

FUNDAÇÃO OSWALDO CRUZ  
ESCOLA POLITÉCNICA DE SAÚDE JOAQUIM VENÂNCIO  
LABORATÓRIO DE EDUCAÇÃO PROFISSIONAL EM TÉCNICAS LABORATORAIS  
EM SAÚDE

Amanda Soares Cardoso

O DNA MITOCONDRIAL NA CIÊNCIA FORENSE E NA GENEALOGIA

Rio de Janeiro

2015

Amanda Soares Cardoso

O DNA MITOCONDRIAL NA CIÊNCIA FORENSE E NA GENEALOGIA

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à  
Escola Politécnica de Saúde Joaquim  
Venâncio como requisito parcial para a  
conclusão do Curso Técnico de Análises  
Clínicas Integrado ao Ensino Médio

Orientadora: Flavia Coelho Ribeiro Mendonça  
Co-orientadora: Ray Luiza Müller

Rio de Janeiro

2015



Amanda Soares Cardoso

O DNA MITOCONDRIAL NA CIÊNCIA FORENSE E NA GENEALOGIA

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado à Escola Politécnica de Saúde Joaquim Venâncio como requisito parcial para a conclusão do Curso Técnico de Análises Clínicas Integrado ao Ensino Médio.

Aprovado em \_\_\_\_/\_\_\_\_/\_\_\_\_

BANCA EXAMINADORA

---

(Título Nome do Membro da Banca - Instituição)

---

(Título Nome do Membro da Banca - Instituição)

---

(Título Nome do Membro da Banca - Instituição)

*Em memória de minha bisavó, Hermínia Pinto  
Soares.*

## AGRADECIMENTOS

Agradeço:

À minha família, que sempre me ajudou em tudo o que precisei.

Às minhas orientadoras, por me guiarem durante todo o trabalho, clareando minha mente sempre quando eu me achava perdida.

A todos os meus colegas, os quais tiveram que passar pelos mesmos desafios e dificuldades que eu nesses anos de Politécnica.

Ao professor Rodrigo, por fazer parte da minha banca de qualificação, e também ao professor Flávio, que não só esteve nessa banca, como também participará da defesa. Obrigada a ambos por me ajudarem com tantas sugestões.

Ao professor Daniel, por aceitar compor também minha banca de defesa.

Ao professor Paulo Henrique, de geografia, por me ajudar (mesmo sem saber) a definir meu tema, quando me emprestou o livro *Homo brasilis*.

Aos demais professores da EPSJV, por serem excelentes profissionais.

À equipe da Biblioteca Emília Bustamante, pelas aulas de formatação de TCC.

À equipe do Laboratório de Virologia Comparada e Ambiental (LVCA), onde fiz estágio, por me proporcionarem um contato mais direto com as práticas de Biologia Molecular.

À EPSJV como um todo, por me possibilitar a realização de uma monografia ainda no Ensino Médio.

Ao CNPq, pelo financiamento do meu trabalho.

*“A dupla hélice é realmente uma molécula extraordinária. O homem moderno tem talvez 50 mil anos, a civilização existe há apenas 10 mil anos, e os Estados Unidos só por um pouco mais de duzentos anos. Mas o DNA e o RNA existem há pelo menos vários bilhões de anos. Durante todo esse tempo, a dupla hélice esteve por aí, ativa; no entanto, somos as primeiras criaturas sobre a Terra a nos tornarmos conscientes da sua existência.”*

Francis Crick

## **RESUMO**

O DNA mitocondrial (DNAMt) é uma molécula abundante nas células, de caráter uniparental (no caso, de herança materna) e mais resistente que o DNA nuclear, devido ao seu formato circular. Por essas características, ele é uma importante ferramenta de identificação humana, amplamente utilizado na área da genealogia, principalmente através das pesquisas sobre as origens das populações, e no campo da ciência forense, para identificação de suspeitos ou para o reconhecimento de corpos muito degradados. O objetivo deste trabalho é relacionar a utilização do DNAMt nestas duas áreas da ciência, destacando-se sua importância nestes campos de estudo. Além disso, pretende-se apontar vantagens e desvantagens de seu uso no Brasil atualmente. A metodologia realizada é o levantamento bibliográfico, a partir de dissertações, teses, livros e artigos científicos, do período de 2000 a 2015.

Palavras-chave: DNA mitocondrial; genética forense; genética populacional;

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

<b>Ilustração 1:</b> Pareamento das bases nitrogenadas .....	10
<b>Ilustração 2:</b> Quadro esquemático representando as diferenças entre o DNA e o RNA. 10	
<b>Ilustrações 3 e 4:</b> Eletromicrografias de moléculas de DNA mitocondrial, isoladas de fibroblastos de camundongo .....	11
<b>Ilustrações 5 e 6:</b> Eletromicrografia e esquema da mitocôndria.....	12
<b>Ilustração 7:</b> Localização das mitocôndrias na cauda de um espermatozoide .....	17
<b>Ilustração 8:</b> Estrutura da mitocôndria .....	18
<b>Ilustração 9:</b> Molécula de ATP.....	18
<b>Ilustração 10:</b> Molécula de NAD.....	19
<b>Ilustração 11:</b> Molécula de acetil-CoA .....	20
<b>Ilustração 12:</b> Molécula de FAD .....	20
<b>Ilustração 13:</b> Etapas da respiração celular que ocorrem na mitocôndria.....	21
<b>Ilustração 14:</b> Genes do DNA mitocondrial.....	22
<b>Ilustração 15:</b> Hipótese Endossimbiótica .....	24
<b>Ilustração 16:</b> Unidades federativas que participavam da RIBPG até maio de 2015 .....	27
<b>Ilustração 17:</b> Tabela disponível no Manual de Procedimentos da RIBPG, demonstrando como os dados são cruzados nas buscas.....	27
<b>Ilustração 18:</b> Árvore genealógica do DNA mitocondrial humano .....	30
<b>Ilustração 19:</b> Gráfico sobre a ancestralidade materna de brasileiros brancos, segundo os dados de Pena (2002).....	32

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO</b> .....	9
1.1 OBJETIVO GERAL .....	14
1.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS .....	14
1.3 METODOLOGIA .....	14
<b>2 HISTÓRICO</b> .....	15
<b>3 ASPECTOS GERAIS DA MITOCÔNDRIA</b> .....	17
3.1 FUNÇÕES .....	18
3.1.1 Glicólise.....	19
3.1.2 Ciclo do ácido cítrico .....	20
3.1.3 Cadeia respiratória.....	21
3.2 GENOMA MITOCONDRIAL .....	21
3.3 HERANÇA MITOCONDRIAL .....	23
3.4 HIPÓTESE ENDOSSIMBIÓTICA .....	23
<b>4 DNA MITOCONDRIAL NA CIÊNCIA FORENSE</b> .....	25
<b>5 DNA MITOCONDRIAL NA GENEALOGIA</b> .....	29
<b>6 CONSIDERAÇÕES FINAIS</b> .....	34
<b>APÊNDICE</b> .....	35
<b>REFERÊNCIAS</b> .....	39

## 1 INTRODUÇÃO

Sempre me interessei bastante pelos temas Genética e Evolução. Sendo assim, quando me deparei em minhas leituras com a figura da “Eva Mitocondrial”, percebi que poderia aprofundar meus conhecimentos sobre ela. A partir deste exercício, pude entrar em contato também com as possibilidades de análises de identificação genética com base no ácido desoxirribonucleico (DNA) das mitocôndrias. Desta forma, surgiu o tema para o presente trabalho.

O DNA, molécula formada por grupamentos fosfatos (ácido fosfórico), desoxirribose (um tipo de pentose) e por bases nitrogenadas púricas (guanina e adenina) e pirimídicas (timina e citosina), representa as características genéticas de um indivíduo e pode ser de dois tipos na célula eucarionte: nuclear e mitocondrial. A molécula possui o formato de hélice bifilamentar, onde o fosfato e a pentose seguem um caminho helicoidal nas laterais do DNA. As bases de um filamento se ligam por pontes de hidrogênio às do outro, na região interna da molécula. Este pareamento de bases ocorre sempre entre a timina e a adenina e entre a citosina e a guanina (ilustração 1). A estrutura em hélice gera dois tipos de sulcos helicoidais externos, um maior e outro menor. O DNA difere do ácido ribonucleico (RNA) possuindo a pentose desoxirribose em lugar da ribose e a base timina em vez da uracila (ilustração 2) (Junqueira e Carneiro, 2005; Malacinski, 2005; Figueiredo e Paradela, 2007).

Há regiões do DNA cujos grupos de nucleotídeos<sup>1</sup> guardam as informações genéticas. Essas regiões codificantes denominam-se genes. A partir deles são transcritos os três principais tipos de RNA: o RNA mensageiro (mRNA), que codifica proteínas, o principal componente das células; o RNA ribossômico (rRNA), presente na estrutura do ribossomo, a organela onde ocorre a síntese proteica; e o RNA transportador (tRNA), o qual faz o transporte dos aminoácidos, unidades básicas das proteínas, para os ribossomos (Alberts *et al.*, 2004; De Robertis e Hib, 2006).

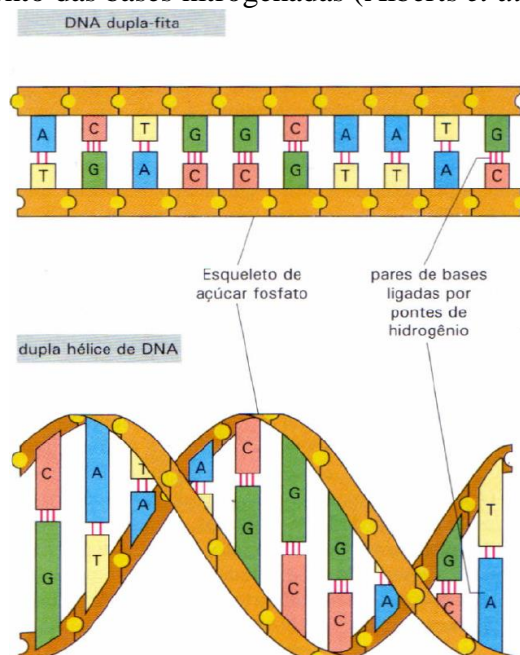
A molécula de DNA possui ainda algumas estruturas alternativas à forma mais conhecida. Dentre elas, está o DNA circular. Nessa, cada filamento une suas próprias extremidades, através de polaridades opostas. Desta forma, o DNA circular bifilamentar possui duas fitas de DNA unifilamentares torcidas uma ao redor da outra em forma de círculo (Malacinski, 2005).

