

# *Forenzná DNA fenotypizácia, súčasný trendy a perspektívy*

## *Forensic DNA phenotyping, current trends and perspectives*

---

SOŇA MASNICOVÁ,<sup>1</sup> MAGDALÉNA KRAJNÍKOVÁ<sup>2</sup>

---

### **Abstrakt**

Článok sa venuje relatívne novej oblasti forenznej analýzy DNA, tzv. forenznej DNA fenotypizácii (FDP), zameranej na zisťovanie informácií o pozorovateľných vlastnostiach osoby, objasňuje jej význam a výhody v porovnaní so štandardnou foreznou DNA analýzou. Zaoberá sa tiež zákonnou reguláciou FDP u nás a v ďalších krajinách EÚ, ako aj trendami a perspektívami vývoja v oblasti forenznej DNA fenotypizácie.

### **Kľúčové slová**

DNA, forenzná DNA fenotypizácia, externe viditeľné vlastnosti, biogeografický pôvod, vek

### **Abstract**

The article deals with a relatively new area of forensic DNA analysis - Forensic DNA Phenotyping (FDP), aimed at finding information about a person's observable characteristics, clarifies its importance and advantages compared to standard forensic DNA analysis. It also deals with the legal regulation of FDP in our country and in other EU countries, as well as trends and perspectives of development in the field of forensic DNA phenotyping.

### **Key words**

DNA, forensic DNA phenotyping, externally visible characteristics, biogeographic ancestry, age

### **DOI**

<http://dx.doi.org/10.37355/fvpk-2025/2-05>

## **Úvod**

Forenzná DNA fenotypizácia (skr. FDP - z anglického termínu Forensic DNA Phenotyping) je relatívne novou metodikou forenznej analýzy DNA, ktorej cieľom je zistiť pravdepodobnostné závery o vonkajších fyzických znakoch osoby, t.j. o jeho fenotype, zo

---

1 Doc. RNDr. Soňa Masnicová, PhD., docent na Katedre kriminalistiky a forenznych vied, Akadémia Policajného zboru v Bratislave

2 JUDr. Magdaléna Krajníková, PhD., odborný asistent na Katedre kriminalistiky a forenznych vied, Akadémia Policajného zboru v Bratislave

vzorky DNA. Vo forenznej praxi môže táto metodika pomáhať pri pátraní po neznámych páchateloch trestných činov na základe zanechaných biologických stôp, ako aj v prípadoch identifikácie nezvestných osôb a neidentifikovaných ľudských pozostatkov.<sup>3</sup>

Genetické údaje získané z testovania FDP nemôžu „predpovedať“ vonkajšie vlastnosti človeka s istotou. Môžu však byť využité s určitou pravdepodobnosťou na odvodenie fenotypových charakteristík jedinca. Fenotypové vlastnosti sú multifaktoriálne, čo znamená, že ich neurčuje jeden gén, ale komplexná súhra medzi mnohými genetickými markermi a prostredím. V súčasnosti sú takto využívané niektoré vonkajšie fyzické znaky osoby, označované ako externe viditeľné vlastnosti (skr. EVC - z anglického termínu External Visible Characteristics), ako sú napríklad farba vlasov, kože a očí, ďalej je možné odhadovať biologický vek (epigenetickým testovaním) a biogeografický pôvod (odhadom geografického pôvodu genetických predkov osoby na kontinentálnej úrovni). Tieto údaje možno odvodiť za určitých okolností s dostatočnou pravdepodobnosťou na to, aby boli užitočné v kriminalistickej a forenznej praxi.<sup>4</sup>

Cieľom príspevku je priblížiť relatívne novú oblasť forenznej analýzy DNA, tzv. foreznú DNA fenotypizáciu (FDP), objasniť jej význam a výhody v porovnaní so štandardnou foreznou DNA analýzou. Zaoberá sa tiež zákonnou reguláciou FDP u nás a vo svete, ako aj trendami a perspektívami vývoja forenznej DNA fenotypizácie.

## 1 Porovnanie forenznej DNA fenotypizácie a štandardnej forenznej DNA analýzy

Štandardná forezná DNA analýza sa bežne zameriava na identifikáciu jednotlivca na základe DNA, bez toho aby zisťovala informácie o jeho osobných vlastnostiach. Štandardne sa vo forenznej praxi realizuje analýzou profilu špecifickej sady „nekódujúcich“ genetických markerov jednotlivca, zvyčajne takzvaných krátkych tandemových opakovaní (STR markerov). STR markery sú umiestnené v oblasti nekódujúcej DNA, ktorá neposkytuje žiadne informácie o osobných vlastnostiach človeka. Forezná DNA fenotypizácia si naopak kladie za cieľ zámerne analyzovať vzorku DNA neznámeho jedinca a zistiť informácie o pozorovateľných vlastnostiach tejto osoby. Genetické markery pre FDP sa nachádzajú v „kódujúcej“ oblasti DNA (t.j. v oblasti DNA, ktorá poskytuje informácie o vonkajších fyzických vlastnostiach osoby).<sup>5</sup>

Biologické stopy zaistené na mieste činu sa v rámci štandardnej DNA analýzy spracúvajú tak, aby sa získal profil DNA, ktorý sa porovná s profilom podozrivej osoby, čo pomáha pri vyšetrovaní s cieľom zistiť spojenie medzi podozrivým a miestom činu alebo pomáha

3 SAMUEL, G. and B. PRAINSACK. 2019. *Forensic DNA phenotyping in Europe: Views "on the ground" from those who have a professional stake in the technology.* In *New Genetics and Society*, 38 (2), p. 119-141.

