

DNA:n uusi rooli rikostutkimuksessa

Rikostekninen DNA-fenotyyppitys

Ilari Sirén

5/2021

TIIVISTELMÄ

Ilari Sirén: DNA:n uusi rooli rikostutkimuksessa, rikostekninen DNA-fenotyyppitys

Opinnäytetyön muoto: Kirjallisuuskatsaus

Julkisuusaste: Julkinen

Ohjaaja: Anu Haikasalo ja Heli Jalander

Tutkinto: Poliisi (AMK)

Opinnäytetyössä esitellään rikostekninen DNA-fenotyyppitys ja sen yleisimmät käyttötarkoitukset. Rikostekninen DNA-fenotyyppitys on joukko menetelmiä, jotka pyrkivät mallintamaan tuntemattoman rikosentekijän ulkonäköä DNA-näytteen avulla. FDP-tekniikat pyrkivät täydentämään rikostutkimuksessa käytettävää DNA-profilointia, joka perustuu vertailevaan DNA-tutkimukseen.

DNA-fenotyyppityksellä voidaan selvittää henkilön ulkoisia piirteitä, kuten ihon, hiusten ja silmien väri, kronologinen ikä sekä biomaantieteellinen alkuperä. Nämä tiedot voisivat sitten toimia rikostutkintaa ohjaavina apuvälineinä ja auttaa esimerkiksi rajaamaan epäiltyjen joukkoa. DNA-fenotyyppityksellä saatua tietoa ei kuitenkaan voida ainakaan vielä käyttää näyttönä oikeudessa.

Kuten kaikki ihmisen DNA-tutkimus, myös DNA-fenotyyppitys tuo mukanaan joukon eettisiä kysymyksiä. Huolena voi olla tutkintaan liittymättömän tiedon, kuten perinnöllisten sairauksien paljastuminen. Nykyisellään FDP-tekniikat perustuvat kuitenkin hyvin spesifeihin menetelmiin, eikä niillä saada esiin muuta kuin ennalta rajattua tietoa.

Suurimpana ongelmana tällä hetkellä ovatkin puutteellinen lainsäädäntö FDP-tekniikoita koskien sekä tulosten tulkinta. Luomalla rajattu koeasetelma ja tulosten käsittely voidaan FDP-tutkimukset kohdentaa vain ennalta sovittuihin rikostutkimuksellisesti merkittäviin ominaisuuksiin. FDP-tekniikat voidaan ottaa turvallisesti poliisiorganisaatioiden käyttöön kehittyneissä oikeusvaltioissa rikostutkijan, syyttäjän ja tuomarin hahmottaessa eri menetelmien tuottaman tiedon samalla tavalla, sekä selkeän säätelyn ja lainopillisen työn avulla.

Sivumäärä: 21

Tarkastuskuukausi ja vuosi: Toukokuu 2021

Avainsanat: rikostekninen DNA-fenotyyppitys, DNA-profilointi, forensinen genetiikka

SISÄLLYS

1 JOHDANTO	4
2 RIKOSTEKNINEN DNA-FENOTYYPITYS	5
2.1 DNA-tekniikat	5
2.2 DNA-fenotyyppityksen lainopillinen säätely	6
2.3 DNA-tekniikoiden käytön haasteet.....	6
3 ULKOISTEN TUNNUSMERKKIEN ENNUSTAMINEN	8
3.1 Pigmenttiin liittyvät ulkoiset tunnusmerkit.....	8
3.2 EVC-menetelmien kehitys	9
4 BIOMAANTIETEELLISEN ALKUPERÄ.....	11
4.1 Biomaantieteellisen alkuperän selvittäminen DNA:n avulla.....	11
4.2 Menetelmän kehitys rikostutkimuksessa.....	12
5 HENKILÖN IKÄ OSANA FORENSISTA DNA-TUTKIMUSTA.....	13
5.1 Iän määrittämisen tausta	13
5.2 Iän määrittämisen rikostekniset sovellukset	15
6 JOHTOPÄÄTÖKSET	15
LÄHTEET	19

1 JOHDANTO

Opinnäytetyön tarkoituksena on esitellä rikostekninen DNA-fenotyyppitys (forensic DNA phenotyping, FDP) yhdessä perinteisen vertailevan DNA-tutkimuksen kanssa. Terminä rikostekninen DNA-fenotyyppitys sisältää laajan joukon DNA-tekniikoita, joilla pyritään määrittämään tuntemattoman henkilön ulkomuoto DNA-näytteen perusteella. Työssä käsitellään DNA-fenotyyppitystä poliisin näkökulmasta ja kuvataan sen käyttöä rikosteknisessä yhteydessä.