---

<sup>1</sup> Subunidades de ácido nucleico (DNA ou RNA), compostas por uma base nitrogenada (adenina, timina, citosina ou guanina), uma pentose e um grupo fosfato (Costa e Costa, 2009).

As seqüências de bases formam perfis únicos para cada organismo. A importância da identificação desses perfis se deve ao fato de possibilitar a caracterização molecular de um indivíduo. Essas seqüências podem ser decifradas pelas técnicas moleculares, as quais são bastante precisas e sensíveis, pois possuem capacidade de detecção mesmo quando há poucas moléculas disponíveis. As informações sobre o perfil de DNA podem ser armazenadas em bancos de dados informatizados possibilitando o cruzamento de informações (Junqueira e Carneiro, 2005; Figueiredo e Paradela, 2007).

**Ilustração 1:** Pareamento das bases nitrogenadas (Alberts *et al*, 2004).

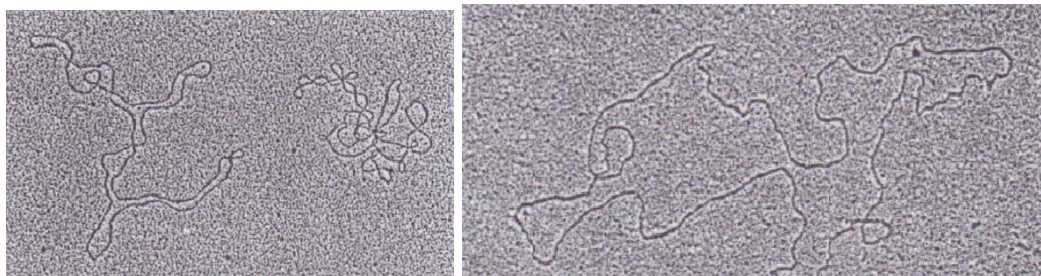


**Ilustração 2:** Quadro esquemático representando as diferenças entre o DNA e o RNA (Junqueira e Carneiro, 2005).

	DNA	DNA e RNA	RNA
Purinas		<chem>Nc1ncnc2[nH]cnc12</chem> Adénina	<chem>O=c1nc2[nH]cnc2c(=O)[nH]1</chem> Guanina
Pyrimidinas	<chem>Cc1c[nH]c(=O)[nH]c1=O</chem> Timina	<chem>Nc1cc[nH]c(=O)n1</chem> Citosina	<chem>O=c1cc[nH]c(=O)[nH]1</chem> Uracila
Pentoses	<chem>OCC1OC(O)CO1</chem> Desoxirribose		<chem>OCC1OC(O)CO1</chem> Ribose
		<chem>O=P(O)(O)O</chem> Ácido fosfórico	

O DNA mitocondrial (DNAm<sub>t</sub>), de formato circular (ilustrações 3 e 4), é o genoma presente nas organelas mitocôndrias (ilustrações 5 e 6), as quais são responsáveis pelo processo de respiração celular. Ele é formado por 16.569 pares de bases e mais de 90% do total da molécula compõe a região codificante de proteínas, essencial na produção e armazenamento de ATP (adenosina trifosfato - molécula energética). Sua taxa de mutação é cerca de cinco vezes maior que a do DNA nuclear. A região não codificadora, chamada de região controle, D-loop ou "alça D", é onde o DNA controla seus processos de replicação, transcrição e manutenção. Sua sequência nucleotídica é chamada de região hipervariável, porque lá ocorre de 5 a 10 vezes mais mutações do que na região codificante. Dependendo da célula, pode existir nela centenas ou milhares de mitocôndrias e, por conseguinte, igual quantidade de moléculas de DNA mitocondrial (Pena, 2002; Prado e Alves-Silva, 2002; Hofstatter, 2013). Sua herança é uniparental, ou seja, é transmitida de mãe para filhos e filhas, através do gameta feminino (Pena, 2002). Apesar de possuírem as mesmas bases, difere do nuclear não só em formato, mas também em tamanho e sequência. A presença desse DNA pode ser justificada, especialmente, pela hipótese endossimbiótica. Segundo essa, no passado evolutivo a mitocôndria foi um micro-organismo independente, que englobado pelas células eucarióticas ancestrais, estabeleceu uma relação de simbiose<sup>2</sup> (Pena, 2002). Nessa relação, segundo Odum (2004), populações de espécies diferentes se beneficiam mutuamente, tornando-se dependentes uma da outra para sobreviver.

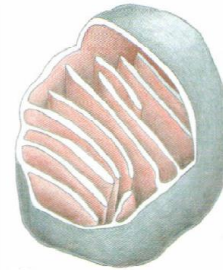
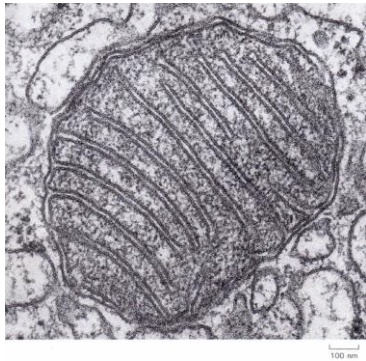
**Ilustrações 3 e 4:** Eletromicrografias de moléculas de DNA mitocondrial, isoladas de fibroblastos de camundongo. A primeira, com aumento de 50.000x, e, a segunda, 40.000x (Junqueira e Carneiro, 2005).



---

<sup>2</sup> A relação que Pena (2002) designa como simbiose é denominada mutualismo na obra de Odum (2004). O termo simbiose, hoje em dia, é utilizado para designar relações harmônicas interespecíficas de modo geral.

**Ilustrações 5 e 6:** Eletromicrografia e esquema da mitocôndria (Alberts *et al.*, 2004).



As possibilidades de avanço nas pesquisas científicas advindas do aprofundamento sobre esta molécula são inúmeras. Neste trabalho me concentrei em duas vertentes: a da ciência forense e a da genealogia genética. Na primeira, ela é utilizada identificando possíveis suspeitos de um crime ou cadáveres irreconhecíveis pelo DNA nuclear. Na segunda, usada, especialmente, para auxiliar na pesquisa da árvore filogenética de um grupo populacional.

A ciência forense é interdisciplinar, envolvendo a física, a biologia, a química, a matemática e outras ciências relacionadas a estas. Tais disciplinas interagem, em um processo de geração e transferência de conhecimento científico e tecnológico, para a aplicação na análise de evidências de um suposto crime. Desta forma, é possível, dentre tantas análises forenses, identificar se uma pessoa esteve ou não em um lugar, através de impressões digitais ou pequenas amostras biológicas (Fachone, 2008; Sebastiany *et al.*, 2013).

Esse campo emprega, preferencialmente, o DNA nuclear. Entretanto, o DNAm<sup>t</sup> é muito útil em diferentes situações: quando se tem uma amostra pequena de tecido biológico (fio de cabelo sem o bulbo, por exemplo), ou quando ocorrem grandes desastres (incêndios, queda de aviões) e os corpos estão muito degradados. Nesses casos, basta a comparação da amostra com parentes pela linhagem materna (Dolinsky e Pereira, 2007; Hofstatter, 2013).

Na genealogia genética, pode-se determinar com grande precisão as origens das populações, tornando-se referência para estudos históricos e demográficos. Para consulta e análise desses estudos, laboratórios e projetos de pesquisa mantêm bases de dados públicas (Oliveira, 2008).

A uniparentalidade caracteriza uma grande vantagem no estudo da genealogia humana, pois, a partir do DNAm<sup>t</sup>, podemos traçar a evolução genética de uma população a partir dos indivíduos atuais. Desta forma, foi criada, em 1987, a figura da "Eva Mitocondrial"<sup>3</sup>. Esta

---

<sup>3</sup> Ao contrário do que a referência bíblica neste nome possa sugerir, não se supõe que esta seria a única espécime de sua época. Porém, apenas sua linhagem sobreviveu até os dias atuais.

seria a ancestral de toda a humanidade. Ela foi encontrada após o mapeamento do DNAm de 147 pessoas de diversas origens étnicas e geográficas. As ramificações nesse mapeamento apontavam para uma ancestral comum que viveu há 200 mil anos atrás na África. Posteriormente, a estimativa foi abaixada para 100-150 mil anos, mas a conclusão de que o homem moderno surgiu neste continente foi reforçada por outros estudos (Pena, 2002; Hofstatter, 2013).

No Brasil, a utilização de identificação humana a partir de DNA, seja nuclear ou mitocondrial, tem sido cada vez mais empregada no âmbito criminal, economizando o tempo e o dinheiro da justiça (Figueiredo e Paradela, 2007).

Porém, algumas ressalvas devem ser feitas. Quando há a existência de heteroplasmia, condição na qual amostras do mesmo indivíduo possuem, devido a mutações, dois ou mais tipos de “DNAs” mitocondriais, o resultado da análise pode ser diferente ou ambíguo (Paneto, 2006; Dolinsky e Pereira, 2007; Hofstatter, 2013).

Além disso, devemos ressaltar que em nosso país a fiscalização dos laboratórios clínicos que fazem essas análises genéticas é precária e não há padronização dos exames. Isto pode acarretar em erros criminalísticos, principalmente levando-se em conta a grande aceitação dentro do sistema judicial deste tipo de técnica (Figueiredo e Paradela, 2007).

Apesar de todos esses desafios, suas vantagens são evidentes. Segundo Figueiredo e Paradela (2007), como as evidências biológicas são frequentemente encontradas em cenas de crime, é possível confirmar suspeitos ainda no início da investigação, através de sua identificação molecular.

Apresentamos toda esta variedade supracitada de análises baseadas no genoma mitocondrial, desde o seu papel na pesquisa da origem de populações, possibilitando outros trabalhos de caráter histórico ou demográfico, até sua utilização no âmbito criminal.

Logo, consideramos importante a divulgação das possibilidades deste tipo de técnica no meio científico, a fim de explicitar seu emprego.

### 1.1 OBJETIVO GERAL

O objetivo geral deste trabalho é apontar a utilização do DNA mitocondrial para identificação humana tanto na área da genealogia quanto na da ciência forense, destacando-se sua importância nestes campos de estudo.

### 1.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Descrever em termos gerais os campos de estudo da ciência forense e da genealogia.
- Identificar as possibilidades de utilização da análise do DNA mitocondrial nas áreas supracitadas.
- Apontar vantagens e desvantagens da utilização desta técnica no Brasil atualmente.

### 1.3 METODOLOGIA

O campo de estudo proposto neste trabalho é relativamente novo, assim sendo, o fundamentei em um levantamento bibliográfico, a partir de dissertações, teses, livros e artigos científicos.