4 KAYSER, M. 2015. *Forensic DNA phenotyping: predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes.* In *Forensic Science International: Genetics*, 18, p. 33-48.

5 SAMUEL, G., PRAINSACK, B. 2019. *Forensic DNA phenotyping in Europe: Views "on the ground" from those who have a professional stake in the technology.* In *New Genetics and Society*, 38 (2), p. 119-141.

vylučovať podozrivé osoby. Rovnaký prístup možno použiť na identifikáciu neznámych (neidentifikovaných) ľudských pozostatkov pri porovnaní ich profilov s profilmi rodinných príslušníkov v prípadoch nezvestných osôb. Hlavná výhoda markerov STR je daná ich vysokou alelickou diverzitou, vďaka ktorej sú tieto markery vysoko informatívne. Najpolymorfnejšie STR majú vysokú rozlišovaciu schopnosť (pravdepodobnosť, že dvaja náhodne vybraní jedinci majú odlišné genotypy) a nízku pravdepodobnosť zhody (pravdepodobnosť, že dvaja náhodne vybraní jedinci majú identické genotypy). V praxi tieto hodnoty zabezpečujú, aby každý jedinec vo svetovej populácii (okrem identických dvojčiat) mohol mať jedinečný genetický profil, t.j. jedinečný profil DNA. Hlavná nevýhoda spočíva v tom, že tento typ skúmania je výlučne komparatívny a vyžaduje porovnanie dvojice vzoriek, porovnanie spornej a porovnávacej biologickej vzorky. Ak nemáme porovnávací materiál, je možné uskutočniť vyhľadávanie v databáze DNA profilov CODIS. Ďalšou nevýhodou je štruktúra markerov STR, ktoré sú zložené z opakovaní s dĺžkou približne od 100 do 300 párov báz. Existujú situácie, v ktorých je biologický materiál z miesta činu taký degradovaný, že zo získanej vzorky DNA nie je možné získať dostatok údajov na presnú identifikáciu.<sup>6</sup>

Význam využitia FDP teda spočíva v tom, že môže pomôcť nájsť neznámeho podozrivého, resp. zúžiť skupinu podozrivých, počas policajného vyšetrovania. Akonáhle sa pomocou FDP vytipuje podozrivá osoba (podozrivé osoby), nasleduje tradičná forenzná DNA analýza, t.j. DNA profil založený na STR markeroch podozrivého sa následne porovná s profilom zo stopy z miesta činu, čo vyšetrovateľom umožňuje zistiť, či sa tieto dva profily zhodujú. FDP sa tiež považuje za potenciálne užitočnú pomoc pri identifikácii neznámych (neidentifikovaných) ľudských pozostatkov v prípadoch nezvestných osôb.<sup>7,8</sup>

## 2 Predikcia fenotypových vlastností na základe FDP

Následovne si priblížime ako funguje predikcia fenotypových vlastností na základe FDP. Niekoľko variácií typu Insercia/Delécia (tzv. InDel) a jednonukleotidové polymorfizmy (tzv. SNP), nachádzajúcich sa v kódujúcich alebo regulačných oblastiach DNA môže viesť k substitúciám aminokyselín, ktoré menia funkčné vlastnosti preloženého proteínu a sú následne exprimované v odlišných fenotypoch, z ktorých niektoré sú viditeľnými vlastnosťami jednotlivca. V snahe získať informácie o fyzických vlastnostiach jednotlivcov z DNA extrahovanej z biologickej stopy (napr. z krvi, sekrétov, vlasov, časti tela) vedecká komunita intenzívne skúmala súvislosť medzi genetickými markermi a fyzickými vlastnosťami. Viaceré štúdie hodnotili existenciu polymorfizmov spojených s farbou pokožky, vlasov a očí, formami tváre, výškou a plešatnosťou.<sup>9</sup>

6 MARANO, L. A., FRIDMAN, C. 2019. DNA phenotyping: current application in forensic science. In *Research and Reports in Forensic Medical Science*, 9, p. 1-8.

7 KAYSER, M. 2015. Forensic DNA phenotyping: predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes. In *Forensic Science International: Genetics*, 18, p. 33-48.

8 SAMUEL, G., PRAINSACK, B. 2019. Forensic DNA phenotyping in Europe: Views "on the ground" from those who have a professional stake in the technology. In *New Genetics and Society*, 38 (2), p. 119-141.