DNA-fenotyyppitys tarkoittaa tutkimusta, jossa geneettisen rakenteen eli käytännössä DNA-näytteen perusteella pyritään ennustaman henkilön ulkomuodon ilmentyminen eli fenotyyppi. Teoriassa minkä tahansa ominaisuuden ennustaminen on mahdollista, mutta rikostekniselle tutkimukselle hyödyllisiä ja tarpeeksi hyvin tunnettuja kohteita on vasta vähän. Tässä työssä käydään läpi yleisimmät tutkimuskohteet, jotka ovat pigmenttiin liittyvät värisävyjen muutokset, henkilön biomaantieteellinen perimä sekä kronologinen ikä. FDP-tekniikoilla ei ole samanlaista vakiintunutta asemaa kuin vertailevalla DNA-tutkimuksella, mutta niillä on mahdollisuus saavuttaa oma tärkeä lokeronsa rikostutkinnan työkalupakissa. (Schneider ym. 2019.)

Opinnäytetyö on toteutettu kirjallisuuskatsauksena. Työtä varten on käyty läpi ajankohtaisia tutkimusartikkeleita liittyen rikostekniseen DNA-fenotyyppitykseen. Artikkelit on etsitty Helsingin yliopiston Helka-kokoelmahaun avulla. Kirjallisuuden perusteella on valittu käsiteltäväksi yleisimmät FDP-menetelmät ja rajattu työ näiden tarkasteluun.

2 RIKOSTEKNINEN DNA-FENOTYYPITYS

2.1 DNA-tekniikat

Vertaileva DNA-tutkimus eli DNA-profilointi on rutiininomainen työkalu rikosteknisissä laboratorioissa maailmanlaajuisesti. DNA-profiloinnissa rikospaikalta löytynyttä DNA-näytettä verrataan viranomaisten DNA-rekisteriin ja pyritään näin sitomaan henkilö paikkaan tai esiineseen. Menetelmän tarkoituksena on määrittää tutkittavan henkilön geneettinen sormenjälki DNA-näytteestä. DNA-profiloinnissa tutkitaan DNA-sekvenssin lyhyitä peräkkäisiä toistojaksoja eli STR-alueita (short tandem repeat), joiden avulla luodaan kullekin ihmiselle yksilöllinen tunnistusprofiili. Kaikkien ihmisten DNA:ssa esiintyy näitä toistojaksoja ja ne ovat jokaisella erilaiset. Menetelmä on tehokas ja maailmalla yleisesti hyväksytty rikostekninen työkalu. Tekniikka vaatii kuitenkin toimiakseen vertailurekisterin, jonka perusteella näyte yhdistetään profiilia vastaavaan henkilöön. Jos rikospaikan DNA-näytteelle ei löydy sopivaa STR-profiilia rekisteristä, jää näyte niin sanotusti pimeäksi (National Research Council U.S. 2009).

DNA-fenotyyppitystekniikat antavat rikostutkijalle mahdollisuuden kerätä tietoa ilman vertailurekisteriosumaa. Rikosteknisessä DNA-fenotyyppityksessä voidaan selvittää uutta, rekistereistä riippumatonta tietoa tutkittavasta näytteestä. FDP-tekniikoilla on tarkoituksena tuottaa rikostutkintaa ohjaavaa tietoa ja auttaa siten tutkijaa rajaamaan mahdollisten epäiltyjen joukkoa pienemmäksi. DNA-fenotyyppitystä tulisikin ajatella yhtenä rikostutkinnan uutena työkaluna, eikä asettaa sitä kilpailemaan DNA-profiloinnin kanssa. (Schneider ym. 2019.)

FDP-menetelmien tulokset antavat tiettyjä todennäköisyyksiä henkilön ulkomuodon määrytymiselle. Näiden todennäköisyyksien perusteella pyritään ennustamaan tarpeeksi tarkka ilmiasu, jota on vielä mielekästä käyttää tutkimuksessa. Esimerkiksi iänmääritys, joka ennustaa henkilön iän kymmenen vuoden tarkkuudelle, ei ole yhtä käytännöllinen kuin puolen vuoden tarkkuudella toimiva menetelmä. Yksilön ilmiasun eli fenotyypin muodostuminen on monimutkainen prosessi, johon vaikuttavat yksilön perimän eli genotyypin lisäksi monet ympäristötekijät. Genotyypin ja ympäristötekijöiden vaikutus ei ole samansuuruinen kaikkiin ihmisen ulkomuodon tyyppeihin. Tämän takia on ollut hyödyllistä etsiä geneettiseltä taustaltaan mahdollisimman yksinkertaisia ulkonäön osa-alueita, joihin ympäristön vaikutus on pieni. Rikosteknisessä DNA-tutkimuksessa on keskitytty tämänkaltaisiin ulkoiisiin piirteisiin, joiden geneettinen tausta tunnetaan tarpeeksi yksityiskohtaisesti.

