

## FENÓTIPO FACIAL NORMAL e SNPs: UMA REVISÃO SISTEMÁTICA DA LITERATURA

**Juliany Barreto Kisberi**<sup>1\*</sup>, **Eloisa Auler Bittencourt**<sup>2</sup>, **Andrea Cristina de Moraes Malinverni**<sup>3</sup>

**Petra Urbanova**<sup>4</sup> **Edna Sadayo Miazato Iwamura**<sup>5</sup>

<sup>1, 2, 3, 5</sup> Universidade Federal de São Paulo, São Paulo, São Paulo

<sup>4</sup> Masaryk University, Brno, República Tcheca

\*Juliany Barreto Kisberi; e-mail: [kisberi@unifesp.br](mailto:kisberi@unifesp.br)

### RESUMO

Os SNPs são polimorfismos presentes em todo o genoma, com capacidade de utilização na fenotipagem através do DNA. O estudo da relação desses polimorfismos com as características externamente visíveis tem o potencial de estabelecer uma forma inovadora de identificação humana. Diante da crescente quantidade de estudos sobre o tema, nosso estudo visa reunir tais achados científicos relevantes no que se refere à formação da face normal e os genes envolvidos, e que foram publicados até novembro de 2022.

**Palavras-chave:** SNP; fenótipo; genética forense.

### Introdução

Existem regiões do DNA com variações interindividuais, chamadas de polimorfismos. Dentre os principais polimorfismos empregados no contexto forense estão os SNPs ("Single Nucleotide Polymorphisms"), que fornecem informações acerca das características fenotípicas referenciadas como EVCs (características externamente visíveis).

### Objetivos

Reunir as informações de artigos científicos publicados até novembro de 2022 sobre a genética facial normal de acordo com as características externamente visíveis da face humana.

### Métodos

Foram utilizadas as bases de dados PubMed, Embase e Web of Science para buscar os seguintes termos e filtros: (Face OR facial OR cephalometry) AND (morphology OR morphometry OR phenotype) AND (genes) AND (human OR population); inglês, espanhol e português. Artigos que abordam a relação entre fenótipo e genótipo na face humana normal foram incluídos. Artigos sobre condições anormais de face, que não estabelecessem correlação entre genótipo e

fenótipo, não incluíssem genes, focassem na percepção da face, estivessem em outro idioma ou consistissem em editoriais e cartas ao leitor foram excluídos. O protocolo seguido é o do PRISMA e a análise é realizada por dois revisores independentes, a fim de minimizar erros.

### Resultados e Discussão

Foram encontrados 15.883 artigos, dos quais 154 artigos correspondiam ao critério de inclusão, sendo recuperados 138 na íntegra. As informações estão reunidas em duas tabelas: referente aos dados gerais dos artigos incluídos e reportando as regiões do DNA relacionadas às EVCs.

### Conclusão

Há muitos estudos que visam identificar genes responsáveis pela formação da face normal em humanos, porém existem diversas regiões ainda pouco ou nada estudadas. A partir dessa revisão sistemática será possível o entendimento da formação de determinadas regiões da face e, por conseguinte, o direcionamento dos estudos futuros.

### Referências bibliográficas

WHITE JD et al Insights into the genetic architecture of the human face. *Nat Genet.* 2021 Jan;53(1):45-53. doi: 10.1038/s41588-020-00741-7

HADDRILL, PR. Developments in forensic DNA analysis. *Emerg Top Life Sci.* 2021 Sep 24;5(3):381-393. doi: 10.1042/ETLS20200304

URBANOVA P et al How accurate is forensic facial identification of surgically altered faces? *Australian Journal of Forensic Sciences* <https://doi.org/10.1080/00450618.2022.2032341> © 2022

Realização

---

Realização



[www.interforensics.com](http://www.interforensics.com)