioinformática; 6- DNA barcode / identificação de espécies não-humanas; 7- Plataformas NGS / DNA difícil / Outras novas tecnologias; 8- Epigenética / Análises de RNAs; 9- CODIS / BNPG; 10- Marcadores de cromossomo X / Outros marcadores; 11- Ensino / Formação de Recursos Humanos. ²-IES (Instituições de Ensino Superior): UECE: Universidade Estadual do Ceará; UEG: Universidade Estadual de Goiás; UEMG: Universidade do Estado de Minas Gerais; UERJ: Universidade do Estado do Rio de Janeiro; UFAM: Universidade Federal do Amazonas; UFCSPA: Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre (até 2022 tais projetos estavam sendo desenvolvidos na PUCRS); UFES: Universidade Federal do Espírito Santo; UFMG: Universidade Federal de Minas Gerais; UFPA: Universidade Federal do Pará; UFPE: Universidade Federal de Pernambuco; UFPR: Universidade Federal do Paraná; UFRGS: Universidade Federal do Rio Grande do Sul; UFRJ: Universidade Federal do Rio de Janeiro; UFSC: Universidade Federal de Santa Catarina; UnB: Universidade de Brasília; UNESP: Universidade Estadual Paulista; UNICAP: Universidade Católica de Pernambuco; UNICENTRO: Universidade Estadual do Centro Oeste; UNIFESP: Universidade Federal de São Paulo; UNIR: Universidade Federal de Rondônia; USP: Universidade de São Paulo. ³-UF (Unidade Federativa): AM: Amazonas; CE: Ceará; DF: Distrito Federal; ES: Espírito Santo; GO: Goiás; MG: Minas Gerais; PA: Pará; PR: Paraná; RJ: Rio de Janeiro; RO: Roraima; RS: Rio Grande do Sul; SC: Santa Catarina; SP: São Paulo. ⁴-CV (Curriculum Vitae): 1- <http://lattes.cnpq.br/9962966639966770>;

2- <http://lattes.cnpq.br/0456762313650161>; 3- <http://lattes.cnpq.br/7901378448381401>;

4- <http://lattes.cnpq.br/9452953927245233>; 5- <http://lattes.cnpq.br/9777434407315395>;

6- <http://lattes.cnpq.br/9121318493413081>; 7- <http://lattes.cnpq.br/8867251982236137>;

8- <http://lattes.cnpq.br/8456206846769267>; 9- <http://lattes.cnpq.br/4736160233231094>;

10- <http://lattes.cnpq.br/7497785333422804>; 11- <http://lattes.cnpq.br/4688343262832362>;

12- <http://lattes.cnpq.br/2742420738858309>; 13- <http://lattes.cnpq.br/6098050406729323>;

14- <http://lattes.cnpq.br/0572934238487291>; 15- <http://lattes.cnpq.br/0951870598075040>;

16- <http://lattes.cnpq.br/1862158748061728>; 17- <http://lattes.cnpq.br/3817361438227180>;

18- <http://lattes.cnpq.br/3632756123339131>; 19- <http://lattes.cnpq.br/2495323064167358>;

20- <http://lattes.cnpq.br/0650349955134743>; 21- <http://lattes.cnpq.br/1977479488650005>;

22- <http://lattes.cnpq.br/1870516862560135>; 23- <http://lattes.cnpq.br/8017993512298330>;

24- <http://lattes.cnpq.br/9703848266137282>; 25- <http://lattes.cnpq.br/9827133223378136>;
26- <http://lattes.cnpq.br/3930398620219166>; 27- <http://lattes.cnpq.br/9809924843125163>;
28- <http://lattes.cnpq.br/2223438165183635>; 29- <http://lattes.cnpq.br/0892495939159265>;
30- <http://lattes.cnpq.br/9609081949994115>; 31 - <http://lattes.cnpq.br/3158204847807403>

5.4. Conclusão

O presente trabalho registrou a atividade acadêmica brasileira na área da GF, com base no levantamento de Projetos em qualquer das subáreas da GF, que estão em atual andamento. Diante no cenário nacional, concluímos que tal levantamento revela um painel que poderá ser útil no direcionamento de políticas públicas de apoio às estruturas que prestam subsídios à perícia forense, bem como fomentar políticas nacionais de colaborações entre grupos de pesquisa, favorecer a formação de redes de cooperação e/ou propor medidas que reduzam a duplicação de trabalhos, e que incentivem a formação de centros especializados onde se concentrem cada uma das importantes subáreas da GF.

5.5. Referências Bibliográficas

Alonso, A., Barrio, P. A., Müller, P., Köcher, S., Berger, B., Martin, P., ... & Budowle, B. (2018). Current state-of-art of STR sequencing in forensic genetics. *Electrophoresis*, 39(21), 2655-2668.

