


## TESTE DE PATERNIDADE: UTILIZAÇÃO DE MARCADORES EM ANÁLISE GENÔMICA NA INVESTIGAÇÃO DE VÍNCULO BIOLÓGICO

 <https://doi.org/10.63330/aurumpub.044-019>

**Angélica Amador Fadini**

Bacharela em Biomedicina

Centro Universitário Fadergs

E-mail: [angelicafadi364@gmail.com](mailto:angelicafadi364@gmail.com)

ORCID: <https://orcid.org/0009-0003-4829-5485>

**Fabiana Guichard de Abreu**

Mestra em Biociências e Reabilitação

Centro Universitário Fadergs

E-mail: [fabiguichard@gmail.com](mailto:fabiguichard@gmail.com)

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-1007-4225>

### RESUMO

Este trabalho objetivou investigar novas técnicas utilizadas para teste de DNA sobre paternidade, trazendo novos métodos, assegurando qualidade e confiança em seus resultados, retratando as mais utilizadas, como os marcadores de STRs, porém com suas limitações, necessidade de utilização de abordagens adicionais como identificação de SNPs e as perspectivas na investigação de vínculos biológicos. Além disso, discute-se como os marcadores genéticos têm um grande alcance, mesmo em situações em que há uma quantidade reduzida de amostra, permitindo a análise. Isso ocorre devido ao uso de marcadores moleculares principais, sendo o STR o mais comum nesses casos. A análise do teste de paternidade tem se tornado cada vez mais detalhada, permitindo, em casos em que o suposto pai está falecido ou desaparecido, comprovar sua ancestralidade utilizando amostras de parentes próximos. Além disso, mesmo em situações em que as amostras estão degradadas ou disponíveis em pequenas quantidades, é possível realizar a análise. Essa precisão é alcançada graças a técnicas como STR, SNP, STR do cromossomo Y e STR autossômico. O resultado se torna ainda mais confiável quando dois ou mais desses marcadores são analisados em conjunto, aumentando a robustez das conclusões.

**Palavras-chave:** Polimorfismo; Exame de DNA; Genética forense; Teste genético.

### 1 INTRODUÇÃO

Com os avanços científicos, os estudos se aprimoram e novas técnicas são desenvolvidas, principalmente no âmbito da genômica, envolvendo o DNA (ácido desoxirribonucleico). Sendo assim também, com os testes de paternidade, principalmente quando são vítimas abusadas sexualmente, e for

necessário realizar uma investigação ainda na gestação, opta-se na utilização de novas técnicas, para que não haja risco para o feto nem para a gestante, como por exemplo no exame de amniocentese, por ser considerado um exame invasivo (Damour, 2023).

Dessa forma, cita-se o teste pré-natal não invasivo (NIPT) em que iniciou-se utilizando o marcador genético STR (*Short Tandem Repeats*) sendo convencionalmente usado nestas análises, mas sua detecção não se tornou suficiente para se obter um resultado preciso, pois seu alcance foi apenas alguns números de alelos (Shen, 2021). Outros marcadores também foram utilizados nos últimos anos, como o SNP (Polimorfismos de nucleotídeo único), metilação de DNA, microhaplótico, mas para o banco de dados sua referência pública carece de avaliação (Shen, 2021).

Adicionalmente, a genealogia pela genética forense (FGG), em que sua base de dados genômicas de centenas de milhares de polimorfismo de nucleotídeo único (SNPs), fornece um grande alcance na identificação de parentes próximos e distantes tanto materno quanto paterno, por ter este grande alcance na quantidade de alelos (de Vries, 2021).

Sabe-se que o DNA autossômico vem sendo utilizado ao longo dos anos, embora na questão de reconstruir um perfil genético de pessoas que viveram no século passado ainda se considera uma pesquisa recente. Como no caso de Joseph Smith Jr. em que o teste de DNA foi empregado para estudar sua ancestralidade, e com isso iniciou-se com a utilização dos marcadores STRs autossômicos, porém não seriam informativos o suficiente, assim sendo usadas informações genéticas de SNP, pois estes alcançaram a tipificação de parentes de segundo a quinto grau com dois séculos de diferença (Perego, 2019).

