



# Bioinformática Forense

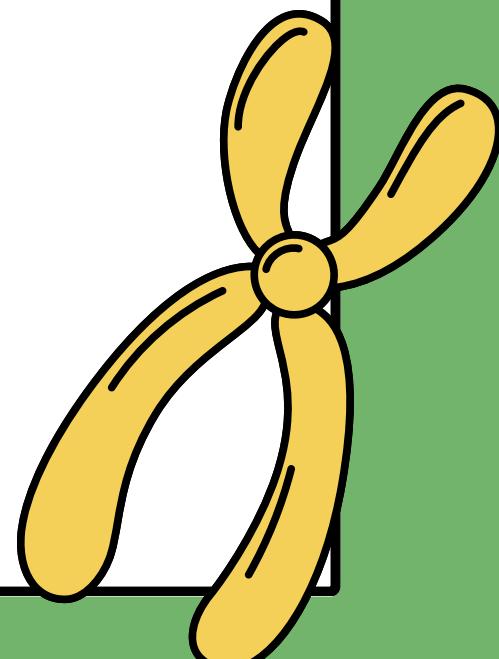
Definição, técnicas e aplicações



# Tópicos

## da apresentação

1. Ciência forense
2. Bioinformática forense
3. Ferramentas
4. Vantagens
5. Estado da arte
6. Mercado de trabalho
7. Conclusão

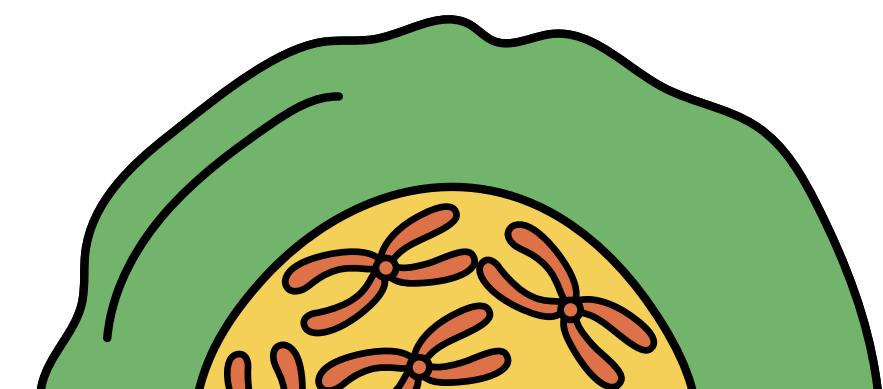


# ciência Forense



1. relativo à **foro**
2. próprio do **foro**; que se usa no **foro**
3. relativo aos tribunais e à justiça; **jurídico**, **judiciário**, **judicial**.

1. circunscrição onde **determinado juízo exerce sua competência**.
2. praça pública nas antigas cidades romanas, realizavam-se **assembleias populares e julgamentos**.

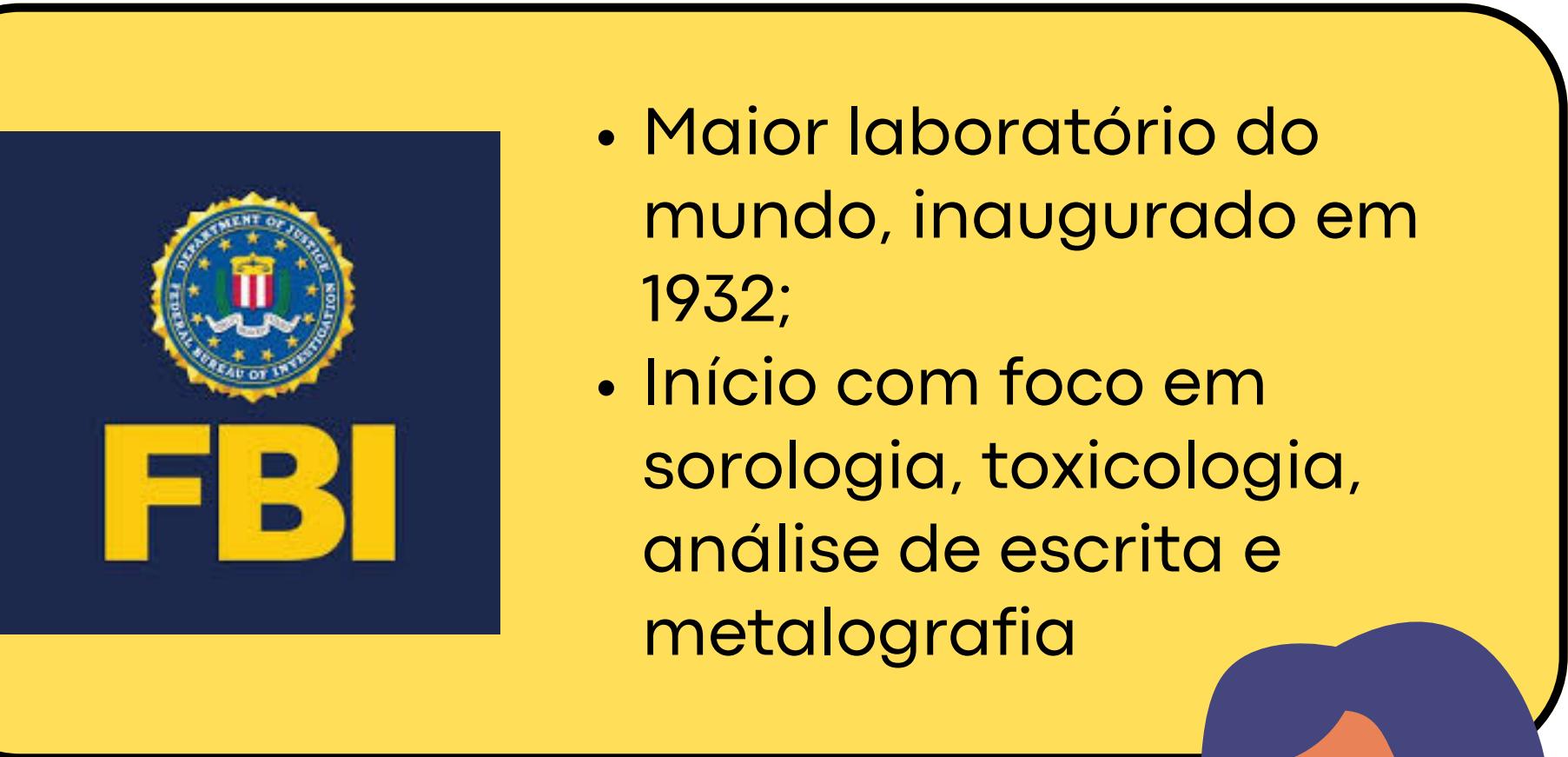


# CIÊNCIA FORENSE

A utilização da ciência às leis criminais e civis, aplicadas por agências policiais e um sistema de justiça criminal.

*Saferstein e Roy, 2021*

# Laboratório de Crime



- Maior laboratório do mundo, inaugurado em 1932;
- Início com foco em sorologia, toxicologia, análise de escrita e metalografia



- Instituto Nacional de Criminalística (INC)
- É um instituto de pesquisa, educação e de perícias
- Localizado em Brasília



# Funções de um Cientista Forense

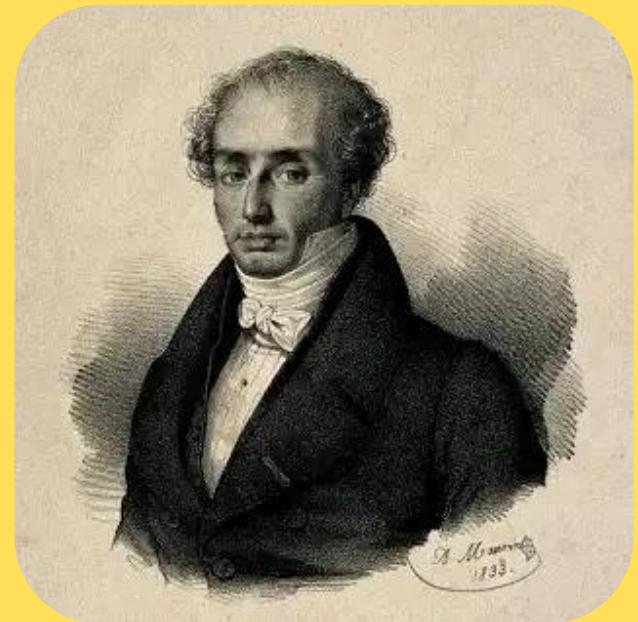
- Analisar evidências físicas em busca de **vestígios**;
- Determinar quais testes ou exames são apropriadas para a resolução do caso;
- Testemunho Pericial



## Testemunha Pericial

1. Análises técnicas e científicas de materiais;
2. Laudos periciais, explicando a metodologia do trabalho, resultados do trabalho e conclusão;
3. Esclarecimento de fatos durante a deposição

# grandes nomes



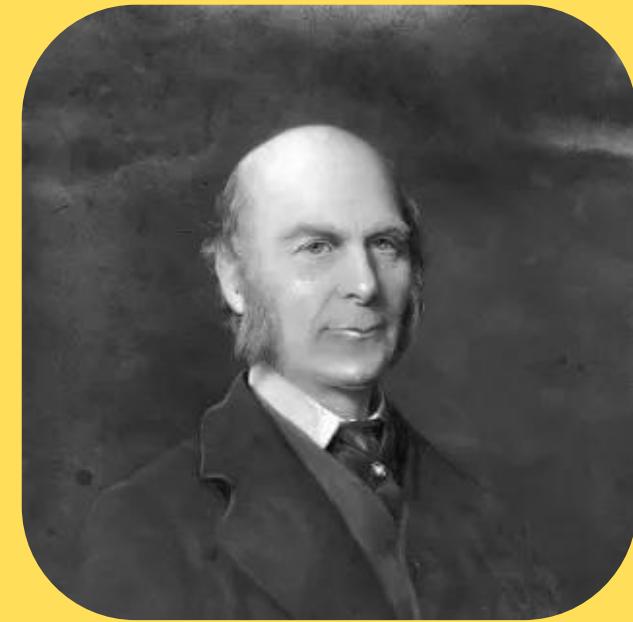
**Mathieu Orfila**  
(1787-1853)

