

KRYMINALISTYCZNE FENOTYPOWANIE DNA – MOŻLIWOŚCI, OGRANICZENIA ORAZ STAN PRAWNY

Forensic DNA phenotyping – possibilities, limitations and legal status

Kiedy w 1906 roku William Bateson po raz pierwszy użył określenia „genetyka”, minęło ponad 50 lat od przeprowadzenia przez Grzegorza Mendla badań związanych z krzyżowaniem roślin, które położyły podwaliny rozwoju genetyki¹. Sformułowane przez Mendla dwa podstawowe prawa dziedziczenia cech grochu zwyczajnego (*Pisum sativum*) dały impuls do rozwoju dalszych badań nad dziedziczeniem, nie tylko w świecie roślin, ale także zwierząt².

W 1869 roku szwajcarski naukowiec Friedrich Miescher badał leukocyty uzyskiwane ze świeżej ropy osadzonej na bandażach. Dzięki badaniom wyodrębnił i oczyścił substancję z jąder komórkowych, którą nazwał nukleiną. W 1899 roku Richard Altmann rozdzielił nukleinę na białko i nieznaną dotąd związek chemiczny, który nazwał kwasem nukleinowym. W 1928 roku brytyjski lekarz Frederick Griffith przeprowadził eksperyment, w ramach którego wykazał, że materiał genetyczny może przemieścić się z zabitej komórki do komórki żywej, nie tracąc przy tym swoich właściwości. W 1931 roku, równolegle do badań Griffitha nad transformacją bakterii, Hammerling wykonał doświadczenie na jednokomórkowym glonie, które wykazało, że za przekazywanie cech dziedzicznych odpowiada jądro komórkowe, a nie cytoplazma czy inne organelle komórkowe. Kontynuacji prac zapoczątkowanych przez Griffitha podjął się Oswald Theodore Avery. W 1943 roku Avery ogłosił wyniki swoich wieloletnich badań, udowadniając, iż to wcale nie białko, ale DNA jest odpowiedzialny za przenoszenie informacji genetycznej. W 1952 r. Rosalind Frank-

¹ P. Bateson, *William Bateson: a biologist ahead of his time*, „Journal of Genetics” 2002, t. 81, s. 49–55.

² M.M. Gabryelska, M. Szymański, J. Barciszewski, *DNA – cząsteczka, która zmieniła naukę. Krótka historia odkryć*, „Nauka” 2009, nr 2, s. 111–115.

lin wykorzystano nowoczesną metodę ustalania struktury DNA, polegającą na analizie zdjęć, wykonanych za pomocą promieni Roentgena³.

Przełomowym odkryciem w zakresie genetyki było opracowanie w 1953 roku modelu podwójnej, prawoskrętnej helisy DNA przez Jamesa Watsona i Francisca Cricka. Ustalili oni, że cząsteczkę DNA tworzą dwa długie łańcuchy, z których każdy zbudowany jest z połączonych ze sobą komplementarnych nukleotydów. Odkrycie to stało się punktem zwrotnym w zrozumieniu kodu genetycznego, mechanizmów dziedziczenia, struktury DNA i zostało uhonorowane w 1962 roku Nagrodą Nobla⁴. O tym, jak wielki był to krok dla rozwoju badań genetycznych, może świadczyć liczba publikacji naukowych dotyczących DNA, które powstały po tym odkryciu. W latach 1900–1929 opublikowano 3 artykuły, których temat odnosił się do DNA, w latach 1930–1949 było to 85 publikacji, w latach 1950–1959 zaś – ponad 1600. W latach 2000–2009 liczba publikacji wynosiła ponad 406 tysięcy artykułów. Genetyka przez długi czas była nauką hermetyczną, jednakże rozwój nowych metod analizy i poznanie struktury DNA doprowadziły do wzrostu jej znaczenia. Obecnie badania genetyczne stanowią integralną część wielu dziedzin naukowych. Wykorzystywane są w medycynie, farmakologii, rolnictwie, archeologii, a także w prawie⁵.

Obecny stan wiedzy wskazuje, że kwas deoksyrybonukleinowy (z ang. *deoxyribonucleic acid* – DNA) to długa, podobna do nici polimeryczna makrocząsteczka, będąca nośnikiem informacji genetycznej w organizmach prokariotycznych oraz eukariotycznych. Na jej budowę składają się jednostki monomeryczne – deoksyrybonukleotydy. Deoksyrybonukleotydy to podstawowy budulec DNA złożony z zasady azotowej (cytozyny, guaniny, adeniny, tyminy), cukru oraz grupy fosforanowej. Zasady zawarte w DNA stanowią nośnik informacji genetycznej, natomiast reszty cukrowe i fosforanowe pełnią funkcję strukturalną. Informacja genetyczna zawarta jest w zapisanej chemicznie (alfabetem zasad azotowych) kolejności deoksyrybonukleotydów w łańcuchach DNA⁶. Tę chemicznie zapisaną sekwencję można porównać do książki napisanej czteroliterowym alfabetem.

