

BEATA SPEICHERT-ZALEWSKA¹
MAGDALENA ZUBAŃSKA²
KATARZYNA BIELAWSKA³

CENNE DLA POSTĘPOWANIA KARNEGO INFORMACJE Z KODOWANYCH REGIONÓW GENOMU

*Naukowcy oferują swoją pomoc.
My, prawnicy powinniśmy zaakceptować tę ofertę (...).
Rezultat, według mnie, będzie owocny
nie tylko dla prawdy, ale także dla sprawiedliwości.*
Stephen Breyer⁴

Korzystanie z osiągnięć nauki, techniki, a nawet sztuki daje duże możliwości poznania prawdy, dlatego kryminalistka — nauka interdyscyplinarna — korzysta i adaptuje na swoje potrzeby osiągnięcia wielu różnych dyscyplin wiedzy i w ten sposób wychodzi naprzeciw aktualnym potrzebom w zakresie wykrywania, dowodzenia oraz zwalczania coraz to nowszych rodzajów przestępstw. Tak było z genetyką, kryminalistyka sięgnęła także po zdobycze tej nauki. W konsekwencji do praktyki kryminalistycznej

¹ Mł. insp. Beata Speichert-Zalewska — od 1998 r. specjalista w LK KWP w Gdańsku, od 2001 r. biegły z zakresu genetyki sądowej, obecnie na stanowisku naczelnika Laboratorium Kryminalistycznego KWP w Gdańsku.

Kontakt z autorką za pośrednictwem redakcji.

² Dr Magdalena Zubańska — doktor nauk prawnych i biegły sądowy Sądu Okręgowego w Olsztynie z zakresu kryminalistycznych badań poligraficznych. Od kilku lat kieruje Zakładem Kryminalistyki funkcjonującym w strukturach Instytutu Badań nad Przestępczością Kryminalną i Terroryzmem Wydziału Bezpieczeństwa Wewnętrznego Wyższej Szkoły Policji. Jej zainteresowania naukowe koncentrują się wokół szeroko pojętej techniki kryminalistycznej. Autorka wielu publikacji traktujących zarówno o badaniach poligraficznych, jak i o innych zagadnieniach techniki kryminalistycznej.

Kontakt z autorką za pośrednictwem redakcji.

³ Sierż. szt. Katarzyna Bielawska — absolwentka Wydziału Biologii, Geografii i Oceanologii Uniwersytetu Gdańskiego na kierunku: biologia molekularna oraz Analityki Medycznej Gdańskiego Uniwersytetu Medycznego. Obecnie jest asystentem Sekcji Biologii Laboratorium Kryminalistycznego KWP w Gdańsku.

Kontakt z autorką za pośrednictwem redakcji.

⁴ Stephen Breyer — sędzia Sądu Najwyższego Stanów Zjednoczonych.

wdrożono genetyczne badania identyfikacyjne, które prowadzone są obecnie z zastosowaniem kompleksowych rozwiązań zapewniających wysoką czułość analizy, eliminujących niekorzystny wpływ inhibicji i degradacji śladów biologicznych, a ponadto dostarczają one maksymalnej liczby informacji użytecznych z punktu widzenia postępowania karnego⁵. Fakt ten uznaje się za jedno z kluczowych osiągnięć współczesnej kryminalistyki. Jakkolwiek satysfakcja kryminalistyków płynąca z przekształcania odkryć naukowych w instrument sprawiedliwości nie zawsze wywołuje entuzjazm wśród prawników⁶, to w przypadku metody identyfikacji kryminalistycznej opartej na analizie DNA wystarczyło zaledwie kilka lat, aby ugruntowała ona swoją pozycję zarówno w ściganiu przestępstw, jak i w systemie dowodowym procesu karnego. Ten stan rzeczy znajduje odzwierciedlenie w postrzeganiu ekspertyz kryminalistycznych, a mianowicie, nie ma w tej kwestii rozżewu między decydentami procesowymi (funkcjonariusze służby dochodzeniowo-śledczej, prokuratorzy, sędziowie) — badania genetyczne należą do tych najbardziej cenionych⁷. Rzeczona ekspertyza — uznawana za naukową z definicji — wkroczyła do sali sądowej i trudno sobie obecnie wyobrazić, by identyfikacja sprawców wielu przestępstw mogła się bez niej obyć⁸ — jest to jeden z najbardziej wartościowych dowodów procesowych, który nie budzi wątpliwości sądu. Potwierdzenie tegoż faktu można znaleźć w orzecznictwie Sądu Najwyższego. Choć nie jest to metoda w stu procentach odporna na zwykle ludzkie błędy (takich metod nie ma), DNA wyzwala z pułapki subiektywności dzięki trzydziestoletnim próbom opracowywania jak najlepszych sposobów interpretowania empirycznych danych za pomocą obiektywnego rachunku prawdopodobieństwa⁹. Chęć korzystania przez proces karny z możliwości badań genetycznych jest zupełnie zrozumiała. Nie można jednak pozostać w tym zachwycie nad aktualnymi możliwościami rzeczonoj metody identyfikacji człowieka, gdyż specyfika współcześnie popełnianych przestępstw wymaga ciągłego doskonalenia arsenału kryminalistycznych metod oraz technik badawczych i dotyczy to również badań genetycznych. Z kolei na organy ścigania spada obowiązek ciągłego podnoszenia na wyższy poziom metod technicznych i taktycznych wykrywania przestępstw. Są ponadto, obrazowo rzecz ujmując, odłożone