- Pai da **toxicologia forense**
- Estudos sobre envenenamento e seus efeitos em animais



**Alphonse Bertillon**  
(1787-1853)

- Primeiro sistema de identificação pessoal através de medidas corporais
- **Antropometria**

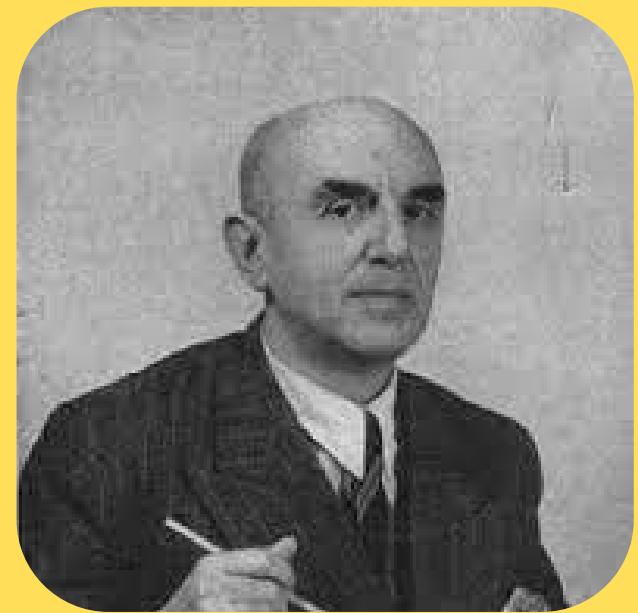


**Francis Galton**  
(1787-1853)

- Realizou um estudo sobre **impressões digitais** e desenvolveu uma metodologia para classificá-las

# grandes

## nomes



**Leone Lattes**  
(1887-1954)

- Desenvolveu, em 1915, uma técnica para determinar o **grupo sanguíneo de resíduos de sangue secos**



**Edmond Locard**  
(1877-1966)

- Princípio de Troca de Locard
- Partículas da cena do crime na roupa de suspeitos



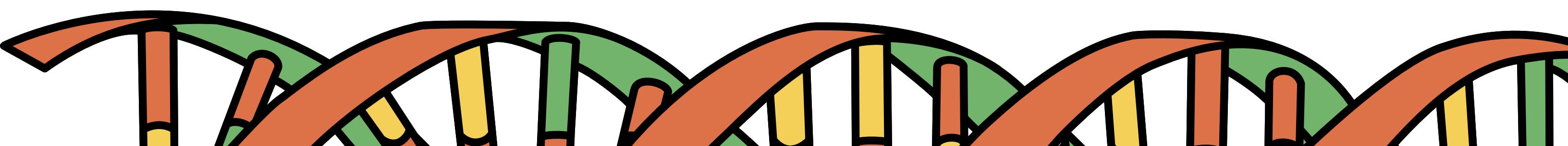
**Frances Glessner Lee**  
(1878-1962)

- Obra “Estudos Resumidos de Mortes Não Explicadas”
- Estudo em miniaturas de casos reais

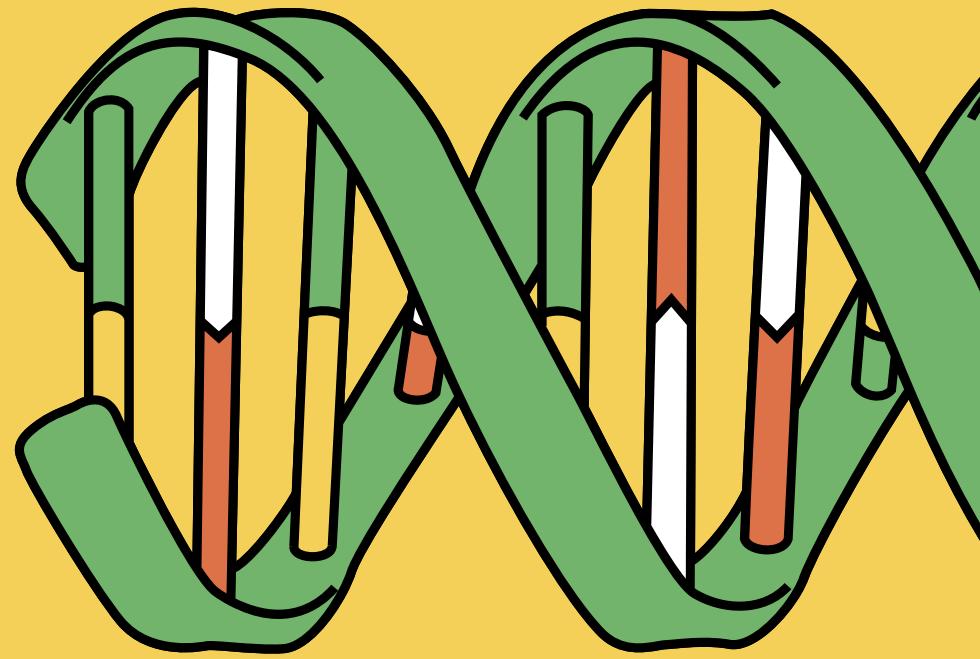


# **BIOINFORMÁTICA FORENSE**

A combinação dos princípios da biologia, informática, estatística e ciência forense para analisar dados biológicos em contextos legais



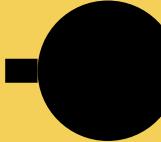
# panorama: **Bioinformática** **Forense**



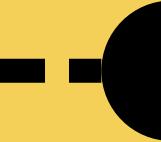
anos 80



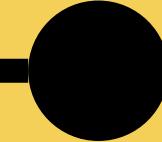
anos 90



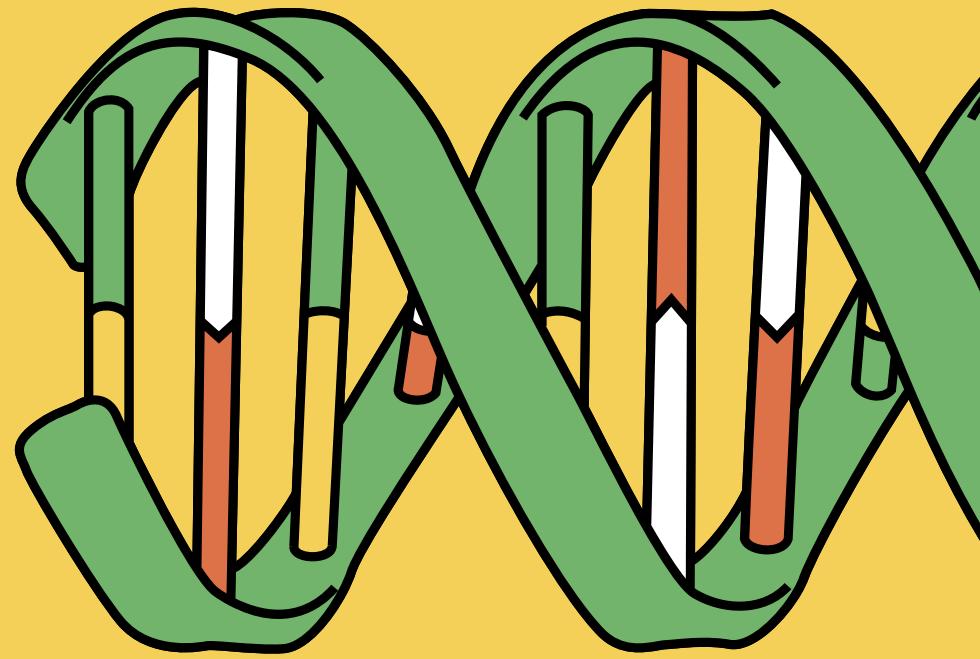
anos 2000



2010 - presente



# panorama: **Bioinformática** **Forense**



anos 80

anos 90

anos 2000

2010 - presente

- **DNA Fingerprinting:**
  - “Impressão digital” de DNA
- **Método de Sanger:**
  - Sequenciamento

