

Sumário

Capítulo 1 – História da Genética Forense

Claudemir Rodrigues Dias Filho – Meiga Aurea Mendes Menezes – Pablo Abdon da Costa Francez

1. Introdução
2. Da genética à genética forense
3. Genética forense no Brasil
4. Bancos de perfis genéticos criminais
5. Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos e CODIS no Brasil
6. Referências bibliográficas

Capítulo 2 – Polimorfismos genéticos e STRs

Eduardo Leal Rodrigues – Rodrigo Grazinoli Garrido

1. Introdução
2. Estrutura do DNA
3. A descoberta de Mendel
4. As leis de Mendel
5. Cromossomos, genes e marcadores genéticos
6. Nomenclaturas para marcadores genéticos
7. Determinando a localização física em um cromossomo
8. Variação populacional
9. Polimorfismos genéticos aplicados à identificação humana
10. Isolamento e tipo de marcadores STR
11. Características de STRs usados na análise forense
12. Escada alélica
13. Marcadores genéticos usados pela comunidade de genética forense
14. Sistemas alélicos comerciais
15. Descrição dos loci autossômicos presentes nas análises
16. Análises complementares aos marcadores de repetições consecutivas
17. Referências bibliográficas

Capítulo 3 – Cadeia de custódia, coleta e acondicionamento de amostras forenses para fins de exame de DNA

Claudemir Rodrigues Dias Filho – Rodrigo Grazinoli Garrido – Ian Marques Cândido

1. Introdução
2. Cadeia de custódia
3. Vestígios biológicos e a biologia molecular
4. Coleta de material biológico
 - 4.1. Duplo suabe: a regra geral para coleta

- 4.2. Amostras questionadas
 - 4.2.1. Pelos e cabelos
 - 4.2.2. Material subungueal
 - 4.2.3. Material de contato (touch DNA)
 - 4.2.4. Preservativos
 - 4.2.5. Coleta em vítimas de agressão sexual
 - 4.3. Amostras de referência
 - 4.3.1. Identificação de cadáveres
 - 4.3.2. Fontes alternativas de amostras de referência
 - 5. Acondicionamento e preservação das amostras
 - 6. Ponderações finais
 - 7. Referências bibliográficas
- Apêndice 1 – Resolução SSP/SP no 102/2018
- Apêndice 2 – Portaria SPTC/SP no 203/2018

Capítulo 4 – Genética de populações
Claudemir Rodrigues Dias Filho

- 1. Introdução
- 2. Equilíbrio de Hardy-Weinberg
 - 2.1. Genes ligados ao sexo
- 3. Influência de forças evolutivas
 - 3.1. Mutação
 - 3.2. Seleção
 - 3.3. Populações subdivididas
 - 3.3.1. Migração e fluxo gênico
 - 3.3.2. Deriva genética
 - 3.3.3. Balanço entre migração e deriva genética
- 4. Considerações finais
- 5. Referências bibliográficas

Capítulo 5 – Avaliação Estatística da Evidência Genética
Marcelo Malaghini – Tatiana Hessab de Castro Aranha

- 1. Introdução
- 2. Avaliação estatística da evidência nos casos de coincidências de perfis genéticos
 - 2.1. Probabilidade do perfil genético x probabilidade de coincidência
 - 2.2. Estimativa de probabilidade em Equilíbrio de Hardy-Weinberg
 - 2.3. Correções nas frequências alélicas das bases de dados
 - 2.4. Ajuste de estrutura populacional
 - 2.5. Razão de verossimilhança
 - 2.6. Inferência bayesiana

- 2.7. Equivalentes verbais
- 2.8. Coincidências observadas em bancos de perfis genéticos
- 2.9. Escolha da base de frequências alélicas
- 3. Avaliação estatística da evidência em casos de vínculo genéticos
 - 3.1. Exames de paternidade
 - 3.2. Índice de paternidade
 - 3.3. Índice de paternidade combinado
 - 3.4. Probabilidade de paternidade
 - 3.5. Exclusão de paternidade
 - 3.6. Mutações
 - 3.7. Incorporação de mutações no cálculo do IPC
 - 3.8. Exames de paternidade sem a mãe
 - 3.9. Paternidade reversa
 - 3.10. Irmandade
 - 3.11. Reconstrução genética
- 4. Considerações finais
- 5. Referências bibliográficas

Capítulo 6 – Extração de DNA

Priscila Martins Pereira – Pablo Abdon da Costa Francez – Rodrigo Matos de Almeida

