

ERTMANN PÉTER

AZ ISMERETLEN ELKÖVETŐ TEKINTETE

Absztrakt

A kriminalisztika a folyamatosan fejlődő társtudományokra (társadalomtudományok, természettudományok stb.) támaszkodva kutatja, összegzi a legújabb módszereket, eszközöket és kidolgozza azok alkalmazási módszertanát. Ez nem csupán a jogszabályokban meghatározott feladata, hanem társadalmi elvárás és kötelezettség is. Az utóbbi évek legdinamikusabban fejlődő tudományterülete a genetika, amely segítségével ma már a bűncselekmények helyszínén hátrahagyott biológiai anyagmaradványból lehetőségünk nyílik a mintaadó személy fenotípusára vonatkozó adatokhoz jutni. A szem, a haj és a bőr pigmentációja, valamint az arccal kapcsolatban előre jelezhető adatok növelhetik a büntetőeljárások felderítésének eredményességét, egyben rövidíthetik az eljárások lefolytatásának idejét. A tanulmány elsősorban az emberi szemmel kapcsolatos kriminalisztikai lehetőségeket taglalja, egyben ismerteti az aktuális kutatási eredményeket.

Kulcsszavak: DNS-fenotipizálás, gének, szem, szemszín, kriminalisztikai fenotipizálás

Abstract

Relying on the constantly developing allied sciences (social sciences, natural sciences, etc.), forensics researches and summarizes the latest methods and tools and develops their application methodology. This is not only a task defined in the legislation, but also a social expectation and obligation. The most dynamically developing field of science in recent years is genetics, with the help of which we now have the opportunity to obtain data on the phenotype of the person providing the sample from the biological material left behind at the crime scene. Eye, hair and skin pigmentation, as well as predictable data related to the face, can increase the effectiveness

of the detection of criminal proceedings, and at the same time shorten the time of conducting the proceedings. The study mainly discusses the forensic possibilities related to the human eye, and also describes the current research results.

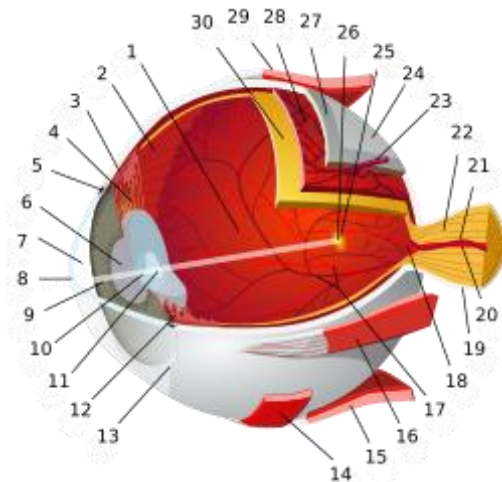
Key words: DNA phenotyping, genes, eyes, eye color, forensic phenotyping

Bevezetés

A bűnügyi (kriminalisztikai) DNS-profilozás elsődleges célja mindig is az volt, hogy a gyanúsított(ak) DNS-profilját összehasonlítva a bűncselekmény helyszínén talált DNS-sel megállapítható legyen a helyszínen tartózkodás valószínűsége, vagy annak kizárása. Mára ez kibővült az ismeretlen elkövetőre, holttestre jellemző fenotípusadatok megállapításával. A sajátos fenotípusokkal – mint amilyen a szemszín is – foglalkozó genetikai kutatások eredményei nagyban hozzájárultak a kriminalisztikai fenotipizálás (FDP) szakterületének a kialakulásához és fejlődéséhez. Ennek köszönhetően a különböző országok hatásagai több esetben eredményesen alkalmazták az FDP-t. Az emberi arc karakterisztikusságán túl az emberi szem színe, elhelyezkedése az egyik leglátványosabb és leginkább megjegyezhető jellemvonás. A szem színének és elhelyezkedésének kialakulásában az emberi genom több génjének együttes hatására van szükség. Így nehézkesnek tűnhet a fenotípus kategorizálása, azonban a közelmúltban elért eredmények igencsak impozánsnak mondhatók. A tanulmány az említett kutatási eredményekre alapozva ismerteti az emberi szemmel kapcsolatos kriminalisztikai lehetőségeket.

A szem szerepe a kriminalisztikai azonosításban

Biológiai tanulmányaink során megtanultuk, hogy a szem a látás érzékszerve. A szemgolyóból, a látóidegből és a védő funkciót betöltő egyéb részekből áll. Fő funkciója a bennünket körülvevő környezet és a fény, a tér-látás és a színek érzékelése.