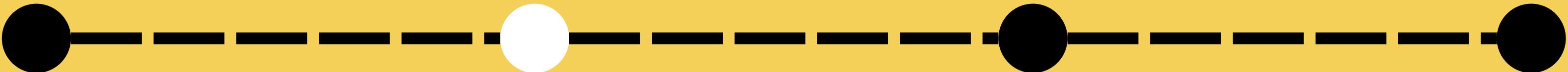
# panorama: **Bioinformática** **Forense**

anos 80

anos 90

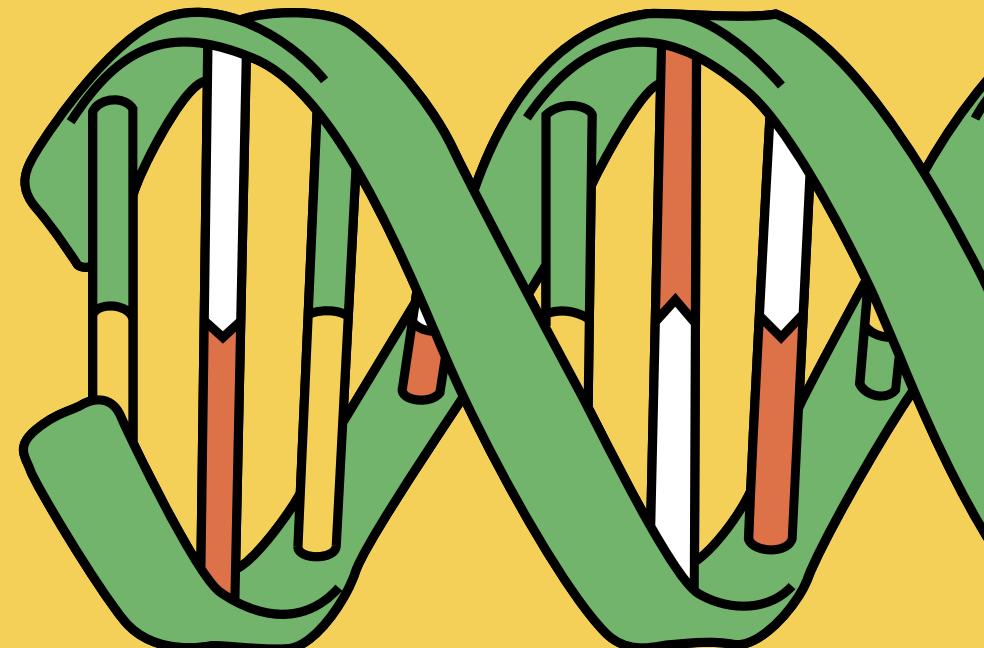
anos 2000

2010 - presente



- PCR e STRs
  - Reação em cadeia da polimerase - amplificação de pequenas quantidades de DNA. Short Tandem Repeats - marcadores genéticos

# panorama: **Bioinformática Forense**

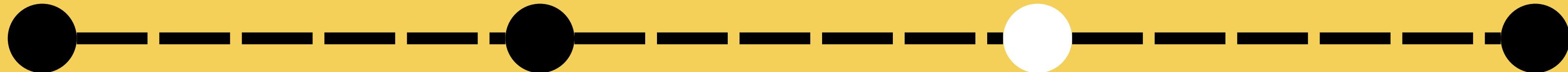


anos 80

anos 90

anos 2000

2010 - presente



- **Avanços tecnológicos**
  - Sequenciamento de nova geração (NGS)
    - GeneMapper, Familias, Yfiler Plus
- **Bases de Dados**
  - CODIS
    - comparação de perfis genéticos em investigações criminais

# panorama: **Bioinformática** **Forense**

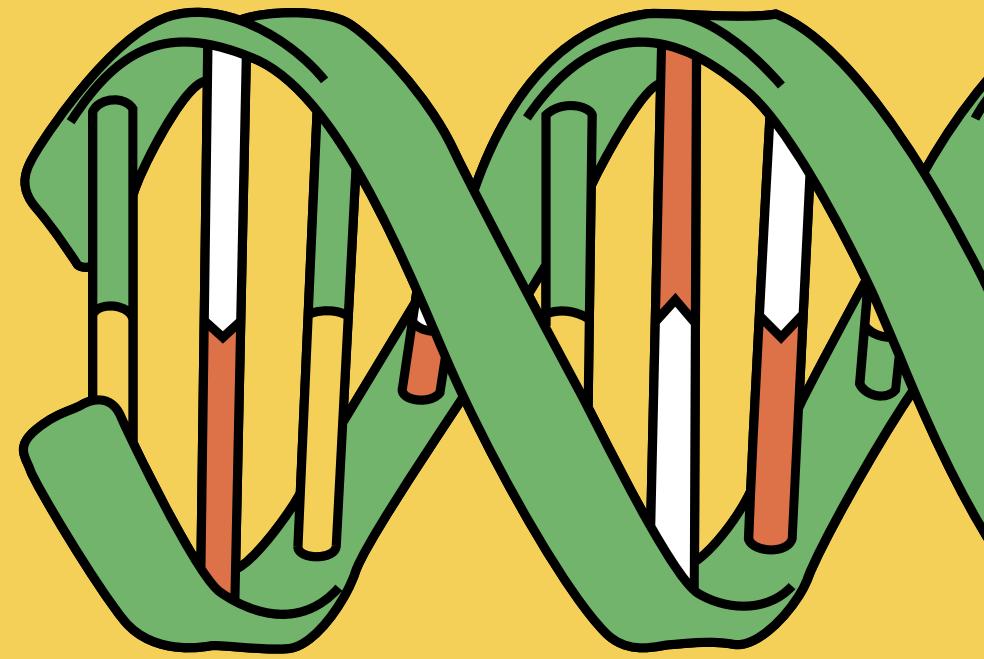
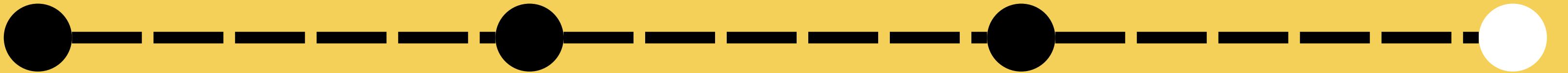


anos 80

anos 90

anos 2000

**2010 - presente**



- **MPS e novos softwares**
  - STRMix, HaploGrep



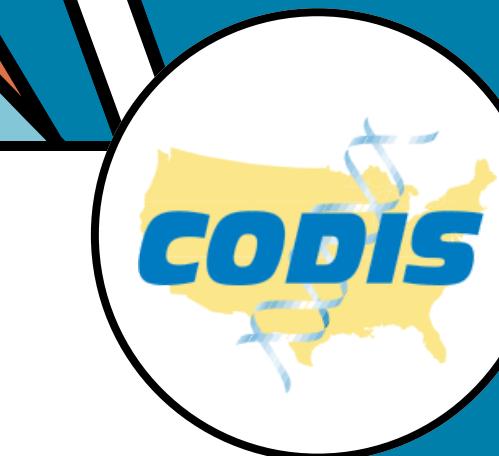
# **FERRAMENTAS**

utilizadas

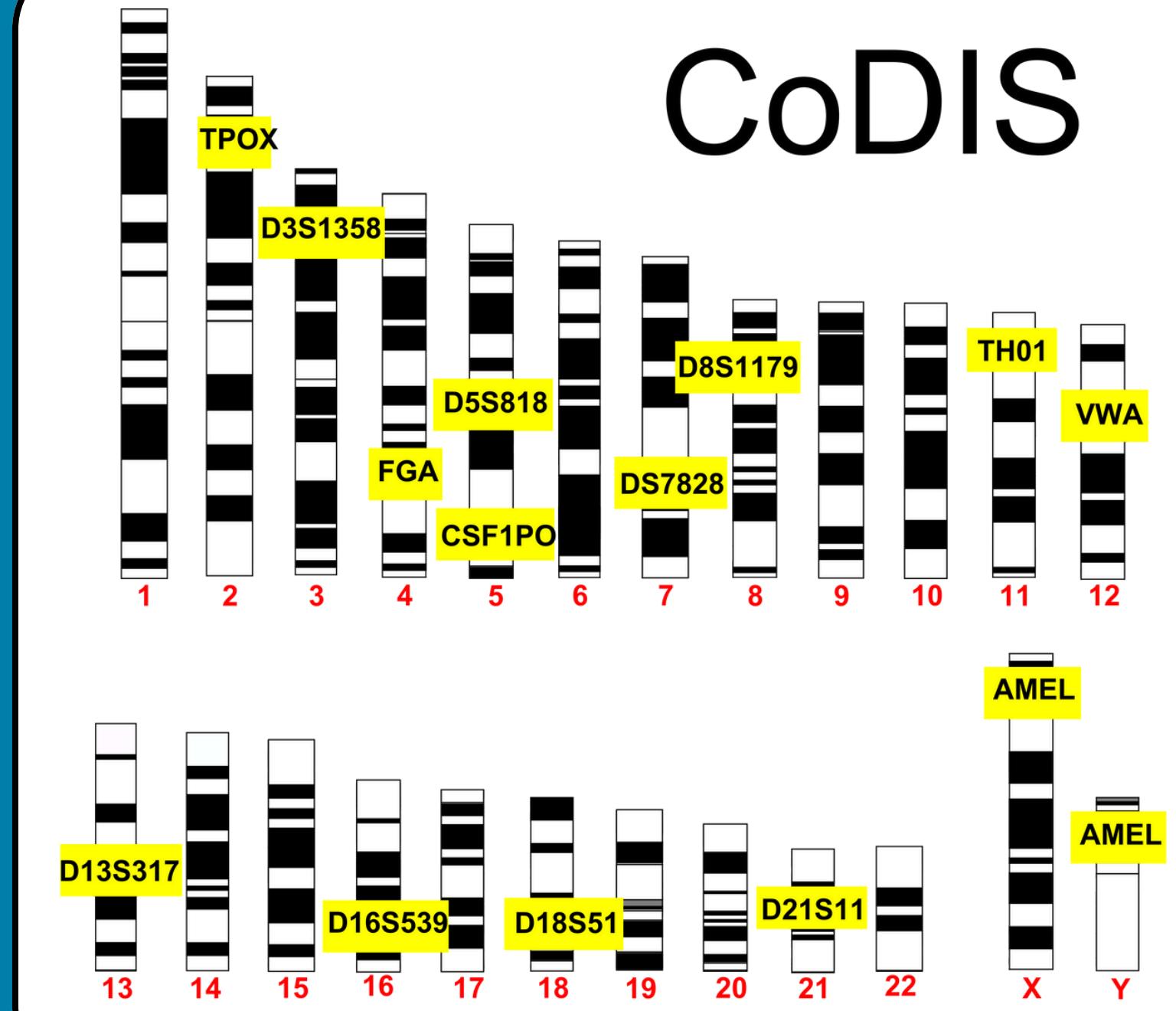
# CODIS

Combined DNA Index System

- BD de DNA, usado para  
armazenar perfis genéticos e  
realizar comparações entre  
amostras de DNA coletadas em  
cenas de crime amostras de  
suspeitos, vítimas, etc.