Jednakże informacja genetyczna zawarta w DNA nie jest zapisana w sposób ciągły. Informacja o sekwencji deoksyrybonukleotydów kodująca białka jest przerywana odcinkami niekodującymi. Sekwencje kodujące to eksony,

³ Ibidem, s. 111–134.

⁴ M.M. Gabryelska, J. Barciszewski, *Świat podwójnej helisy – nie uszło naszej uwadze*, „Postępy Biochemii” 2013, nr 59, s. 246.

⁵ M.M. Gabryelska, M. Szymański, J. Barciszewski, op. cit., s. 129.

⁶ I. Żak, *Kwasy nukleinowe*, w: I. Żak (red.), *Chemia medyczna*, Śląska Akademia Medyczna, Katowice 2011, s. 325.

natomiast sekwencje niekodujące to introny⁷. Na DNA jądrowy składają się w 3% rejony kodujące, a w 97% rejony niekodujące. Całość informacji genetycznej zawartej w rejonach kodujących i niekodujących stanowi ludzki genom. W 3% rejonów kodujących zawarte są informacje o wszystkich cechach indywidualnych człowieka, takich jak kolor oczu, wzrost, kolor włosów, karnacja, owal twarzy, długość stopy, predyspozycje do chorób. DNA niekodujący wykazuje dużą zmienność i jego rola nie jest do końca poznana. Niemniej sekwencje niekodujące, ze względu na swoją zmienność (polimorfizm), znalazły zastosowanie w kryminalistyce⁸. Największym polimorfizmem niekodujących sekwencji DNA cechują się krótkie tandemowe powtórzenia STR (z ang. *Short Tandem Repeat*, inaczej sekwencje mikrosatelitarne). STR stanowią wielokrotnie powtarzający się identyczny motyw, który składa się z 1–6 nukleotydów. STR powtarzają się w określonym miejscu genomu – locus⁹. Liczba powtórzeń takiego zespołu nukleotydów wynosi od 10 do 50. Jej badaniu służy technika PCR. Podczas analizy sprawdza się, ile tandemowych powtórzeń określonych zestawów nukleotydów występuje w danym miejscu na genomie¹⁰. Obecnie do badań zgodnie z rekomendacjami Interpolu wykorzystuje się powtórzenia mikrosatelitarne STR występujące w siedmiu różnych miejscach na genomie (loci)¹¹. Wypracowanie jednolitych standardów umożliwiło wymianę informacji między laboratoriami, nie tylko krajowymi, ale także międzynarodowymi¹².

Zastosowanie badań genetycznych w wykrywaniu sprawców przestępstw, zarówno w Polsce, jak i na świecie, w porównaniu z innymi badaniami identyfikacyjnymi ma dość krótką historię. W 1984 roku Alec Jeffreys odkrył możliwość identyfikacji danej osoby na podstawie analizy próbki DNA pobranej z miejsca zbrodni. Wykazał bowiem, że możliwe jest dokonanie identyfikacji osobniczej dzięki analizie wysoce zmiennych regionów minisatelitarnego

⁷ A. Woźniak, C. Mila-Kierzenkowska, *Genom człowieka*, w: G. Drewa, T. Ferenc (red.), *Genetyka medyczna. Podręcznik dla studentów*, Elsevier Urban & Partner, Wrocław 2013, s. 121–129.

⁸ E. Gruza, M. Goc, J. Moszczyński, *Kryminalistyka – czyli rzecz o metodach śledczych*, Oficyna Wydawnicza Łośgraf, Warszawa 2011, s. 529–533.

⁹ J.M. Butler, *Genetics and genomics of core STR loci used in human identity testing*, „Journal of Forensic Sciences” 2006, t. 51, s. 253–265.

¹⁰ A. Radko, M. Miszczak, *Zastosowanie markerów mikrosatelitarnych DNA w identyfikacji osobniczej oraz kontroli rodowodów psów*, „Wiadomości Zootechniczne” 2015, t. 4, s. 121–126.

¹¹ P. Gill, L. Fereday, N. Morling, P.M. Schneider, *The evolution of DNA databases – recommendations for new European STR loci*, „Forensic Science International” 2006, t. 156, s. 242–244.

¹² P.M. Schneider, *Scientific standards for studies in forensic genetics*, „Forensic Science International” 2007, t. 165, s. 238–243.