⁵ W. Branicki, E. Pośpiech, T. Kupiec, J. Styrna, *Nowy wymiar ekspertyzy DNA — potrzeba szkoleń ekspertów i odbiorców ekspertyz*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” 2014, nr 64(3), s. 175.

⁶ Szerzej na ten temat zob.: V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz (red.), *Kryminalistyka dla prawa. Prawo dla kryminalistyki*, Toruń 2010, s. 9–11.

⁷ M. Zubańska, *Badania daktyloskopijne i genetyczne — TAK, badania poligraficzne i osmologiczne — NIE, czyli o postrzeganiu ekspertyz kryminalistycznych przez decydentów procesowych* [w:] J. Moszczyński, D. Solodov, I. Sołtyśzewski (red.), *Przestępczość. Dowody. Prawo. Księga Jubileuszowa Prof. Bronisława Młodziejowskiego*, Olsztyn 2016.

⁸ V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz (red.), *Kryminalistyka dla prawa...*, wyd. cyt., s. 82.

⁹ McDermid, *Anatomia zbrodni. Sekrety kryminalistyki*, Warszawa 2015, s. 228.

na archiwalne półki akta niewykrytych przestępstw sprzed lat (o różnym ciężarze gatunkowym). Jeden z powodów niewykrycia sprawcy mógł być następujący — w latach, w których prowadzono dane postępowanie, kryminalistyka nie dysponowała takimi narzędziami i sprzętem, jak obecnie, a stosowane wówczas przez biegłych metody badań identyfikacyjnych nie były wystarczająco wydolne. Generalnie metody i środki, po które sięgają śledczy z Zespołu ds. Przestępstw Niewykrytych (bardziej znanego pod nazwą — Archiwum X), determinuje charakter konkretnej sprawy, jednakże wiedza pomostowa — obok pracy operacyjnej czy analizy kryminalnej — odgrywa rolę znaczącą. Chodzi tutaj m.in. o rozwiązania i narzędzia, jakimi aktualnie dysponuje technika kryminalistyczna, np. metody identyfikacji osób i rzeczy oraz kryminalistyczne bazy danych. Podstawy do tego, by wrócić do danego postępowania niejednokrotnie dają śledczym właśnie ślady kryminalistyczne zabezpieczone przed laty (m.in. podczas oględzin miejsca zdarzenia). Śledczy z Archiwum X zgodnie przyznają, że bardzo często punkt wyjścia stanowią dowody rzeczowe. Sporządza się zestawienie zachowanych śladów kryminalistycznych, a następnie szczegółowo weryfikowana jest ich ilość i jakość. Za szczególnie wartościowe uznawane są oczywiście ślady daktyloskopijne i ślady biologiczne (materiał genetyczny jest dość trwałą strukturą). Dodajmy, że nie bez znaczenia są też inne rodzaje śladów kryminalistycznych. Wspomniany materiał dowodowy może odegrać istotną rolę, jednakże pod warunkiem, że został prawidłowo zabezpieczony, a następnie (przez te wszystkie lata) był prawidłowo przechowywany, w wypadku śladów biologicznych jest to szczególnie ważna kwestia. W pełni uprawnione jest tutaj stwierdzenie, że tylko kompletny i prawidłowo zabezpieczony materiał dowodowy pozwala na wydobycie i pełne wykorzystanie — obecnie bądź w przyszłości — zawartej w nim cennej treści informacyjnej o zdarzeniu. Może to przesądzić o powodzeniu całego procesu dochodzenia do prawdy o tym, w jaki sposób dany ślad powstał, co w efekcie w istotny sposób może przyczynić się do ustalenia przebiegu danego zdarzenia¹⁰.