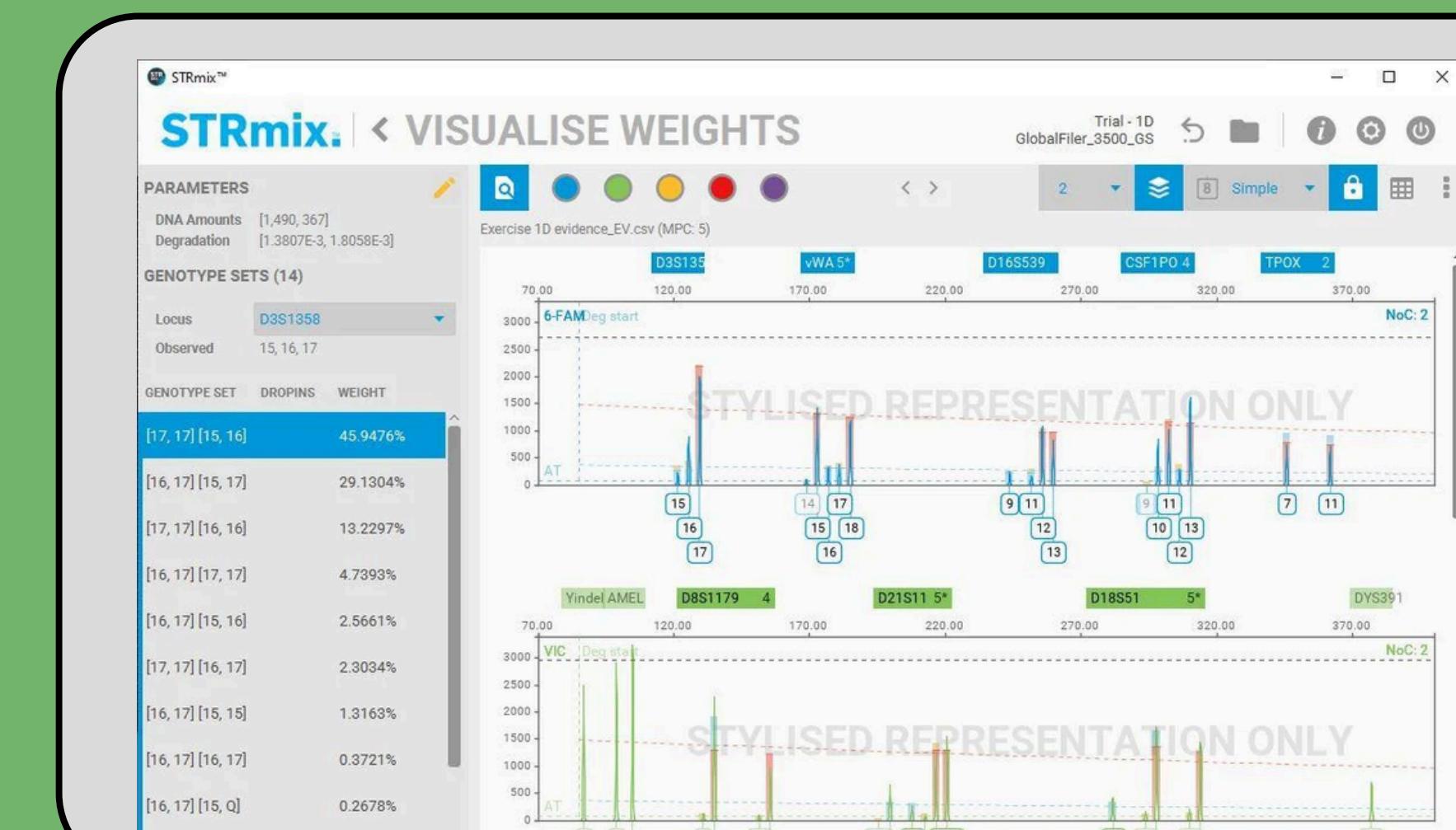
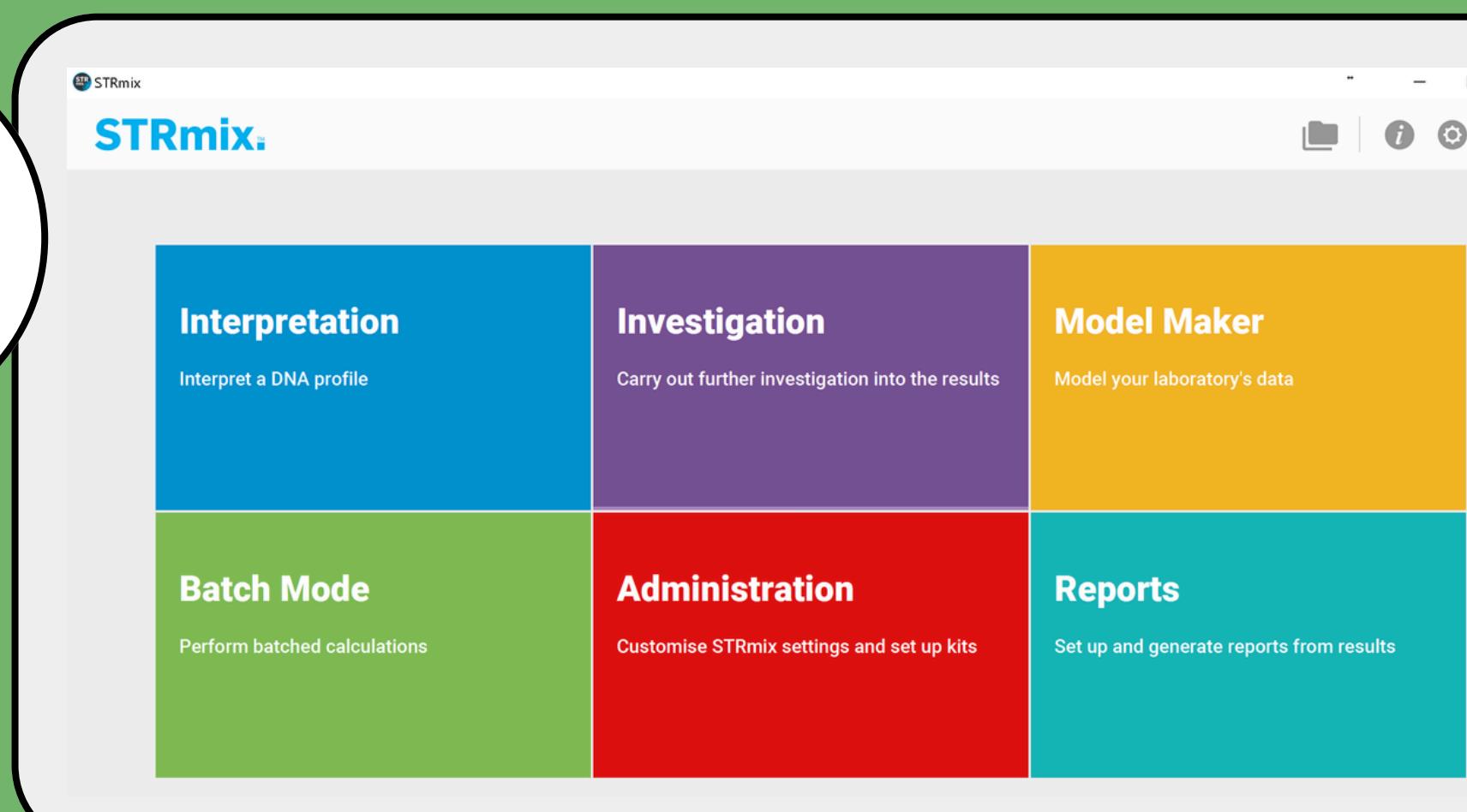


CoDIS



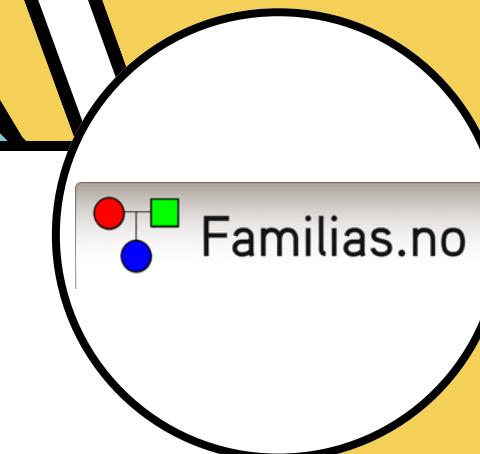
# STRMix

- Software de interpretação de perfis de DNA complexos, especialmente misturas de DNA de múltiplos doadores



# Familias

- Software utilizado para cálculos de relacionamento genético, especialmente em casos de paternidade e outros testes de parentesco, fornecendo probabilidades de relação com base em perfis genéticos



Edit database

Marker	Number of alleles	Mutation rates	Mutation models
SYS1	8	Female: 0; Male: 0	Female: 1; Male: 1
SYS2	7	Female: 0; Male: 0	Female: 1; Male: 1