9 WALSH, S., et al. 2014. Developmental validation of the HirisPlex system: DNA-based eye and hair colour

V tejto súvislosti môžeme konštatovať, že genotypizácia takýchto genetických markerov z biologických stôp z miesta činu môže významne prispieť k zvýšeniu presných informácií o fyzických vlastnostiach zúčastnených osôb. Aj keď niektoré takto získané informácie a závery nemusia predstavovať konečnú hodnotu ako forenzný dôkaz, môžu byť dôležitým faktorom vedúcim policajné vyšetrovanie a znižujúcim počet podozrivých osôb na malý počet.<sup>10</sup>

Farbu očí možno považovať za jednu z ľudských vlastností s najväčšou farebnou variabilitou (od svetlých odtieňov modrej po tmavé odtiene hnedej alebo čiernej, cez stredné farby, ako je šedá, oriešková, žltá a zelená). Jedným z prvých vyvinutých a overených nástrojov na fenotypizáciu bol Irisplex System pozostávajúci zo šiestich SNP distribuovaných medzi pigmentačné gény (HERC2, OCA2, SLC24A4, SLC45A2, TYR a IRF4). Tento nástroj umožňuje rozlíšenie medzi modrými a hnedými očami s vysokou presnosťou (> 90%). Stredné farby očí sú však stále problémom, ktorý si vyžaduje ďalší výskum na identifikáciu nových genetických variantov, pretože presnosť ich predpovedí je stále oveľa nižšia v porovnaní s modrými a hnedými očami. Napriek ťažkostiam pri predpovedaní týchto prechodných farieb štúdia Pošpiecha a kol.<sup>11</sup> preukázala interakciu gén-gén medzi tromi hlavnými pigmentačnými génmi (HERC2, OCA2 a TYRP1) súvisiacimi so zelenou farbou očí, čím pomohla pri vypracovaní budúcich predikčných modelov.<sup>12</sup>

Farba vlasov, rovnako ako farba očí a pleti, patrí medzi najvýraznejšie EVC so širokou škálou fenotypov. Hlavné rozdiely pozorované vo farbe vlasov sú výsledkom dvoch typov melanínu: hnedého/čierneho eumelanínu a červeno/žltého feomelanínu. Spomedzi niekoľkých génov zapojených do procesu melanogenézy bol MC1R jedným z prvých, ktorý preukázal silnú rozlišovaciu schopnosť pre červené vlasy, svetlú pleť a pehy. Následne sa vytvorili asociácie s inými génmi a vytvoril sa prediktívny model založený na 22 SNP, ktorý dosiahol presnosť 81 %–93 % pre každú kategóriu farby vlasov. V roku 2013 bol vyvinutý nový systém, ktorý k 6 už existujúcim Irisplex SNP pridal 18 markerov farby vlasov, nazývaných Hlrisplex System. Hlrisplex zahŕňa markery z génov MC1R, HERC2, OCA2, SLC45A2, KITLG, EXOC2, TYR, SLC24A4, IRF4, ASIP a TYRP1. Hoci obsahuje menej markerov ako mal predošlý model, má podobné hodnoty presnosti (75 %–92 %).<sup>13</sup>

---

*prediction for forensic and anthropological usage. In Forensic Science International: Genetics, 9, p. 150-161.*

10 MARANO, L. A., FRIDMAN, C. 2019. DNA phenotyping: current application in forensic science. In *Research and Reports in Forensic Medical Science, 9, p. 1-8.*

11 POŠPIECH, E. et al. 2011. Gene-gene interactions contribute to eye colour variation in humans. In *Journal of human genetics, 56 (6), p. 447-455.*

12 CHAITANYA, L., et al. 2018. The HlrisPlex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation. In *Forensic science international. Genetics, 35, p. 123-135.*

13 WALSH, S., et al. 2014. Developmental validation of the HlrisPlex system: DNA-based eye and hair colour prediction for forensic and anthropological usage. In *Forensic Science International: Genetics, 9, p. 150-161.*



### Eye colour

HERC2, OCA2, SLC45A2, TYR, IRF4, SLC24A4



### Hair colour

MC1R, OCA2, SLC24A4, HERC2, TUBB3, ECOC2, SLC45A2, KITLG, IRF4, TYR, PIGU, TYRP1



### Skin colour

SLC24A4, SLC24A5, SLC45A2, ASIP, ANKRD11, BNC2, DEF8, HERC2, IRF4, KITLG, MC1R, OCA2, PIGU, RALY, TYR, TYRP1, DEF8, MYEF2, CTXN2, CEP152



### Hair shape

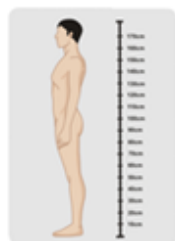
AR/EDA2R, EBF1, HDAC9, TARDBP



### Baldness

EDAR, TCHH, ERF11, PTK6, OFCC1, KRTAP2-3, HOXC13, WNT10A, KRT71, PADI3, GATA3, PEX14, LIPH, TGFA, HRNR, LGR4, TCHHL1, RPTN, S100A11, FRAS1, LCE3E, LINC01494, PRRS53, FLG-AS1, TRAF2, RPTN

