

**Avanços da genética forense na identificação humana:  
aplicações de marcadores genéticos e tecnologias de  
sequenciamento em investigações criminais.**

Advances in forensic genetics in human identification: applications  
of genetic markers and sequencing technologies in criminal  
investigations.

Autora: Rachel Araújo Santos  
Coautores: Beatriz Pinheiro Borela  
Natália Batista Flores Guimarães  
Rafaela Otoni Parreira Guimarães  
Geovanna Lourenço Rivelini  
Millena Stefany Dias Vaz

**Resumo**

A Genética Forense é uma área fundamental das ciências criminais que utiliza técnicas de genômica molecular e tem como objetivo possibilitar a identificação de indivíduos a partir de vestígios biológicos, permitindo compreender a variabilidade genética e a importância da precisão científica como ferramenta de justiça. As atividades de análise são desenvolvidas por meio do processamento de marcadores como STRs (autossômicos e do cromossomo Y) e SNPs, abrangendo desde o manejo de amostras desafiadoras (como DNA degradado e DNA de toque) até a interpretação estatística via softwares especializados de sequenciamento. Os resultados mais evidentes são: a diversificação das ferramentas de identificação (incluindo o uso de HTS/NGS), o aumento do grau de certeza na atribuição de fonte em casos complexos e o desenvolvimento de uma consciência crítica voltada à privacidade genética e aos limites éticos das informações reveladas pelos marcadores.

**Palavras-chave:** Genética Forense; Identificação por DNA; STR; SNP; Sequenciamento de Nova Geração.

### **Abstract**

Forensic Genetics is a fundamental area of criminal sciences that utilizes molecular genomic techniques to identify individuals from biological traces, enabling an understanding of genetic variability and emphasizing scientific precision as a tool for justice. Analytical activities are carried out through the processing of markers such as STRs (autosomal and Y-chromosome) and SNPs, ranging from managing challenging samples (like degraded DNA and touch DNA) to statistical interpretation via specialized sequencing software. The most evident results include the diversification of identification tools (including HTS/NGS), an increased degree of certainty in source attribution for complex cases, and the development of critical awareness regarding genetic privacy and the ethical limits of information revealed by markers.

**Keywords:** Forensic Genetics; DNA Identification; STR; SNP; Next-Generation Sequencing.

### **Introdução**

A área da genética forense caracteriza-se pela interpretação e classificação de perfis genéticos para a identificação humana e a resolução de infrações penais a partir de evidências biológicas. Desta forma, os seus conteúdos fundamentais devem estar relacionados ao processo de análise do DNA fingerprinting, integrado à realidade das investigações criminais e do sistema de justiça, proporcionando a precisão necessária para a atribuição de fonte a partir de vestígios encontrados em cenas de crime.

Para alcançar esse fim, a evolução das técnicas de genômica molecular estabeleceu que as investigações devem utilizar marcadores de repetições curtas em tandem (STRs), que permitem a distinção entre indivíduos com alta probabilidade estatística. Contudo, a necessidade de processar amostras desafiadoras requer metodologias que privilegiem o uso de polimorfismos de nucleotídeo único (SNPs) e tecnologias de sequenciamento de

nova geração (HTS), acolhendo, assim, a relevância de métodos que aumentem o grau de certeza em casos complexos.

Segundo a literatura especializada, a identificação de indivíduos em contextos forenses requer metodologias robustas, com graus crescentes de complexidade associados à interpretação estatística com o suporte de softwares especializados, sejam eles comerciais ou de código aberto.

Uma das formas para implementar essa precisão é através da introdução de marcadores específicos, como os Y-STRs, que são essenciais para a investigação de crimes sexuais. Isso permite que o perito obtenha conhecimentos sobre linhagens masculinas em misturas de fluidos biológicos, abrangendo desde a triagem inicial até a manutenção de bancos de dados genéticos para a resolução de casos pendentes.