DNA. Swoje przełomowe odkrycie nazwał „DNA fingerprinting”¹³. W Wielkiej Brytanii po raz pierwszy skazano przestępcę na podstawie badań genetycznych DNA w 1986 roku, natomiast w Polsce pierwsza ekspertyza kryminalistyczna z zakresu badań genetycznych została sporządzona w 1989 roku¹⁴. Od tego czasu nie tylko nastąpił rozwój technik laboratoryjnych stosowanych przy badaniach DNA, ale także wzrosła akceptacja środowiska prawniczego dla stosowania badań DNA jako dowodu. Współcześnie badania DNA są najskuteczniejszym narzędziem identyfikacji sprawców przestępstw na podstawie porównania zebranego materiału genetycznego. Wspomagają także ustalenie pokrewieństwa w sprawach o ustalenie ojcostwa, identyfikację zwłok N.N., identyfikację osób ukrywających swoją tożsamość. Pozwoliły również na oczyszczenie ze stawianych zarzutów osób niesłusznie skazanych¹⁵. Najczęściej stosowanym zestawem do badania loci STR na potrzeby wymiaru sprawiedliwości jest zestaw AmpF/STR SGM® Plus™. Umożliwia on oznaczenie podczas jednej reakcji PCR dziesięciu loci: D3S1358, vWA, D16S539, D2S1338, D8S1179, D21S11, D18S51, D19S433, TH01, FGA i locus amelogeniny¹⁶.

Aktualnie stosowana technika identyfikacji DNA – analiza sekwencji powtórzonych tandemowo STR – każdorazowo wymaga wzorca, materiału porównawczego. Materiałem porównawczym w stosunku do zabezpieczonego dowodu będącego materiałem genetycznym może być pobranie wymazu z jamy ustnej od podejrzanego lub grupy podejrzanych; w przypadku zwłok N.N. bądź osób zaginionych materiał porównawczy można uzyskać ze szczoteczki do zębów czy włosów. Współcześnie możliwe jest wykonanie analizy porównawczej nawet w sytuacji braku najbliższej rodziny, a materiał może pochodzić od dalszych krewnych¹⁷. Zawsze jednak są sprawy, w których próbka DNA pobrana z miejsca zbrodni nie będzie pasowała pod względem profilu DNA do żadnego podejrzanego ani do żadnego profilu obecnego w bazie DNA. Kluczową rolę w takiej sytuacji może odegrać kryminalistyczne fenotypowanie DNA (z ang. *forensic DNA phenotyping* – FDP)¹⁸.

¹³ A. Gałęska-Sliwka, *Ocena kompetencji laboratoriów genetyki sądowej*, „Prokuratura i Prawo” 2013, nr 6, s. 109.

¹⁴ P. Kowalczyk, *Badania DNA w orzecznictwie sądowym w sprawach karnych*, „Prokuratura i Prawo” 2011, nr 3, s. 12–13.

¹⁵ R. Michalczak, R. Michalczak, *Druga strona badań DNA*, „Palestra” 2013, nr 11/12, s. 195.

¹⁶ R. Michalczak, B. Kałużewski, J. Berent, *Genetyczny polimorfizm 10 loci STR (AmpF/STR SGM® Plus™ System) w populacji Romów z obszaru Polski*, „Roczniki Pomorskiej Akademii Medycznej w Szczecinie” 2007, t. 53, s. 137.

¹⁷ T. Kupiec, W. Branicki, *Badanie genetyczne domniemanych szczątków generała Władysława Sikorskiego*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” 2009, t. 59, s. 9–10.

¹⁸ M. Kayser, M.P. Schneider, *DNA-based prediction of human externally visible characteristics in forensics: motivations, scientific challenges and ethical considerations*, „Forensic Science International: Genetics” 2009, t. 3, s. 154–161.

Kryminalistyczne fenotypowanie DNA polega na odtworzeniu wyglądu człowieka na podstawie próbki DNA. Jest to interesująca i nowa metoda ustalenia wyglądu osoby, która nie wymaga posiadania DNA porównawczego¹⁹. Pozwala ona na odtworzenie wyglądu człowieka na podstawie badania genetycznego kodujących fragmentów DNA, które umożliwiają określenie przykładowo koloru oczu, koloru włosów, wzrostu, budowy kości twarzy. Jest to możliwe, albowiem wszystkie nasze cechy są zapisane w ponad 25 000 genach obecnych w genomie. Rozwój nowych metod badawczych pozwolił nie tylko na porównanie dwóch próbek DNA, lecz także na wydobycie z genomu informacji o fenotypie (zewnętrznych, widocznych cech ludzkich)²⁰. Technika stosowaną do analizy kodujących fragmentów DNA jest technika sekwencjonowania następnej generacji (z ang. *next-generation sequencing* – NGS)²¹. Pojawia się zatem pytanie, jak dużo informacji można uzyskać z naszego materiału genetycznego, jakie czynniki wywierają wpływ na ekspresję DNA i czy ustawodawstwo w jakikolwiek sposób reguluje wykorzystanie tych informacji.