1. számú kép
Az emberi szem szerkezete¹

¹ 1. üvegtest, 2. ora serrata, 3. musculus ciliaris, 4. zonula ciliaris, 5. Schlemm csatorna, 6. pupilla, 7. elülső szemcsarnok, 8. szaruhártya, 9. szivárványhártya, 10. a szemlencse kéregállománya, 11. a szemlencse velőállománya, 12. processus ciliaris, 13. kötőhártya, 14. alsó ferde szemizom, 15. alsó egyenes szemizom, 16. belső egyenes szemizom, 17. a recehártya artériái és vénái, 18. látóidegfő (*discus opticus*), 19. kemény agyhártya dura mater, 20. arteria centralis retinae, 21. vena centralis retinae, 22. látóideg [II.], 23. elvezető vénák (*vena vorticosa*), 24. a szemgolyó kötőszövetes burka, 25. sárgafolt (*macula lutea*), 26. fovea centralis, 27. ínhártya, 28. érhártya (*choroidea*), 29. felső egyenes szemizom, 30. ideghártya (*retina*)

Forrás: https://hu.wikipedia.org/wiki/Emberi_szem#/media/F%C3%A1jl:Eye-diagram_no_circles_border.svg

Letöltés ideje: 2024. május 5.

A látásért felelős érzékszervünk fejlődése egyidős az ember történetével. Az állatvilág és az ember szeme az evolúció során külön úton kezdett fejlődni. A témában folytatott kutatás eredményeként az Európai Molekuláris Biológiai Laboratórium kutatói bizonyították, hogy az emberek és állatok közös ősében még kétféle fényérzékeny sejt volt, az egyik a rhabdomer², a másik egy fényérzékelő sejt. A legtöbb állatban a rhabdomérákból fejlődtek ki a szem sejtjei úgy, hogy a fényérzékelő sejtek az agyban ragadtak. Ezzel szemben az ember evolúciója során a fényérzékeny sejtek látósejtekké váltak, így alakítva a szem mai megjelenését és működését.³

Szemünk legmeghatározóbb jellemzője a szín, mely nagyrészt genetikailag meghatározható. Azonban a DNS-ben kódolt adatokon túl a szivárványhártya színezetét három további alkotóelem is befolyásolja. Így hatással van rá a festékanyag mennyisége, az írisz rostszerkezete, valamint a kötőszöveti hártya vastagsága. Továbbá környezeti hatásként befolyásolják a szembe érkező fénytörési és szóródási jelenségei.

Összességében elmondhatjuk, hogy a szem színét befolyásoló tényezők miatt annak színe az ember élete során változhat. Gondoljunk csak arra, hogy minden újszülött világos szemmel születik. Ennek oka, hogy a szivárványhártyájuk gyengén pigmentált. A genetikailag kódolt szemszínük körülbelül 3 éves korukra alakul ki. Itt érdemes megjegyezni, hogy nem biztos, hogy véglegessé is válik, mivel kamaszkorban is változhat az árnyalat. Regisztráltak már olyan eseteket is, amikor egy külső trauma hatására vagy a várandósság ideje alatt változott meg a szivárványhártya színe.

Kriminálisztikai aspektusból vizsgálva kijelenthetjük, hogy szemünk egy jellegzetes és jól érzékelhető szerv. Sokszor halljuk a mondást, hogy a „szem a lélek tükre”. Ha ennek nem is tulajdonítunk nagy jelentőséget, mégis evolúciós fejlődésünk hozadéka, hogy érzékenyek vagyunk mások

² A rovarok összetett szemében található fényérzékeny képződmények összessége.

³ Arendt, D., Tessmar-Raible, K., Snyman, H., Dorresteyn, A., & Wittbrodt, J.: Ciliary photoreceptors with a vertebrate-type opsin in an invertebrate brain. *Science*. 2011. 869-871. o.

Forrás: <https://www.science.org/doi/10.1126/science.1099955>

Letöltés ideje: 2023. 12. 20.

tekintetére. Egy találkozás alkalmával elsősorban mások tekintetét keressük. Önkéntelenül is a tekintet az első, amit másokon megfigyelünk. Ez az ember legőszintébb ismertetőjegye. Nem lehet manipulálni. Tökéletesen tükrözi az adott pillanatban az egyén szubjektumában végbemenő érzelmi folyamatokat. A tekintet az, ami felfed és leleplez, rögzít és láthatóvá tesz. A tekintet az a láthatatlan, megfoghatatlan erő, amely segítségével társadalmilag elfogadottá vagy éppen elutasítottá válunk.⁴ Az emberi szem színe, elhelyezkedése, formája és kifejezőereje (tekintet) olyan karakteres jellemvonások, melyek az emberek számára könnyen megjegyezhetők, jól érzékelhetők és azonosításra alkalmas jegyek.

A szem szerepe a kriminalisztikai fenotipizálásban

A kriminalisztikai DNS-fenotipizálás az igazságügyi genetikai vizsgálatok egyik feltörekvő irányzata, melynek célja eltér a jelenleg alkalmazott DNS-profilozástól. Ennek az új vizsgálati módszernek köszönhetően az ismeretlen mintaadótól hátra maradt biológiai anyagból külső (látható) tulajdonságait tudjuk „megbecsülni”. Ez lehetőséget biztosít az elkövetői kör szűkítésére. Segítségével gyorsabbá, hatékonyabbá válhatnak a nyomozások.