- 1. Introdução
- 2. Extração de DNA de amostras forenses
- 3. Métodos de extração de DNA
- 4. Extração de DNA automatizada
- 5. Extração de DNA de amostras críticas
- 6. Referências bibliográficas

Capítulo 7 – Quantificação de DNA

Eduardo Leal Rodrigues – Rodrigo Grazinoli Garrido

- 1. Introdução
- 2. Princípios matemáticos da PCR
- 3. Fatores inibitórios e adjuvantes da PCR
- 4. Tecnologias de detecção de fluorescência em PCR quantitativa
 - 4.1. Corantes fluorescentes intercalantes de DNA dupla fita
- 5. Sondas de hidrólise
- 6. Oligonucleotídeos iniciadores modificados e análogos de nucleotídeos
- 7. Quantificação de DNA humano na rotina de laboratórios forenses
 - 7.1. Quantifiler® Duo DNA Quantification Kit (ThermoFischer Scientific)
 - 7.2. Quantifiler® Trio DNA Quantification Kit (ThermoFischer Scientific)
 - 7.3. Plexor® HY System (Promega Corporation)

7.4. PowerQuant® System (Promega Corporation)

8. Referências bibliográficas

Capítulo 8 – Reação em cadeia da polimerase

Ana Carolina Bernardi Della Giustina – Eduardo Leal Rodrigues – Vanduir Soares de Araújo Filho

1. Reação em cadeia da polimerase
2. Os princípios da PCR
 - 2.1. Componentes básicos da PCR
 - 2.2. Etapas da PCR
 - 2.2.1. Etapa de desnaturação
 - 2.2.2. Etapa de ligação dos primers
 - 2.2.3. Etapa de extensão
 - 2.2.4. Extensão final
3. A evolução da enzima Taq DNA polimerase
4. PCR Multiplex
 - 4.1. Sistemas alélicos multiplex comerciais
 - 4.2. Fatores inibitórios e adjuvantes da PCR
5. Limites da PCR
6. Controle de qualidade e validação de resultados
 - 6.1. Controles utilizados para monitorar a PCR
7. A evolução da PCR
8. Relato de caso
9. Referências bibliográficas

Capítulo 9 – Eletroforese capilar

Eduardo Leal Rodrigues – Rodrigo Grazinoli Garrido

1. Técnica de eletroforese em capilar
2. Eletroforese em gel
3. Coloração do gel e revelação do DNA
4. Eletroforese capilar
5. Componentes do Sistema de Eletroforese Capilar
 - 5.1. Polímero de separação
 - 5.2. Tampões
 - 5.3. Capilar
 - 5.4. Calibração espacial
 - 5.5. Calibração espectral
6. Entendendo a função do padrão interno de peso molecular (size standard)
 - 6.1. Método Least Square
 - 6.2. Método Local Southern
7. Artefatos de análise

- 7.1. Produtos Stutter
 - 7.2. Produtos de PCR não adenilados
 - 7.3. Alelos nulos e alelos drop-out
 - 7.4. Fluoróforos dissociados (dye blobs)
 - 7.5. Spikes
 - 7.6. Ruído de fundo (background noise)
 - 7.7. Picos pull-up
8. Referências bibliográficas

Capítulo 10 – Acreditação em laboratórios de Genética Forense

Katia Michelin

- 1. Introdução
- 2. Objetivos da acreditação laboratorial
- 3. Normas e organismos normalizadores
- 4. Acreditação x certificação
- 5. Organismos de acreditação
- 6. A Norma ISO/IEC 17025 e sua aplicação no laboratório forense
- 7. Outras normas e requisitos aplicáveis
 - 7.1. Normas internacionais
 - 7.2. Requisitos suplementares
 - 7.3. Requisitos específicos
- 8. Acreditação de laboratórios forenses
- 9. A gestão da qualidade e os laboratórios de Genética Forense no Brasil
- 10. O processo de acreditação
 - 10.1. Definição do escopo
 - 10.2. Implantação
- 11. Processo formal de acreditação
- 12. Desenvolvimento da qualidade no âmbito da Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos
- 13. Considerações finais
- 14. Referências bibliográficas

Capítulo 11 – Validação de Ensaio em Genética Forense

Jorge M. Freitas

- 1. Introdução e definições
- 2. Requisito 7.2 da Norma ISO 17.025:2017: seleção, verificação e validação de métodos
- 3. Desenvolvimento e validação de métodos
- 4. Validação interna
- 5. Verificação de desempenho
- 6. Sugestões de leitura