Kryminalistyczne fenotypowanie DNA w literaturze opisywane jest od około dziesięciu lat, początkowo jako ciekawostka, możliwa forma rozwoju w kryminalistyce. W kolejnych latach wskazywano na odkrywanie kolejnych poznanych pojedynczych genów lub zespołu genów odpowiadających za daną cechę fenotypową. Do chwili obecnej nie ma jednakowej nomenklatury tychże badań w Polsce. Najczęściej używanym określeniem wywodzącym się z języka angielskiego jest *forensic DNA phenotyping* (FDP), które przyjęto tłumaczyć na polski jako kryminalistyczne fenotypowanie DNA. W publikacjach używane są także sformułowania: „genetyczny portret pamięciowy”, „rysopis genetyczny”²², „genetyczny portret”²³, „genetyczny portret sprawcy przestępstwa”²⁴, „predykcja wyglądu nieznanego sprawcy przestępstwa”²⁵. Literatura wskazuje, że kryminalistyczne fenotypowanie DNA w Polsce wykorzystano przy badaniu genetycznym domniemanych szczątków generała Władysława Sikorskiego. Podczas badań określono prawdopodobny kolor oczu generała –

¹⁹ S. Krimsku, T. Simoncelli, *DNA Data Banks, Criminal Investigations, and Civil Liberties – Genetic Justice*, Columbia University Press, New York 2012, s. 89–93.

²⁰ B.-J. Koops, B. Schellekens, *Forensic DNA phenotyping: regulatory issues*, „The Columbia Science and Technology Law Review” 2008, t. IX, s. 158–160.

²¹ 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 63, s. 185.

²² B. Sygit, E. Sadowska, *Rysopis genetyczny – perspektywy predykcji wyglądu nieznanego sprawcy przestępstwa ze śladu DNA*, „Prokuratura i Prawo” 2010, nr 9, s. 5–15.

²³ W. Branicki, T. Grzybowski, *Genetyczny portret – o przewidywaniu cech fizycznych człowieka na podstawie analizy jego DNA*, „Genetyka + Prawo” 2008, nr 3, s. 12–13.

²⁴ K. Pawlik, *Ocena wieku na podstawie DNA*, „Genetyka + Prawo” 2016, nr 28–29, s. 6–7.

²⁵ B. Sygit, E. Sadowska, op. cit., s. 5.

niebieski²⁶. Obecnie realizowany jest także projekt „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” realizowany przez Centralne Laboratorium Kryminalistyczne Policji, Uniwersytet Jagielloński, Warszawski Uniwersytet Medyczny, Uniwersytet Mikołaja Kopernika w Toruniu, Wyższą Szkołę Policji w Szczytnie, RX FFW spółkę celową sp. z o.o.²⁷

„Mężczyzna, rasy kaukaskiej, lat 50–55, średniej budowy ciała, wzrost około 180 cm, włosy jasne, oczy niebieskie, wąskie usta, obecne piegi, odstające uszy, duży rozstaw między oczami, leworęczny, prawdopodobnie uzależniony od palenia papierosów, przejawiający skłonności do agresji” – być może tak w przyszłości będzie wyglądał rysopis genetyczny uzyskany na podstawie materiału genetycznego zabezpieczonego na miejscu przestępstwa²⁸. Zagrożenie może stanowić możliwość poszerzenia tych informacji o dane „wrażliwe”, takie jak posiadanie genu odpowiedzialnego za wystąpienie chorób dziedzicznych jednogenuowo w sposób dominujący²⁹, np.: mukowiscydozy, hemofilii, fenyloketonurii, płasawicy Huntingtona, chorób wielogenowych, np.: schizofrenii, autyzmu, otyłości. Przykładowo naukowcy zbadali korelację między mutacjami w genie kodującym enzym oksydazę monoaminową A, które predysponują do uzależnienia od alkoholu, agresji, impulsywności, skłonności do depresji³⁰. Badanie kariotypu dodatkowo umożliwia określenie aberracji chromosomowych takich jak zespół Downa (trisomia 21 chromosomu), zespół Edwardsa (trisomia chromosomu 18), zespół Turnera (XO), zespół Klinefeltera (XXY)³¹. Obecnie w laboratoriach medycznych standardowo są wykonywane badania genetyczne określające nosicielstwo genu odpowiedzialnego za wystąpienie choroby, są więc już dostępne metody umożliwiające identyfikację cho-

²⁶ T. Kupiec, W. Branicki, op. cit., s. 12.

²⁷ Zarządzenie nr 4/2016 Rektora Warszawskiego Uniwersytetu Medycznego z dnia 11 stycznia 2016 r.

²⁸ B.-J. Koops, B. Schellekens, op. cit., s. 159.

²⁹ Dziedziczenie w sposób dominujący – każdy gen ma różne wersje genu (kopie). Jedna cecha jest dziedziczona od matki, druga od ojca. Niektóre cechy są przekazywane w sposób dominujący. To znaczy, że osoba chora dziedziczy jedną prawidłową kopię genu i jedną nieprawidłową. Nieprawidłowa kopia genu jest dominująca – dominuje ona nad prawidłową wersją genu bądź staje się ważniejsza. Doprowadza to do wystąpienia choroby (*Dziedziczenie dominujące – poradnik dla pacjentów i rodzin*, Eurogentest, http://www.eurogentest.org/fileadmin/templates/eugt/leaflets/pdf/polish/Dominant_Inheritance.pdf, dostęp 6.11.2017).