## GENETIC DETERMINANTS OF EXTERNALLY VISIBLE CHARACTERS



### Body height

ACAN, DNMT3, IHH, FBXW11, EFEMP1, GH region, GHSR, GPR126, HHIP, HMGAI, LCORL, MICA, NOG, NPR3, PML, PPIF, SDR16C5, SOCS2



### Facial features

DCHS2, PDE8A, SCHIP, ASPM, DLX6, DYNC1L1, EDAR, HOXD1-MTX2, WDR27, PAX3, TP63, PABP1-C1L2A, HADC8, THEM163, COL17A1, PARK2, OSR1-WDR35, PAX9, SLC25A2, MIPOL1, FOXA1, MAFB, TRPC6, TBX15, RPS12, EYA4, FREM1, HOXD cluster, PKDCC, C5orf50, EPHB3, DVL3, ZNF219, CHD8, SLC35D1, FGFR1, LRP6, SOX9, CASC17, KCTD15, PRDM16, DHX35, PAX1, RUNX2, GSTM2, GNAI3, ALX3, SUPT3H, GL13, RAB7A, ACAD9, MBTPS1, PCDH15

### Obv. 1: Genetické determinanty vonkajších viditeľných znakov<sup>14</sup>

Farba pleti je jedným z najkomplexnejších študovaných fenotypov pigmentácie. Predpokladá sa, že variabilita pigmentácie kože vznikla ako evolučná reakcia na intenzitu ultrafialového žiarenia medzi rôznymi geografickými oblasťami. Tento evolučný faktor sťažuje asociácie genotypu/fenotypu v mapovacích štúdiách, a tiež vedie ku koreláciám, ktoré sa vzťahujú len na špecifickú skupinu populácie. Berúc do úvahy túto evolučnú prekážku, bol vyvinutý globálny predikčný model založený na 36 markeroch distribuovaných medzi 16 pigmentových génov. Tento model bol vytvorený s prihliadnutím na tri (svetlý, tmavý, tmavý – čierny) alebo päť (veľmi bledý, bledý, stredný, tmavý, tmavý – čierny) odtieňov pleti, s presnosťami ich predpovedania pre tri odtiene 83 %–97 % a pre päť odtieňov 72 %–97 %.<sup>15</sup>

14 DABAS, P., JAIN, S., KHAJURIA, H., NAYAK, B. P. 2022. Forensic DNA phenotyping: Inferring phenotypic traits from crime scene DNA. In Journal of Forensic and Legal Medicine, 88, p. 102351.

15 CHAITANYA, L., et al. 2018. The HlrisPlex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation. In Forensic science international. Genetics, 35, p. 123-135.

Výsledky zo systémov IrisPlex, HirisPlex a HirisPlex-S boli skompilované do verejne dostupného interaktívneho nástroja používaného na predpovedanie farby očí, vlasov a pokožky z údajov DNA. Na stránke <https://hirisplex.erasmusmc.nl/><sup>16</sup> je možné, pomocou vložených 41 genotypových markerov, získať pravdepodobnosti pre kategórie farieb očí, vlasov a pleti, a získať tak individuálne pravdepodobnosti prostredníctvom ich predikčného modelu.<sup>17</sup>

### 3 Zákonná regulácia FDP u nás a v ďalších krajinách EÚ

Vzhľadom na zákonné možnosti využívania FDP sa na Slovensku v roku 2018 novelizovala podoba zákona č. 417/2002 Z. z. o používaní analýzy deoxyribonukleovej kyseliny na identifikáciu osôb. Okrem iných úprav sa v nej zadefinovala a upravila možnosť využívania forenznej DNA fenotypizácie.

V jeho novelizovanej podobe z r. 2018 sa v § 2 písmene b) a f) zaviedol pojem „predikcia fenotypových prejavov“, ktorý nadväzuje na rozšírenie definície analýzy deoxyribonukleovej kyseliny. Zavedením tejto definície sa reagovalo na možnosť, v presne vyšpecifikovaných prípadoch, využiť nové technologické postupy forenznej analýzy DNA, ktoré v súčasnej dobe umožňujú zistiť aj informácie ohľadom vonkajších fyzických znakov osoby, akými sú farba očí, farba vlasov alebo pigmentácia pokožky, ktoré môžu významným spôsobom zúžiť potencionálnu skupinu páchatelov závažných trestných činov alebo bližšie identifikovať mŕtvolu neznámej totožnosti alebo častí ľudského tela.<sup>18</sup>

V § 4 odseku (2) sa presne vyšpecifikovali podmienky využitia predikcie fenotypových prejavov, ktoré je možné vykonať len zo vzorky zaistenej v súvislosti s obzvlášť závažným zločinom, trestným činom proti životu a zdraviu, trestným činom proti slobode a ľudskej dôstojnosti, identifikáciou mŕtvoly alebo oddelených častí ľudského tela, ak sa analýzou deoxyribonukleovej kyseliny nezistí identita osoby v databáze alebo v národných databázach profilov deoxyribonukleovej kyseliny členských štátov Európskej únie podľa osobitného predpisu.<sup>19</sup>