Diante do exposto, neste trabalho objetivou-se investigar novas técnicas utilizadas para teste de DNA sobre paternidade, trazendo novos métodos, assegurando qualidade e confiança em seus resultados, retratando as mais utilizadas, como os marcadores de STRs, porém com suas limitações, necessidade de utilização de abordagens adicionais como identificação de SNPs e as perspectivas na investigação de vínculos biológicos. Sem esquecer de novos testes de DNA e casos como o parentesco de um familiar, mesmo com amostras de familiares de até o quinto grau.

## 2 METODOLOGIA

Neste artigo científico foi realizada uma revisão integrativa da literatura científica, para discussão da temática que tem como pergunta norteadora: Teste de DNA para investigação de paternidade, e seus novos métodos, sua importância em seus resultados? – conhecendo as principais técnicas utilizadas, suas vantagens e desvantagens. As bases de dados científicos utilizadas foram: *National Institutes of Health* (PubMed), *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e *ScienceDirect*.

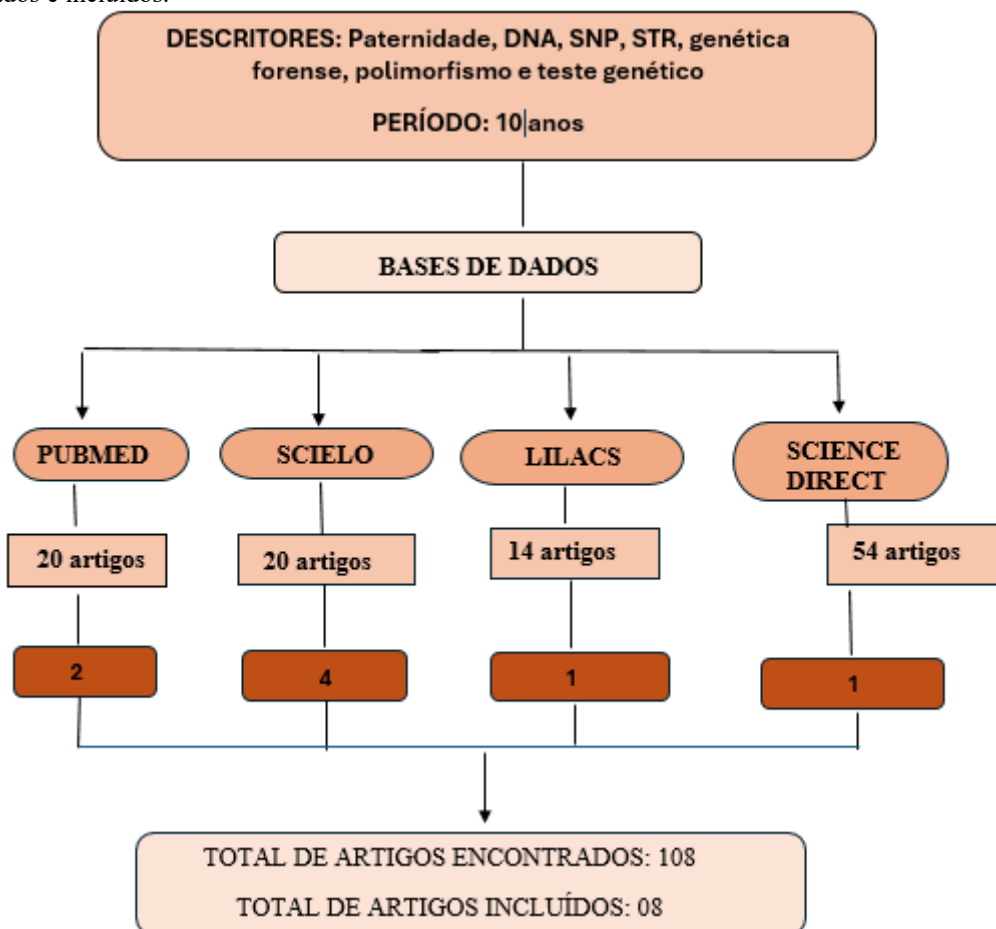
Para o critério de inclusão serão selecionados estudos publicados no período entre 2014 à 2024, nos idiomas de português, inglês e espanhol, por meio dos descritores contemplados em Descritores em Ciência da Saúde (DeCS): paternidade, DNA, marcadores genéticos, SNP, STR, genética forense, teste genético e polimorfismo.