## 2 HISTÓRICO

Em 1869, Johann Friedrich Miescher (APÊNDICE A) isolara uma substância a qual denominou “nucleína”, a partir de bandagens cirúrgicas impregnadas de pus fornecidas por um hospital. Mais tarde, chegou a descobrir que tal substância era encontrada apenas nos cromossomos e relacionou-a à hereditariedade. (Davies, 2001; Watson e Berry, 2005).

Já na década de 1930, mostrou-se que o DNA era uma molécula comprida contendo quatro bases químicas distintas: adenina, guanina, timina e citosina. Porém, ainda não se sabia ao certo como as subunidades ligavam-se quimicamente nem se as sequências de quatro bases poderiam variar (Watson e Berry, 2005).

Em 1944, o laboratório de Oswald Avery (APÊNDICE A), ao anunciar que era possível modificar o envoltório de bactérias causadoras de pneumonia, trouxe notoriedade ao DNA. Há tempos sua equipe estudava uma observação feita por Fred Griffith (APÊNDICE A) em 1928. Ao analisar cepas “s” (do inglês *smooth*, lisa) e “r” (do inglês *rough*, rugosa) do *Streptococcus pneumoniae*, sabendo que a virulência da bactéria “s” era muito maior que a da outra<sup>4</sup>, Griffith fez um experimento: inoculou células “s” mortas pelo calor junto com células “r” em um rato, levando à morte do animal. Ao isolar os estreptococos dos ratos mortos, encontrou bactérias “s” vivas. Cultivando-as por sucessivas gerações, apenas conseguia fenótipos “s”, confirmando que a mudança era real. Sendo assim, concluiu que a cepa “r” adquiriu algo da “s”, decorrendo em uma mudança gênica. Avery, então, buscou descobrir qual foi o princípio transformador. Através de sucessivas tentativas, destruindo diferentes componentes das células “s” tratadas com calor para tentar impedir a transformação, sua equipe chegou a um resultado: quando expôs a cepa à enzima destruidora de DNA (DNase), a atividade indutora de “s” foi totalmente prejudicada (Davies, 2001; Watson e Berry, 2005).

Em 1951, Alexander Todd (APÊNDICE A) provou que as ligações químicas que unem os nucleotídeos são sempre as mesmas, decorrendo em uma suposta regularidade no esqueleto da molécula de DNA. Por volta da mesma época, Erwin Chargaff (APÊNDICE A), empregando a técnica de cromatografia em papel, quantificou as bases nitrogenadas em amostras de ácidos nucleicos de diferentes espécies, dentre vertebrados e bactérias. Observou, então, a existência de uma proporção de 1:1 entre as bases adenina e timina e o mesmo entre

---

<sup>4</sup> Ao injetar-se a bactéria “s” em um rato, este morria em alguns dias; injetando-se a cepa “r”, o animal continuava saudável. Isto deve-se ao fato das células “s” possuírem um envoltório, o qual não está presente nas “r”, que impede o sistema imunológico de reconhecer o antígeno.

guanina e citosina. Percebeu, também, a variação da quantidade relativa dessas duplas entre suas amostras (Davies, 2001; Watson e Berry, 2005).

Por volta da mesma época, tanto Maurice Wilkins (APÊNDICE A) quanto Rosalind Franklin (APÊNDICE A) estudavam o DNA utilizando a técnica de refração de raios-x<sup>5</sup>. Seus estudos deram o respaldo empírico para a proposição de que essa molécula teria uma estrutura regular. Posteriormente, Wilkins afirmou acreditar que tal estrutura seria uma hélice, “formada por várias cadeias de nucleotídeos ligados e enroscados entre si” (Watson e Berry, 2005; Silva, 2007).

Apoiados nos estudos de Wilkins e de Franklin e na descoberta da Universidade de Nottingham, de que as bases nitrogenadas eram unidas entre si por pontes de hidrogênio, James Watson e Francis Crick (APÊNDICE A) chegaram ao modelo estrutural do DNA nuclear, em 1953. No mesmo ano, o artigo descrevendo esta descoberta foi publicado na revista *Nature* (Watson e Berry, 2005).

Em 1963, foi descoberta a presença de DNA também na mitocôndria. Onze anos depois, foi revelado que os genes deste ácido nucleico codificavam proteínas pertencentes à cadeia respiratória mitocondrial (CRM). Em 1980, estudos demonstraram o caráter materno da transferência deste genoma de geração a geração (Souza, 2005; Duarte, Lima e Sá, 2010).

O sequenciamento do DNAm<sup>t</sup> foi publicado em 1981 por Anderson *et al.*. Os treze produtos gênicos da CRM codificados pelo genoma mitocondrial foram completamente estudados em 1986. Em 1988, foi relatada a primeira mutação encontrada neste genoma e, até hoje, já foram descritas mais de uma centena de outras, algumas causadoras de doenças, como certas miopatias (Souza, 2005; Duarte, Lima e Sá, 2010).

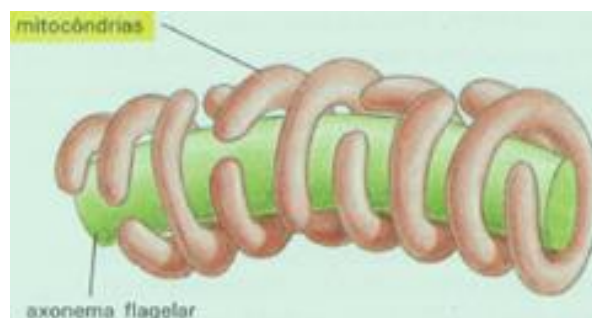
---

<sup>5</sup> Segundo Watson e Berry (2005, p. 55), “A difração de raios x é uma maneira de estudar a estrutura atômica de qualquer molécula que possa ser cristalizada. O cristal é bombardeado com raios x, que expelem seus átomos e os dispersam. O padrão de dispersão nos fornece informações sobre a estrutura da molécula, embora, por si só, não é o bastante para elucidá-la.”

### 3 ASPECTOS GERAIS DA MITOCÔNDRIA

A mitocôndria (nome de origem grega, onde *mitos* significa filamento, e *condria*, partícula) é uma organela geralmente filamentosa, cilíndrica ou, menos comumente, esférica. Devido à sua movimentação e plasticidade, pode modificar sua forma. Possui um diâmetro entre, aproximadamente, 0,5 e 1  $\mu\text{m}$ , com tamanho suficiente para a visualização em microscópico de campo claro. Presente em quase todos os tipos celulares, sua quantidade varia de um para outro, sendo mais numerosa nos quais há um alto gasto de energia. Inclusive, dentro das células, costuma agrupar-se nas regiões de maior demanda energética, como o flagelo de um espermatozoide (Ilustração 7) (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

**Ilustração 7:** Localização das mitocôndrias na cauda de um espermatozoide (Alberts *et al.*, 2004).



Essa organela possui duas membranas, uma externa e uma interna (a qual forma estrutura de cristas ou prateleiras), que delimitam dois compartimentos: a matriz mitocondrial e o espaço intermembranoso (ilustração 8). Ambas as membranas são formadas por uma bicamada de fosfolípido, mas há diferenças entre elas. A externa possui proteínas transportadoras denominadas porinas, não presentes na interna, pelas quais moléculas com massa de menos de 5 kDa podem passar. Além disso, a interna possui o lipídio cardiolipina, o qual a mantém impermeável à partículas com carga elétrica (íons), e algumas proteínas transportadoras específicas para a entrada de moléculas requeridas para a respiração celular. Desta maneira, devido à baixa seletividade da membrana externa, o espaço intermembranoso possui uma composição química semelhante ao citoplasma, enquanto a matriz possui um conjunto de substâncias mais selecionado (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

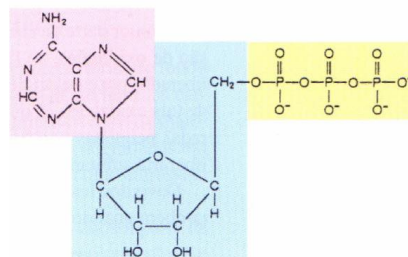
**Ilustração 8:** Estrutura da mitocôndria. Aumento de 84.000 x (Junqueira e Carneiro, 2005).



### 3.1 FUNÇÕES

A mitocôndria pode estar relacionada a diversos processos dentro da célula, como a remoção de  $\text{Ca}^{2+}$  do citoplasma, a síntese de aminoácidos e de esteroides e a apoptose (Robertis e Hib, 2006). Todavia, a sua principal função é a formação de trifosfato de adenosina (ATP) (ilustração 9). Molécula composta por adenina, ribose e três grupamentos fosfato, o ATP é a principal forma de transporte de energia química no organismo, sendo, portanto, essencial a todo o funcionamento celular. Sua síntese, segundo o processo da respiração aeróbia, acontece em três etapas: a glicólise, o ciclo do ácido cítrico e a cadeia transportadora de elétrons, essas duas últimas ocorrendo na mitocôndria (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

**Ilustração 9:** Molécula de ATP (De Roberts e Hib, 2006).

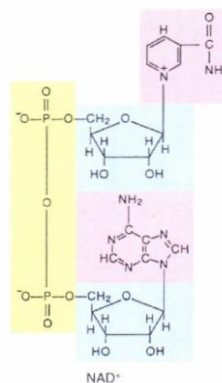


### 3.1.1 Glicólise

Todo o nosso metabolismo é dependente dos nutrientes provenientes da alimentação, como as proteínas, os polissacarídeos e os lipídios. Contudo, para que possamos aproveitar a energia contida nessas fontes, vários processos se fazem necessários. O primeiro denomina-se digestão, o qual tem lugar tanto no interior das células, através da organela lisossomo, quanto no trato digestivo (logo, no exterior). É desta forma que há a degradação de proteínas em aminoácidos, de lipídios em ácido graxo e glicerol e de polissacarídeos em açúcares mais simples, como a glicose. Esses produtos finais, no citoplasma e nas mitocôndrias das células, sofrerão sucessivas etapas de degradação, começando geralmente pela glicólise (Alberts *et al.*, 2004).

Essa é a etapa anaeróbia (sem consumo de oxigênio) da respiração celular, e que ocorre no citoplasma, e possui um saldo de 2 ATPs. Nela, cerca de 10 enzimas participam de reações que gerarão piruvato a partir da molécula de glicose ou de outros açúcares. Este piruvato irá entrar na mitocôndria. Somado a isso há a redução do nicotinamida-adenina-dinucleotídeo ( $\text{NAD}^+$ ), uma molécula carreadora presente no citoplasma (ilustração 10), em NADH. Ainda, ocorre também a produção de ATP, a partir de difosfato de adenosina (ADP) e de fosfato inorgânico (Pi), segundo a equação:  $2\text{ADP} + 2\text{Pi} + \text{energia da glicose} \rightarrow 2\text{ATP}$  (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

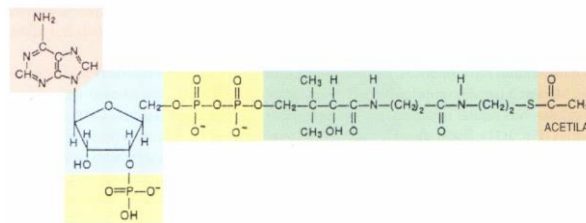
**Ilustração 10:** Molécula de NAD (De Roberts e Hib, 2006).