Na základe analýzy dostupnej literatúry možno konštatovať, že v celej EÚ je testovanie pomocou forenznej DNA fenotypizácie (FDP) v súčasnosti výslovne zákonne regulované iba v Holandsku a na Slovensku. V Holandsku je povolené a praktizované testovanie na biogeografický pôvod a farbu vlasov a očí, na Slovensku je to už spomenutým zákonom upravené testovanie na „fenotypové prejavy“.<sup>20</sup>

16 HirisPlex-S Eye, Hair and Skin Colour DNA Phenotyping Webtool. <https://hirisplex.erasmusmc.nl/>

17 MARANO, L. A., FRIDMAN, C. 2019. DNA phenotyping: current application in forensic science. In *Research and Reports in Forensic Medical Science*, 9, p. 1-8.

18 Zákon č. 417/2002 Z. z. Zákon o používaní analýzy deoxyribonukleovej kyseliny na identifikáciu osôb (v znení č. 18/2018 Z. z.). <https://www.epi.sk/zz/2002-417>

19 Tamtiež

20 SAMUEL, G., PRAINSACK, B. 2018. *The Regulatory Landscape of Forensic DNA Phenotyping in Europe*. In: VISAGE. Forthcoming – will be. <http://www.visage-h2020.eu/>

Vo všetkých ostatných krajinách EÚ sú regulačné rámce a postupy týkajúce sa FDP komplikované implicitnými alebo absentujúcimi právnymi predpismi. Dôležitým dôvodom je skutočnosť, že väčšina krajín EÚ regulovala technológie forenznej analýzy DNA v 90. rokoch, keď ešte neboli známe FDP. Stručne povedané, v niektorých krajinách, kde chýba výslovná regulácia, to odborníci interpretujú tak, že je povolené vykonávanie FDP v procese vyšetrovania a FDP sa v týchto krajinách praktizuje v rôznej miere (napr. Španielsko, Spojené kráľovstvo, Švédsko, Poľsko). V iných krajinách doteraz interpretovali existujúcu legislatívu odborníci tak, že implicitne zakazovala využitie FDP (napr. Nemecko, Belgicko, Rakúsko). V súčasnosti aj v nich však prebiehajú diskusie a legislatívne zmeny týkajúce sa regulácie využitia FDP.<sup>21</sup>

## 4 Problematické oblasti využívania FDP

Forezná DNA fenotypizácia (FDP) so sebou prináša niekoľko sociálnych a etických otázok a problémov. Z nich sú v súčasnej vedeckej literatúre najviac diskutované tieto tri okruhy problémov:

1. Vzhľadom na to, že testy FDP sú pravdepodobnostné, boli vznesené obavy z povahy informácií, ktoré môže FDP poskytnúť, a z hľadiska možnosti nesprávneho pochopenia prediktívnej povahy informácií. Obavy ešte navyšujú aj súkromné spoločnosti generujúce očakávania (napr. Parabon Nanolabs), ktoré ponúkajú FDP ako technológiu schopnú vytvárať „zložené tvárové portréty“ jednotlivcov iba zo vzorky DNA (často založené na testoch, ktoré sú v štádiu vývoja, vedecky nie sú zdokumentované a nevalidované) (Obr. 2). Testy ponúkané týmito spoločnosťami sú čoraz častejšie využívané pri vyšetrovaní trestných činov (aj v rámci EÚ).

2. Existuje tu tiež obava, že používanie FDP môže ešte viac zhoršiť stigmatizáciu alebo diskrimináciu menšinových skupín v spoločnosti, najmä pokiaľ ide o závery o biogeografickom pôvode. Zatiaľ čo veľa vedcov obhajujúcich FDP zdôrazňuje, že biogeografický pôvod nie je rovnaký ako rasa, a týka sa skôr kontinentálneho geografického pôvodu predkov ako špecifického fyzického vzhľadu jednotlivcov, iní vedci zdôrazňujú, že výsledok testu uvádzajúci, že osoba „je pravdepodobne afrického pôvodu“ môže byť laikmi preložená do sociálneho jazyka identity alebo rasy označením „afroameričan“ alebo „čierny“.