O stagnacji w genetyce sądowej nie może być mowy, przeciwnie — jest to najbardziej dynamicznie rozwijająca się dyscyplina wśród nauk sądowych. Zarówno przed biegłymi, jak i przed organami ścigania oraz wymiaru sprawiedliwości stale otwierają się nowe możliwości, gdyż genetyka ma dla praktyki kryminalistycznej znacznie więcej ofert. W miarę gromadzenia wiedzy na temat struktury, organizacji i funkcjonowania ludzkiego genomu, metody identyfikacji materiału biologicznego stale się doskonalili¹¹. Ostatnie lata przyniosły m.in. znaczny wzrost zarówno czułości metod, jak i ich siły dyskryminacji poprzez zwiększanie ilości oznaczanych

¹⁰ Szerzej na ten temat zob.: M. Zubańska, *Nowoczesne narzędzia techniki kryminalistycznej a niewykryte przestępstwa sprzed lat — czy sprawcy powinni się bać?*, „Przegląd Policyjny” 2016, nr 3(123), s. 163–164.

¹¹ N. Rogalska-Niżnik, *Analiza genomu człowieka technologiami nowej generacji — możliwości i ograniczenia aplikacyjne* [w:] E.W. Pływaczewski, W. Filipkowski, Z. Rau (red.), *Przestępczość w XXI wieku. Zapobieganie i zwalczanie. Problemy technologiczno-informatyczne*, Warszawa 2015, s. 118 i nast.

układów¹². Do metod nowych, które oferuje genetyka do wykorzystania w czynnościach wykrywczych, należą: określanie pochodzenia biogeograficznego, predykcja cech fizycznych, przybliżanie chronologicznego wieku człowieka (o czym później).

Informacje zawarte w genomie człowieka są obiektem badań naukowców na całym świecie od kilkudziesięciu lat. Stanowią one m.in. podstawę do poznania biologii ewolucyjnej człowieka (tego, jak jesteśmy zbudowani i dlaczego właśnie w ten sposób), kluczem do wiedzy na temat chorób genetycznych, sposobów ich dziedziczenia i leczenia. Genom można określić mianem zbioru danych zakodowanych na nośniku informacji genetycznej, jakim jest DNA, za pomocą swoistego szyfru — kodu genetycznego. Dzisiejsze techniki biologii molekularnej pozwalają analizować sekwencję DNA na poziomie pojedynczych nukleotydów (podstawowa jednostka budująca DNA), dzięki czemu możliwe jest badanie zmienności genetycznej (tj. polimorfizmu) w obrębie zarówno jednej populacji, jak i pomiędzy wieloma populacjami. Polimorfizmem genetycznym nazywamy zmiany w sekwencji nukleotydów w danej populacji występujące z częstością powyżej 1%¹³. W ludzkim genomie, poza sekwencjami kodującymi, znajduje się wiele polimorficznych obszarów niekodujących, różniących się długością (najczęściej dwu-, trzy- lub czteronukleotydowe). Są one nazywane krótkimi powtórzeniami tandemowymi (z ang. *short tandem repeat*, dalej jako STR)¹⁴. W technice kryminalistycznej od wielu lat z powodzeniem wykorzystuje się analizę markerów DNA STR, które charakteryzują się wysoką zmiennością w populacji. W tym celu wykorzystuje się np. system do jednoczesnej amplifikacji i analizy ponad 20 loci genetycznych. Jego siła różnicująca ($6,58 \times 10^{-29}$) jest wystarczająca nawet w sytuacji bliskiego pokrewieństwa identyfikowanych osób¹⁵. Obecnie wykorzystywanie tej metody w badaniach kryminalistycznych, tj. identyfikacja profilu DNA pozyskanego z materiału biologicznego zabezpieczonego na miejscu zdarzenia z profilem DNA oznaczonym z materiału porównawczego (zabezpieczonego od osoby lub osób typowanych lub od pokrzywdzonego), stało się skuteczną bronią w zwalczaniu przestępczości, a ekspertyzy kryminalistyczne standardem w postępowaniu karnym. Wspomniana metoda, z równie dobrym skutkiem, sprawdza się w identyfikacji ofiar katastrof, a także w badaniach pokrewieństwa. Analiza DNA nie zawsze jednak dostarcza wszystkich możliwych informacji, np. w sprawach, w których brak jest hipotez śledczych odnośnie tożsamości sprawcy lub ofiary zdarzenia, bądź

¹² R. Nawotka, *Możliwości identyfikacji na podstawie śladów kontaktowych uzyskanych na podstawie kryminalistycznych badań DNA* [w:] V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz, M. Zubańska (red.), *Współczesna kryminalistyka. Wyzwania i zagrożenia*, Szczytno 2015, s. 151.