³⁰ B. Sygit, E. Sadowska, op. cit., s. 13.

³¹ M.E. Norton, *Genetyka i diagnostyka prenatalna*, w: P.W. Callen, *Ultrasonografia w położnictwie i ginekologii*, red. wyd. pol. R. Dębski, t. 1, Elsevier, Wrocław 2010, s. 31.

rób czy też predyspozycji do ich wystąpienia. Zestawienie ze sobą cech fizycznych oraz ustalenie obecności chorób, np. hemofilii, w sposób znaczący może zawęzić krąg podejrzanych³².

Biorąc pod uwagę powyższe przykładowe informacje, jakie możemy uzyskać, badając genom człowieka, trzeba uznać, że dane te są niemal nieograniczone. Granice wynikają jedynie ze stosowanych współcześnie technik laboratoryjnych, wpływu środowiska zewnętrznego na genom oraz tego, że część cech dziedziczona jest na zasadzie jeden gen – jedna cecha (cechą dziedziczną jednogenowo jest np. posiadanie piegów. Gen dla receptora MC1R – zlokalizowany na chromosomie 16q24.3 – odpowiada za nadmierne gromadzenie się barwników w melanocytach, a zatem za obecność lub brak piegów. Posiadanie piegów jest cechą dziedziczną dominującą³³), inne cechy są natomiast wypadkową działania kilku genów, co prowadzi do trudności z ich rozpoznaniem. Nie znaleziono bowiem wszystkich istniejących korelacji między genami a cechami fenotypowymi. Stąd znamienna trudność w opracowaniu markerów wykrywających cechy zewnętrzne będące wynikiem działania kilku genów.

Nie należy bagatelizować również trudności w odtworzeniu wyglądu zewnętrznego człowieka, jakie stwarza środowisko zewnętrzne. Geny nie odpowiadają w 100% za fenotyp, ale wpływa na niego także środowisko, w którym rozwija się człowiek. Obrazowo można to przedstawić w następujący sposób: zapisana w genomie informacja zawiera ścisły plan rozwoju osobniczego, który jest modyfikowany przez środowisko³⁴. Plastyczność ludzkiego genomu powoduje, że ten sam komplet genów może tworzyć odmienny fenotyp po ekspozycji na różne warunki środowiskowe. Plastyczność umożliwia przystosowanie się organizmu do otaczających go warunków³⁵. Dowiedli tego R. Asienkiewicz i A. Wandycz w pracy badającej wpływ środowiska na rozwój dzieci. W badaniach porównano 12-letnie dzieci obojga płci zamieszkujące tereny wiejskie i miejskie. Badacze odnotowali, że dzieci wychowywane w miastach są wyższe i cięższe niż ich rówieśnicy wychowani na terenach wiejskich³⁶. Pokrywa się to z innymi polskimi badaniami, które bezpośrednio łączą wpływ rozwoju cech

³² E. Bloch-Bogusławska, B. Sygit, *Ocena stanu zdrowia a typowanie sprawcy przestępstwa*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” 2008, t. LVIII, s. 205–207.

³³ L. Kapka-Skrzypczak, M. Dudra-Jastrzębska, M. Czajka, M. Raszevska-Famielec, S. Popek, K. Sawicki, M. Kruszewski, *Charakterystyka kliniczna oraz molekularne podstawy nowotworów skóry*, „Hygeia Public Health” 2014, t. 49, nr 1, s. 39–45.

³⁴ A. Paszewski, *Co zdeteminowane, a co przypadkowe w systemach biologicznych – gdzie zaczyna się wolność?*, „Nauka” 2005, nr 1, s. 59.

³⁵ A. Wojciechowska, *Plastyczność morfologiczna – podstawy genetyczne i ewolucja*, „Wiadomości Botaniczne” 2002, t. 46, s. 27–28.

³⁶ R. Asienkiewicz, A. Wandycz, *Zróżnicowanie oraz współzależność cech somatycznych i zdolności motorycznych dzieci zamieszkujących środowiska o różnym stopniu zurbanizowania*, „Kultura Fizyczna” 2014, t. 2, s. 177.

fenotypowych człowieka z poziomem wykształcenia rodziców, urbanizacja zamieszkiwanego środowiska, liczebnością rodziny, zamożnością³⁷. Wysokość ciała warunkowana jest przez geny, które pełnię możliwości mogą osiągnąć tylko i wyłącznie w optymalnych warunkach środowiskowych w okresie wzrastania organizmu. Niedobory środowiskowe, takie jak: niedożywienie, nadmierny wysiłek fizyczny, przebyte choroby, stosowane leki, skutkują niepełnym wykorzystaniem potencjału genetycznego³⁸.