### 3.1.2 Ciclo do ácido cítrico

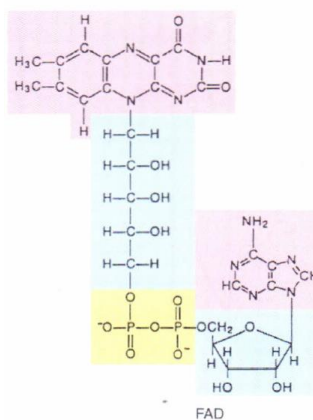
Através de um sistema multienzimático denominado piruvato desidrogenase, o piruvato que entrou na mitocôndria é transformado em acetila, a qual se liga à uma coenzima, a coenzima A (CoA), formando a acetil-CoA (ilustração 11), outra molécula carreadora. Esta também pode ser produzida por um processo diferente, através de ácidos graxos. A partir do piruvato, também são sintetizados  $\text{CO}_2$  (que será eliminado) e íon hidreto ( $\text{H}^-$ ). Este último se juntará a mais moléculas de  $\text{NAD}^+$ , resultando em NADH (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

**Ilustração 11:** Molécula de acetil-CoA (De Robertis e Hib, 2006).



A acetil-CoA segue então para o ciclo do ácido cítrico, também denominado ciclo de Krebs ou ciclo dos ácidos tricarboxílicos. Tal ciclo ocorre na matriz mitocondrial e consiste em uma série de reações químicas cujo saldo final será  $\text{CO}_2$ , um saldo de 2 ATPs, prótons ( $\text{H}^+$ ) e elétrons, os quais serão transportados por moléculas de flavina-adenina-dinucleotídeo (FAD) (ilustração 12) e NAD (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

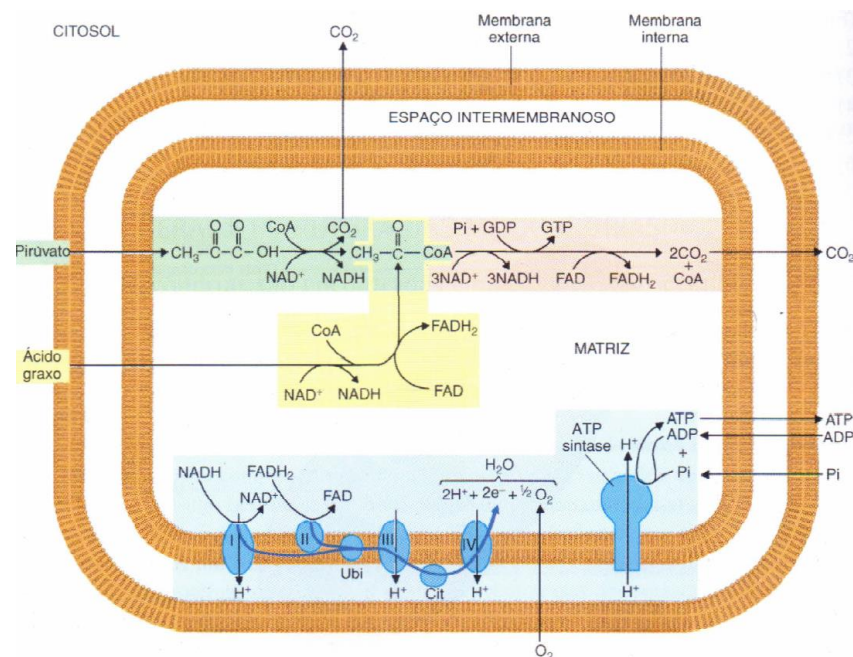
**Ilustração 12:** Molécula de FAD (De Robertis e Hib, 2006).



### 3.1.3 Cadeia respiratória

Na membrana interna da mitocôndria ocorre a cadeia respiratória, também chamada de fosforilação oxidativa. Nela, as moléculas carreadoras de elétrons resultantes do ciclo do ácido cítrico, o FAD (em forma de  $\text{FADH}_2$ ), o NAD (em forma de  $\text{NADH}$ ) e os citocromos, serão oxidados. Nesse processo, os elétrons de alta energia são utilizados para sintetizar ATP a partir do ADP. O rendimento de tal síntese é de 34 ATPs, sendo bem maior na fosforilação oxidativa do que na glicólise ou no ciclo de Krebs. No fim da cadeia, há também a produção de  $\text{O}^-$ , o qual se ligará aos hidrogênios da etapa anterior, formando  $\text{H}_2\text{O}$  (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

**Ilustração 13:** Etapas da respiração celular que ocorrem na mitocôndria (De Robertis e Hib, 2006). Na matriz mitocondrial: em verde, a síntese de acetil-coA a partir de piruvato, em amarelo, síntese da mesma substância a partir de ácido graxo, e, em vermelho, o ciclo do ácido cítrico. Na membrana interna, em azul, a cadeia respiratória.

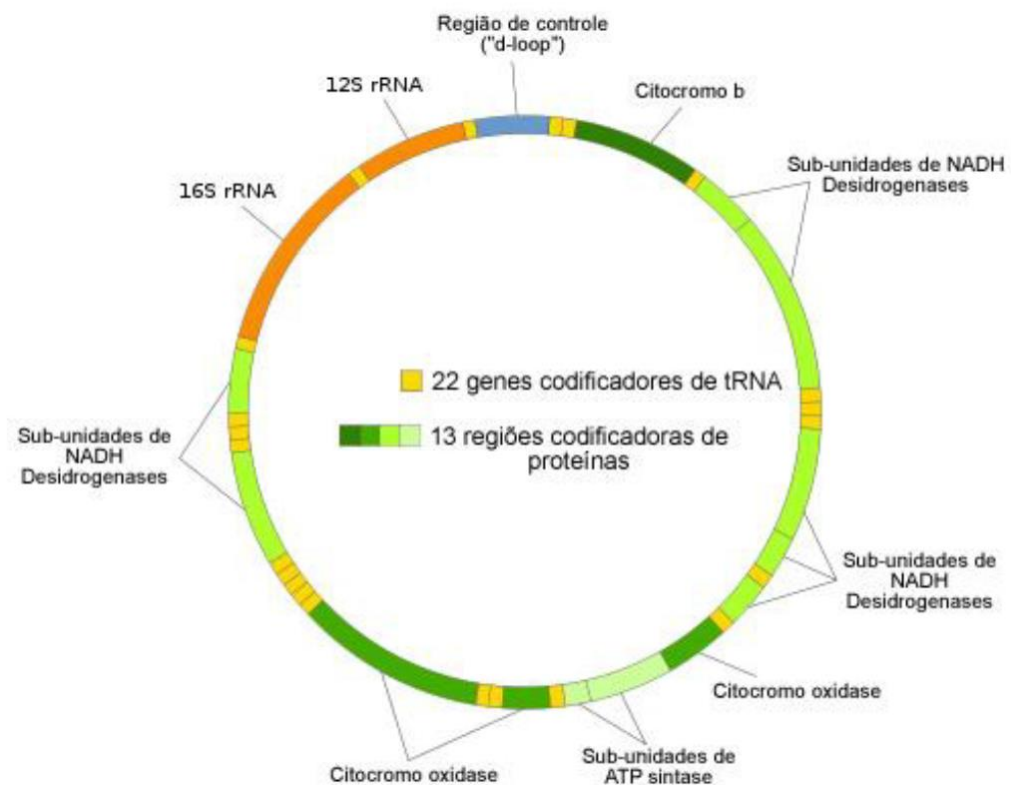


### 3.2 GENOMA MITOCONDRIAL

A mitocôndria contém múltiplas cópias de DNA circular em sua matriz, com 16.569 pares de bases, os quais compõem dois genes codificadores para rRNA, 22 para tRNA e 13 que codificam mRNA, somando 37 genes e representando cerca de 1% do genoma total da

célula. São formadas por uma fita rica em purinas e outra em pirimidinas. Possuem poucas sequências não codificantes, uma circunferência de 5 a 6  $\mu\text{m}$  e alta taxa de mutação, quando comparado ao nuclear. Isso se dá provavelmente devido à baixa fidelidade dos processos de reparo e replicação, porém é uma característica muito interessante para os estudos evolutivos e demográficos, pois fornece marcadores recentes para a história natural das populações (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006; Paneto, 2006).

**Ilustração 14:** Genes do DNA mitocondrial (Butler, 2005 apud. Hofstatter, 2013).



Os processos de transcrição e síntese de proteínas ocorrem ambos na matriz mitocondrial, onde há também pequenos ribossomos. Apenas 13 proteínas mitocondriais são sintetizadas pelo genoma da organela, enquanto as outras são formadas no citoplasma, através de informações no núcleo celular. Porém, quatro códons do genoma mitocondrial possuem uma tradução divergente da presente no genoma nuclear (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

A hipótese para a síntese de certas proteínas mitocondriais pelo DNA nuclear é a seguinte: em algum momento do passado evolutivo, os genes que codificam essas proteínas, os quais estavam na mitocôndria, foram movidos e assimilados pelo DNA do núcleo (Alberts *et al.*, 2004)

### 3.3 HERANÇA MITOCONDRIAL

É um consenso na literatura científica que a herança mitocondrial é matrilinear (Pena, 2002; Prado e Alves-Silva, 2002; Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006; Paneto, 2006; Dolinsky e Pereira, 2007; Figueiredo e Paradela, 2007; Hofstatter, 2013). Ao contrário de algumas outras organelas, a mitocôndria não é produzida pelo maquinário celular. Ela, assim como as bactérias, se reproduz por fissão binária, de forma independente. Sendo assim, as mitocôndrias do zigoto se originariam das presentes no gameta feminino, uma vez que, no processo de fecundação, a contribuição de citoplasma do espermatozoide é ínfima<sup>6</sup> (Pena, 2002; Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

Ainda assim, Schwartz e Vissing (2002) relatam um caso onde foram observados traços de genes mitocondriais paternos em um paciente com miopatia relacionada a uma mutação no DNAm. A sequência do genoma mitocondrial de suas células sanguíneas era idêntica a de sua mãe, enquanto que a das células musculares, as quais possuíam mutação, era semelhante a de seu pai.