¹³ M. Czarny i in., *Możliwości badawcze polimorficznych loci DNA człowieka i ich wykorzystanie w badaniach medyczno-sądowych*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” 1995, nr XLV: 3–4, s. 259–269.

¹⁴ T.A. Brown, *Genomy*, Warszawa 2001, s. 21.

¹⁵ W. Branicki, E. Pośpiech, T. Kupiec, J. Styrna, *Nowy wymiar...*, wyd. cyt., s. 175–194.

w przypadku gdy DNA wyizolowany z dowodowych śladów biologicznych nie jest zgodny z profilem DNA podejrzanego, ani nie występuje w bazie profili DNA. Można powiedzieć, że w takim przypadku DNA pozyskany ze śladów biologicznych, czy też ze szczątków ludzkich staje się beużyteczny jako narzędzie identyfikacyjne. W pewnym sensie zahamowaniu ulega postęp w danej sprawie, zwłaszcza gdy nie ma innych dowodów, czy też świadków zdarzenia. Wprawdzie wykluczenia połowy kręgu osób potencjalnych podejrzanych można dokonać dzięki narzędziom genetyki sądowej już od dawna, tj. dzięki możliwości identyfikacji płci poprzez zastosowanie markerów genu amelogeniny zlokalizowanego na chromosomach płciowych. Niestety w wielu przypadkach z powodu braku innych środków dowodowych ta informacja też na niewiele się zdaje. Mimo to sytuacja nie jest beznadziejna. W celu wyeliminowania nakreślonego problemu w genetyce sądowej od pewnego czasu rozwijany jest nowy kierunek badawczy, tzw. kryminalistyczne fenotypowanie DNA (z ang. *forensic DNA phenotyping*, dalej jako FDP). Jednym z największych wyzwań, z jakimi mierzy się obecnie genetyka sądowa, jest bowiem określenie wyglądu człowieka na podstawie analizy DNA. Zdaniem kryminologa Manfreda Kaysera (Uniwersytet Erazma w Rotterdamie) zeznania naocznych świadków często prowadzą na manowce (przypomnijmy, w wartość zeznań świadków powątpiewał już wiele lat temu Edmond Locard). W wypadku fenotypowania natomiast samo DNA staje się biologicznym świadkiem zbrodni. Równoległe naukowcy poszukują nowych testów DNA, które pozwoliłyby na określenie przybliżonego pochodzenia biogeograficznego dawcy śladu biologicznego pozostawionego na miejscu zdarzenia. Tego typu badania mają na celu zawężenie kręgu osób mogących mieć związek z danym przestępstwem. Wspomniane metody polegają na selekcji markerów genetycznych i opracowywaniu modeli matematycznych, które umożliwiają pozyskiwanie informacji o wyglądzie i pochodzeniu biogeograficznym człowieka na podstawie analizy śladów biologicznych i szczątków ludzkich. W kryminalistycznym fenotypowaniu wykorzystuje się regiony kodujące w łańcuchu DNA¹⁶. Metoda opiera się na predykcji zewnętrznych, widocznych cech przy użyciu sekwencjonowania następnej generacji (z ang. *Next-Generation Sequencing*, dalej jako NGS) oraz markerów DNA SNP (z ang. *Single Nucleotide Polymorphism*, dalej jako SNP). Szacuje się, że SNP odpowiadają za około 90% całej zmienności występującej w ludzkim genomie. Występują one zarówno w kodujących, jak i niekodujących sekwencjach genomu z częstością ponad 1 SNP na 300 nukleotydów¹⁷. Występowanie polimorfizmu SNP w sekwencji kodującej genu może prowadzić do zmiany

¹⁶ S. Walsh i in., *Developmental validation of the HirisPlex system: DNA-based eye and hair colour prediction for forensic and anthropological usage*, "Forensic Science International: Genetics" 2014, Vol. 9, s. 150–161; M. Kayser, P.M. Schneider, *DNA-based prediction of human externally visible characteristics in forensics: motivations, scientific challenges, and ethical considerations*, "Forensic Science International: Genetics" 2009, Vol. 3, s. 154–161.