7. Referências bibliográficas

Capítulo 12 – Bancos de perfis genéticos

Guilherme Silveira Jacques – Tatiana Hessab de Castro Aranha

1. Bancos de perfis genéticos
2. Histórico dos bancos de perfis genéticos
3. Legislação brasileira
4. Caso do “Maníaco de Contagem”
5. Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos (RIBPG)
6. Caso Israel
7. Desempenho dos bancos de perfis genéticos
8. Referências bibliográficas

Capítulo 13 – Exame de DNA nos Crimes Sexuais

Daniela Koshikene – Meiga Aurea Mendes Menezes – Eloisa Auler Bittencourt

1. Introdução
2. Atendimento às vítimas no Brasil
3. Aspectos na interpretação do exame de DNA
4. Impunidade e bancos de DNA
5. Necessidade de processamento de vestígios armazenados (backlog)
6. Considerações finais
7. Referências bibliográficas

Capítulo 14 – Estratégias para análises de amostras críticas de DNA

Jorge M. Freitas

1. Introdução
2. Perfis genéticos “ideais”
3. Desafios do mundo real
4. Estratégias para análises de amostras críticas de DNA
 - 4.1. Metodologias para análises de fragmentos curtos de DNA
 - 4.1.1. Análises em miniSTRs
 - 4.1.2. Análise de SNPs e INDELS
 - 4.1.3. Sequenciamento Multiparalelo
 - 4.2. Metodologias que buscam aumentar a sensibilidade na detecção de DNA
 - 4.3. Técnicas moleculares empregadas para aumento da sensibilidade
 - 4.4. Metodologias de análise e ferramentas estatísticas para análises em amostras com baixa quantidade de DNA
 - 4.4.1. Teste em replicatas de amostras para construção de perfil genético consensual ou perfil genético composto
 - 4.4.2. Utilização de modelos probabilísticos para valoração de evidência genética quando há evidências de eventos de drop-in e drop-out

5. Metodologias de análise e ferramentas estatísticas para análises em amostras com presença de DNA de mais de um indivíduo
6. Referências bibliográficas

Capítulo 15 – Polimorfismos SNPs e INDELS

Caio Cesar Silva de Cerqueira – Pablo Abdon da Costa Francez

1. Introdução
2. SNPs
3. INDELS
4. Referências bibliográficas

Capítulo 16 – Polimorfismos Y DNA

Pablo Abdon da Costa Francez – Rafael Lima Resque

1. Introdução
2. Cromossomo Y e Dimorfismo Sexual
3. Polimorfismos no Cromossomo Y
4. Microssatélites ou STRs do Cromossomo Y
5. Aplicações dos Polimorfismos do Cromossomo Y na área forense
6. Haplótipos e Haplogrupos
7. Utilização de polimorfismos Y-STRs em Investigações Criminais
8. Estudos Populacionais empregando Polimorfismo Y-DNA
9. Relato de caso
10. Referências bibliográficas

Capítulo 17 – DNA Mitocondrial

Gilcelene do Socorro M. de Brito Costa – Gustavo Lucena Kortmann – Pablo A. da Costa Francez

1. Mitocôndria
2. DNA mitocondrial humano
3. Sequenciamento do genoma mitocondrial
 - 3.1. Padrão de herança e número de cópias do DNA mitocondrial
4. Taxa de mutação do DNA mitocondrial
5. Heteroplasmia do genoma mitocondrial
6. Filogenia do DNA mitocondrial
7. Estudos do DNA mitocondrial na evolução humana
8. DNA mitocondrial e as Ciências Forenses
 - 8.1. Estudo de caso
9. Nomenclatura dos polimorfismos de mtDNA
10. DNA mitocondrial para fins de identificação de espécies
 - 10.1. Identificação de espécies animais
 - 10.2. Estudo de caso
 - 10.3. Vegetais

10.4. Micro-organismos

11. Perspectivas de novas tecnologias aplicadas ao mtDNA no uso forense

11.1. Estudo de caso

12. Referências bibliográficas

Capítulo 18 – Polimorfismos do Cromossomo X

Filipe Brum Machado

1. Introdução

2. X-STRs

2.1. X-STRs na população brasileira

2.2. Aplicações de X-STRs

2.3. Mutação em X-STRs

3. Ligaç o e desequil brio de ligaç o

4. Aspectos  ticos

5. Diretrizes sobre o uso de X-STRs na an lise de parentesco

Ap ndice

6. Refer ncias bibliogr ficas

Capítulo 19 – Sistema de Gerenciamento de Informa es Laboratoriais e Automa o em Laborat rios de Gen tica Forense