### 3.4 HIPÓTESE ENDOSSIMBIÓTICA

O tamanho, o genoma, os ribossomos e a forma de reprodução das mitocôndrias são semelhantes às bactérias (seres procariontes). Até mesmo os genes nucleares que supostamente costumavam pertencer a essa organela se assemelham a genes bacterianos. Acrescenta-se também o fato de que a membrana externa mitocondrial é parecida com a membrana plasmática de células eucariontes, enquanto que a interna possui composição próxima a dos procariontes (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

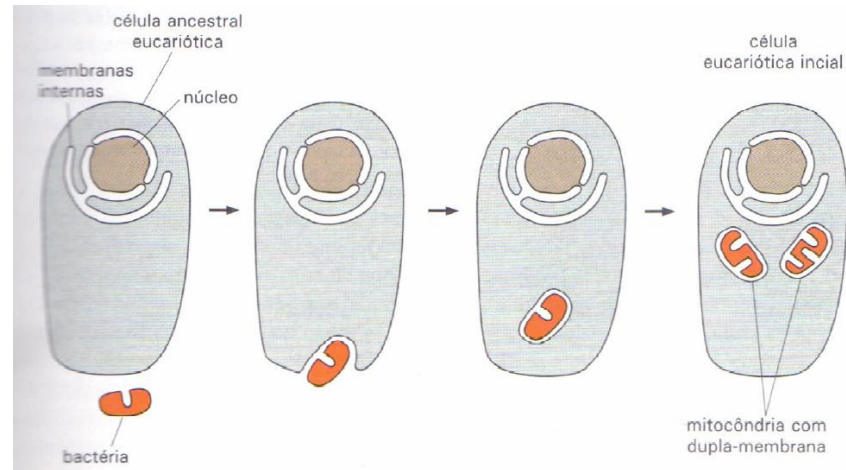
Esses indícios apontam para a hipótese endossimbiótica, popularizada pela bióloga Lynn Margulis, em 1981 (Rutz e Hirakawa, 2008). Segundo essa, a mitocôndria era um ser procarionte independente que foi fagocitado (englobado) por uma célula eucarionte ancestral, porém não foi digerida por ela. Em vez disso, estabeleceu-se entre elas uma relação benéfica às duas: a ancestral da mitocôndria recebeu alimento e proteção, enquanto a eucarionte

---

<sup>6</sup> Alberts *et al.* (2004), afirmam: “Um ovo humano fertilizado carrega, talvez, 2 mil cópias do genoma mitocondrial humano, todos, com exceção de um ou dois, herdados da mãe.” É a única publicação que se refere à possibilidade de uma pequena herança mitocondrial paterna.

ganhou a capacidade de utilizar o oxigênio para produzir maior quantidade de ATP. Isso teria ocorrido há cerca de  $1,5 \times 10^9$  anos, quando o oxigênio se tornou mais presente na atmosfera da Terra (Alberts *et al.*, 2004; Junqueira e Carneiro, 2005; De Robertis e Hib, 2006).

**Ilustração 15:** Hipótese Endossimbiótica (Alberts *et al.*, 2004)



#### 4 DNA MITOCONDRIAL NA CIÊNCIA FORENSE

A pesquisa do DNAm<sub>t</sub> é importante na ciência forense devido à sua grande frequência nas células, ao seu caráter matrilinear e ao seu formato mais resistente frente ao DNA nuclear, ainda que, em geral, este último seja a amostra preferencial. Para a identificação, basta comparar a amostra com parentes da linhagem materna, usualmente mãe ou irmãos. A região do DNAm<sub>t</sub> analisada é a região não-codificante (hipervariável) onde ocorre de 5 a 10 vezes mais mutações (polimorfismos) que na codificante, sendo útil, desta forma, para a distinção entre indivíduos. Essa região é ainda dividida em região hipervariável I (HVI), a qual ocupa a posição entre os pares de base 16024 e 16383, região hipervariável II (HVII), entre 73 e 340 pb, e região hipervariável III (HVIII), entre 438 e 576 pb. O método de análise utilizado é a amplificação pela Reação em Cadeia da Polimerase (PCR, do inglês *Polymorphism Chain Reaction*), precedido pela extração da amostra e sucedido pelo sequenciamento. O PCR consiste na replicação *in vitro* do DNA, começando com a desnaturação deste. Tal desnaturação é seguida pelo anelamento de oligonucleotídeos iniciadores (*primers*), os quais irão delimitar a sequência-alvo que se quer amplificar, e pela posterior formação de novas fitas complementares. Este processo se repete diversas vezes (Paneto, 2006; Koch e Andrade, 2007; Hofstatter, 2013).

A identificação dos restos mortais de soldados da Guerra do Vietnã e das vítimas do atentado ao *World Trade Center* foi feita a partir da análise do DNAm<sub>t</sub>, visto a degradação das amostras (Paneto, 2006). Também é interessante citar a identificação de ossadas perdidas de personagens históricos através deste método. Dois exemplos são o caso da família Romanov, os últimos representantes da monarquia russa, assassinados em 1918 (Gil *et al.*, 1994), e o do rei inglês Ricardo III (Richard III), morto em batalha em 1485, durante a Guerra das Rosas (King *et al.*, 2014). Nestes contextos, a principal vantagem deste tipo de genoma é a sua herança linear, sem sofrer recombinações durante a fecundação. Isto facilita a comparação entre pessoas que morreram há tanto tempo com seus descendentes atuais.

Devido à alta taxa de mutação neste tipo de DNA, pode ocorrer a condição de heteroplasmia. Tal condição possui uma frequência de 2 a 8% na população, podendo aumentar para 11,4% em fragmentos de cabelo. Consiste na presença de mais de uma sequência de genoma no mesmo indivíduo. Ela pode acontecer dentro de um tecido ou entre tecidos. Ainda há casos em que uma amostra de determinado tecido é heteroplasmática e outra amostra, de mesma origem, não é. O analista deve estar sempre atento a esse possível cenário. Além disso, deve também considerar a possibilidade de contaminação da amostra ou até

mesmo algumas mudanças químicas por parte da degradação, e tais considerações devem influenciar sua interpretação (Paneto, 2006; Figueiredo e Paradela, 2007).

Desde que a primeira base de dados genética para fins forenses surgiu no Reino Unido, na década de 90, a biologia molecular e a informática vêm trabalhando juntas no aperfeiçoamento da análise de vestígios biológicos em um crime (Koch e Andrade, 2007; Godinho, 2014). Sendo assim, recentemente o Brasil formalizou por meio do Decreto nº 7.950, de 12 de março de 2013, a Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos (RIBPG). Segundo o seu relatório de maio de 2015, ela “destina-se a subsidiar a apuração criminal e a identificação de pessoas desaparecidas” (Brasil, 2015). Utiliza o *software* americano CODIS (do inglês *Combined DNA Index System*, Sistema Combinado de Índice de DNA) e é alimentada pelos dados de laboratórios de diversas unidades federativas do país, além do pertencente à Polícia Federal. Até o período da emissão do relatório, essas unidades eram: Amazonas, Amapá, Bahia, Ceará, Distrito Federal, Espírito Santo, Goiás, Minas Gerais, Mato Grosso do Sul, Mato Grosso, Pará, Paraíba, Pernambuco, Paraná, Rio de Janeiro, Rio Grande do Sul, Santa Catarina e São Paulo (ilustração 16). As demais só estão excluídas até agora por não cumprirem todos os requisitos necessários à implantação da Rede. Os perfis genéticos podem ser classificados em 3 categorias: vestígios (amostras encontradas no local do crime ou no corpo da vítima), condenados e identificados criminalmente e dados referentes à pessoas desaparecidas (seja amostras da própria pessoa ou de seus familiares). Sempre que possível, são analisados perfis genéticos completos. Quanto ao DNAm, as regiões HVI e HVII são os marcadores utilizados (Brasil, 2014; Godinho, 2014; Brasil, 2015).

O Brasil ainda está muito aquém nesta área quando comparado a outros países, vide a tão recente data de formalização da RIBPG. É necessário o investimento por parte do governo nos laboratórios forenses dos estados que estão fora da rede, para que assim ela possa contemplar o país como um todo. Além disso, dentro dela também deve haver um maior desenvolvimento em tecnologia, nos métodos laboratoriais e no treinamento de pessoal, para que a RIBPG possa continuar avançando tanto quanto a complexidade das questões criminais. Afinal de contas, por mais que não tenha em si o poder de acusar ou inocentar um suspeito, as análises de amostras biológicas têm um grande peso nas decisões dos tribunais (Figueiredo e Paradela, 2007; Godinho, 2014).

**Ilustração 16:** Unidades federativas que participavam da RIBPG até maio de 2015 (Brasil, 2015).



No próprio relatório da RIBPG consta uma notícia sobre uma condenação que será revista com base na busca pela rede. Israel de Oliveira Pacheco, preso há quase cinco anos por estupro, alega inocência. O perfil genético de uma mancha de sangue no local do crime coincidiu com o de outros dois crimes, mas não com o de Israel (que foi acusado pelo reconhecimento visual da vítima). Além do mais, o DNA pertence a uma segunda pessoa que já havia aparecido nas investigações. Como nunca foi apontada a presença de mais de um homem no local, o Superior Tribunal Federal determinou que o Tribunal de Justiça do Rio Grande do Sul deve fazer um novo julgamento (Brasil, 2015).

A utilização desta rede na investigação de crimes, juntamente com as possibilidades de identificação humana por DNAm, poderia fornecer importantes dados para serem empregados em um julgamento.

**Ilustração 17:** Tabela disponível no Manual de Procedimentos da RIBPG (Brasil, 2014), demonstrando como os dados são cruzados nas buscas. A correlação entre vestígios de diferentes crimes é eficaz para a descoberta de crimes seriais. A categoria “Equipe” designa os perfis genéticos recolhidos de funcionários dos laboratórios, utilizados para o controle de qualidade.