3. Napokon sa objavili obavy, že FDP môže v určitých prípadoch porušovať ochranu súkromia GDPR. Môže k tomu dôjsť v rôznych situáciách. Napríklad, v prípadoch, keď sa jednotlivec rozhodol zmeniť svoj „prirodzený“ vzhľad (farbením vlasov, pomocou plastickej chirurgie atď.). Ďalej v prípadoch, ak test naznačuje, že jednotlivec má konkrétny pôvod, a to sa nezhoduje s jeho vzhľadom alebo prejavovanou identitou. Napokon, ak test poskytne informácie, ktoré možno korelovať aj so zdravotným stavom. V každom z týchto

---

21 VISAGE: *The Visible Attributes Through Genomics*, <http://www.visage-h2020.eu>

prípadoch môže dôjsť k narušeniu súkromia týchto ľudí, ak policajti potláčajú vzhľad či prejav osoby genetickými informáciami, ktoré rozprávajú iný príbeh.<sup>22</sup>

## 5 Súčasné trendy a vývoj v oblasti forenznej DNA fenotypizácie

O súčasnom stave a pokrokoch v oblasti forenznej DNA fenotypizácie (FDP) pojednáva nedávna štúdia kolektívu autorov pod vedením Manfreda Kaysera.<sup>23</sup> FDP podľa nich v súčasnosti zahŕňa predpovedanie vonkajších viditeľných charakteristík osoby, ako sú vzhľadové charakteristiky, biogeografický pôvod a vek osoby z DNA získanej zo vzoriek z miesta činu, pričom sa v praxi používa v prípadoch, keď páchateľ nie je známy a nemožno ho identifikovať pomocou tradičného profilovania STR.

V posledných rokoch forezná DNA fenotypizácia výrazne pokročila vo všetkých troch predikčných oblastiach:

Predpovedanie vzhľadu zo vzorky DNA sa rozšírilo za hranice predikcie farby očí, vlasov a pokožky a zahŕňa aj ďalšie črty, ako je farba obočia, pehy, štruktúra vlasov, vypadávanie vlasov u mužov a vysoká postava (Obr. 2).

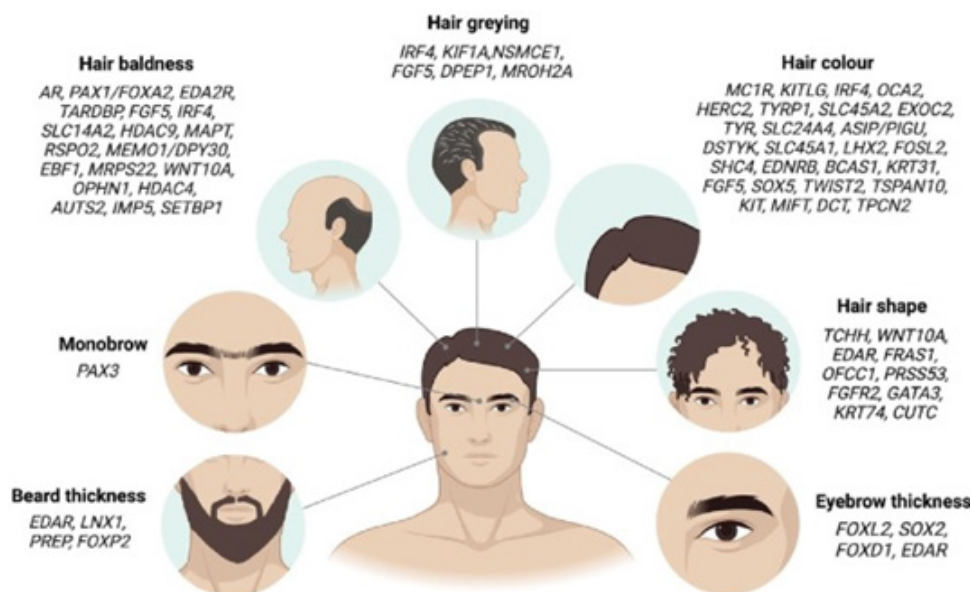
Odvodenie biogeografického pôvodu zo vzorky DNA sa posunulo od kontinentálneho pôvodu k detekcii subkontinentálneho pôvodu a riešeniu vzorcov spoločného pôvodu u geneticky zmiešaných jedincov.

Odhad veku osoby zo vzorky DNA sa rozšíril nad rámec krvi na ďalšie somatické tkanivá, ako sú sliny a kosti, ako aj nové markery a nástroje na analýzu spermíí.

---

22 SAMUEL, G., PRAINSACK, B. 2019. *Forensic DNA phenotyping in Europe: Views "on the ground" from those who have a professional stake in the technology.* In *New Genetics and Society*, 38 (2), p. 119-141.

23 KAYSER, M., BRANICKI, W., PARSON, W., PHILLIPS, C. 2023. *Recent advances in Forensic DNA Phenotyping of appearance, ancestry and age.* In *Forensic Science International: Genetics*, 65, p. 102870.