Az eddig folytatott kutatások eredményei alapján kijelenthetjük, hogy az emberi fenotípus előrejelzésénél a pigmentációkkal (szem-, bőr- és hajszín) kapcsolatos információk szolgáltatták a legjobb eredményeket.⁵

⁴ Mészáros Márta: Adalékok a tradicionális tükör-értelmezések dekonstrukciójához - Az ábrázolt tükröződés metaforája a nemzetközi kortárs képzőművészetben. Magyar Képzőművészeti Egyetem. 2011.

Forrás: https://szemkontaktus.wordpress.com/wp-content/uploads/2012/02/mm_dissz_vegleges2.pdf
Letöltés ideje: 2024. 05. 03.

⁵ Montesanto, Ersikia Paparazzo – Anzor, Gozalishvili – Vincenzo, Lagani – Silvana, Geracitano – Alessia, Bauleo – Elena, Falcone – Giuseppe, Passarino-Alberto: NATURE, forrás: A new approach to broaden the range of eye colour identifiable by IrisPlex in DNA phenotyping. NATURE. 2022. 07. 27.

DOI-azonosító: <https://doi.org/10.1038/s41598-022-17208-w>

Letöltés ideje: 2024. 04. 26.

Hosszas evolúció eredménye, hogy az europid emberek szem színe kifejezetten jól érzékelhető, látványos tulajdonsággá vált. Így lényeges az igazságügyi genetikában. A szemszín változatos pigmentációját a melanin mennyiségének, típusának és eloszlásának változatossága határozza meg.⁶

Nehézség az előrejelzése során az, hogy a melanogenezis⁷ szabályozása több gén együttes bevonásával valósul meg. Az emberi genomban több olyan gén található, melyek közvetve vagy közvetlenül közreműködnek a pigmentálás folyamatában. Ebből következik, hogy a szemszín egy poligén⁸ fenotípus, amely a gének együttes működése során szabályozott, és a környezet befolyásoló hatásának eredményeképp alakul ki. A nehézségek ellenére a szemszín mégis a legjobban jellemezhető és validálható emberi tulajdonságok közé tartozik.

A tudományos vélekedés elsősorban az OCA2-t tekintette a szemszín meghatározásában szerepet játszó génnek, azonban utóbb a kutatások kimutatták, hogy a HERC2 gén olyan közel helyezkedik el az OCA2-höz, hogy döntő szerepet játszik az írisz színének meghatározásában.

A 2. képen látható az OCA2 és a HERC2 egymáshoz viszonyított helyzete a 15. humán kromoszómán. A kép felső részén látható piros téglalap jelöli az OCA2 HERC2 kromoszómán belüli lókuszt helyzetét. Alul pedig a szemszínhez kapcsolódó SNP-k pozíciói láthatók piros nyíllal jelölve.

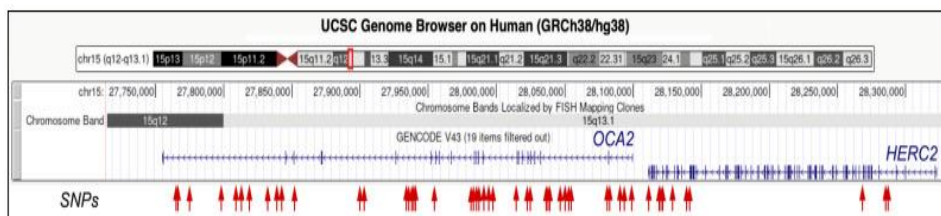
⁶ D'Mello, A. N. – Finlay, Graeme J. – Baguley, Bruce C. – Askarian-Amiri, Marjan E.: Signaling Pathways in Melanogenesis. International Journal of Molecular Sciences. 2016. 1-18. o.

Forrás:

<https://www.semanticscholar.org/reader/d61338f93207f234f412b94e0b1cb9b50897ff11>
Letöltés ideje: 2024. 01. 10.

⁷ A melanocita nevű sejtben végbemenő melanintermelés folyamata.

⁸ Az emberi genomban található több gén együttes hatása határoz meg egy tulajdonságot.



2. számú kép

Az OCA2 és HERC2 gén elhelyezkedése és metszéspontjai⁹

Mint arra korábban utaltam, az emberi genomban a gének egymásra hatása gyakran részt vesz az összetett tulajdonságok meghatározásában. Így a különböző gének közötti episztatikus hatások miatt nem határozható meg egyszerű módon csupán egyetlen gén relevanciája a komplex fenotípus jellemzőkkel kapcsolatban.

Úgy gondolom, kis kitérőt téve szólnunk kell pár szót az episztatikus hatásról. Az emberi genomban egyszerre egy adott gén több változata is megtalálható, melyeket alléloknak nevezünk. Az allélok elsősorban az örökléskor érvényesülnek. Mivel a szülők egy-egy sejtjében található DNS 50-50%-os arányban keveredik (ezzel megalkotva az új egyén DNS-ét), így az örökített tulajdonságok közt találhatunk domináns és recesszív allélokat. A szemszínnek esetében jellemzően az erős pigmentációval rendelkező színek a dominánsak, a halványabb, világosabb színűek pedig a recesszív allélok.