Ana Claudia Pacheco – Christiane Pinto Cutrim – Geyson Souza Cunha

1. Automa o em gen tica forense

1.1. Ser  que meu laborat rio precisa de automa o?

1.2. Fases do processo anal tico de um laborat rio de gen tica forense a serem contempladas para a automa o

1.2.1. Automa o na Extra o de DNA

1.2.2. Automa o na Quantifica o de DNA

1.2.3. Automa o no preparo da amplifica o do DNA quantificado

1.2.4. Automa o no preparo da placa de eletroforese capilar

1.2.5. Automa o na an lise de resultados

1.3. Dificuldades na implementa o da automa o nos laborat rios de gen tica forense

1.4. A evolu o da automa o e sua miniaturiza o

2. Sistemas de Gest o de Informa o Laboratorial (LIMS)

2.1. Conceito de LIMS

2.2. Um breve hist rico da evolu o do LIMS

2.3. Cadeia de cust dia do Sistema de Gerenciamento de Informa es Laboratoriais

2.4. Impacto da implementa o do LIMS

2.5. Alvos de impacto

2.6. Determina o do fluxo de trabalho

- 2.7. Integração
- 2.8. Melhoria na qualidade de dados
- 3. Considerações finais
 - 3.1. Estudo de caso
- 4. Referências bibliográficas

Capítulo 20 – Sequenciamento Massivo Paralelo (Genômica Forense)
Carolina Bottino Gruszkowski Fratani – Thiago Yuiti Castilho Massuda

- 1. Histórico
- 2. Tecnologia de sequenciamento
 - 2.1. ILLUMINA®: MiSeq FGx e ForenSeq™ DNA Signature
 - 2.2. Ion Torrent PGM / S5 (Thermo Fisher Scientific)
 - 2.3. Soluções para aplicação Forense de Análises de Sequenciamento Massivo Paralelo.
- 3. Aplicações em Genética Forense
 - 3.1. Sequenciamento de DNA de amostras degradadas e antigas
 - 3.2. Análise de amostras de crimes sexuais contendo misturas
 - 3.3. Predição de fenótipo
 - 3.4. Genotipagem de STRs
 - 3.5. Análise de DNA mitocondrial (mtDNA)
 - 3.6. Genotipagem de SNPs
- 4. Perspectivas para o futuro
- 5. Adendo
- 6. Referências bibliografia

Capítulo 21 – DNA Não Humano

Eduardo Leal Rodrigues – Rodrigo Grazinoli Garrido – Claudemir R. Dias Filho

- 1. Introdução
- 2. Identificação Molecular de Cannabis sativa
 - 2.1. Polimorfismo de DNA Amplificado Randomicamente (RAPD)
 - 2.2. Polimorfismos de Tamanho do Fragmento de Restrição Amplificado (AFLP).
 - 2.3. Polimorfismo de Tamanho de Fragmento de Restrição (RFLP)
 - 2.4. Repetição curta consecutiva (STR)
 - 2.5. DNA Barcode
- 3. Identificação de Dípteros
 - 3.1. DNA Barcode
- 4. Aplicação de Ferramentas Moleculares na Proteção Animal e Caracterização dos Crimes contra a Fauna
 - 4.1. Biodiversidade Brasileira
 - 4.2. Combate à biopirataria

4.3. Uso de marcadores moleculares para identificação de espécies

5. Referências bibliográficas

Capítulo 22 – DNA, ancestralidade e características físicas

Caio Cesar Silva de Cerqueira – Pablo Abdon da Costa Francez

1. Introdução

2. Ancestralidade biogeográfica

3. Fenotipagem forense através do DNA

3.1. Estudo de caso

4. Questões para análise

5. Referências bibliográficas

Capítulo 23 – Considerações finais e as perspectivas da Genética Forense

Claudemir Rodrigues Dias Filho – Eduardo Leal Rodrigues – Marcelo Malaghini –

Pablo Abdon da Costa Francez – Rodrigo Grazinoli Garrido

1. Introdução

2. Maior poder de identificação e celeridade de resultados

3. Rapid DNA

4. Marcadores moleculares complementares

5. Maior capacidade de individualização das amostras

6. Genética do comportamento

7. Perspectivas

8. Referências bibliográficas

Anexo 1 – Questões de concursos

Anexo 2 – Gabarito

Apêndice – POPs

Coordenadores e Autores