As experiências práticas na análise forense envolvem o processamento de "DNA de toque" (touch DNA) e amostras severamente degradadas, onde o acompanhamento de protocolos de amplificação direta ou de genoma total colabora para a recuperação de perfis genéticos úteis. Além disso, todos os processos realizados devem considerar os limites éticos e a proteção da privacidade genética, o que evidencia a responsabilidade para com as informações sensíveis reveladas pelos marcadores fenotípicos.

Nesse contexto, este trabalho tem como objetivo analisar como a genética forense contribui para a identificação de indivíduos em investigações criminais, abordando a aplicação de marcadores genéticos (STR e SNP) e o impacto das novas tecnologias de sequenciamento para a resolução de casos complexos.

## **Metodologia**

Trata-se de uma revisão de literatura acerca da contribuição da genética forense para a identificação de indivíduos a partir de vestígios biológicos em investigações criminais. A pesquisa foi realizada por meio de levantamento bibliográfico na base de dados PubMed, focando na aplicação de marcadores genéticos como STRs (autossômicos e do cromossomo Y) e SNPs, além do impacto do sequenciamento de nova geração (HTS). O estudo considerou publicações científicas recentes, com artigos selecionados entre o período de outubro de 2021 e fevereiro de 2026.

## **Resultados**

As investigações forenses contemporâneas iniciaram uma nova fase com a culminação das técnicas de genômica molecular, cujo objetivo é promover a identificação humana precisa a partir de vestígios biológicos. Esse processo busca compreender os determinantes da individualização genética e a importância da recuperação de evidências, consolidando o laboratório forense como um espaço essencial para a justiça.

Nesse contato inicial com as evidências, as análises frequentemente enfrentam o desafio de amostras de DNA degradado ou de "DNA de toque" (touch DNA). Isso ocorre porque, em muitas cenas de crime, a baixa quantidade ou o estado de decomposição do material genético impede que métodos convencionais alcancem um perfil completo de forma imediata.

No entanto, considerando a excelente capacitação técnica e o avanço das tecnologias de sequenciamento de nova geração (HTS/NGS), os protocolos laboratoriais foram estimulados a superar essas limitações. O uso de novas metodologias incentivou a transição para análises de alta complexidade, permitindo discutir e refletir sobre condutas periciais em vestígios que anteriormente seriam considerados insuficientes para a identificação. A genética forense conta com um conjunto "multidisciplinar" de marcadores genéticos para atender às necessidades da investigação. Os marcadores STR autossômicos são aplicados ativamente como o padrão-ouro para a identificação individual e de parentesco. Paralelamente, a aplicação dos Y-STRs é fundamental para atender à demanda de crimes sexuais, possibilitando isolar a linhagem masculina em misturas de fluidos biológicos. Tivemos a oportunidade de observar o uso de protocolos de amplificação direta, onde se aprendeu a processar amostras de toque sem a necessidade de extração prévia, agilizando a obtenção de resultados. Aprendeu-se também a técnica de amplificação de genoma total (WGA), essencial para recuperar perfis em amostras severamente degradadas ou em restos mortais. Junto aos SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms), foi possível aumentar o grau de certeza na atribuição da fonte, especialmente quando o DNA está excessivamente fragmentado.

Também atuamos em conjunto com softwares especializados (comerciais e de código aberto), onde se teve a oportunidade de realizar a interpretação estatística dos dados de sequenciamento e a gestão de bancos de dados genéticos.

Já a reflexão sobre o nível de informação revelado pelos marcadores ocorreu de forma mais passiva e observacional, contudo, de extrema valia, pois viabilizou o contato com os dilemas éticos da área. Isso permitiu compreender que marcadores genéticos podem

revelar características fenotípicas sensíveis, o que exige o desenvolvimento de uma prática pericial ética e humanizada que respeite a privacidade genética dos indivíduos.