A gyakorlatban ez az alábbiak szerint írható le. Ha A jelölésű allélunk a barna szemszín, B jelölésű allélunk a kék szemszín, akkor a színek közti dominanciát alapul véve az öröklés az alábbiak szerint alakulhat. AA – allélok találkozásakor barna szem, AB – allélok találkozásakor (mivel egy domináns és egy recesszív allélról van szó) szintén barna szem, BB – allé-

⁹ Desiree Brancato, Elvira Coniglio, Francesca Bruno, Vincenzo Agostini, Salvatore Saccone, Concetta Federico: Forensic DNA Phenotyping: Genes and Genetic Variants for Eye Color Prediction.

Letöltés ideje: 2023. 12. 20.

lok találkozásakor kék szem kialakulására van a legnagyobb esély. Az alélok munkássága azonban generációról generációra haladva egyre szerteágazóbb. A következőkben szemléltetem a szemszín alakulásával kapcsolatos lehetőségeket.

Ha mindkét szülő barna szemű, akkor annak a valószínűsége, hogy az örökített szemszín a barna lesz, 75%, a zöld szín örökítésének 18,5%, a kék megjelenésének 6%. Zöld és barna szemű szülők esetében 50%-os esélye, hogy a gyermek barna, 37,5%, hogy zöld, és 12,5%, hogy kék szemű lesz. Ha az egyik szülő barna szemű a másik kék, akkor 50-50% esélye van mindkét szín megjelenésének. Zöld szemű szülők esetében a zöld szemszín öröklődésének 75%, a kéknek 24%, a barnának pedig 1% esélye van. Ha az egyik szülő szeme kék, a másiké zöld, akkor 50-50% esélye van mindkét szín megjelenésének. Ha mindkét szülő kék szemű, akkor 99%, hogy a kék szem öröklődik, azonban ritkán, 1% valószínűséggel a zöld szín is megjelenhet, a barna pedig szinte teljesen kizárható. A korábban említett HERC2 és OCA2 gének közötti kölcsönhatás azonban nem hasonlítható össze egy klasszikus episztatikus hatással. Annak ellenére, hogy bizonyított a HERC2 gén befolyása az OCA2 génre, nem tekinthető kizárólagosnak, mivel más gének további közel 50 SNP-je is szerepet játszik a szemszín kialakulásában. A HERC2 gén az OCA2-vel együttműködve a kék, a barna és az átmeneti szemszín (pl.: barnás-zöld, mogyoróbarna stb.) legjobb előre jelzője.¹⁰

Az Irisplex System volt az egyik első olyan rendszer, mely egy táblázatba foglalva, a szemszíneket előrejelző SNP-k multiplex genotipizálása szerint egy predikciós modell alkalmazásával megadta a szemszín valószínűségét. Igen nagy pontossággal tette lehetővé a kék és a barna szemek előrejelzését. A modell utólagos validálását hét európai országban végezték el. Az IrisPlex Assay-t a Nemzetközi Törvényszéki Genetikai Társaság (ISFG) tesztelte egy nemzetközi képzés keretében. A tesztelés eredménye

¹⁰ Brancato, Desiree – Coniglio, Elvira – Bruno, Francesca – Agostini, Vincenzo – Saccone, Salvatore – Frederico, Concetta: MDPI, Forensic DNA Phenotyping: Genes and Genetic Variants for Eye Color Prediction. 2023. augusztus 10.

DOI-azonosító: <https://doi.org/10.3390/genes14081604>;

Letöltés ideje: 2024. 04. 24.

az lett, hogy megállapították a módszer könnyű megvalósíthatóságát és magas megbízhatóságát. A kutatás során a kék és barna szemszínt meghatározó genetikai jellemzővel az rs12913832 jelölésű SNP-vel dolgoztak. Bizonyították, hogy kék szemszínnel az rs12913832:GG genotípusú emberek rendelkeznek, míg barna szemszínnel az rs12913832:AA, vagy az rs12913832:GA genotípusúak.¹¹ Az átmeneti színnel rendelkező A/G genotípusú egyének azonosítása és kategorizálása jelentett nehézséget.



3. számú kép

Az SNP rs12913832:A/G fenotípusos hatása szemszínben¹²

Susan Walsh (igazságügyi genetikus, Indiana Egyetem, USA Indianapolis) és Manfred Kayser (Rotterdami Egyetem Orvosi Intézet) kutatása során a kék és barna szemszín előrejelzése nem várt eredményességet hozott: 95%-os pontossággal sikerült azonosítaniuk az ismeretlen mintaadó

¹¹ Meyer, Olivia S. – Borsting, Claus – Andersen, Jeppe D.: Perception of blue and brown eye colours for forensic DNA phenotyping. Forensic Science International: Genetics Supplement Series. 2019. 476-477. o.