Foram excluídos os estudos que não possuíram abrangência da temática estabelecida com seus termos, período da publicação, e as duplicatas nas bases de dados.

### 3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Esta pesquisa foi conduzida com uma busca sistematizada nas bases de dados selecionadas utilizando os descritores estabelecidos. Após a busca inicial, os estudos foram filtrados de acordo com os critérios de inclusão e exclusão. A Figura 1 demonstra a metodologia estipulada para este processo, bem como o número total de estudos encontrados nesta busca e os artigos incluídos para compor esta revisão integrativa da literatura científica.

Figura 1: Busca dos estudos para realização da revisão integrativa, descritores, bases de dados, período estipulado, total de artigos encontrados e incluídos.



Fonte: autoria própria.

TESTE DE PATERNIDADE: UTILIZAÇÃO DE MARCADORES EM ANÁLISE GENÔMICA NA INVESTIGAÇÃO DE VÍNCULO BIOLÓGICO

A tabela a seguir (Tabela 1) foi elaborada para uma melhor compreensão dos artigos escolhidos e apresenta a distribuição de cada um deles no qual fizeram parte do estudo. Os dados foram apresentados na tabela que contém as seguintes informações: autor e ano, título do artigo, delineamento do estudo, objetivo do estudo e principais resultados.

Tabela 1: Descrição dos estudos inclusos para revisão integrativa.

<b>Autor e ano</b>	<b>Título do artigo</b>	<b>Delineamento</b>	<b>Objetivo de estudo</b>	<b>Principais resultados</b>
Fonseca, 2019	DNA e o deslocamento de certezas no direito de família brasileiro	Artigo original	Mostra os impactos dos testes de paternidade de DNA em decisões e políticas no direito de família brasileiro	Neste estudo relata casos em que por anos supostos filhos não se apresentavam antes de surgir o teste de paternidade de DNA, já que normalmente não se conseguia testemunhas suficientes para relatar o caso, e com o surgimento do teste podia-se ter a certeza do pai biológico. Onde no Brasil mesmo com várias tecnologias avançadas quanto a identificação genética, não trazia tanto atenção da mídia e da sociedade, do que a área de testes de paternidade.
Machado; Leite; Barcelos, 2017.	Aplicabilidade do cromossomo X no DNA forense	Artigo de revisão	Auxilia desvendando casos usufruindo de polimorfismos genéticos de marcadores moleculares situados no cromossomo X	Neste artigo, foi pesquisado sobre os polimorfismos moleculares e por não ter o material genético completo ou degradado se utilizou também marcadores moleculares nucleares e o DNA mitocondrial. Onde a maior utilização do polimorfismo do cromossomo X foi em casos complexos para a identificação humana em que não poderia solucionar devido à falta de material genético de familiares.
Caulfield; Stern, 2017.	Sombras da dúvida: a difícil incorporação da ciência de identificação na determinação legal da paternidade no Brasil	Artigo original	Mesmo a mais precisa tecnologia para a identificação humana se torna irrelevante, e por isso foram incorporadas como métodos suplementares em decisões legais, sociais e culturais em torno das famílias	Relata a história do teste de paternidade, até mesmo na época da colonização, onde o índice de taxas ilegitimidade eram altas principalmente entre a população pobre escravizada e livre. Quando foi aprovado o primeiro código civil do Brasil, onde os filhos poderiam processar por reconhecimento paterno, ao ser implementado este código instantaneamente se tornou um dos processos mais comuns no tribunal da família. Na medida em que o exame se popularizava, os direitos das famílias em favor da mãe solteira também se revolucionavam em defesa principalmente pondo um fim a humilhação em julgamentos. Porém para buscar a verdade na identificação e na ciência jurídica, não foi encontrada pelo DNA, mais sim em relação a biologia e cultural da identidade individual e coletiva.