Ograniczenia te powodują, że obecnie powszechnie fenotypowane na podstawie DNA są:

a) płęć – obecnie najbardziej dokładna do przewidzenia cecha na podstawie różnicy w wielkości chromosomu X u kobiet oraz Y obecnego u mężczyzn. Pewne trudności wynikają z ewentualnych zaburzeń genetycznych dotyczących chromosomów płci. U mężczyzn występuje zespół Klinefeltera, polegający na tym, że mężczyzna posiada jeden lub kilka dodatkowych chromosomów X. Natomiast u kobiet występuje zespół Turnera, w którym zamiast dwóch chromosomów płci X występuje tylko jeden. Zaburzenia w liczbie chromosomów płci mogą utrudniać identyfikację płci³⁹;

b) pochodzenie geograficzne – sprawdzalność prognozy pochodzenia na podstawie DNA oscyluje z prawdopodobieństwem 90% w przypadku populacji kaukaskiej, 88% populacji azjatyckiej oraz 71% populacji afrykańskiej;

c) kolor oczu – wśród populacji europejskiej prawdopodobieństwo określenia koloru oczu wynosi od 76% do 99%. Duża rozbieżność wynika z trudności w oszacowaniu koloru innego niż niebieski lub brązowy. Kolor zielony lub piwny jest bowiem wypadkową obecności barwnika niebieskiego i brązowego⁴⁰. Żadne badania nie wskazują sytuacji, w której występuje heterochromia, czyli różne zabarwienie tęczówek oka, np. jedno oko jest niebieskie, drugie brązowe;

d) kolor włosów – szanse oszacowania prawdopodobieństwa wystąpienia danego koloru włosów sięgają od 80% do 97%. Największe prawdopodobieństwo ustalenia koloru włosów dotyczy rudego, albowiem za posiadanie tej ce-

³⁷ T. Bielicki, A. Szklarska, Z. Welon, C. Brajczewski, *Nierówności społeczne w Polsce: Antropologiczne badania poborowych w trzydziestoleciu 1965–1995*, Monografia Zakładu Antropologii PAN 1997, vol. 16, s. 13–15.

³⁸ M. Kopczyński, Ł. Sobechowicz, *Ciało ludzkie i miasto: poborowi w Guberni Warszawskiej w roku 1913*, „Kwartalnik Historyczny” 2016, t. 3, s. 494.

³⁹ J. Rak, *Mikrochimeryzm, płęć i choroby autoimmunologiczne*, „Kosmos – Problemy Nauk Biologicznych” 2008, t. 57, s. 19.

⁴⁰ A. Synowiec, *Holoceńskie dziedzictwo*, „Wszechświat” 2014, t. 115, s. 181–183.

chy odpowiada w znacznej mierze gen MC1R. Obecnie badania wskazują, że na pigmentację włosów ma wpływ ponad 170 genów⁴¹;

e) wzrost w wieku dorosłym – perspektywa określenia wzrostu na podstawie badania genetycznego sprawdza się w 65%. Jest to konsekwencją wpływu środowiska zewnętrznego, w którym człowiek się rozwija⁴².

Ponadto ograniczenia w przedstawianiu cech zewnętrznych na podstawie profili DNA wiążą się także z tym, że są one częściowo modyfikowalne. O ile badania genetyczne mogą wskazać na jasną karnację cery, ciemne włosy, łysienie androgeniczne, wąskie usta, o tyle nie muszą one mieć odzwierciedlenia w stanie faktycznym. Dane te nie są nośnikiem informacji o długości włosów, zmianie ich pigmentacji na skutek koloryzacji, zastosowaniu peruk, przedwczesnym siwieniu, przeprowadzeniu zabiegów medycyny estetycznej czy operacji plastycznych, utracie kończyn, stosowaniu soczewek kontaktowych zmieniających kolor oczu, w przypadku mężczyzn braku lub obecności brody, wąsów. Wszystkie te zmiany, które może wprowadzić człowiek, będą powodować znaczące różnice w stosunku do jego profilu fenotypowego ustalonego na podstawie DNA⁴³. Warto zwrócić uwagę też na fakt, że nawet określenie na podstawie genotypu fenotypowego koloru włosów, np. blond, nie wyjaśnia w sposób jednoznaczny, jaki odcień włosów ma człowiek. Z kolei dzięki określeniu koloru włosów można dopasować geograficznie pochodzenie osoby w związku z występowaniem ich koloru w stosunku do natężenia promieniowania UV⁴⁴.

Prawne uregulowania w Polsce dotyczące badań genetycznych zawarte są w:

a) art. 51 ust. 2 Konstytucji – regulującym prawo człowieka do decydowania o ujawnianiu informacji o sobie⁴⁵,

b) art. 74 § 1 pkt 3 k.p.k. – odnoszącym się do pobrania wymazu ze śluzówki policzka od osoby podejrzanego⁴⁶,

c) art. 74 § 3 k.p.k. – umożliwiającym pobranie od osoby podejrzanego do badań także krwi, włosów, wymazu ze śluzówek policzków lub innych wydzielin organizmu,

⁴¹ V. Orgogozo, *Current Topics in Developmental Biology – Genes and Evolution*, Elsevier, San Diego 2016, s. 355.