¹⁷ M. Marcinkowska, P. Kozłowski, *Wpływ polimorfizmu liczby kopii na zmienność fenotypową człowieka*, „Postępy Biochemii” 2011, nr 57(3), s. 240–248.

budowy białka o innej strukturze i funkcji. Przykładem takiego polimorfizmu SNP jest gen, który jest częściowo odpowiedzialny za kolor skóry człowieka¹⁸. Mimo, iż aktualnie nie jest możliwe precyzyjne określenie fenotypu na podstawie badań DNA z materiału biologicznego, to istnieje już wiele modeli badawczych do określania koloru oczu i skóry, wieku czy pochodzenia biogeograficznego¹⁹. Informacje z nich pozyskane mogą posłużyć w pewnym stopniu do stworzenia „genetycznego” portretu pamięciowego osoby (domniemanego sprawcy), która w miejscu zdarzenia pozostawiła swój materiał biologiczny, bądź do sporządzenia portretu przyżyciowego niezidentyfikowanych zwłok lub osób z obrażeniami twarzoczaszki.

Predykcja pigmentacji koloru skóry, włosów i oczu

Jedną z bardziej dynamicznie rozwijających się gałęzi kryminalistycznego fenotypowania DNA jest predykcja genetyczna koloru skóry. Skupia się ona na badaniach pigmentu melaniny, który powstaje w procesie melanogenezy. Melanina jest odpowiedzialna za ochronę przed szkodliwym promieniowaniem UV i neutralizację wolnych rodników. Występuje ona głównie w skórze, we włosach, a także w tęczówce oka. Ich barwa jest zależna od rodzaju, rozmieszczenia i stężenia cząsteczek melaniny. Wyróżnia się dwa rodzaje melaniny: pierwszy to eumelanina, która jest barwnikiem ciemnym odpowiedzialnym za kolor czarny, brązowy o wysokim i średnim zagęszczeniu, drugi rodzaj to feomelanina, która jest barwnikiem jasnym, żółtoczerwonym o najniższym zagęszczeniu. Przewaga jednego z rodzajów melaniny ma swoje odzwierciedlenie w fenotypie (wyglądzie), np. poprzez ciemne włosy, skórę i brązowe oczy w przypadku nadmiaru eumelaniny²⁰. Istnieje wiele systemów predykcji genetycznej koloru skóry, oczu i włosów, ale jeśli chodzi o wykorzystanie w kryminalistyce, to prym wiedzie skonstruowany w pięciu międzynarodowych laboratoriach (w tym m.in. w Polsce) system HirisPlex, który został skonstruowany przez naukowców z Uniwersytetu Medycznego w Rotterdamie. Jest on oparty na teście genetycznym, gdzie jednocześnie bada się dwadzieścia cztery markery sekwencji DNA najbardziej sprzężonych z kolorem oczu i włosów w populacji europejskiej. Drugą część systemu stanowi statystyczny model predykcji, dzięki któremu można określić prawdopodobieństwo wystąpienia

¹⁸ R.L. Lamason i in. *SLC24A5, A putative cation exchanger, affects pigmentation in zebrafish and humans*, „Science” 2005, Vol. 310(5755), s. 1782–1786.

¹⁹ S. Walsh i in., *Developmental validation of the IrisPlex system: Determination of blue and brown iris colour for forensic intelligence*, „Forensic Science International: Genetics” 2011, Vol. 5, s. 464–471.

²⁰ B. Sygit, E. Sadowska, *Rysopis genetyczny — perspektywy predykcji wyglądu nieznanego sprawcy przestępstwa ze śladu DNA*, „Prokuratura i Prawo” 2010, nr 9, s. 5–15.

brazowego i niebieskiego koloru oczu na poziomie 90% precyzji oraz 79% w przypadku koloru włosów²¹.

Predykcja wieku

Posługując się predykcją fenotypową, można szacunkowo określić wiek osoby, która pozostawiła swój materiał biologiczny na miejscu zdarzenia, osoby zaginionej bądź niezidentyfikowanych zwłok. Wykonanie badań pozwalających ustalić wiek może w znacznym stopniu przyczynić się do zawężenia kręgu osób podejrzanych i określić cechy wyglądu związane w wiekiem (np. siwienie włosów). Tym samym wyniki testu predykcji wieku mogą doprowadzić do szybszego rozwiązania sprawy. Badanie za pomocą specyficznych markerów metylacji DNA na chwilę obecną jest najbardziej wiarygodnym narzędziem do szacowania wieku. Metylacja następuje w pozycjach CpG sekwencji DNA. Im organizm jest starszy, tym więcej pozycji CpG ulega metylacji. Duża liczba badanych pozycji CpG, a co za tym idzie specyficznych do nich markerów, pozwala obecnie określić wiek z dokładnością do pięciu lat²².