Finamori, 2015.	Cuidado e consanguinidade de na atribuição de responsabilidades intergeracionais	Artigo original	Foi destacada a trajetória do exame de DNA envolto com a determinação das leis e com alguns casos envolvendo famosos, onde o resultado do exame auxilia no desfecho dos casos	Neste artigo é relato casos familiares com famosos, onde o primeiro negou ser pai biológico de sua suposta filha, mesmo com o resultado do exame afirmando a positividade consanguínea, afirmando que por não ter tido contato afetivo com ela, repercutindo uma imagem negativa. O outro caso mesmo o exame de DNA após anos assumindo ser pai biológico, constou ser negativo e mesmo com o resultado não cortou laços afetivos com seu filho não sendo biologicamente. Dois casos com finais diferentes em respectivos resultados também, tendo suas repercussões diferentes ao público.
Fonseca, 2016.	Deslocando o gene: o DNA entre outras tecnologias de identificação familiar	Artigo original	Mostra o alcance da tecnologia e seus avanços principalmente se tratando do exame de DNA e salientando casos em que foi acompanhado todo seu desfecho, podendo ter a sensação de afeto e abandono	Neste artigo ele nos traz a análise da hipótese em que o uso do teste de DNA nas investigações judiciais de paternidade possa ter causado uma “genetização” da vida social. Onde contextualiza seus efeitos na evolução das provas científicas de paternidade, em aprimorar as práticas de governo e do quadro afetivo e material de algumas famílias.
Ambrosio <i>et al.</i> , 2020	Dados mutacionais e perfil populacional de 23 Y-STRs em três populações brasileiras	Artigo original	Para conseguir ter um maior alcance na identificação da perícia, se é aplicado o Y-STRs principalmente em casos mais complexos, sendo um complemento para as STRs autossômicas, porém para que seja uma interpretação precisa, suas estimativas das frequências do haplótipo Y-STR precisam ser confiáveis.	Neste estudo foi possível melhorar as estimativas da frequência do haplótipo PowerPlex Y23, crescendo cada vez a quantidade de perfis no banco de dados brasileiro. Marcadores de repetição GAAA ou GATA apresentaram um aumento na sua taxa de mutação com o tamanho do alelo, obteve um aumento também na taxa de mutação com a idade do pai.
Basgalupp <i>et al.</i> , 2014	Investigação de paternidade com suposto pai falecido ou desaparecido análise do êxito ao final do relatório	Artigo original	Um estudo onde o suposto pai é falecido ou desaparecido, e com teste de DNA e seus resultados nos casos, fizeram a reconstrução do perfil genético utilizando os perfis de DNA de parentes próximos	Com os resultados foi afirmado que, quanto maior o número de parentes próximos, a sua taxa de sucesso nos relatórios é conclusiva. Nestes casos sem a presença do suposto pai se torna mais complexo e acaba gerando resultados inconclusivos se perdendo todo o esforço e investimento.