Forrás: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1875176819303865>

¹² Desiree Brancato, Elvira Coniglio, Francesca Bruno, Vincenzo Agostini, Salvatore Saccone, Concetta Federico - Forensic DNA Phenotyping: Genes and Genetic Variants for Eye Color Prediction.

Letöltés ideje: 2023. 12. 20.

szemszínét a DNS-ből.¹³ A szemszínekkel és általában a színekkel kapcsolatban azonban meg kell jegyeznünk, hogy meghatározásuk igen szubjektív. Egy adott szín megannyi árnyalattal rendelkezhet, amelyek nehezítik az azonosítást. Ezt tovább bonyolítja, hogy a barna szemszín esetében két olyan SNP-t is azonosítottak, amelyekkel meghatározható. De visszatérve az Irisplex kísérletre, a Dániában folytatott kutatás során először egy 3 osztályos színmeghatározó skálát alkalmaztak, amely a kék, a barna és egy köztes (átmeneti) színt tartalmazott. A kutatásban részt vevőket először arra kérték, hogy ezen a 3-as skálán osszák be a fényképeken látható szemszíneket a kék, a barna és az átmeneti csoportba. Ezt követően hasonlóképp kellett osztályozniuk a szemszíneket egy 2 kategóriás skálán, amelyen csak a kék és a barna szín volt meghatározva. Kontrollként a rendelkezésre álló képekből 24 fényképet két alkalommal mutattak be a résztvevőknek, amelyeket az érintettek minden alkalommal azonos csoportba soroltak.¹⁴ A 3 osztályos rendszert (a 4. számú kép alsó része) használva a szemek 68%-át kékként, 17%-át közepesként és 15%-át barnaként, míg a 2 skálás rendszerben a szemek 76%-át kékként, 24%-át barnaként kategorizálták. A kísérlet végén a résztvevőknek bemutatták az eredmények alapján készített diagramokat. A 3 kategóriás rendszer eredményessége 38% volt, tekintve, hogy a résztvevők nagyrésze nem értett egyet a kategóriákba sorolással. Több fényképet átsoroltak másik osztályba. A 2 kategóriás rendszer eredményessége 79% lett.¹⁵

¹³ Matheson, Susan: DNA Phenotyping: Snapshot of a Criminal. Cell. 2016. 1061-1064. o.

Forrás: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0092867416310674>

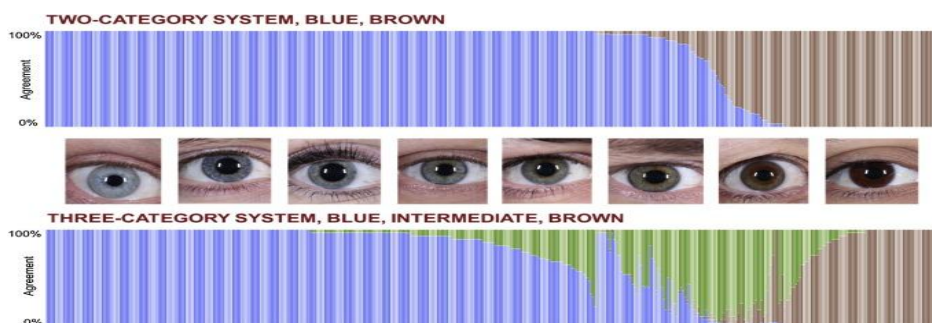
¹⁴ Andersen, J. D. – Johansen, P. – Harder, S. – Christoffersen, S. R. – Delgado, M. C. – Henriksen, S. T. – Nielsen, M. M. – Sorensen, E. – Ullum, H. – Hansen, T. – Dahl, A. L. – Paulsen, R. R. – Borsting, C. – Morling, N.: Genetic analyses of the human eye colours using a novel objective method for eye colour classification. Forensic Science International: Genetics Supplement Series. 2013. 508-515. o.

Forrás: [https://www.fsigeneticssup.com/article/S1875-1768\(19\)30386-5/pdf](https://www.fsigeneticssup.com/article/S1875-1768(19)30386-5/pdf)

Letöltés ideje: 2024. 02. 05.

¹⁵ Meyer, Olivia S. – Borsting, Claus – Andersen, Jeppe D.: Perception of blue and brown eye colours for forensic DNA phenotyping. Forensic Science International: Genetics Supplement Series. 2019. 476-477. o.

Forrás: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1875176819303865>



4. számú kép
A szemszínkutatós eredménye¹⁶

A kísérlet során bizonyították, hogy a szemszínt kisebb eltérésekkel érzékeljük a 2 kategóriás rendszer használatakor, mint a 3 kategóriás rendszerben. Kijelenthetjük tehát, hogy a kriminalisztikai eljárásokban a 2 kategóriás rendszer eredményesebben alkalmazható a szemszín kategorizálására.