**Obř. 2:** Rozšířenie genetickej predikcie fenotypu o podrobnejšiu charakteristiku vlasov a ochľpenia tváre<sup>24</sup>

Autori štúdie, ktorí boli súčasťou výskumného európskeho projektu VISAGE (skratka z angl. VISIBLE Attributes through GENomic),<sup>25</sup> zaoberajúceho sa zlepšovaním, integráciou, implementáciou, šírením a hodnotením spoločenských a etických dôsledkov forenznej DNA fenotypizácie, popisujú a porovnávajú nástroje FDP vyvinuté v rámci projektu a konzorcia VISAGE v porovnaní s inými nástrojmi. Tieto sú jedinečné v tom, že sú založené na cieľnom masívnom paralelnom sekvenovaní (MPS), ktoré umožňuje simultánnu analýzu stoviek prediktorov DNA. To umožňuje presnejšie a komplexnejšie predpovede vonkajších viditeľných charakteristík osoby, multiregionálneho biogeografického pôvodu a veku. Nástroje VISAGE sú navyše forenzne overené a slúžia na predpovedanie rôznych čŕt vzhľadu, viac-regionálneho pôvodu a veku z DNA z rôznych typov biologických stôp a tkanív z miesta činu. Iné nástroje FDP sú zvyčajne založené na tradičnejších metódach, ako je profilovanie STR. Tieto metódy analyzujú iba malý počet prediktorov DNA, čo vedie k menej presným a menej komplexným predpovediam. Niektoré nástroje FDP navyše nie sú vždy forenzne overené, čo znamená, že nemusia byť vhodné na použitie v trestných veciach.

Technologický pokrok v danej oblasti teda viedol k vývoju forenzne vhodných technológií DNA so značne zvýšenou multiplexnou kapacitou pre simultánnu analýzu

24 KATARIA, S., DABAS, P., SARASWATHY, K. N., SACHDEVA, M. P., JAIN, S. 2023. Investigating the morphology and genetics of scalp and facial hair characteristics for phenotype prediction. In *Science & Justice*, 63, p. 135-148.

25 VISAGE: The Visible Attributes Through Genomics, <http://www.visage-h2020.eu>

stoviek prediktorov DNA pomocou cieleňého masívne paralelného sekvenovania (MPS). Autori tiež zdôrazňujú niektoré dôležité aspekty, ktoré je potrebné zvážiť pri vývoji a validácii nástrojov FDP. Patrí medzi ne potreba veľkých a nezávislých súborov údajov na objavovanie markerov a modelovanie predikcií, dôležitosť sprístupnenia predikčných modelov a nástrojov pre praktické aplikácie a potreba forenznej validácie multiplexných genotypizačných nástrojov.<sup>26</sup>

V roku 2019 sa uskutočnil celoeurópsky online prieskum, ktorý bol zameraný na zistenie aktuálneho stavu a pokroku v oblasti využívania technológie masívneho paralelného sekvenovania (MPS) v kontexte forenznej DNA analýzy a DNA fenotypizácie medzi odborníkmi pracujúcimi v tejto oblasti v celej Európe. Prieskum bol iniciovaný v rámci širších aktivít už spomenutého európskeho výskumného projektu VISAGE, ktorý bol financovaný z programu Európskej únie Horizon 2020. Jedným z hlavných cieľov tohto prieskumu bolo získať komplexný prehľad o súčasnom stave implementácie MPS technológií v európskych forenznych laboratóriách. Získané dáta mali slúžiť ako podklad pre následnú sériu vzdelávacích školení a aktivít, ktoré projekt VISAGE plánoval realizovať. Do finálnej analýzy bolo zahrnutých celkovo 105 odpovedí od účastníkov z 32 rôznych európskych krajín. Respondenti pochádzali z rôznorodých inštitúcií, vrátane policajných zložiek, vládnych laboratórií, akademických pracovísk a súkromných spoločností, ktoré poskytujú profesionálne služby v oblasti forenznej genetiky. Táto široká reprezentácia rôznych typov laboratórií poskytla cenný pohľad na celoeurópsku situáciu.

Výsledky prieskumu ukázali, že značná časť respondentov (73%) už v čase prieskumu vlastnila MPS platformu alebo aktívne plánovala jej obstaranie v priebehu nasledujúcich jedného až dvoch rokov. To naznačuje významný trend smerom k adopcii tejto pokročilej technológie v forenznej praxi. Okrem toho, jedna tretina účastníkov prieskumu už mala skúsenosti s vykonávaním MPS sekvenovania STR lokusov, ako aj s typizáciou identifikačných alebo ancestrálnych SNP. Tieto aplikácie MPS sú kľúčové pre identifikáciu osôb a určovanie ich pôvodu v forenznej praxi. Približne 50 % účastníkov uvádzalo už predtým nadobudnuté skúsenosti s používaním markerov forenznej DNA fenotypizácie (FDP) založených na konvenčných (t. j. nie na MPS založených) metódach typizácie DNA. Zaujímavým zistením bolo aj to, že pomerne vysoké percento účastníkov (23-40%) prejavilo záujem o preskúmanie všetkých potenciálnych aplikácií analýzy forenznych znakov (FDP) prostredníctvom MPS. Výsledky výskumu následne využili pre potreby organizácie školiacich workshopov o jednotlivých aspektoch fenotypovania DNA na báze MPS pre vedeckú komunitu pracujúcu v oblasti forenznej genetiky.<sup>27</sup>

---

26 KAYSER, M., BRANICKI, W., PARSON, W., PHILLIPS, C. 2023. Recent advances in Forensic DNA Phenotyping of appearance, ancestry and age. In *Forensic Science International: Genetics*, 65, p. 102870.