Marker/System

- Add
- Edit
- Remove
- Mutations

Database

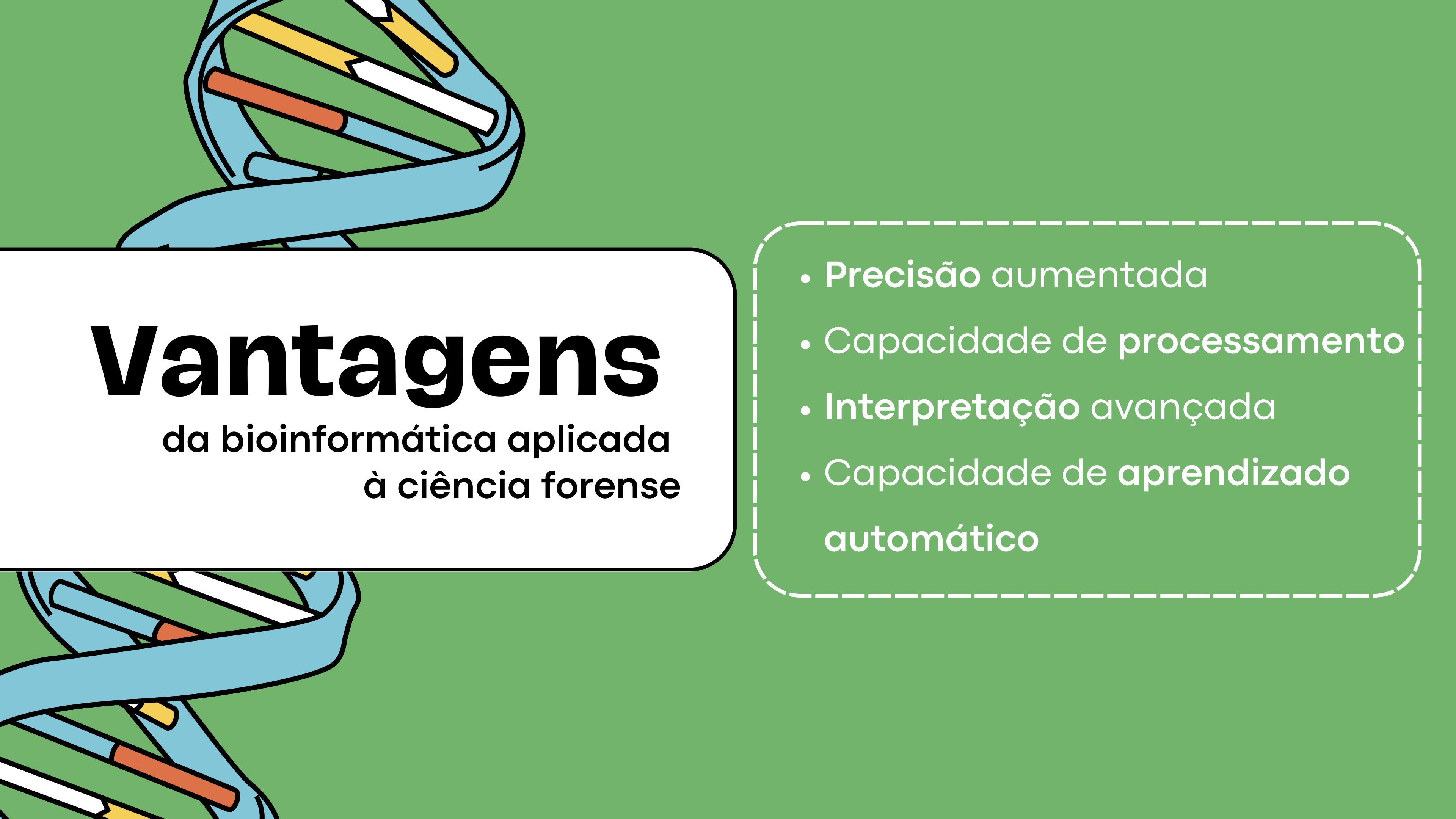
- Export
- Import
- Remove

Close



# **VANTAGENS**

e desvantagens



# Vantagens

da bioinformática aplicada  
à ciência forense

- Precisão aumentada
- Capacidade de processamento
- Interpretação avançada
- Capacidade de aprendizado automático



# Desvantagens

## da bioinformática aplicada à ciência forense

- Dependência da tecnologia
- Possibilidade de erros
- Atualização contínua



# **ESTADO DA ARTE**



Contents lists available at [ScienceDirect](#)

## Forensic Science International: Genetics journal homepage: [www.elsevier.com/locate/fsigen](http://www.elsevier.com/locate/fsigen)



Review article

### A review of bioinformatic methods for forensic DNA analyses

Yao-Yuan Liu<sup>a,\*</sup>, SallyAnn Harbison<sup>b</sup>

<sup>a,b</sup>

Forensic Science Program, School of Chemical Sciences, University of Auckland, 38 Princes Street, Auckland, 1010, New Zealand  
Institute of Environmental Science and Research Limited, Private Bag 92021, Auckland, 1142, New Zealand



#### ARTICLE INFO

##### Keywords:

Bioinformatics  
Forensic science  
Massively parallel sequencing

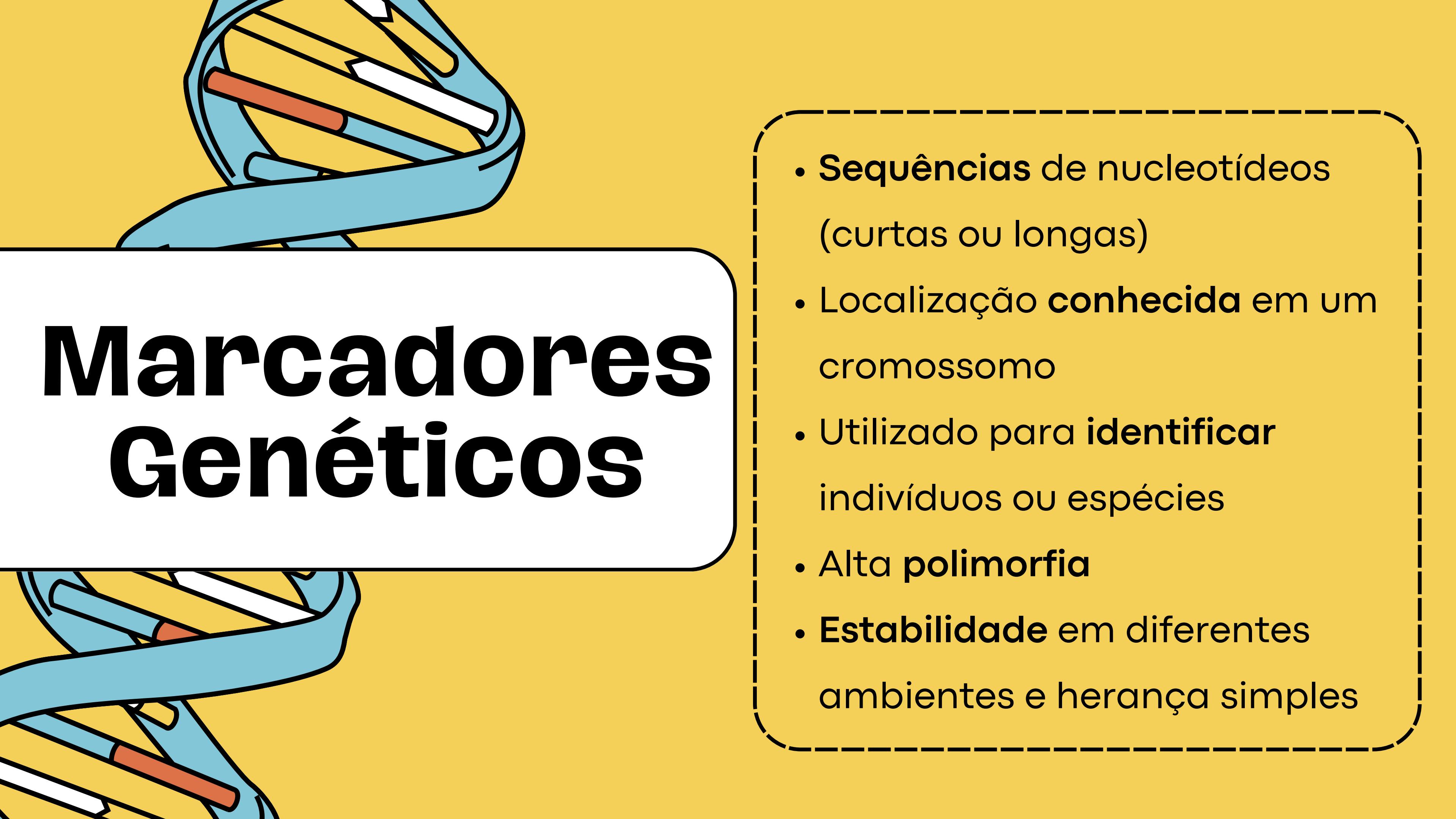
#### ABSTRACT

Short tandem repeats, single nucleotide polymorphisms, and whole mitochondrial analyses are three classes of markers which will play an important role in the future of forensic DNA typing. The arrival of massively parallel sequencing platforms in forensic science reveals new information such as insights into the complexity and variability of the markers that were previously unseen, along with amounts of data too immense for analyses by manual means. Along with the sequencing chemistries employed, bioinformatic methods are required to process and interpret this new and extensive data. As more is learnt about the use of these new technologies for forensic applications, development and standardization of efficient, favourable tools for each stage of data processing is being carried out, and faster, more accurate methods that improve on the original approaches have been developed. As forensic laboratories search for the optimal pipeline of tools, sequencer manufacturers have incorporated pipelines into sequencer software to make analyses convenient. This review explores the current state of bioinformatic methods and tools used for the analyses of forensic markers sequenced on the massively parallel sequencing (MPS) platforms currently most widely used.