⁴² Ch. E. MacLean, *Creating a wanted poster from a drop of blood: Using DNA phenotyping to generate an artist's rendering of an offender based only on DNA shed at the crime scene*, „Hamline Law Review” 2014, t. 36, s. 367–370.

⁴³ A. Jamieson, S. Bader, *A Guide to Forensic DNA Profiling*, Wiley, Chichester 2016, s. 389.

⁴⁴ K. Borysławski, *Problem różnicowania wewnątrzgatunkowego człowieka*, „Kultura – Historia – Globalizacja” 2016, t. 20, s. 29.

⁴⁵ Konstytucja Rzeczypospolitej Polskiej z dnia 2 kwietnia 1997 r. (DzU 1997, Nr 78, poz. 483).

⁴⁶ M. Klejnowska, *Analiza śladów genetycznych jako dowód w procesie karnym – cz. II*, „Problemy Kryminalistyki” 2006, nr 253, s. 9.

d) art. 192a § 1 k.p.k. – który w celu ograniczenia kręgu podejrzanych zezwala na pobranie m.in. wymazu ze śluzówki policzków, włosów, śliny⁴⁷,

e) art. 21a–21e ustawy o Policji odnoszących się do gromadzenia i przetwarzania informacji w zbiorze DNA⁴⁸,

f) art. 11–13 rozporządzenia Rady Ministrów w sprawie postępowania przy wykonywaniu niektórych uprawnień policjantów, regulujących pobranie od osób m.in. wymazu ze śluzówki policzków lub materiału biologicznego ze zwłok ludzkich o nieustalonej tożsamości⁴⁹,

g) Rozporządzeniu Ministra Sprawiedliwości w sprawie poddawania badaniom lub wykonywania czynności z udziałem oskarżonego oraz osoby podejrzanej⁵⁰,

h) Zarządzeniu nr 1565 Komendanta Głównego Policji w sprawie wykonywania przez policjantów zadań związanych z prowadzeniem bazy danych zawierającej informacje o wynikach analizy kwasu dezoksyrybonukleinowego⁵¹.

W żadnym z wyżej wymienionych aktów prawnych nie jest przedstawione kryminalistyczne profilowanie DNA bądź informacja o stosowaniu podczas analizy DNA kodującego. Próbkę, z których można uzyskać materiał genetyczny podejrzanego, oskarżonego, osoby zaginionej, zwłok N.N., są pobierane do przeprowadzenia analizy porównawczej. Stąd można wyciągnąć wniosek o badaniu niekodujących sekwencji DNA techniką PCR z wykorzystaniem STR. Pogląd ten został zawarty w wyroku Trybunału Konstytucyjnego: „Jednocześnie z art. 20 ust. 2b pkt 1 ustawy o Policji wynika, że informacje dotyczące kodu genetycznego, uzyskiwane, gromadzone, sprawdzane oraz przetwarzane przez Policję, mogą obejmować wyłącznie informacje o niekodującej części DNA. (...) Ponadto próbki DNA są gromadzone w wyraźnych, ograniczonych celach, zaś w analizie wykorzystywane są jedynie niekodujące elementy DNA. (...) Także art. 20 ust. 2b pkt 1 ustawy o Policji wprost stanowi, że informacje dotyczące kodu genetycznego, uzyskiwane, gromadzone, sprawdzane oraz

⁴⁷ Ustawa z dnia 6 czerwca 1997 r. – Kodeks postępowania karnego (DzU z 1997, Nr 89, poz. 555).

⁴⁸ Ustawa z dnia 6 kwietnia 1990 r. o Policji (DzU 1990, Nr 30 poz. 179).

⁴⁹ Rozporządzenie Rady Ministrów z dnia 29 września 2015 r. w sprawie postępowania przy wykonywaniu niektórych uprawnień policjantów na podstawie art. 15 ust. 8 ustawy z dnia 6 kwietnia 1990 r. o Policji (DzU z 2015 r., poz. 355, z późn. zm.).

⁵⁰ Rozporządzenie Ministra Sprawiedliwości z dnia 23 lutego 2005 r. w sprawie poddawania badaniom lub wykonywania czynności z udziałem oskarżonego oraz osoby podejrzanej.

⁵¹ Zarządzenie nr 1565 Komendanta Głównego Policji z dnia 29 grudnia 2005 r. w sprawie wykonywania przez policjantów zadań związanych z prowadzeniem bazy danych zawierającej informacje o wynikach analizy kwasu dezoksyrybonukleinowego.

przetwarzane przez Policję, mogą obejmować wyłącznie informacje o niekodującej części DNA”⁵².