Predykcja pochodzenia biogeograficznego

Kolejnym pomocnym narzędziem w identyfikacji osobniczej z wykorzystaniem polimorfizmu SNP jest badanie pochodzenia biogeograficznego²³. Od dawna obserwuje się różnice w kolorze oczu, skóry i włosów u ludzi pochodzących z różnych grup etnicznych. Ich źródłem są różne warianty genów oraz zmienna częstość ich występowania, które powstały w toku ewolucji wybranych środowisk geograficznych i kulturowych. Dzięki analizie pochodzenia etnicznego i cech fizycznych zauważono występujące pomiędzy nimi korelacje, np. oczy niebieskie charakterystyczne są dla populacji europejskich, a żółty kolor skóry dla Azjatów²⁴. Można z tego wywnioskować, że część polimorfizmów SNP ściśle kojarzonych z predykcją pigmentacji też jest związana z określoną populacją, odgrywając tym samym podwójną rolę²⁵ w określeniu „genetycznego” portretu osoby.

²¹ S. Walsh i in., *Developmental validation of the HIrisPlex system...*, wyd. cyt., s. 150–161.

²² A. Freire-Aradas i in., *Development of a methylation marker set for forensic age estimation using analysis of public methylation data and the Agena Bioscience EpiTYPER system*, „Forensic Science International: Genetics” 2016, Vol. 24, s. 65–74.

²³ T.A. Brown, *Genomy...*, wyd. cyt., s. 21.

²⁴ B. Sygit, E. Sadowska, *Rysopis genetyczny...*, wyd. cyt., s. 5–15.

²⁵ K. Butler i in., *Molecular “eyewitness”: Forensic prediction of phenotype and ancestry*, „Forensic Science International: Genetics” 2011, Vol. 3, s. 498–499.

Ludzki genom zawiera około 25 000 genów. Ich ekspresja prowadzi do powstania różnego typu białek, m.in.: strukturalnych, regulatorowych, transportujących oraz magazynowych. Wzajemne oddziaływanie i powiązanie białek w procesie filogenetycznym i fizjologicznym może prowadzić do determinacji określonych cech osobniczych²⁶. Współczesne metody genetyki sądowej skupiają się na poznaniu sekwencji DNA, dzięki którym możliwa byłaby rekonstrukcja wyglądu fizycznego człowieka. Ekspresja genów uwarunkowuje wygląd człowieka, a zatem zakodowane w nich informacje mogą pozwolić na stworzenie tzw. genetycznego portretu pamięciowego. Aby ten portret był jak najbardziej wiarygodny, należy zgromadzić wiele różnorodnych danych i oznaczyć bardzo dużo markerów. Proces tworzenia modelu badawczego wymaga stworzenia bazy referencyjnej zawierającej charakterystyczne dla wybranej populacji markery SNP. Materiał do stworzenia bazy pobiera się od bardzo dużej liczby niespokrewnionych osób w różnym wieku, uwzględniając m.in. ich kolor skóry, oczu, włosów, wzrost, budowę ciała, skłonność do łysienia, pochodzenie, informacje o chorobach genetycznych objawiających się fenotypowo, np. bielactwo oraz te same informacje w odniesieniu do ich rodziców i dziadków. Należy zwrócić uwagę, by uzyskane informacje były jak najbardziej wiarygodne i obiektywne, np. badanie pomiaru koloru skóry u wszystkich osób powinno się odbyć przy tym samym oświetleniu (o tej samej porze dnia); najlepiej późną jesienią bądź zimą, gdy skóra nie jest narażona na intensywne promieniowanie UV, które wpływa na zwiększenie melaniny prowadząc do tymczasowej zmiany koloru skóry. Pomiar powinien się odbyć z tego samego rejonu skóry np. wewnętrznej strony przedramienia omijając obszary przebarwień, znamiona i pieprzyki. Następnym krokiem jest dobranie odpowiedniego panelu badanych markerów SNP, które będą charakterystyczne i wyróżniające się dla danej populacji oraz dawały jednoznaczny wynik. Pomocna jest tutaj wspomniana wcześniej metoda sekwencjonowania następnej generacji (NGS), która już bywa nazywana „złotym narzędziem” w arsenale metod kryminalistycznych, chociaż można spotkać się z opinią, iż dotychczasowa praktyka badawcza jeszcze tego nie potwierdza i wskazane byłoby jej zweryfikowanie. Metoda NGS opiera się na trzech etapach: izolacji i stworzeniu biblioteki jednoniciowego DNA, amplifikacji matrycy oraz równoległego masowego sekwencjonowania. Pozwala ona uzyskać gigabazy danych genomowych z jednego sekwencjonowania²⁷. Otrzymane wyniki należy poddać wnikliwej analizie statystycznej, uwzględniając m.in. współczynnik informacji o polimorfizmie (z ang. *polymorphism information content*, dalej jako PIC) i siłę dyskryminacji (z ang. *power of discrimination*, dalej jako PD)²⁸. Celem tej analizy jest oznaczenie

²⁶ B. Sygit, E. Sadowska, *Rysopis genetyczny...*, wyd. cyt., s. 5–15.