**artigo:**

# “Uma revisão dos métodos de bioinformática para análise forense de DNA”

- Análise de DNA por meio de **MPS** (Massive Parallel Sequencing)
- Geração massiva de novos dados
- Localizar e utilizar **Marcadores Genéticos Forenses**



# Marcadores Genéticos

- Sequências de nucleotídeos (curtas ou longas)
- Localização conhecida em um cromossomo
- Utilizado para **identificar** indivíduos ou espécies
- Alta **polimorfia**
- **Estabilidade** em diferentes ambientes e herança simples

# Marcadores Genéticos

**SNPs**

*Single Nucleotide Polymorphisms*

- Variações de **única base** em sequências de DNA
- 1% da população (diferir de **mutações pontuais**)
- Ao ocorrer perto de genes, age como **uma marcador**



# Marcadores Genéticos

## SNPs

*Single Nucleotide Polymorphisms*

Quatro principais classes:

Identidade

Linhagem

Ancestralidade

Fenótipos



# Marcadores Genéticos

## SNPs

*Single Nucleotide Polymorphisms*

- SNPs Informativos de Identidade
  - Permitem construir perfis genéticos que podem ser comparados em bases de dados genéticos



# Marcadores Genéticos

## SNPs

*Single Nucleotide Polymorphisms*

- **SNPs Informativos de Linhagem**

- Haplótipos são conjuntos de alelos em regiões adjacentes do DNA que são herdados juntos, permitindo **reconstruir herança** de haplótipos de uma linhagem.



# Marcadores Genéticos

## SNPs

*Single Nucleotide Polymorphisms*

- SNPs Informativos de Ancestralidade
  - Determinam a mistura genética de populações e identificam padrões migratórios históricos.
  - Estes SNPs são selecionados com base em sua **frequência diferencial entre populações** de diferentes origens geográficas.



# Marcadores Genéticos

## SNPs

*Single Nucleotide Polymorphisms*

- SNPs Informativos de Fenótipos

- Predição de fenótipos externos
  - Características fenotípicas observáveis



# Marcadores Genéticos



*Short Tandem Repeats*

- Unidades curtas de **sequências repetitivas de nucleotídeos** (2 a 6 pares de bases)
- Ao ocorrer perto de genes, age como uma marcador
- Utilizado para estudos de **ancestralidade**
  - Alta variabilidade
  - Facilidade de uso em laboratórios

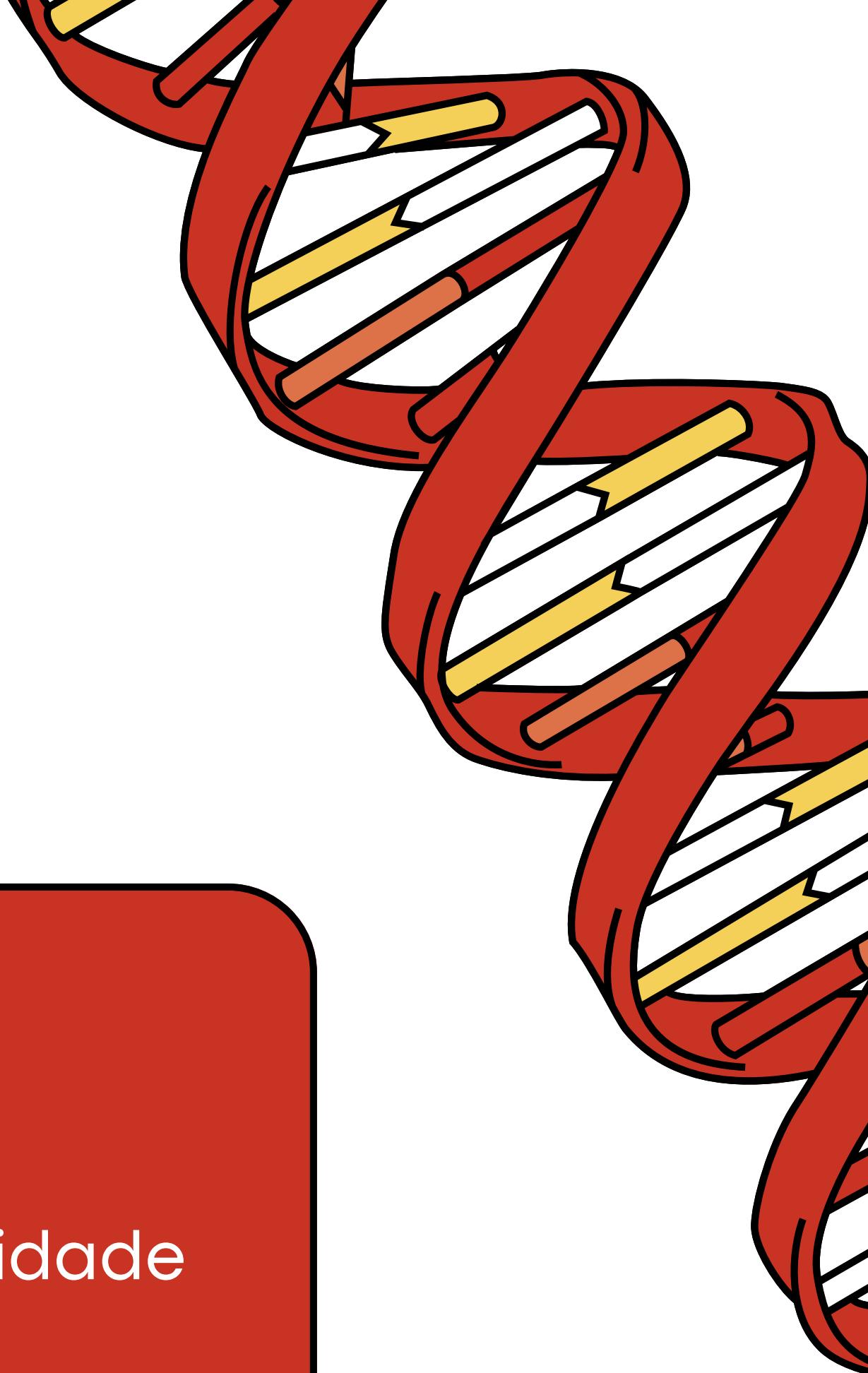


# Marcadores Genéticos

**mtDNA**

*Mitochondrial Genome*

- DNA mitocondrial
- Herança materna
- **Revelar linhagem** em situações de indisponibilidade ou degradação do DNA





Contents lists available at [ScienceDirect](#)

## Forensic Science International: Genetics Supplement Series

journal homepage: [www.elsevier.com/locate/fsigss](http://www.elsevier.com/locate/fsigss)



# Towards localizing head shots – Forensic sub-differentiation of anatomical brain regions by differential RNA expression

Jan Euteneuer<sup>a,b</sup>, Lucas Moitinho-Silva,<sup>a b</sup>, Cornelius Courts<sup>b,c,\*</sup>

*a* University Medical Center of Schleswig-Holstein, Institute of Forensic Medicine, Kiel,

*b* Germany Institute of Clinical Molecular Biology, University of Kiel, Kiel, Germany

*c* Faculty and University Hospital, Institute of Legal Medicine, Cologne, Germany

### ARTICLE INFO

**Keywords:**

Forensic RNA analysis  
Molecular ballistics  
RNA sequencing  
Forensic transcriptomics

### ABSTRACT

The detection of organ tissues, including brain, in even challenged forensic sample material by forensic RNA analysis has become a valid and routinely used method of trace contextualization. However, in cases of severe head traumas dealt by blunt impacts or firearm projectiles, for example in situations when multiple offenders handled different weapons, it can be beneficial for criminal investigations to determine by analysis of traces of biological material which area of the head had been hit (and by whom) by proxy of detecting which part of the brain had been injured. A whole transcriptome analysis employing massive parallel RNA Sequencing of four different anatomical areas of the cerebral cortex (frontal, temporal, parietal, occipital) was performed on a training set of autopsy samples from brain tissue. Applying different bioinformatic classification algorithms brain area specific mRNA candidates were selected and suitable markers were then validated on an independent test set of autopsy brain samples using quantitative RT-PCR. Here we found, that the differences in mRNA transcription of these two markers between the four brain regions were too small and less pronounced to be useful for and applicable in forensic RNA analysis. Hence, we conclude, that sub-differentiation of these brain regions via RNA expression analysis is out of forensic scope.

**artigo:**

# Localização de tiros na cabeça - Subdiferenciação forense de regiões anatômicas do cérebro por expressão diferencial de RNA

- Análise de RNA para identificação de tecidos de órgãos
- Áreas no cérebro alvo de traumas contundentes