A genetikának köszönhetően ma már a kriminalisztikában is rendelkezésre állnak azok a vizsgálati módszerek, amelyek a szemszín előrejelzésére szolgálnak. A témában eddig végzett kutatások magas eredményességi pontosságról számoltak be a kék és a barna szem esetében, szemben az úgynevezett átmeneti szemszínekkel. A Dániában folytatott kutatás bizonyította, hogy a közbenső szemszín észlelése egyénenként igen eltérő és szubjektív.¹⁷

Az eredmények ellenére eltérés figyelhető meg a különböző populációkból származó minták között is, így a későbbiekben a populációra igazított vizsgálatok végzése is indokolt. Továbbá az átmeneti szemszínek is

¹⁶ Olivia S. Meyer*, Claus Børsting, Jeppe D. Andersen - Perception of blue and brown eye colours for forensic DNA phenotyping. Letöltve: 2024. 01. 24.

¹⁷ Walsh, S. – Liu, F. – Ballantyne, K. N. – Oven, M. Van – Lao, O. – Kayser, M. : IrisPlex: a sensitive DNA tool for accurate prediction of blue and brown eye colour in the absence of ancestry information. Forensic Science International: Genetics Supplement Series. 2011. 170-180. o.

Forrás: [https://www.fsigenetics.com/article/S1872-4973\(10\)00032-3/abstract](https://www.fsigenetics.com/article/S1872-4973(10)00032-3/abstract)

Letöltés ideje: 2024. 02. 12.

problémát jelentenek, mivel az új genetikai változatok előrejelzésének pontossága még mindig sokkal alacsonyabb a kék és a barna szemekhez képest. A populációs sajátosságok és az új genetikai változatok mellett egyes kutatók felfigyeltek olyan jelenségre is, hogy néhány európai ország populációjában egyes nőknek sötétebb a szemszínük, mint a férfiaknak. Ezt a jelenséget leginkább a barna és a zöld szemszínek esetében tapasztalták. Az ezzel kapcsolatban folytatott kutatások során azonban még nem találtak olyan genetikai faktort, amely megmagyarázná ezt a különbséget.¹⁸

Már említettem, hogy az OCA2 és a HERC2 gén mellett más gének is közreműködnek a szem színének kialakulásában. Az SLC24A4 egy nátrium, kalcium, kálium transzfer fehérjét kódoló gén, ennek ellenére bizonyos változatai szerepet játszanak a bőr, a haj és a szem pigmentációjának kialakításában. Az SLC54A2 gént eredetileg antigénként írták le a humán melanómában. Jellemzően utasításokat ad egy a melanocitákban található speciális fehérje előállítására. Itt azonban meg kell jegyezni, hogy pontos funkciója nem ismert, de részt vesz a melanintermelésben, ezzel hozzájárulva az egyéb pigmentációs jellemzők kialakulásához. Erősen összefügg a sötét szem pigmentációjával.

A TYR gén felel a tirozináz enzim előállításáért. Ez az enzim a melanocitákban található, és melanint termel, valamint katalizálja azokat a folyamatokat, amelyek az L-tirozint¹⁹ LDOPA²⁰-vá alakítják. Jellemzően az exonokban van jelen, és nagy gyakorisággal fordul elő, azonban nem közvetlenül áll kapcsolatban a pigmentációs fenotípusokkal. A világosabb szemszín és barna hajszín közti összefüggések vizsgálata során bizonyították hatásait. Láthatjuk, hogy a felsorolt gének mindegyike közreműködik a pigmentáció folyamatában, így egymással kölcsönhatásban határozzák meg a szemszínt.

¹⁸ Marano, Leonardo Arduino – Fridman, Cintia: DNA phenotyping: current application in forensic science. Research and Reports in Forensic Medical Science. 2019. 1-8. o.

Forrás: <https://www.dovepress.com/getfile.php?fileID=47935>

Letöltés ideje: 2024. 01. 03.

¹⁹ Természetes antidepresszáns, fokozza az éberséget, növeli az energikusságot.

²⁰ Javítja a glükóz anyagcserét, hozzájárul az izomtömeg fejlődéséhez.

A szem fenotipizálásával kapcsolatban fontosnak tartom említeni még a teljes vagy részleges heterokrómiát, amely jellemzően az íriszek eltérő színét, vagy az írisz egyes részeinek különböző színezetét jelenti. A heterokrómia genetikai okaként tartják számon az úgynevezett kimérizmust²¹. Ilyenkor jellemzően két vagy több ondósejt termékenyít meg egy petesejtet. Az egyén genomjának kialakulása tehát nem kettő, hanem minimum három génkészlet összeolvadásából történik. Ennek következtében többszörös genommal fog rendelkezni az egyén, melynek csupán egyik észlelhető jele a heterokrómia.²²

Ez újabb kérdéseket vet fel az igazságügyi genetikai vizsgálatokkal kapcsolatban, mivel megdönthető a korábban „készpénznek” vett egy ember egy genom törvényszerűség. Láthatjuk, hogy a többszörös genom problémája alapvetően változtatja meg a genetikával kapcsolatban kialakult képünket. Egyben elővetíti azt, hogy a genomjaink tanulmányozásához még pontosabb és gyorsabb módszerekre lesz szükség a jövőben.