## TESTE DE PATERNIDADE: UTILIZAÇÃO DE MARCADORES EM ANÁLISE GENÔMICA NA INVESTIGAÇÃO DE VÍNCULO BIOLÓGICO

Rêgo; Carvalho; Gusmão, 2019	Linhagens masculinas em populações brasileiras e desempenho de ferramentas de predição de haplogrupos	Artigo original	Relata sobre a utilização do cromossomo Y nas investigações forenses, contribuindo para o banco de dados brasileiros, mostrando o desenvolvimento dos softwares em seus resultados, em outros testes com suas porcentagens de resultados	São estudos voltados a auxiliar cada vez mais a crescente lista de perfis genéticos no banco de dados brasileiros, e com resultados mostrando a nossa alta diversidade de haplótipos em todas as amostras.
------------------------------	---	-----------------	--	--

DNA- ácido desoxirribonucleico; Y-STRs- marcador genético Short Tandem Repeats do cromossomo Y; GAAA- bases nitrogenadas Adenina e Guanina e GATA- bases nitrogenadas Guanina, Adenina e Timina. Fonte: Autoria própria, 2024.

O Brasil foi o primeiro país da América Latina a desenvolver o teste de DNA, o que não é surpreendente, dado seu histórico de uso avançado em pesquisas e testes genéticos, tanto na medicina clínica quanto na área forense, nos anos 80 (Caulfield; Stern, 2017). A inovação da tecnologia do DNA principalmente voltado aos direitos da família brasileira (Fonseca, 2019), possibilitou ainda mais, como elucidar investigações criminais, oportunizando acusar ou inocentar indivíduos, mesmo em casos com quantidades mínimas de amostra biológica (Fonseca, 2019). Fez surgir novas tecnologias científicas voltadas ao auxílio da ciência na vida da população (Fonseca, 2016).

Judicialmente este teste tornou-se padrão-ouro para as perícias de paternidade, sendo amplamente solicitado entre as décadas de 1990 e 2000, à medida que seu uso se tornava mais disseminado. Mídia televisivas ajudaram a popularizá-lo, levando muitas pessoas a recorrerem à justiça para confirmar ou contestar a paternidade (*Finamori*, 2015). Embora ainda seja um tema amplamente debatido, especialmente devido à recusa do réu em realizar o exame ou a argumentação de que o DNA seria suficiente para atestar a compatibilidade, a jurisprudência, por sua vez, sustentava que isso, por si só, não bastava para eliminar a paternidade em casos em que são ilegais (Caulfield; Stern, 2017).

A questão também abre espaço para outra discussão: o verdadeiro vínculo familiar entre pai e filho não se limita à relação biológica, mas envolve a chamada ‘verdade socioafetiva’. Este conflito surge especialmente quando pais que criaram e registraram crianças como seus filhos descobrem, por meio de teste de DNA, que não há compatibilidade biológica, alegando terem sido enganados pela mãe (Fonseca, 2019).

Em casos em que há ausência paterna ou de ascendentes se cria uma dificuldade para desvendar os marcadores moleculares autossômicos, do cromossomo Y e situados no DNA mitocondrial, se torna imprescindível o uso do teste de DNA. (Machado; Leite; Barcelos, 2017).

Para os autores Machado; Leite; Barcelos, 2017, na área da genética forense, os principais marcadores moleculares são os STRs e SNPs, sendo os marcadores STRs dos cromossomos autossômicos

o mais utilizado devido ao seu alto nível polimórfico e principalmente por sofrer poucas mutações. Permitindo uma análise eficaz mesmo em amostras degradadas ou muito fragmentadas, por requererem apenas pequenas quantidades de pares de bases.

Para Ambrosio e colaboradores (2020) obterem resultados em casos mais complexos em que os parentes paternos são distantes, ou para compreender a ancestralidade paterna, tornou-se possível pelo STR do cromossomo Y, pois ele em complementação com STRs autossômicos, tem um alto poder de discriminação entre indivíduos sendo utilizados em associação.