# Regiões Anatômicas

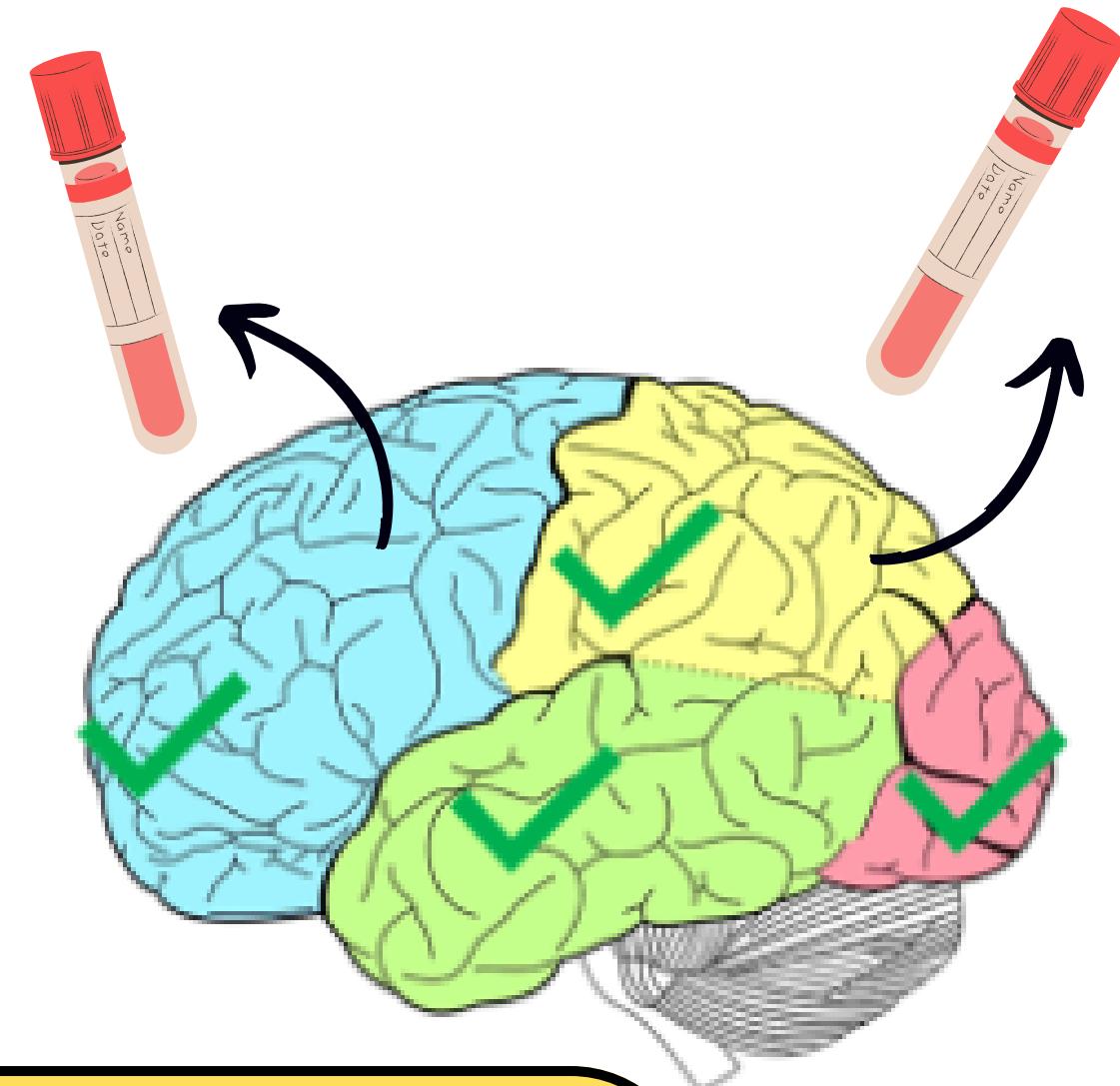


- Regiões de interesse forense e traumatólgico
- Expressão diferencial do RNA nas diferentes áreas,
- Busca-se marcadores específicos
- Divisão do córtex cerebral:
  - Lobo frontal, temporal, parietal, occipital

## Materiais e métodos

### 80 amostras

- 80 amostras das quatro diferentes áreas
- Extração do RNA
  - mirVana™ miRNA Isolation-Kit (ThermoFisher).
- Sequenciamento
  - Máquina NovaSeq S1



# Materiais e métodos

X 1,030,286 RNAs detectados

## Critérios de Seleção:

- valor  $p > 0,01$
- BaseMean  $> 50$
- log2FoldChange  $> 1$

X 29 RNAs resultantes



# Resultados

Estudo comparativo dos 29 RNAs em bases de dados:



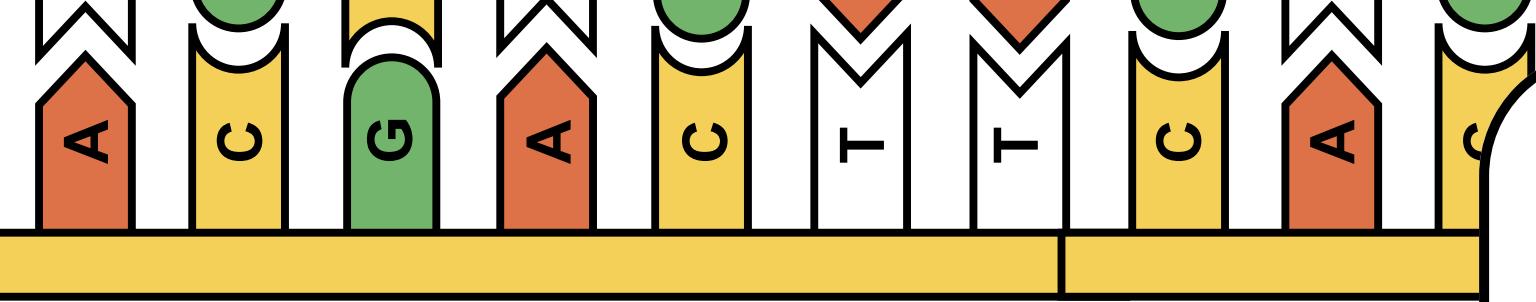
THE HUMAN PROTEIN ATLAS

- Expressão uniforme dos RNAs em todo o Côrte Cerebral
- Não podem identificar sub-regiões anatômicas específicas

# MERCADO

de trabalho





# Mercado de trabalho



Os cientistas forenses trabalham em **laboratórios e escritórios**, podendo ter atividades em campo. Alguns dos lugares mais comuns que possuem cientistas forenses trabalhando são: **laboratórios público e privados; cenas de crime; salas de aula; necrotérios; governos e organizações internacionais; hospitais; universidades; departamentos de polícia**, entre outros.



# Mercado de trabalho

## Supervisor of Forensic Services - Trace Evidence

New York State Police, Albany, NY, US

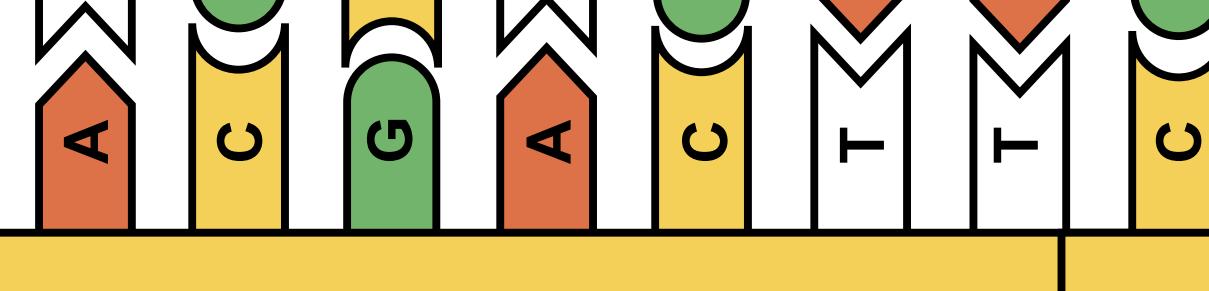
### Responsabilidades:

Responsável por **supervisionar** uma equipe de Cientistas Forenses, **resolver problemas técnicos** dos métodos analíticos, **gerenciar** pessoal, automação, validação, treinamento, qualidade, segurança e testes de proficiência no laboratório.

- Desenvolve e implementa métodos analíticos e planos de validação.
- Realiza análises de evidências de traços e resíduos de incêndio e mantém a responsabilidade pelos equipamentos da Seção.

U\$7.794,17

-  
U\$9.822,92  
mensais



# Mercado de trabalho



## Criminalist II - DNA

**Verdugo Regional Crime Laboratory/Glendale (CA) Police Department,  
Glendale, CA, US**

### Responsabilidades

Sob a supervisão geral da gerência sênior, esta posição **executa tarefas de nível intermediário** da série e **fornecer treinamento** para posições equivalentes e subordinadas dentro da série.

- Auxilia na **preparação e revisão de manuais de laboratório**.
- O Criminalista II realiza **trabalhos técnicos forenses**, utilizando **métodos e procedimentos** que cumprem os padrões de prática estabelecidos.

**U\$6,720.25**

**U\$10,314.97**  
**mensais**



# Mercado de trabalho

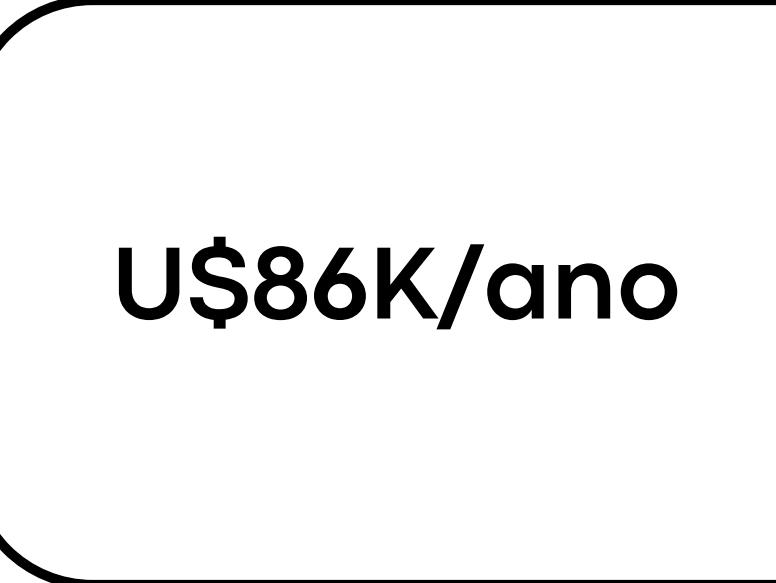
## **Forensic Scientist II- Biological Sciences**

**Suffolk County Crime lab, Hauppauge, NY, US**

### **Responsabilidades**

O Cientista Forense será responsável por:

- Exames de evidências físicas
- Análises de fluidos corporais
- Análises de DNA-STR (autossômico e Y-STR)
- Interpretar dados com elaboração de relatórios
- Depor como testemunha pericial em julgamentos criminais.