²⁷ K. Lohmann, Ch. Klein, *Next Generation Sequencing and the Future of Genetic Diagnosis*, „Neurotherapeutics” 2014, Vol. 11, s. 699–707.

²⁸ K. Bąbol-Pokora, A. Prośniak, R. Jacewicz, J. Berent, *Baza 500 alleli SNP w populacji centralnej Polski*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii”

wartości prawdopodobieństwa określających losową szansę wystąpienia wyglądu osobniczego²⁹. Należy pamiętać, że analiza predykcyjna nie jest jednoznaczna. Jej wartość dowodowa jest nieporównywalnie niższa niż analizy dokonane za pomocą markerów STR. Wynika to z epistazy oraz korelacji wielu czynników środowiskowych mających wpływ na ekspresję genów, np. stylu życia, chorób czy diety³⁰. Niemniej, predykcja wyglądu niesie spory potencjał badawczy dla genetyki sądowej, szczególnego znaczenia nabiera zaś z punktu widzenia postępowania karnego. W sprawach, w których zawodzą konwencjonalne metody identyfikacji, nie ma świadków zdarzenia, a zgromadzone dowody są nierozstrzygające, cenne informacje pozyskane z kodowanych regionów genomu (uzyskane z materiału biologicznego zabezpieczonego na miejscu zdarzenia) do stworzenia „genetycznego” portretu osoby z pewnością zintensyfikują czynności wykrywcze, co w istotny sposób przekłada się na realizację danego postępowania³¹. Technika kryminalistyczna nie pozostaje bierna wobec takich oczekiwań. Mówi się, że prowadzone badania naukowe są bardziej użyteczne niż teoretyczne, działalność ta polega na opracowywaniu odpowiednich narzędzi, dzięki którym właściwe instytucje oraz instancje mogą w sposób skuteczny i obiektywny dochodzić do prawdy³². I tak, opracowanie nowatorskiego systemu predykcyjnego do analizy śladów biologicznych i szczątków ludzkich, który pozwoli na pozyskiwanie informacji o wyglądzie i pochodzeniu biogeograficznym człowieka na podstawie analizy wybranych fragmentów jego DNA jest celem realizowanego właśnie projektu badawczego pt. Genetyczny portret sprawcy oraz ofiary przestępstwa — opracowanie systemu do określania wyglądu człowieka i pochodzenia biogeograficznego poprzez analizę DNA z wykorzystaniem sekwencjonowania następnej generacji (NGS), akronim NEXT. W tym przedsięwzięciu badawczym wykorzystane będzie sekwencjonowanie DNA następnej generacji (NGS) jako podstawowa technologia badawcza. Koresponduje to z najnowszymi trendami we współczesnej genetyce sądowej. Opracowane narzędzie umożliwi uzyskanie danych na temat cech wyglądu fizycznego i pochodzenia etnicznego nieznannej osoby na podstawie pochodzącej od niej śladów próbek biologicznej (śladów biologicznych, materiału kostnego). Założenie, iż takie dane mogą w istotny sposób zintensyfikować czynności wykrywcze jest

2008, t. LVIII, s. 27–31.

²⁹ J. Janica i in., *Polimorfizm 10 autosomalnych loci STR w populacji Podlasia — rozszerzenie typowego panelu badawczego*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” LVII, 2007, s. 248–251.

³⁰ B. Sygit, E. Sadowska, *Rysopis genetyczny...*, wyd. cyt., s. 5–15.

³¹ S. Walsh i in., *Developmental validation of the IrisPlex system...*, wyd. cyt., s. 464–471; S. Walsh i in., *Developmental validation of the HirisPlex system...*, wyd. cyt., s. 150–161.

³² M. Krasuska-Korzeniec, *Z profesorem Tadeuszem Widłą spacer po kryminalistyce*, „Gazeta Uniwersytecka UŚ” 2005, nr 10(130); <<http://gazeta.us.edu.pl/node/227021>> czerwiec 2016.

racjonalne. Poza tym, efekty projektu w znaczący sposób przyczynią się do rozwoju badań kryminalistycznych³³.