Já para os Basgalupp *et al.* (2014) na investigação para reconstruir o perfil genético de um suposto pai desaparecido ou falecido, são analisados cerca de 81,0% dos marcadores genéticos em parentes de primeiro grau do indivíduo. Isso possibilita a obtenção de um resultado, embora a precisão aumente proporcionalmente ao número de amostras de parentes próximos disponíveis para análise.

Assim também Jannuzzi e demais autores (2020), os marcadores genéticos do cromossomo Y são a base de dados e a caracterização da linhagem masculina, principalmente por não sofrer qualquer tipo de mutação, já que grande parte de sua extensão, conhecida como porção não recombinante do cromossomo Y (NRY), não se atrela ao cromossomo X. Desta forma, acaba sendo passado de geração para geração sem sofrer qualquer mutação. E por isso se torna um grande aliado nas investigações em casos que apenas a análise do DNA autossômico não é suficiente para a conclusão.

Como Ambrosio *et al.* (2020) citou, para conseguir estudar as taxas de mutação do Y STR, foram comparadas apenas pares pai-filho, para que não ocorressem mutações diversas. E com isso a grande parte dos estudos, se tornou impedido de compilar os dados para a estimativa dos alelos em sua taxa de mutação, pois não forneceu informações sobre a distribuição de frequências dos alelos nas amostras paternas.

Entretanto para Machado *et al.* (2017) afirma que os marcadores do cromossomo X, complementam e aumentam a confiabilidade junto com os autossômicos, pois tem grandes valores *Mean Exclusion Chance* (MEC), assim tendo um poder de discriminação maior. Em casos de investigação de paternidade em que não há material genético disponível do suposto pai, os testes autossômicos são normalmente utilizados, contudo sua análise pode ser limitada ou incompleta. Nesses casos, a análise do cromossomo X tem maior aplicabilidade. No entanto, em situações que envolvem a análise direta entre pai e filho do sexo masculino, o uso do cromossomo X se torna redundante, pois homens não herdam o cromossomo X do pai, mas sim de sua mãe.

#### **4 CONCLUSÃO**

Este trabalho analisou diversos aspectos relacionados ao teste de paternidade, considerando que se tornou um dos exames mais requisitados judicialmente. Ele representa uma esperança para aqueles que

buscam comprovar legalmente a paternidade biológica ou para indivíduos que, por meio do exame, desejam demonstrar a incompatibilidade genética com a criança que a mãe alegava ser seu filho biológico

Diante do aumento desses casos, o judiciário tem buscado se adequar para julgar e encerrar tais demandas da melhor forma possível. No entanto, muitos ainda argumentavam que o teste de paternidade não seria um aprova definitiva, questionando a confiabilidade de seus resultados. Apesar disso, em muitos casos, o exame é essencial, pois fornece evidências biológicas conclusivas sobre a existência ou não da relação de paternidade.

A análise do teste de paternidade tem se tornado cada vez mais detalhada, permitindo, em casos em que o suposto pai está falecido ou desaparecido, comprovar sua ancestralidade utilizando amostras de parentes próximos. Além disso, mesmo em situações em que as amostras estão degradadas ou disponíveis em pequenas quantidades, é possível realizar a análise.

Essa precisão é alcançada graças a técnicas como STR, SNP, STR do cromossomo Y e STR autossômico. O resultado se torna ainda mais confiável quando dois ou mais desses marcadores são analisados em conjunto, aumentando a robustez das conclusões.

## REFERÊNCIAS

AMBROSIO, I.B.; BRAGANHOLI D.F.; ORLANDO, L.B.M; ANDREKENAS, N.C.; DA MOTA PONTES, I.; DA SILVA, D.A.; ASTOLFI-FILHO, S.; DE CARVALHO, E.F.; CICARELLI, R.M.B.; GUSMÃO, L. Mutational data and population profiling of 23 Y-STRs in three Brazilian populations. *Forensic Sci Int Genet*, 2020. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2020.102348>.