Araújo, J. (2021). *Aplicações da genética forense no contexto da perícia criminal: uma revisão da literatura* [Trabalho de Conclusão de Curso, Centro Universitário UniFG]. Repositório Universitário da Ânima. <https://repositorio.animaeducacao.com.br/handle/ANIMA/21366>

Ataide, M. C. F., & de Moraes Sousa, M. (2023). Revisão sistemática dos indicadores de eficácia em bancos de DNA Forenses. *Revista Brasileira de Segurança Pública*, 17(1), 166-187.

Barbosa, R. P., & Romano, L. H. (2018). História e importância da genética na área forense. *Revista saúde em foco*, 10, 300-307.

da Silva Lemos, I. M., da Costa, A. P. D. A., Santiago, S., da Silva Lemos, B., de Melo Zimmermann, I. M., Sales, B. S. S., ... & Valença, M. L. (2022). Perfil dos exames de DNA relativos aos casos de identificação humana realizados em Instituto de Genética forense de Pernambuco. *Research, Society and Development*, 11(8), e21411830350-e21411830350.

Nunes, D. (2023). *Conhecer para conservar: acessando a diversidade genética, com DNA Barcode, na ictiofauna do rio São Francisco* [Dissertação de Mestrado, Universidade Federal

de Alagoas]. Repositório Institucional da Ufal.
<https://www.repositorio.ufal.br/handle/123456789/11815>

Parson, W. (2018). Age estimation with DNA: from forensic DNA fingerprinting to forensic (epi) genomics: a mini-review. *Gerontology*, 64(4), 326-332.

Piazza, F., Rossi, M., Moreira, L., & de Souza, K. (2023). *O uso da biologia molecular nas ciências forenses para identificação de amostras biológicas em locais de crime: benefícios e novas perspectivas* [Trabalho de Conclusão de Curso, Universidade Anhembí Morumbi]. Repositório Universitário da Ânima.
<https://repositorio.animaeducacao.com.br/handle/ANIMA/33616>

Smarra, A., Paradela, E., & Figueiredo, A. (2017). A Genética Forense no Brasil. *Scient. Am. Br.* 175.

CAPÍTULO 6

CONSIDERAÇÕES FINAIS

6.1. Considerações Finais

O Grupo de Trabalho instituído pelo Comitê Gestor da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos com a finalidade de subsidiar a formulação de medidas para a implementação de novas tecnologias aplicadas à genética forense na RIBPG, estudou detalhadamente durante os últimos dois anos (agosto/2022 a agosto 2024) as tecnologias de Sequenciamento Paralelo Massivo, de Marcadores Fenotípicos, de DNA Rápido e de Genealogia Genética Forense/Investigativa, além de avaliar o contexto já existente de uso destas tecnologias no Brasil.

Observou-se que cada tecnologia estudada possui suas peculiaridades e desafios próprios. Entretanto, são desafios comuns à implementação destas tecnologias no país: (a) necessidade de capacitação dos profissionais que farão uso delas; (b) necessidade de investimentos para a aquisição de equipamentos, insumos e sistemas; e (c) necessidade de normatização do uso de cada tecnologia no país, onde se defina suas aplicabilidades e limites.

Em uma análise geral e comparativa, concluiu-se que, por não haverem impedimentos legais ou técnicos para sua aplicação no país, as tecnologias de DNA Rápido e de Sequenciamento Paralelo Massivo são as que possuem maior possibilidade de implementação imediata na RIBPG, preferencialmente se implementadas em ambientes capazes de centralizar exames, e cujas qualificações e demandas reais próprias sejam já reconhecidas. A implementação do DNA Rápido necessita de recursos para sua aquisição de equipamentos e insumos, sendo que o treinamento para seu uso é simplificado. A implementação do Sequenciamento Paralelo Massivo em laboratórios da RIBPG, por outro lado, necessita de maiores investimentos financeiros e de treinamento, por ser uma tecnologia de maior complexidade técnica e com custo de equipamentos e insumos mais elevado.

Para a implementação da Genealogia Genética Forense/Investigativa também não se observou impedimentos legais ou técnicos, apesar de que uma regulamentação seria adequada, a fim de que seu uso seja proporcional e dentro de limites éticos. Contudo, considera-se que esta é uma tecnologia com baixa probabilidade de resultados positivos no momento atual dentro do cenário brasileiro, tendo em vista que sua taxa de sucesso está diretamente vinculada ao percentual da população brasileira nas plataformas de genealogia genética utilizadas. Tendo em vista que, no momento, o quantitativo de brasileiros nestas plataformas ainda é pequeno em comparação com a população do Brasil, casos eventualmente analisados utilizando GGF possuem limitada chance de solução (apesar de não ser impossível). Desta maneira, recomenda-

se que os laboratórios que decidirem aplicar essa tecnologia realizem uma análise de custo/benefício, considerando as peculiaridades de cada caso concreto.