27 GROSS, T. E., FLECKHAUS, J., SCHNEIDER, P. M. 2021. Progress in the implementation of massively parallel sequencing for forensic genetics: results of a European-wide survey among professional users. In *International Journal of Legal Medicine*, 135 (4), p. 1425-1432.

## Záver

Štandardná forenzná analýza DNA umožňuje priamym porovnaním DNA profilu získaného z biologických stôp neznámeho pôvodu s DNA profilom referenčnej vzorky individualizáciu pôvodcu stopy. Obmedzením tohto prístupu je potreba referenčnej vzorky na porovnanie. V súčasnosti pribúdajú početné štúdie, ktoré sa snažia porozumieť vzťahu medzi určitými polymorfizmami a určitými fenotypovými charakteristikami, a prinášajú sľubné výsledky aj v rámci ich testovania a aplikácie vo foreznej praxi. Forezná DNA fenotypizácia (FDP) predstavuje proces odvodzovania externe viditeľných charakteristík (EVC), ako sú farba pleti, dúhovky a vlasov, výška, črty tváre a ďalšie, na základe analýzy špecifických DNA markerov z biologických vzoriek.

FDP má veľký potenciál v oblasti foreznej praxe tým, že poskytuje súbor užitočných informácií o subjekte, ku ktorému daná biologická vzorka patrí, bez potreby referenčnej vzorky pre porovnávaciu analýzu. Nedávne pokroky vo foreznej DNA fenotypizácii zahŕňajú významné zlepšenia v predpovedaní vzhľadu, geografického pôvodu a veku z DNA miesta činu. Pri tomto druhu analýz, ich súčasnom vývoji a validácii nástrojov FDP je však potrebné zohľadniť, okrem etických a právnych dôsledkov, aj viacero ďalších aspektov, ako sú: potreba veľkých a nezávislých súborov údajov na objavovanie markerov a modelovanie predikcií, dôležitosť sprístupnenia predikčných modelov a nástrojov pre praktické aplikácie a potreba foreznej validácie multiplexných genotypizačných nástrojov.

## Literatúra

DABAS, P., S. JAIN, H. KHAJURIA and B.P. NAYAK. 2022. Forensic DNA phenotyping: Inferring phenotypic traits from crime scene DNA. In *Journal of Forensic and Legal Medicine*, 88, p. 102351.

GROSS, T. E., J. FLECKHAUS and P.M. SCHNEIDER. 2021. Progress in the implementation of massively parallel sequencing for forensic genetics: results of a European-wide survey among professional users. In *International Journal of Legal Medicine*, 135 (4), p. 1425-1432.

HirisPlex-S Eye, Hair and Skin Colour DNA Phenotyping Webtool. <https://hirisplex.erasmusmc.nl/>

CHAITANYA, L. et al. 2018. The HirisPlex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation. In *Forensic science international: Genetics*, 35, p. 123-135.

KATARIA, S., P. DABAS, K.N. SARASWATHY, M. P. SACHDEVA and S. JAIN. 2023. Investigating the morphology and genetics of scalp and facial hair characteristics for phenotype prediction. In *Science & Justice*, 63, p. 135-148.

KAYSER, M. 2015. Forensic DNA phenotyping: predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes. In *Forensic Science International: Genetics*, 18, p. 33-48.

KAYSER, M., W. BRANICKI, W. PARSON and C. PHILLIPS. 2023. Recent advances in Forensic DNA Phenotyping of appearance, ancestry and age. In *Forensic Science International: Genetics*, 65, p. 102870.

MARANO, L. A. and C. FRIDMAN. 2019. DNA phenotyping: current application in forensic science. In *Research and Reports in Forensic Medical Science*, 9, p. 1-8.

POŠPIECH, E. et al. 2011. Gene–gene interactions contribute to eye colour variation in humans. In *Journal of human genetics*, 56 (6), p. 447-455.

SAMUEL, G. and B. PRAINSACK. 2018. *The Regulatory Landscape of Forensic DNA Phenotyping in Europe*. In: VISAGE. Forthcoming – will be. <http://www.visage-h2020.eu/>

SAMUEL, G. and B. PRAINSACK. 2019. Forensic DNA phenotyping in Europe: Views “on the ground” from those who have a professional stake in the technology. In *New Genetics and Society*, 38 (2), p. 119-141.

VISAGE : *The Visible Attributes Through Genomics*, <http://www.visage-h2020.eu>

WALSH, S. J. 2004. Recent advances in forensic genetics. In *Expert Review of Molecular Diagnostics*, 4 (1), p. 31-40.

WALSH, S. et al. 2014. Developmental validation of the HIrisPlex system: DNA-based eye and hair colour prediction for forensic and anthropological usage. In *Forensic Science International: Genetics*, 9, p. 150-161.

Zákon č. 417/2002 Z. z. *Zákon o používání analýzy deoxyribonukleovej kyseliny na identifikáciu osôb* (v znení č. 18/2018 Z. z.). <https://www.epi.sk/zz/2002-417>