	Vestígio e Vestígio com Mistura	Condenado, Identificado Criminalmente e Decisão Judicial	Restos Mortais Não Identificados	Pessoa de Identidade Desconhecida	Referência Direta de Pessoa Desaparecida	Famíliares de Pessoas Desaparecidas e Árvore Genealógica	Equipe
Vestígio e Vestígio com Mistura	X	X	X				X
Condenado, Identificado Criminalmente e Decisão Judicial	X	X	X				X
Restos Mortais Não Identificados	X	X	X	X	X	X	X
Pessoa de Identidade Desconhecida			X	X	X	X	X
Referência Direta de Pessoa Desaparecida			X	X			X
Famíliares de Pessoas Desaparecidas e Árvore Genealógica			X	X			X
Equipe	X	X	X	X	X	X	X

## 5 DNA MITOCONDRIAL NA GENEALOGIA

A principal vantagem da análise do DNAm no âmbito da genealogia das populações é seu caráter matrilinear. A não existência de recombinação entre genomas mitocondriais permite a construção linear de uma história evolutiva (Hofstatter, 2013). Entretanto, apenas uma pequena parte da vasta contribuição genética de nossos antepassados pode ser elucidada. Como bem exemplifica Pena (2002, p.14): “temos quatro avós (dois avôs e duas avós), oito bisavós, 16 trisavós, 32 tetravós, etc., e [...] o DNA mitocondrial [...] vem de apenas uma pessoa de cada geração.”. O DNAm é um recorte muito pequeno de nossa árvore genealógica.

Para entendermos a utilização do DNAm nesta área de estudo, precisamos antes compreender alguns termos essenciais, sendo estes: haplótipo e haplogrupo.

Haplótipos são grupos de pares de bases adjacentes que são transmitidos juntos, identificados baseados em um gene já sequenciado. Possuem tamanhos variados, podendo ser formados desde um alelo até um cromossomo inteiro. Além disso, apenas as mutações os alteram. Por sua vez, haplogrupos são os conjuntos de haplótipos que caracterizam uma população ou grupos de pessoas (Pena, 2002; Freitas *et al.*, 2009; Hofstatter, 2013).

Quanto maior a quantidade de polimorfismos, ou alterações, maior será a variabilidade genética. É tal variabilidade, definidora dos diferentes haplogrupos, que demonstra o nível de proximidade genética entre populações. Ao fazer-se um estudo populacional, as sequências de polimorfismos encontradas devem ser comparadas com o bancos de dados de DNAm chamado *Cambridge Reference Sequence* (CRS), para confrontar os resultados com os haplótipos dos diferentes haplogrupos conhecidos (Hofstatter, 2013).

Talvez o mais importante estudo envolvendo o DNAm foi o que, em 1987, decodificou a árvore genealógica dos grupos humanos. Nesta época, a amplificação de DNA pelo método do PCR ainda não era muito utilizada. Esse fato impossibilitava a realização da pesquisa através do DNA nuclear, dada a dificuldade de se encontrar amostra suficiente. Até mesmo tratando-se do DNAm, seria necessário uma abundante quantidade de tecido, principalmente tendo-se em vista 147 amostras de origens distintas. Consequentemente, Allan Wilson e Rebecca Cann, os pesquisadores à frente dos experimentos, resolveram utilizar placentas como material de origem. A placenta é rica em DNAm e geralmente é descartada pelos hospitais, características que a transformaram na escolha mais prática. O grande pool gênico estadunidense favoreceu a amostragem de diferentes origens étnicas, ainda que

algumas de origem aborígine<sup>7</sup> tenham sido enviadas da Nova Guiné e da Austrália (Watson e Berry, 2005).

Quanto menos diferenças há entre amostras, mais próxima à origem genética de ambas. Sendo assim, foi possível inferir o quão recentemente cada grupo étnico humano se separou de outro qualquer, o que resultou no que é demonstrado na ilustração a seguir (ilustração 18). Ainda mais interessante, foi a conclusão feita a partir do cálculo da taxa de mutação no decorrer do tempo evolutivo. Segundo esse, todos os seres humanos modernos descendem de uma ancestral comum africana que viveu há cerca de 150 mil anos, apelidada de “Eva Mitocondrial” (Pena, 2002; Watson e Berry, 2005; Hofstatter, 2013).

Tais dados iam de encontro às estimativas existentes então, as quais supunham uma árvore genealógica para a humanidade com cerca de dois milhões de anos. Entretanto, as descobertas de Wilson e Cann foram corroboradas em estudos posteriores. De fato, nosso tão recente ancestral comum se reflete na pouca variação genética entre os humanos, como apontam Watson e Berry (2005, p. 274-275):

“[...] o genoma humano é bem menos variado que o da maioria das outras espécies das quais dispomos de informações genéticas. Somente cerca de um em cada mil pares de bases humanos varia de indivíduo para indivíduo. Geneticamente, pois, somos todos 99,9% idênticos - uma variação mínima pelo padrão de outras espécies. Nas moscas-das-frutas, embora todas pareçam iguais para nós, o grau de variação é dez vezes maior. Até os pinguins-adélia [...] são duas vezes mais variáveis que nós. Tampouco essa escassa variabilidade é encontrada em nossos parentes mais próximos: os chimpanzés são cerca de três vezes mais variados que nós, os gorilas, duas vezes, os orangotangos, 3,5 vezes.”

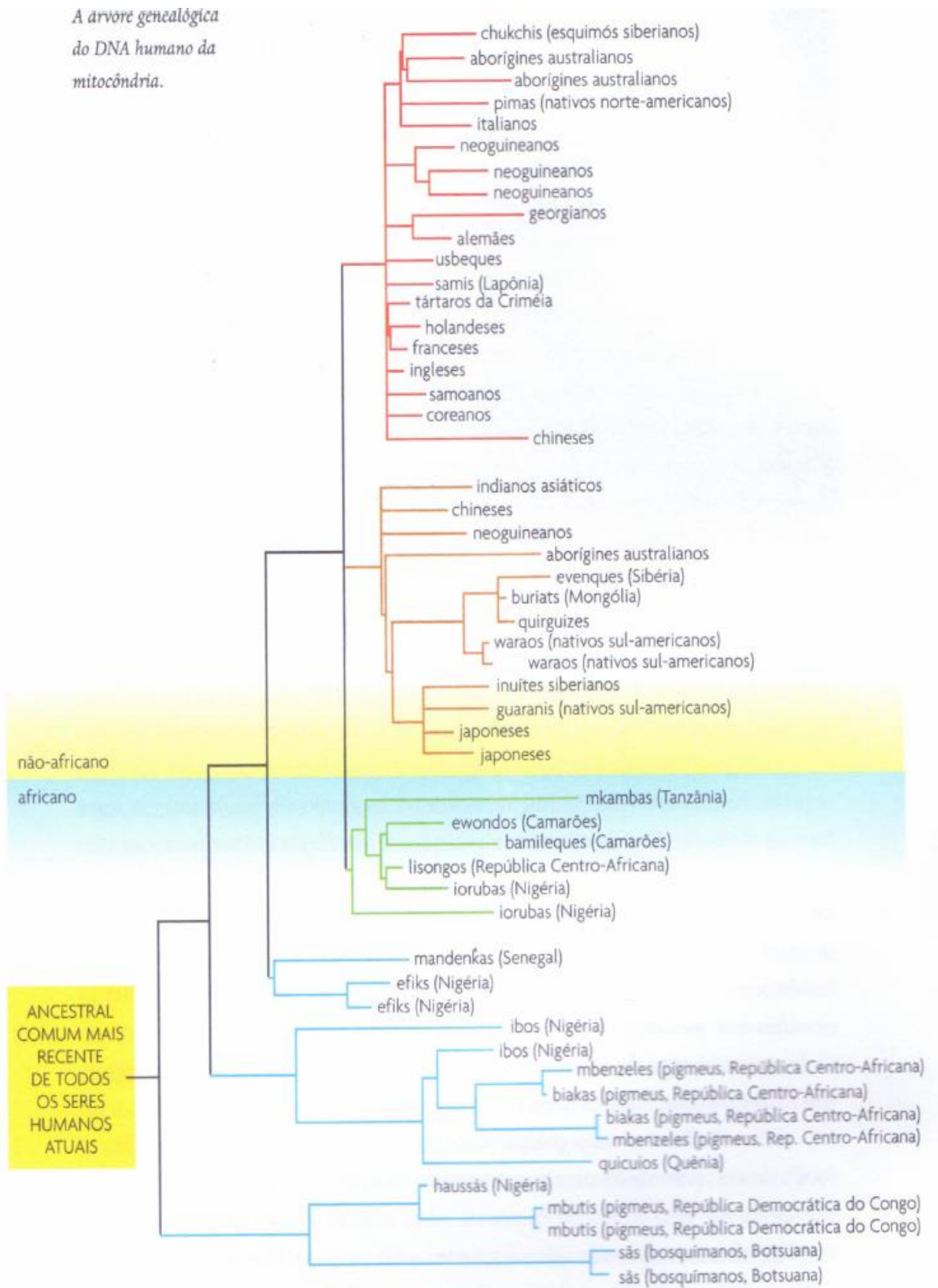
No Brasil, há diversos trabalhos para compreender a nossa miscigenação populacional através do estudo do DNAm como marcador genético, auxiliando as pesquisas históricas e demográficas.

**Ilustração 18:** Árvore genealógica do DNA mitocondrial humano (Watson e Berry, 2005). Tal árvore desconstrói suposições pré-concebidas (e preconceituosas) sobre as populações humanas através do olhar genético. Dentre tantas outras conclusões, nela podemos observar: a grande diversidade de populações africanas; a maior proximidade de alguns grupos neoguineanos e de aborígenes australianos a grupos europeus, frente à sua maior distância de nativos sul-americanos e africanos; o caso similar dos coreanos, que são mais

---

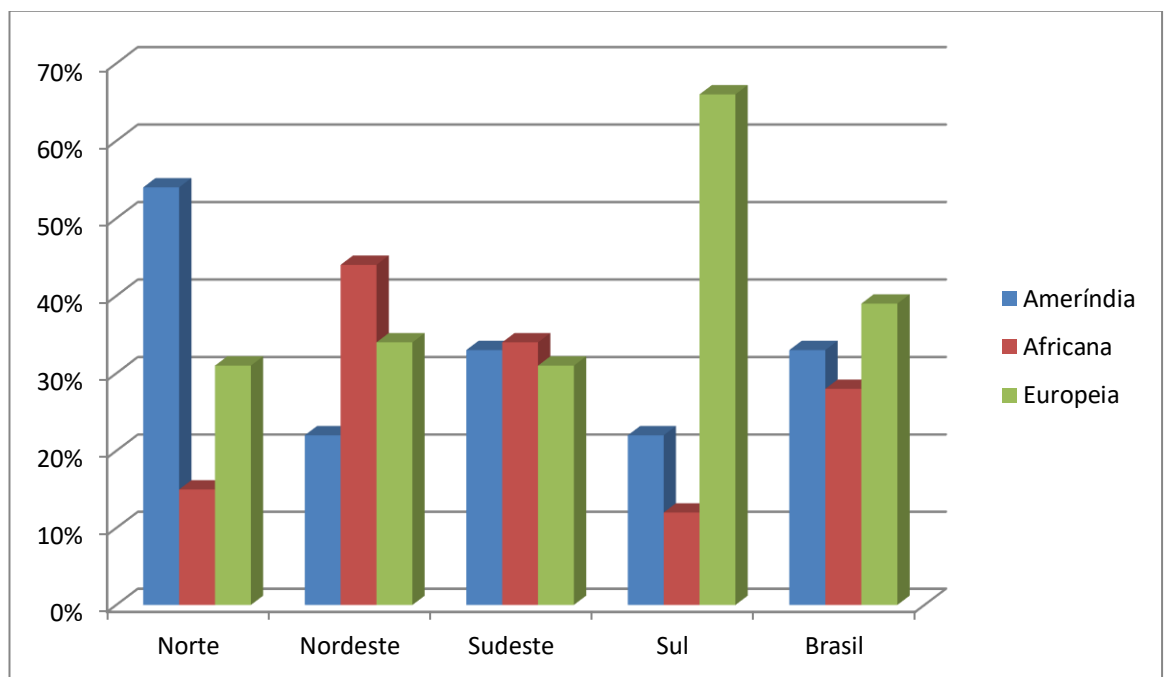
<sup>7</sup> População nativa.

próximos aos ingleses que aos japoneses; a proximidade entre inuites siberianos, japoneses e guaranis.