CHEN AVNI, Dana Sinai, URI Blasbalg, PAZ Toren, Discovering your presumed father is not your biological father: Psychiatric ramifications of independently uncovered non-paternity events resulting from direct-to-consumer DNA testing, *Psychiatry Research*, Volume 323, 2023. <https://doi.org/10.1016/j.psychres.2023.115142>.

BASGALUPP, Suelen Porto; RODENBUSCH, Rodrigo; SCHUMACHER, Simone; GASTALDO, André Zoratto; SOARES, Deborah Silva Bispo Santos e ALHO, Clarice Sampaio. Investigation of paternity with alleged father deceased or missing: Analysis of success at the end of the report. *Forensic Science International: Genetics*, 2014. <https://www.doi.org/0.1016/j.fsigen.2014.05.010>.

CAULFIELD, Suenann; STERN, Minna Alexandra. Sombras da dúvida: a difícil incorporação da ciência de identificação na determinação legal da paternidade no Brasil. *Cad. Saúde Pública* 33, Suppl 1, 2017. <https://doi.org/10.1590/0102-311X00110016>.

DE VRIES, J.H.; KLING, D.; VIDAHI, A.; ARP, P.; KALAMARA, V.; VERBIEST, M.M.P.J.; PINIEWSKA-RÓG, D.; PARSONS, T.J.; UITTERLINDEN, A.G.; KAYSER, M. Impact of SNP microarray analysis of compromised DNA on kinship classification success in the context of investigative genetic genealogy. *Forensic Sci Int Genet.*, Jan;56:102625; 2022. doi: 10.1016/j.fsigen.2021.102625.

DAMOUR, Geráldini; BAUMER, Karine; LEGARDEUR, Héléne e HAL Diana. Early noninvasive prenatal paternity testing by targeted fetal DNA analysis. *Scientific Reports*, 13 (1), 2023. DOI:10.1038/s41598-023-39367-0.

FINAMORI, Sabrina. Cuidado e consanguinidade na atribuição de responsabilidade intergeracionais. *Rev. Bras. Ciênc. Polít.* (18), Sep-Dec 2015. <https://doi.org/10.1590/0103-335220151809>.

FONSECA, Claudia. DNA e o deslocamento de certezas no direito de família brasileiro; 2019. *Sex., Salud Soc. (Rio J.)* (32) ; May-Aug 2019. <https://doi.org/10.1590/1984-6487.sess.2019.32.02.a>.

MACHADO, ANDRESSA PAULA LEITE BARROS; LEITE, RAISA FERNANDES DE SOUZA; BARCELOS, REJANE DA SILVA SENA. Aplicabilidade do cromossomo X no DNA forense. *Rev. Ciênc. Méd. Biol. (Impr.)* ; 16(2): 204-209, out 27, 2017.

PEREGO, U.A.; BODNER, M.; RAVEANE, A.; WOODWARD, S.R.; MONTINARO, .F; PARSON, W.; ACHILLI A. Resolving a 150-year-old paternity case in Mormon history using DTC autosomal DNA testing of distant relatives. *Forensic Sci Int Genet. Sep*;42:1-7, 2019. doi: 10.1016/j.fsigen.2019.05.007.

RÊGO, Juliana Jannuzzi Duclos do; CARVALHO, Eliseu Fagundes e GUSMÃO, Leonor; Marcadores do cromossomo Y no estudo de linhagens paternas da população brasileira. Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Centro Biomédico: Instituto de Biologia Roberto Alcântara Gomes, Programa de Pós-Graduação em Biociências, pág. 68; 2019.

SHEN, X.; LI, R.; LI, H.; GAO, Y.; CHEN, H.; QU, N.; PENG, D.; WU, R.; SUN, H. Teste de paternidade pré-natal não invasivo com uma combinação de marcadores SNP e STR bem estabelecidos usando sequenciamento massivamente paralelo. *Genes* . 12(3): 454; 2021. <https://doi.org/10.3390/genes12030454>.