A kriminalisztikai DNS-fenotipizálást, egyben a szemszín előrejelzést ma már egyre több igazságügyi laboratórium rutinszerűen használja. Ennek ellenére nem szabad elfelejtenünk az emberi szem poligén természetéből fakadó nehézségeket. Fontos hangsúlyozni, hogy a szemszínnel kapcsolatos SNP-k nagyobb számban az intronokban találhatók, így nem közvetlenül vesznek részt a termelt fehérje meghatározásában. Ezért szükséges fokozni a szemszínt meghatározó gének feltérképezését célzó kutatásokat.²³

²¹ Olyan élőlények, amelyek kettőnél több ivarsejtből jöttek létre.

²² Insech, D. Pascal – Wallow, H. Ingolf – Albert, M. Daniel: The color of the human eye: A review of morphologic correlates and of some conditions that affect iridial pigmentation. *Survey of Ophthalmology*. 2008. 117-123. o.

Forrás: [https://www.surveyophthalmol.com/article/S0039-6257\(97\)80018-5/abstract](https://www.surveyophthalmol.com/article/S0039-6257(97)80018-5/abstract)

²³ Brancato, D. – Coniglio, E. – Bruno, F. – Agostini, V. – Saccone, S. – Frederico, C: MDPI. Forensic DNA Phenotyping: Genes and Genetic Variants for Eye Color Prediction: DOI-azonosító: <https://doi.org/10.3390/genes14081604>

Letöltés ideje: 2024. 04. 24.

A kriminalisztikai fenotipizálás hasznosulása a büntetőeljárásokban

A kriminalisztikai fenotipizálás mellett és ellen szóló érveket bemutató tanulmányok között egyetértés van abban, hogy a fenotípus alapú DNS-azonosításnak létjogosultsága van a büntetőeljárások során. A módszerrel kapcsolatos kételyeket jellemzően az okozza, hogy jelenleg még nem alkalmas személyazonosításra, csupán hasonló fenotípusjegyekkel rendelkező egyének csoportosítására. Ezt figyelembe véve aggályos a bizonyítékok közé sorolása. Jelenleg csupán a felderítés eszközeként hasznosulhat, ám itt sem beszélhetünk rutinszerű alkalmazásáról, inkább csak kivételes eszközként említhetjük.²⁴

Az olyanféle profilalkotó technológiák, amelyek STR-markerek alapján azonosítják az egyes személyeket, nem szolgáltatnak információt az egyén fenotípusáról. Az egyének efféle azonosítása így hát kevésbé problémás etikai szempontból, ellentétben azokkal a technológiákkal, amikor a DNS kódoló részeit vizsgáljuk. Egyes joghatóságokban a kódoló és a nem kódoló részek közötti különbségtétel kulcsfontosságú a jogalkotás szempontjából, amely során e hatóságok gyakran a „nem kódoló” részekre limitálják a DNS legitim vizsgálatát.

A jelenlegi rendőrségi és bírósági gyakorlatban a DNS-alapú profilalkotást azzal a céllal alkalmazzák, hogy megállapítsák a feltételezett elkövető személyazonosságát. A felderítés során végzett vizsgálat eredménye így majd bizonyítékként hasznosul az eljárás későbbi szakaszában.²⁵

Kétes megítélése ellenére már több alkalommal alkalmazták eredményesen. Az Amerikai Egyesült Államokban, Floridában 2010-ben egy nő

²⁴ Nogel, Mónika: A kriminalisztikai célú DNS-fenotipizálás jogi kihívásai Magyarországon. Jog – Állam – Politika. 2022. 45-66. o.
Forrás: <https://szakcikkadatbazis.hu/doc/8054833>

²⁵ Samuel, Gabrielle – Prainsack, Barbara: The regulatory landscape of forensic DNA phenotyping in Europe. United Kingdom - London: Visage Visible Attributes Through Genomics. 2018.

Forrás: https://www.visage-h2020.eu/PDF/Deliverable_5.1_for_posting_online_DECEMBER_2018.pdf
Letöltés ideje: 2022. 03. 10.

nemi erőszak áldozata lett. A helyszíni szemle során rögzített biológiai anyagmaradványból kinyert DNS vizsgálata során nem találtak egyezést az akkori adatbázisokban. 2017-ben elővették az ügyet, és a floridai rendőrség felkérte a DNS-fenotipizálással foglalkozó Parabon Nanolabs-t egy vizsgálat elvégzésére. Ez egy magán kutatólabor volt, melynek munkatársai előálltak egy komplett személyleírással. A vizsgált DNS alapján egy világosbarna bőrű, mogyoróbarna szemszínű, fekete hajú férfi lehetett az elkövető. A rendőrség felhasználta az új adatokat, és eljutott Hugo Giron-Polancóhoz, akitől DNS-mintát vettek, amelyet összehasonlítottak a sértetten talált spermából kinyert DNS-sel. A vizsgálat során kétséget kizáróan megállapították az egyezőséget Hugo Giron-Polancó és a hölgyet megerőszakoló személy közt. A vizsgálat alkalmával használt algoritmusok nem nyílt forráskódúak, így azokat sokszorosítani vagy megismerni nem lehetséges. Azokat a Parabon Nanolabs nem publikálta.²⁶