Pena (2002) pesquisou os polimorfismos de DNAm<sup>8</sup> e cromossomo-y<sup>8</sup> de brasileiros autodeclarados brancos das seguintes regiões do país: Sudeste (50 indivíduos para o cromossomo-y e 99 para o DNAm), Sul (52 pessoas para ambos os marcadores), Norte e Nordeste (49 indivíduos para ambos os marcadores nessas duas regiões). A maior frequência da distribuição do DNAm variou bastante entre as regiões: 54% de origem ameríndia<sup>9</sup> no Norte, 44% africana no Nordeste, 66% europeia no Sul e mais uniforme no Sudeste (33% ameríndia, 34% africana e 31% europeia).

**Ilustração 19:** Gráfico sobre a ancestralidade materna de brasileiros brancos, segundo os dados de Pena (2002).



Entretanto, para o cromossomo-y, a distribuição é bem mais uniforme: os diversos polimorfismos encontrados possuem origem europeia. Inclusive, foi feita em seu artigo a comparação estatística entre as frequências de haplogrupos brasileiros e portugueses, sem diferença estatisticamente significativa. Tais resultados corroboram os registros históricos sobre a formação de nossa população, com a colonização comandada de forma patriarcal pelos portugueses.

Santos (2012), analisou, sob a óptica do DNAm, amostras de 109 pessoas residentes no estado do Rio de Janeiro não relacionadas geneticamente, das quais 86 nasceram no estado. Destas 109, 66 possuíam ancestralidade materna africana, 27 ameríndia e 16 europeia.

<sup>8</sup> Contraparte genético ao DNAm, passado de pai para filhos homens, o qual permite traçar a linhagem patrilínea (Pena, 2002).

<sup>9</sup> População nativa das Américas.

Também foi analisada a proximidade genética matrilinear desta população com a de outras, e verificada a similaridade com as do estado de São Paulo e Alagoas. Além disso, os haplogrupos são parecidos com a população ancestral de Angola.

Hermida (2013), em seu trabalho sobre os polimorfismos de DNAMt e de cromossomo-y, teve como objeto de estudo a população de traços indígenas de Santa Isabel do Rio Negro e a da tribo de Terena, respectivamente da Amazônia e do Mato Grosso do Sul. Com isso, constatou que as duas tribos possuíam quase inteiramente os mesmos haplogrupos mitocondriais de origem ameríndia. Por outro lado, quanto ao cromossomo-y, ainda que um haplogrupo ameríndio tenha predominado, foram encontrados 45% de marcadores não ameríndios em Santa Isabel do Rio Negro e 38% em Terena. No trabalho, estes resultados foram explicados devido à dinâmica de miscigenação ser bem maior entre homens brancos que vivem ao redor de reservas e mulheres indígenas do que o reverso. Somado a isso, os filhos, geralmente, vivem nas reservas com as mães. A dissertação diz que tal processo já havia sido descrito antes em grupos de índios Guarani, mas não tenta explicá-lo. Entretanto, dado o sabido caráter de dominação das mulheres indígenas por parte de homens de origem europeia, desde a nossa colonização, pode-se inferir que esses resultados sejam reflexos de possíveis relações forçadas e agressivas.

A partir desses trabalhos, percebe-se todo o avanço que o DNAMt representa para a área da genealogia populacional, sendo uma ferramenta inestimável para a compreensão das relações humanas.

## 6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O vertiginoso avanço da ciência é algo realmente admirável, principalmente quando olhamos para as diferentes aplicações de descobertas relativamente recentes. Esse é o caso do DNA. Ainda que sua estrutura tenha sido elucidada há pouco mais de 60 anos, hoje em dia quase todas as pessoas têm ideia do que ele representa. Isso é reflexo da importância para a sociedade das diferentes finalidades de sua análise. Poucas características identificam tão bem uma pessoa quanto a sequência presente em seu ácido nucleico. E a capacidade de identificar alguém pode ser o motivo de um pouco de alívio para o sofrimento de outra pessoa, seja no momento em que se pode enterrar o corpo de um ente querido ou quando podemos provar do sentimento da justiça no julgamento de alguém que nos fez mal. A análise de DNA faz parte de nossas vidas e possui uma importância imensurável.

E pensando nisso, devemos ver a Rede Integrada de Bancos de Perfis Genéticos (RIBPG), apresentada no capítulo 4, como uma iniciativa louvável, porém com muito a avançar. Sem dúvida ela possui um grande potencial para a diminuição de crimes seriais. Entretanto, segundo seu relatório mais recente (Brasil, 2015), contém dados de menos de 1% do total de condenados a crimes hediondos. Isso significa que a RIBPG precisa se expandir tanto em número de dados quanto em estados participantes (nove unidades federais ainda não fazem parte da Rede). Para tanto é necessário grande esforço por parte do governo.

Mas o DNA não se limita a identificação de um indivíduo. Muito mais que um “crachá molecular”, ele é também um “livro de História”, tanto pessoal quanto coletivo. Nos cromossomos dos membros de um povo está traçada a jornada de milhares de anos daquele grupo de pessoas. As migrações e miscigenações que deram origem à sociedade atual podem ser vistas ali. É uma fonte preciosa para entendermos nossa história.

Porém, ao mesmo tempo em que possuímos diferenças genéticas suficientes para contarmos o percurso de nossos ancestrais, ainda somos muito parecidos. O *Homo sapiens* é bem menos variado do que outras espécies. A mãe de todos nós (ancestral materna comum) viveu há apenas 150 mil anos. Somos todos filhos dessa Eva mitocondrial e, por mais diferente que duas pessoas sejam, apenas 0,1% de variação haverá entre esses dois genomas.

Com isso em vista, vemos mais um aspecto de quão ridículo e sem fundamento é qualquer tipo de preconceito. Somos muito mais semelhantes que diferentes. Espera-se que a difusão desse tipo de informação contribua para o fim (ou, pelo menos, a diminuição) de algo tão lamentável quanto as diferentes formas de discriminação.

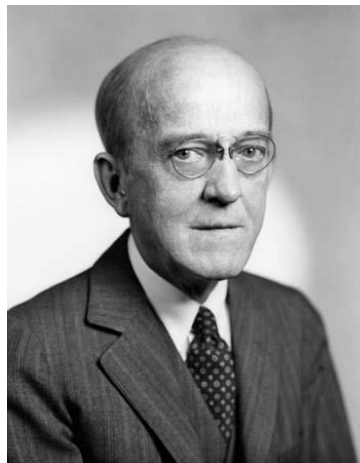
## APÊNDICE

### APÊNDICE A – Informações sobre os cientistas citados no capítulo 2.

- Johannes Friedrich Miescher (13 de agosto de 1844 – 26 de agosto de 1895): bioquímico suíço. Descobriu o ácido nucleico e estudou o metabolismo celular. Foi um dos primeiros a sugerir que o dióxido de carbono ( $\text{CO}_2$ ) no sangue regularia a respiração (Enciclopaedia Britannica, 2015).



- Oswald Theodore Avery (21 de outubro de 1877 – 20 de fevereiro de 1955): bacteriologista canadense, naturalizado americano. Ajudou a determinar o papel do DNA na hereditariedade, além de contribuir para o entendimento de processos químicos imunológicos (Enciclopaedia Britannica, 2015).

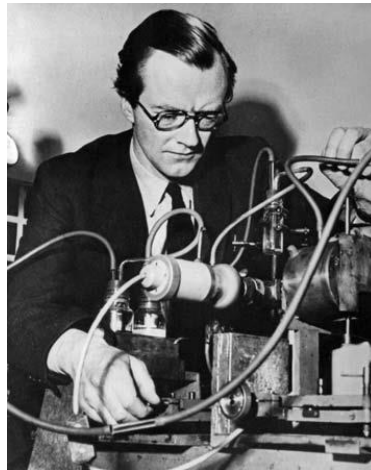


- Frederick Griffith (1877 – 1941): médico britânico. Estudou cepas do *Streptococcus pneumoniae*, o que o levou à descoberta do princípio genético da transformação, obtendo um grande papel na história da biologia molecular. Além disso, foi laureado com a *Royal Society's Faraday Medal*. Morreu durante a Segunda Guerra, em um bombardeio a Londres (Fernandes, 2015).

- Alexander Robertus Todd (2 de outubro de 1907 – 10 de janeiro de 1997): bioquímico britânico. Recebeu o Prêmio Nobel de Química em 1957 por seus estudos sobre ácidos nucleicos. Dentre diversas substâncias que ele sintetizou, estão o ATP e o FAD (Enciclopaedia Britannica, 2015).



- Erwin Chargaff (11 de agosto de 1905 – 20 de junho de 2002): bioquímico austro-húngaro. Autor das “Regras de Chargaff”, as quais contribuíram para a descoberta da estrutura do DNA. Tais regras são: a) A quantidade de adenina em uma molécula de DNA é equivalente à da timina; b) A quantidade de citosina é a mesma que a de guanina; c) Consequentemente, a quantidade de purinas somadas é igual à de pirimidinas. Apesar de não ter recebido um Nobel por suas colaborações ao avanço da biologia molecular, Chargaff ganhou diversos prêmios, entre eles a Medalha Pasteur (Famous Scientists, 2015).
- Maurice Hugh Frederick Wilkins (15 de dezembro de 1916 – 6 de outubro de 2004): biofísico britânico. Seus trabalhos com difração de raios-x ajudaram a elucidar a estrutura do DNA. Recebeu o Prêmio Nobel de Fisiologia/Medicina em 1962, dividindo-o com James Watson e Francis Crick (Enciclopaedia Britannica, 2015).