**U\$86K/ano**

# Mercado de trabalho

# Panorama brasileiro

- Grande quantidade de vagas em órgãos públicos, como a **Polícia Científica** e a **Polícia Civil**
  - Concursos com remuneração inicial em torno de R\$10.000,00
    - Necessidade de curso superior específico
    - Provas de objetivas e discursivas
    - Teste de aptidão física

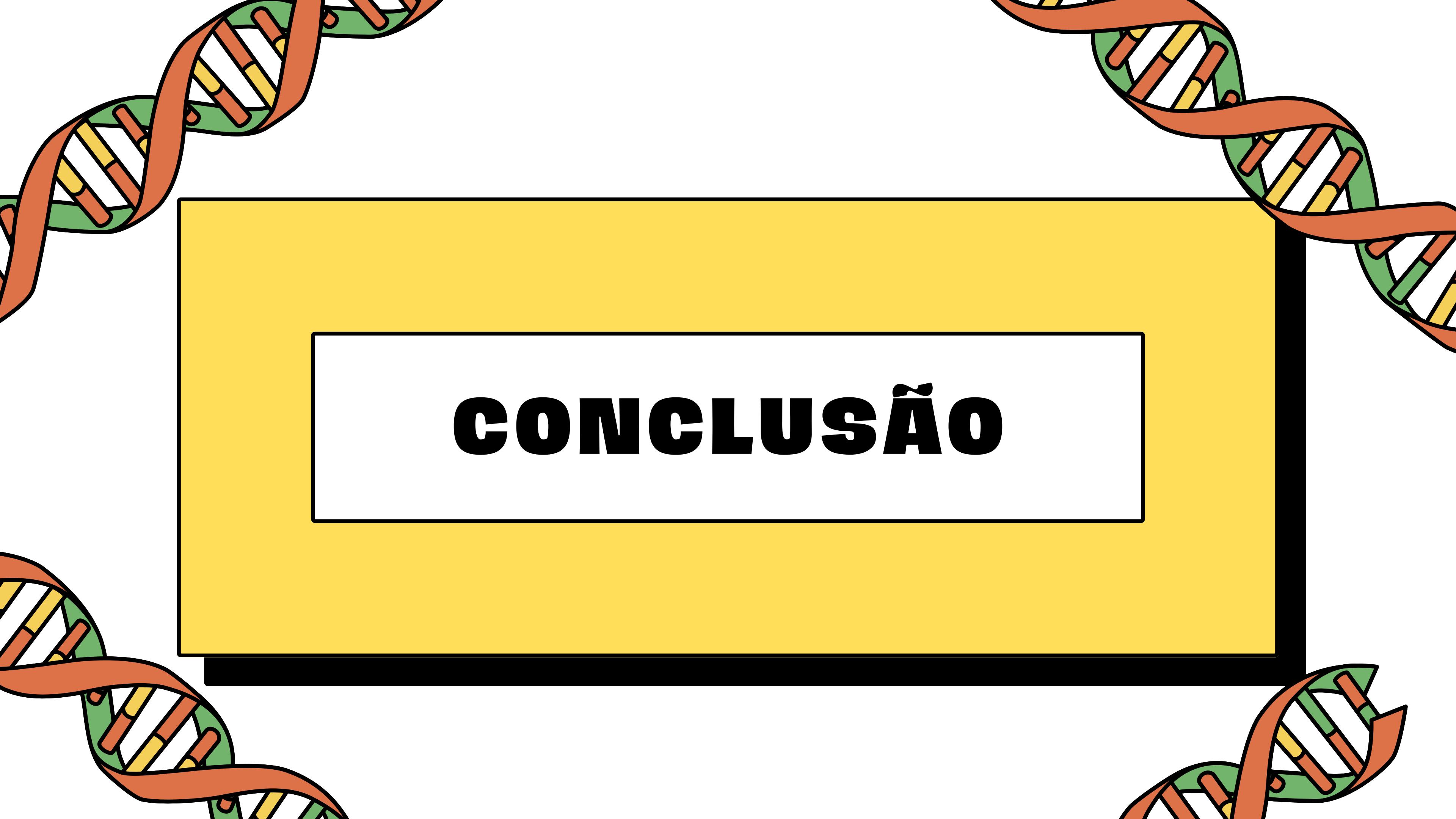
# mapa dos concursos PERITO CRIMINAL

The map of Brazil highlights several states where criminalist exams are being held or are planned:

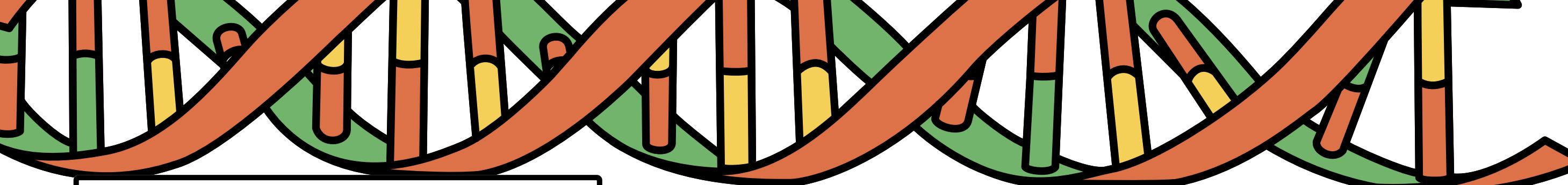
- PERÍCIA CIENTÍFICA PR**  
Banca IBFC contratada  
Edital nos próximos dias
- POLÍCIA CIVIL TO**  
Comissão formada  
Fase de contratação de banca
- POLÍCIA CIVIL MG**  
Concurso autorizado 26 vagas  
Fase de contratação de banca
- POLÍTICA CIENTÍFICA PE**  
Concurso autorizado 77 vagas  
Fase de contratação de banca
- POLÍCIA CIENTÍFICA PA**  
Concurso anunciado 174 vagas
- POLÍCIA CIVIL DF**  
Concurso solicitado  
Estudos para realização
- POLÍCIA CIVIL PI**  
Concurso solicitado  
Estudos para realização
- POLÍCIA CIVIL MA**  
Estudos para realização

Mais detalhes CONCURSOS

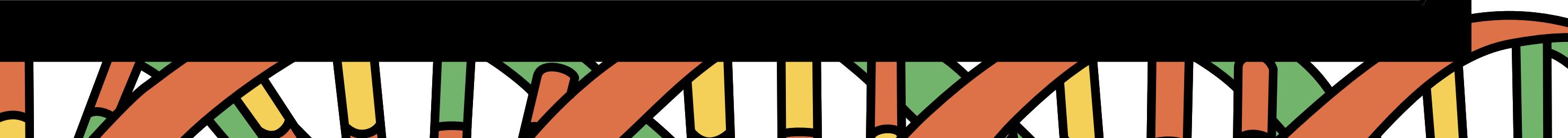
Disponível em: <https://www.estrategiaconcursos.com.br/blog/concursos-para-perito-criminal-vagas-ja-autorizadas/>  
Acesso em 24/05/2024



# **CONCLUSÃO**



## CONCLUSÃO

- O trabalho do cientista forense é muito importante para a solução de problemas ligados ao âmbito judicial;
  - A inclusão da bioinformática nesse meio é extremamente importante, visto que traz agilidade e assertividade;
  - Pesquisas da área trazem inúmeros benefícios para a profissão, facilitando alguns processos;
  - O mercado de trabalho tem salários atrativos, e promete ter uma oferta de vagas cada vez maior
- 

## REFERENCE

- Kling, D., Tillmar, A. O., & Egeland, T. (2014). Familias 3-Extensions and new functionality. Forensic Science International: Genetics, 13, 121-127.
- Saferstein, Richard, 1941-2017. Criminalistics : an Introduction to Forensic Science. Upper Saddle River, NJ :Prentice Hall, 1998.
- Eckert, W. (1996). Introduction to Forensic Sciences (2nd ed.). CRC Press. <https://doi.org/10.4324/9780367803032>
- <https://www.aafs.org/careers-forensic-science/what-forensic-science>
- <https://www.fbi.gov/history/history-publications-reports/the-birth-of-the-fbis-technical-laboratory1924-to-1935>
- Liu YY, Harbison S. A review of bioinformatic methods for forensic DNA analyses. Forensic Sci Int Genet. 2018 Mar;33:117-128. doi: 10.1016/j.fsigen.2017.12.005. Epub 2017 Dec 12. PMID: 29247928.
- <https://www.fbi.gov/about-us/lab/codis/codis>
- <https://www.ojp.gov/ncjrs/virtual-library/abstracts/probabilistic-genotyping-software-strmix-utility-and-evidence-its>

## REFERENCE

- Karger B, Billeb E, Koops E, Brinkmann B. Autopsy features relevant for discrimination between suicidal and homicidal gunshot injuries. Int J Legal Med. 2002 Oct;116(5):273-8. doi: 10.1007/s00414-002-0325-8. Epub 2002 Aug 16. PMID: 12376836.
- Liu YY, Harbison S. A review of bioinformatic methods for forensic DNA analyses. Forensic Sci Int Genet. 2018 Mar;33:117-128. doi: 10.1016/j.fsigen.2017.12.005. Epub 2017 Dec 12. PMID: 29247928.
- Jan Euteneuer, Lucas Moitinho-Silva, Cornelius Courts, Towards localizing head shots – Forensic sub-differentiation of anatomical brain regions by differential RNA expression, Forensic Science International: Genetics Supplement Series,
- <https://www.estategiaconcursos.com.br/blog/concursos-para-perito-criminal-vagas-ja-autorizadas/>

**Obrigado!**

dúvidas?