Já sobre a tecnologia de Marcadores Fenotípicos nos laboratórios da RIBPG, considera-se que no momento ainda há limitações técnicas para sua implementação. Desta maneira, faz-se necessário o avanço em pesquisas científicas sobre Marcadores Fenotípicos aplicados à população brasileira, a qual possui características específicas de miscigenação. Assim, a RIBPG pode atuar estimulando estudos nesta área, tendo em vista que os mesmos poderão auxiliar a genética forense nacional em um momento futuro.

Com relação aos pontos de atuação deste Grupo de Trabalho, especificados no Art. 2º da Portaria RIBPG/MJSP nº 6 de 26 de agosto de 2022, o GT manifesta-se da seguinte maneira:

- a) **Elaborar propostas de procedimentos e parâmetros para o uso das novas tecnologias no Brasil:** o GT sugere para a RIBPG, considerar o uso das tecnologias de DNA Rápido e Sequenciamento Paralelo Massivo em mais curto prazo, e aguardar os avanços das tecnologias de Marcadores Fenotípicos e de Genealogia Genética Forense/Investigativa para que venham futuramente a serem formalmente implementadas, ainda que em situações particularmente adequadas, essas últimas possam ser isoladamente utilizadas. Ainda, o GT sugere à RIBPG elencar os laboratórios oficiais de genética forense conforme as reais e atuais possibilidades de implementação da nova tecnologia, considerando os parâmetros de: i- não causar prejuízo à gestão de qualidade do sistema vigente (PCR + Eletroforese Capilar), ii- demonstrar capacidade local para fixar, dar continuidade e garantir a permanência da nova tecnologia, iii- fornecer capacitação e suporte profissional, iv- atender, quando for o caso e sempre que necessário, a outras unidades de perícia oficial; v- comprovar que a nova tecnologia é, de fato, necessária e indispensável.
- b) **Propor treinamentos e cursos para que peritos criminais dos laboratórios de DNA possam utilizar tais tecnologias:** o GT sugere para a RIBPG incentivar os peritos oficiais à participação de eventos (nacionais e internacionais) em que se apresentem casos nos quais tais tecnologias tenham sido usadas, para que se avalie objetivamente vantagens e desvantagens atuais das mesmas, bem como, organizar treinamentos para peritos da RIBPG, a fim de que dominem as novas tecnologias e avaliem o impacto de suas eventuais implementações a nível local, considerando as realidades a curto, médio e longo prazo.
- c) **Identificar necessidades de articulações interinstitucionais, a nível nacional e internacional, para a promoção da implementação das novas tecnologias na área**

de genética forense no país: o GT sugere para a RIBPG contatar pesquisadores e grupos acadêmicos com expertise nas novas tecnologias aplicadas à genética forense, para que compartilhem suas experiências com o setor executivo público.

- d) **Diagnosticar as necessidades de cada laboratório da RIBPG no âmbito do uso destas tecnologias, e sugerir, para os laboratórios que desejarem, equipamentos, insumos e sistemas para a implementação de novas tecnologias aplicadas à genética forense no Brasil:** o GT sugere à RIBPG incentivar os laboratórios oficiais de genética forense a contatar pesquisadores e grupos acadêmicos com expertise nas novas tecnologias, para que compartilhem experiências e possam suportá-los no uso das mesmas.

Outras questões particulares envolvendo a implementação de cada tecnologia são apresentadas nos respectivos capítulos deste Relatório.

Por fim, os membros deste Grupo de Trabalho compreendem que as tecnologias aqui estudadas estão em rápido desenvolvimento em todo o mundo e, por este motivo, é fortemente recomendável que a RIBPG mantenha o acompanhamento contínuo com relação a tais inovações e potencial aplicabilidade no cenário nacional. Com este objetivo, recomenda-se, além da implementação das ações indicadas em cada capítulo deste Relatório (incluindo o presente capítulo), que se institua no prazo de dois anos um novo Grupo de Trabalho para acompanhamento das novas tecnologias aplicadas à genética forense.



RELATÓRIO FINAL

Grupo de Trabalho com a finalidade de subsidiar a formulação de medidas para a implementação de novas tecnologias aplicadas à genética forense na RIBPG

(Portaria RIBPG/MJSP nº 6 de 26 de agosto de 2022 / Portaria RIBPG/MJSP nº 10 de 07 de agosto de 2023)

Todos os direitos reservados pelo Comitê Gestor da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos (CG-RIBPG).

Os textos contidos nesta publicação podem ser reproduzidos, armazenados ou transmitidos, desde que citada a fonte.