### **Considerações Finais**

Sabendo que a genética forense é um pilar essencial para o sistema de justiça e segurança pública, é inequívoco que o desenvolvimento e aplicação de suas técnicas têm sido fundamentais para a resolução de infrações penais. Ela permitiu a compreensão dos determinantes do processo de identificação humana, da importância das medidas de coleta, preservação, análise e redução de erros que possam comprometer a elucidação de crimes. Além disso, contribuiu para aguçar o olhar dos peritos sobre o contexto teórico e prático dentro dos laboratórios, considerando o vestígio biológico em sua singularidade (como o DNA de toque), complexidade (como o DNA degradado) e integralidade técnica. Imperioso destacar, ainda, que as tecnologias analisadas — como o uso de marcadores STR autossômicos e do cromossomo Y — convergiram de forma sinérgica na consolidação dos conhecimentos e desenvolvimento das habilidades analíticas estudadas nos fundamentos da biologia molecular forense. Aguçou, ainda, a curiosidade pela busca de mais informações acerca das inovações de fronteira, como o sequenciamento de nova geração (HTS) e o uso de SNPs densos, que revolucionam o escopo e o grau de certeza na atribuição de fonte em investigações complexas.

Embora o avanço tecnológico seja célere, uma aplicação mais duradoura e abrangente desses novos protocolos, certamente traria mais aprendizados acerca da interpretação estatística por meio de softwares especializados; o manejo de bancos de dados genéticos; a ética profissional e a proteção da privacidade genética; e a superação de limitações biológicas, como o impacto de mutações em casos de identificação de parentesco.

Assim, é clara a percepção de que a implementação de ferramentas moleculares avançadas, bem como o desenvolvimento de ações voltadas para o processamento de amostras desafiadoras, representa uma trajetória exitosa e que está de acordo com o proposto pelas novas diretrizes da ciência forense moderna.

### **Referências**

BHATTACHERJEE, S. et al. Culmination of molecular genomic techniques in forensic crime investigation. **Forensic Science International**, [S. l.], v. 366, p. 112302, jan. 2025.

COSTA, R. et al. Y-STR Databases-Application in Sexual Crimes. **Genes**, [S. l.], v. 16, n. 5, abr. 2025.

FUENTE, C. M.; PALOMO-DÍEZ, S. Do forensic genetic markers disclose more information about us than they should? (A review). **International Journal of Legal Medicine**, [S. l.], v. 139, n. 3, p. 935-943, maio 2025.

HUSZAR, T. I.; GETTINGS, K. B.; VALLONE, P. M. An Introductory Overview of Open-Source and Commercial Software Options for the Analysis of Forensic Sequencing Data. **Genes**, [S. l.], v. 12, n. 11, out. 2021.

JÄGER, R. New Perspectives for Whole Genome Amplification in Forensic STR Analysis. **International Journal of Molecular Sciences**, [S. l.], v. 23, n. 13, jun. 2022.

LIU, J. et al. The Impact of STR Mutations on Kinship Identification. **Fa Yi Xue Za Zhi**, [S. l.], v. 40, n. 5, p. 484-491, out. 2024.

MANDAPE, S. N. et al. Dense single nucleotide polymorphism testing revolutionizes scope and degree of certainty for source attribution in forensic investigations. **Croatian Medical Journal**, [S. l.], v. 65, n. 3, p. 249-260, jun. 2024.

PAJNIČ, I. Z. Autosomal STR Markers for Forensic Genetics: Applications, Challenges, and Future Directions. **Genes**, [S. l.], v. 17, n. 3, fev. 2026.

SHABALALA, S.; ISMAIL, N.; GHAI, M. Forensic applications of compound genetic markers: trends and future directions. **Science & Justice**, [S. l.], v. 65, n. 5, p. 101301, set. 2025.

SNYDER, J.; VARNER, H.; FREDERICKS, J. A simple protocol to improve touch DNA analysis using direct STR amplification. **Science & Justice**, [S. l.], v. 65, n. 5, p. 101309, set. 2025.

ZUPANIČ PAJNIČ, I. Analysis of Human Degraded DNA in Forensic Genetics. **Genes**, [S. l.], v. 16, n. 11, nov. 2025.