- Rosalind Elsie Franklin (25 de julho de 1920 – 16 de abril de 1968): físico-química britânica. Também colaborou com a difração de raios-x para o estudo da estrutura do DNA, além de descobrir a densidade dessa molécula. Rosalind também estudara a físico-química do carbono e do carvão, conhecimentos muito úteis para a indústria durante a Segunda Guerra. Após a descoberta da dupla-hélice, voltou-se para a estrutura molecular do vírus do mosaico do tabaco. Morreu prematuramente de câncer de ovário (Enciclopaedia Britannica, 2015).

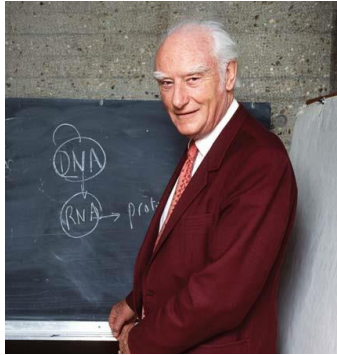


- James Dewey Watson (6 de abril de 1928): geneticista e biofísico americano. Dividiu o Prêmio Nobel com Wilkins e Crick por seu trabalho com a estrutura do DNA. Foi diretor do Laboratório *Cold Spring Harbor* e participou do Projeto Genoma Humano (Enciclopaedia Britannica, 2015).



- Francis Harry Compton Crick (8 de junho de 1916 – 28 de julho de 2004): biofísico britânico. Durante a Segunda Guerra, trabalhou como físico no desenvolvimento de minas magnéticas para a guerra naval. Além de ganhar o Nobel juntamente com Wilkins e Watson, também ajudou na compreensão da

síntese de proteínas. De 1977 até sua morte, foi professor emérito do Instituto Salk para pesquisas biológicas (Enciclopedia Britannica, 2015).



## REFERÊNCIAS

- ALBERTS, Bruce et al. *Biologia Molecular da Célula*. Tradução de Ana Beatriz Gorini da Veiga. 4.ed. Artmed. Porto Alegre, 2004.
- BRASIL. Ministério da Justiça. *Manual de Procedimentos Operacionais da Rede Integrada De Bancos De Perfis Genéticos*. 2ª Versão. 11 de novembro de 2014. Disponível em: < <http://www.justica.gov.br/sua-seguranca/ribpg/manual> >. Acesso em 31 de agosto de 2015.
- \_\_\_\_\_, Ministério da Justiça. *II Relatório Da Rede Integrada De Bancos De Perfis Genéticos (Maio, 2015)*. 17 de julho de 2015. Disponível em: <<http://www.justica.gov.br/sua-seguranca/ribpg/relatorio>>. Acesso em 31 de agosto de 2015.
- COSTA, Marco Antonio F. da; COSTA, Maria de Fátima Barrozo da. *Biossegurança de A a Z*. 2. ed. Editora Publit. Rio de Janeiro, 2009.
- DAVIES, Kevin. *Decifrando O Genoma: A Corrida Para Desvendar O DNA Humano*. Tradução de Rosaura Eichenberg. Companhia Das Letras. São Paulo, 2001.
- DE ROBERTIS, Eduardo; HIB, José. *De Robertis Bases Da Biologia Celular E Molecular*. Tradução de Antonio Francisco Dieb Paulo. 4. ed. Guanabara Koogan. Rio de Janeiro, 2006.
- DUARTE, Diego Andreazzi; LIMA, Tiago Ferreira Oliveira de; SÁ, André Luís Braghini. Genoma Mitocondrial Como Fonte De Doenças Genéticas. In: *Anais Da Primeira Jornada De Iniciação Científica*. Faculdades ASMEC. Ouro Fino, 2010.
- DOLINSKY, Luciana Cresta; PEREIRA, Lissiane Miranda Campelo Veras. DNA Forense - Artigo De Revisão. In: *Saúde & Ambiente em Revista*, Duque de Caxias, v.2, n.2, p11-22, jul-dez 2007.
- ENCICLOPAEDIA BRITANNICA. Disponível em: <<http://www.britannica.com>>. Acesso em: 27 dez. 2015.
- FACHONE, Patrícia de Cássia Valério. *Ciência E Justiça: Institucionalização Da Ciência Forense No Brasil*. 176 páginas. Dissertação (Pós-Graduação em Política Científica e Tecnológica). Universidade Estadual de Campinas. Campinas, 2008.
- FAMOUS SCIENTISTS. *Erwin Chargaff*. Disponível em: <<http://www.famousscientists.org/erwin-chargaff/>> Acesso em: 29 dez. 2015.
- FERNANDES, Carlos. *Fred[erick] Griffith*. Disponível em: <<http://www.dec.ufcg.edu.br/biografias/FredOGri.htm>>. Acesso em: 29 de dez. 2015.
- FIGUEIREDO, André Luís dos Santos; PARADELA, Eduardo Ribeiro. O DNA Vai Ao Tribunal: O Impacto Das Tipagens Genéticas. In: *Âmbito Jurídico*, Rio Grande, nº 41, maio 2007. Disponível em: <[http://www.ambitojuridico.com.br/site/index.php?n\\_link=revista\\_artigos\\_leitura&artigo\\_id=1790&revista\\_caderno=14](http://www.ambitojuridico.com.br/site/index.php?n_link=revista_artigos_leitura&artigo_id=1790&revista_caderno=14)>. Acesso em 2 de outubro de 2014.
- FREITAS, S et al. O Significado da Expressão “Haplótipo” em Estudos Populacionais. Um Estudo de Caso com *Chrysoperla externa* (Hexapoda: Neuroptera: Chrysopidae). In: *Resumos do 55º Congresso Brasileiro de Genética*. Águas de Lindóia, 2009.
- GIL, Peter et al. Identification Of The Remains Of The Romanov Family By DNA Analysis. *Nature Genetics*, v. 6. February, 1994.
- GODINHO, Neide Maria de Oliveira. Bancos De Dados De DNA: Uma Ferramenta A Serviço Da Justiça. *REBESP*, v. 7, n. 2, p. 20-30. Goiânia, 2014.
- HERMIDA, Rose Maria Saraiva Magalhães. *Estudo de Ancestralidade Através de Marcadores Genéticos Uniparentais*. 146 páginas. Dissertação (Mestrado em Biociências). Universidade do Estado do Rio de Janeiro. Rio de Janeiro, 2013.

HOFSTATTER, Paula Peixoto. *Identificação Humana Por DNA Mitocondrial*. 25 páginas. Artigo Científico (Graduação em Biomedicina). Centro Universitário de Brasília. Brasília, 2013.

JUNQUEIRA, Luiz C.; CARNEIRO, José. *Biologia Celular e Molecular*. 8.ed. Guanabara Koogan. Rio de Janeiro, 2005.

KING, Turi E. et al. Identification Of The Remains Of King Richard III. *Nature Communications*. December 2, 2014.

KOCH, Analara; ANDRADE, Fabiana Michelsen de. *A Utilização De Técnicas De Biologia Molecular Na Genética Forense: Uma Revisão*. Centro Universitário Feevale. Novo Hamburgo, 2007.

MALACINSKI, George M. *Fundamentos de Biologia Molecular*. Tradução de Paulo A. Motta. 4. ed. Guanabara Koogan. Rio de Janeiro, 2005.

ODUM, E. P. *Fundamentos De Ecologia*. 6. ed. São Paulo: Fundação Calouste Gulbenkian, p366-374, 2004 .

OLIVEIRA, Ricardo Costa de. Genealogia Genética E Ciências Sociais. Um Estudo De Caso Da Ilha Terceira, Açores, Portugal. In: *Colóquio: 260 Anos De Herança Açoriana*. Universidade Federal de Santa Catarina. Florianópolis, 2008.

PANETO, Greiciane Gaburro. *Utilização Do DNA Mitocondrial No Contexto Forense Brasileiro*. 86 páginas. Dissertação (Pós-Graduação em Análises Clínicas). Universidade Estadual Paulista. Araraquara, 2006.

PENA, Sérgio D. J.. Retrato Molecular Do Brasil, Versão 2001. In: PENA, Sérgio D. J.. *Homo brasilis: Aspectos Genéticos, Linguísticos, Históricos E Socioantropológicos Da Formação Do Povo Brasileiro*. FUNPEC- Editora. São Paulo, p11-28, 2002.

PRADO, Vânia F.; ALVES-SILVA, Juliana. Linhagens Mitocondriais Em Populações Nativas Das Américas. In: PENA, Sérgio D J.. *Homo brasilis - Aspectos Genéticos, Linguísticos, Históricos E Socioantropológicos Da Formação Do Povo Brasileiro*. FUNPEC- Editora. São Paulo, p63-72, 2002.

RUTZ, S. da F.; HIRAKAWA, C. E.. Um Modelo Matemático Para A Evolução Por Endossimbiose. In: *Cadernos do IME – Série Matemática*, v. 20. Rio de Janeiro, 2008.

SANTOS, Suellen Silva Bernardo dos. *Estudo da Ancestralidade Materna da População do Rio de Janeiro: Análise do DNA Mitocondrial*. 81 páginas. Dissertação (Mestrado em Biociências). Universidade do Estado do Rio de Janeiro. Rio de Janeiro, 2012.

SCHWARTZ, Marianne; VISSING, John. Paternal Inheritance Of Mitochondrial DNA. *The New England Journal Of Medicine*, v. 347. No. 8. August 22, 2002.

SEBASTIANY, Ana Paula; PIZZATO, Michelle Camara; PINO, José Cláudio Del; SALGADO, Tania Denise Miskinis. A Utilização Da Ciência Forense E Da Criminal Como Estratégia Didática Na Compreensão De Conceitos Científicos. *Educ. quím.* [online]. 2013, v.24, n.1, PP.49-56. ISSN0187-893X

SILVA, Marcos Rodrigues da. Rosalind Franklin e Seu Papel na Construção do Modelo da Dupla Hélice do DNA. *Filosofia e História da Biologia*, v.2, p.297-310, 2007.

SOUZA, Carolina Fischinger Moura de. *Um Estudo Clínico, Bioquímico, Histoquímico E Genético -Molecular De Pacientes Com Doenças Do DNA Mitocondrial*. 157 páginas. Tese (Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular). Universidade Federal Do Rio Grande Do Sul. Porto Alegre, 2005.

WATSON, James D.; BERRY, Andrew. *DNA – O Segredo Da Vida*. Tradução de Carlos Afonso Malferrari. Companhia Das Letras. São Paulo, 2005.