Nieliczne publikacje naukowe w Polsce poruszające temat profilowania na podstawie DNA opisują tę technikę w sposób optymistyczny, wskazując na ogromne możliwości, jakie przedstawia ona w przypadku braku DNA porównawczego, nieprecyzyjnych portretów pamięciowych zapamiętanych przez świadków, braku świadków zdarzenia⁵³. Nie sposób się nie zgodzić z nadziejami pokładanymi w kryminalistycznym profilowaniu DNA. Rozwój metod laboratoryjnych od dawna jest przyczynkiem rozwoju w kryminalistyce. Technika ta budzi wielkie nadzieje, jednak brak regulacji prawnych odnośnie do badania kodujących fragmentów DNA rodzi wątpliwości. Wykorzystanie DNA kodującego pozwala na uzyskanie informacji niemal nieograniczonych, w dodatku o charakterze medycznym. Biorąc pod uwagę, że materiał pobierany jest od osób podejrzanych i oskarżonych także bez ich zgody na przeprowadzenie analizy materiału genetycznego, należałoby określić, jakie dokładnie rejony DNA kodującego będą badane. Brak przedstawienia zamkniętego katalogu badanych markerów (np. wzrost, kolor oczu, kolor włosów) pozostawia rozległe możliwości przeprowadzenia analizy. Wzorem może być tu stosowana w badaniach medycznych deklaracja świadomej zgody na wykonanie genetycznych badań molekularnych, która każdorazowo wymaga wyrażenia zgody pacjenta na określenie predyspozycji genetycznych lub potwierdzenie bądź wykluczenie danej jednostki chorobowej. Zgoda ta jest wyrażana na przeprowadzenie analizy jednego, konkretnego genu. Zamykana jest tym samym możliwość przeprowadzenia dalszych analiz materiału genetycznego.

Prawnie dopuszczalne przeprowadzenie analiz kodujących sekwencji DNA jest możliwe obecnie tylko w Holandii. Jednakże regulacje pozwalają wyłącznie na analizę płci oraz rasy. W Niemczech prawo nie zezwala na fenotypowanie na podstawie DNA, możliwe jest tylko określenie płci. Podobne ograniczenia stosowane są w Stanach Zjednoczonych. W Wielkiej Brytanii brak jest kierunkowych regulacji odnoszących się do FDF, jednakże standardowo wykonywane są analizy badające pochodzenie etniczne oraz analizujące rudy kolor włosów⁵⁴.

Obecne ograniczenia techniczne kryminalistycznego fenotypowania DNA wskazują na konieczność prowadzenia dalszych badań mających na celu stan-

⁵² Wyrok Trybunału Konstytucyjnego z dnia 11 października 2016 r., sygn. akt SK 28/15 (DzU z 2016 r., poz. 2200 z dnia 29 grudnia 2016 r.).

⁵³ B. Sygit, E. Sadowska, op. cit., s. 15; E. Bloch-Bogusławska, B. Sygit, *Wykorzystywanie osiągnięć współczesnej medycyny w procesie typowania sprawcy przestępstwa na podstawie oceny jego stanu zdrowia*, „Problemy Współczesnej Kryminalistyki” 2008, t. XII, s. 39.

⁵⁴ B.-J. Koops, M. Schellekens, op. cit., s. 169–174.

daryzację badań, poprawę czułości, dokładności, odkrycia nowych markerów ułatwiających pracę organów ścigania, przeprowadzenia dyskusji, w jakim celu i jakie markery mają być wykorzystane, dostosowania ustawodawstwa do pojawiających się nowych technik analizy DNA. Jest to ważne, albowiem obecnie kryminalistyczne fenotypowanie DNA skupia się na odtworzeniu cech wyglądu zewnętrznego na podstawie zabezpieczonego materiału genetycznego, czyli już po dokonaniu zbrodni. Nic nie stoi jednak na przeszkodzie wykorzystaniu DNA w prewencji dokonania zbrodni, na podstawie zapisanych w naszym genomie skłonności do agresji, stosowania przemocy, nadużywania alkoholu.

Streszczenie

Ponad 150 lat rozwoju genetyki pozwala obecnie nie tylko na określenie grupy krwi, płci, porównanie zabezpieczonego DNA z materiałem genetycznym podejrzanego, ale także na opis na podstawie zabezpieczonego materiału genetycznego cech fizycznych człowieka, takich jak kolor oczu, kolor włosów, predyspozycje do wystąpienia chorób. Może się to w znaczący sposób przyczynić do poprawy wykrywalności sprawców przestępstwa. Możliwości, jakie daje ta metoda, są ogromne, ale jakie są ograniczenia, problemy etyczne i stan prawny wykorzystania tej nowej techniki kryminalistycznej?

Słowa kluczowe: kodujący DNA, kryminalistyczne fenotypowanie DNA, rysopis genetyczny, badania genetyczne

Summary

More than 150 years of progress in genetics, currently allows to determine not only the blood type, gender, compare secured DNA with the genetic material of the suspect, but also to determine the physical characteristics of the person, such as eye color, hair color, the predisposition to diseases. The significant contribution it can to improve the detection of the perpetrators of the crime. The possibilities offered by this method are significant, but what are the limitations, ethical and legal status of the use of this new technique of forensic science?

Keywords: DNA coding, forensic phenotyping, genetic description, genetic research