Różne dziedziny techniki kryminalistycznej mają odmienną użyteczność praktyczną, jednak w wypadku metod badawczych i narzędzi już oferowanych przez genetykę ta kwestia pozostaje poza wszelką dyskusją. Łatwo przewidzieć, że tak też będzie w nieodległej przyszłości, kiedy katalog narzędzi kryminalistycznych wzbogaci się o kolejne rozwiązanie, z punktu widzenia bowiem interesu postępowania karnego informacje zapisane w kodowanych regionach genomu są szczególnie przydatne. Jak już podkreślano, gdy w danej sprawie brak jest hipotez na temat tożsamości sprawcy lub ofiary, wówczas nieocenione stają się narzędzia śledcze, które poszerzają możliwość wykorzystania analizy DNA. W katalogu tych narzędzi genetyki sądowej są już masowe badania przesiewowe (jest to najstarsze narzędzie) i baza danych DNA. Obserwacja dynamicznego postępu, jaki zachodzi w tej nauce pozwala na optymizm co do tego, że ów katalog zasili kolejne narzędzie, tj. systemy predykcyjne, biegly genetyk może bowiem sięgnąć po markery służące predykcji cech wyglądu zewnętrznego i pochodzenia biogeograficznego³⁴. W tym miejscu trzeba zwrócić uwagę na bardzo istotną kwestię, tj. rozważania na temat analizy regionów genomu, które mają wpływ na fenotyp osoby, bezwzględnie wymagają pogłębienia o aspekty natury etycznej i prawnej³⁵, to jednak wykracza poza ramy niniejszych rozważań. Dość tylko wspomnieć, że na łamach fachowych czasopism prezentowane jest stanowisko, iż cech fizycznych nie można rozważać w kategoriach informacji intymnej, gdyż są one jawne, a ponadto prowadzone w tym kierunku analizy DNA mają sens w wypadku próbek biologicznych pochodzących od nieznanymi osób, w związku z tym nie można też mówić o łamaniu praw człowieka. W bazach danych nie przechowuje się informacji o fenotypie, stąd nie pojawia się problem ochrony danych osobowych, niemniej kwestia ta wymaga precyzyjnych regulacji³⁶.

³³ Projekt pt. Genetyczny portret sprawcy oraz ofiary przestępstwa — opracowanie systemu do określania wyglądu człowieka i pochodzenia biogeograficznego poprzez analizę DNA z wykorzystaniem sekwencjonowania następnej generacji (NGS), nr DOB-BIO7/17/01/2015, jest finansowany przez Narodowe Centrum Badań i Rozwoju. W skład Konsorcjum wchodzi: Centralne Laboratorium Kryminalistyczne Policji (lider projektu), Katedra Medycyny Sądowej Wydziału Lekarskiego Collegium Medicum UMK, Uniwersytet Jagielloński w Krakowie, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Wyższa Szkoła Policji w Szczytnie, RX FFW spółka celowa sp. z o.o.

³⁴ M. Kała, D. Wilk, J. Wójcikiewicz (red.), *Ekspertyza sądowa. Zagadnienia wybrane*, Warszawa 2017, s. 249–255.

³⁵ Szerzej na ten temat zob.: M. Kayser, P.M. Schneider, *DNA-based prediction...*, wyd. cyt., s. 154–161.

³⁶ W. Branicki, E. Pośpiech, T. Kupiec, J. Styrna, *Nowy wymiar...*, wyd. cyt., s. 183–184.

Słowa kluczowe: genetyka sądowa, kryminalistyczne fenotypowanie DNA, SNP, polimorfizm, predykcja koloru skóry, predykcja koloru oczu, metylacja DNA.

Streszczenie: W celu rozwiązania spraw kryminalnych organy ścigania korzystają ze wszystkich dostępnych metod współczesnej genetyki sądowej. W dzisiejszych czasach jedną z bardziej obiecujących w badaniach kryminalistycznych jest fenotypowanie DNA, które opiera się na predykcji zewnętrznych, widocznych cech z DNA pozyskanego ze śladu biologicznego. Może to zawęzić krąg podejrzanych o popełnienie przestępstwa poprzez stworzenie „genetycznego” portretu nieznanymi sprawców oraz być pomocne w identyfikacji tożsamości osób.

Keywords: forensic genetics, forensic DNA phenotyping, SNP, polymorphism, skin colour prediction, eye colour prediction, DNA methylation.

Summary: In order to solve investigations, law enforcement agencies use all available methods of modern forensic genetics. One of the most promising method of today is forensic DNA phenotyping, which is based on prediction of externally visible characteristic from DNA obtained from biological samples. This can narrow down the circle of suspects of committing a crime by creating a “genetic” portrait of unknown perpetrators and be helpful in identifying people’s identities.