Az eset jól szemlélteti, hogy a fenotipizálás jelenleg még a felderítést támogató eszközként nevesíthető, mivel a módszer eredménye még nem kategorikus, inkább csak azonos fenotípusú elkövetői csoport meghatározására alkalmas. A gyakorlati akadályok mellett a jogi szabályozás hiánya is nehezíti a módszer rutinszerű alkalmazását. Ma még több országban kifejezett tiltás van hatályban az anyagmaradványokból végzett fenotipizálás eredményeinek felhasználásával kapcsolatban. Belgiumban, Németországban és az Egyesült Államok egyes tagállamaiban tilos a DNS-profil összehasonlító vizsgálaton kívüli bármely más DNS-vizsgálat. Csupán két európai országban alkottak fenotipizálással kapcsolatos jogszabályt. Hollandiában biogeográfiai adatok, valamint szem, haj, bőrszín esetében alkalmazható, Szlovákia pedig 1 fenotípus-jellemző vizsgálható.²⁷

²⁶ Marano, Leonardo Arduino – Fridman, Cintia (2019.). DNA phenotyping: current application in forensic science. Research and Reports in Forensic Medical Science. 1-8. o. Forrás: <https://www.dovepress.com/getfile.php?fileID=47935>

Letöltés ideje: 2024. 01. 03.

²⁷ Petrétai, Dávid: A kriminalisztika jövője – a jövő kriminalisztikája. Belügyi Szemle 2014. 113-133. o.

Hazánkban nyitott a szabályozás, ugyanis konkrét tiltás nincs a fenotipizálással kapcsolatban. Annak ellenére, hogy az arcképmás, az ujj- és tenyérnyomat, valamint a DNS-profil meghatározásra alkalmas anyagmaradvány rögzítésének, illetve az ujj- és tenyérnyomat és a szájnyálkahártya-törlet levételének részletes technikai szabályairól; a DNS-profil meghatározásának szakmai-módszertani követelményeiről; továbbá a nyilvántartás technikai vezetésének részletes szabályairól szóló 12/2016. (V. 4.) BM rendelet mellékletei taxatív felsorolják a vizsgálatokhoz használható DNS-markereket, a rendelet egyben engedélyt is ad arra, hogy a markerekkel végzett vizsgálat eredménytelensége esetén egyéb géneket is vizsgálhassunk. Így tehát nincs kizárva, hogy a büntetőeljárás során a kirendelt igazságügyi genetikus szakértőtől a vizsgálatra küldött minta tulajdonosának szemszínét kérdezzük.

A kérdés csupán az, hogy választ is kapunk-e rá? Európa szerte a jogalkalmazók és jogalkotók körében egyre szélesebb körű az érdeklődés a fenotipizálás iránt. Így akarva-akaratlanul a kapujában állunk a DNS-vizsgálatokkal foglalkozó szabályozás felülvizsgálatának, melynek szerves részét kell, hogy képezze majd a DNS-alapú kriminalisztikai fenotipizálás.²⁸

Összegzés

„Isten úgy akarta, hogy az ember tekintete legyen az egyetlen dolog, amit nem tud elrejtteni.” Alexander Dumas gondolatával azonosulva, kijelenthetjük, hogy az eddig megtett út igencsak impozáns. Összefoglalva gondolataimat, megállapíthatjuk, hogy a vizsgálati módszerek nagy utat tettek meg 2015 óta. Ám továbbra is szükséges a szemszín fenotipizálásával kapcsolatos ismereteink bővítése és minél részletesebb tudásanyag felhalmozása. Ismernünk kell a szemszín kialakulásának genetikai törvényszerűségeit, amelyek alapja, hogy az írisz pigmentáció meghatározásában szerepet játszó gének közreműködnek a fenotípus előjelzésében. Gondoljunk csak

²⁸ Nogel, Mónika: A kriminalisztikai célú DNS-fenotipizálás jogi kihívásai Magyarországon. Jog – Állam – Politika. 2022. 45-66. o.
Forrás: <https://szakcikkadatbazis.hu/doc/8054833>

vissza a 2018-ban megalkotott Irisplex modellre, mely nagy áttörést jelentett a kék és barna szemszín kialakulásában közreműködő gének feltérképezésében. 2021-ben a VisiGen Konzorcium 195 000 európai szemszínt vizsgálva 61 génre bővítette a közreműködő markerek számát, ezzel folyamatosan szélesítve a fenotipizálás horizontját, egyben emelve a fenotípussal kapcsolatos vizsgálatok eredményeinek megbízhatóságát. Kijelenthetjük, hogy a DNS-fenotipizálás nagyon széles alkalmazási spektrumot mutat a kriminalisztika területén. Mint ahogy az sem vitatható, hogy eredményeivel közvetlenül támogathatja a büntetőeljárások felderítését, és segítséget nyújthat abban, hogy a megrekedt nyomozások új irányt vehessenek.