Rikosteknisen DNA-fenotyyppityksen käyttöön on valikoitunut joukko tarpeeksi luotettavia ja käyttökelpoisia menetelmiä. Perinteisin kohde on ollut ihmisen ulkoisesti näkyvät piirteet (externally visible characteristics, EVC), joiden tutkimiseksi on kehitetty juuri rikostekniseen käyttöön sopivia analyysejä hiusten, ihon ja silmien värin määrittämiseksi (Kayser 2015). Lisäksi rikosteknisessä tutkimuksessa on aloitettu ihmisen kronologisen iän tarkastelu, joka on kehittynyt huomasti epigeneettisen tutkimuksen myötä (Vidaki 2018). FDP-tekniikoihin kuuluu myös biomaantieteellinen alkuperän tutkimus, jossa pyritään tulkitsemaan henkilön esi-isien geneettinen alkuperä mantereiden tai alueiden tarkkuudella ja näin tekemään oletus henkilön ulkomuodosta (Phillips 2015). Yhdessä nämä työkalut muodostavat FDP-tekniikoiden ytimen, joiden käyttö ja tutkimus on kaikista pitkälle kehittyneintä. Forensisen DNA-fenotyyppitys -termin alle mahtuu suuri joukko muitakin tutkittuja ulkoisuuden ominaisuuksia, mutta niiden tutkimustiedon taso tai tuottamat tulokset eivät ole vielä samalla tasolla, kuin tässä esiteltyjen ominaisuuksien. (Schneider ym. 2019.)

2.2 DNA-fenotyyppityksen lainopillinen säätely

Euroopan unionissa rikosteknisten DNA-fenotyyppitystekniikoiden lainopillinen säätely on vielä hyvin hajanaista. Lainsäädäntö ei ole pysynyt tutkimuksen mukana; ja eri EU-mailla onkin hyvin erilaiset käytännöt FDP-tekniikoiden lainopillisessa säätelyssä. Hollanti ja Slovakia ovat ainoat maat, joilla on selkeä lainsäädäntö FDP-tekniikoita koskien. Edellä mainitut maat sallivat FDP-tekniikoiden käytön hiusten- ja ihonvärin selvittämiseksi. Hollanti on sallinut myös biomaantieteellisen alkuperän selvittämisen tietyissä rikostapauksissa. Yleisesti EU-maista puuttuu lainsäädäntö FDP-tekniikoiden osalta, tai kyseenomaiset tekniikat on mainittu laissa epäsuorasti. EU-maiden yhteinen lainsäädäntötyö DNA-tunnistuksesta tehtiin 1990-luvulla, jolloin nykyisistä FDP-teknologioista ei ollut vielä tietoa. Tämä lainsäädäntöpohja toimii edelleen lähtökohtana, kun uusien DNA-fenotyyppitystekniikoiden edellytyksiä pohditaan, vaikka lainsäädäntö ei enää vastaa nykyhetken tilaan. On myös tilanteita, joissa lainsäädäntö ei suoraan kiellä rikosteknisten DNA-fenotyyppitystekniikoiden käyttöä, mikä on johtanut tilanteeseen, jossa laintulkinta on antanut puitteet menetelmien käytölle. Tällaisia EU-maita ovat Espanja, Iso-Britannia, Ruotsi ja Puola. Nämä maat ovatkin käyttäneet osin DNA-fenotyyppitystekniikoita rikostutkimuksessa. (Samuel ja Prainsack 2019).

2.3 DNA-tekniikoiden käytön haasteet

Rikostekniseen DNA-fenotyyppitykseen, kuten myös DNA-profilointiin, liittyy eettisiä näkökulmia, joita on hyvä pohtia samalla, kun uusia menetelmiä otetaan käyttöön. FDP-

menetelmien tulokset eivät ole täysin yksiselitteisiä vaan tuottavat aina vain eri asteisia todennäköisyyksiä. DNA-profiloinnissakin tuloksissa on aina jonkin verran tulkinnan varaa, mutta suuressa osassa tutkittavista tapauksista, joissa verrataan puhdasta näytettä rekisteriosumaan, on virheen mahdollisuus äärettömän pieni. Käytännön maailmassa analyysin tulokset käsitellään asiantuntijoiden toimesta lausunnoiksi, jotka rikostutkija saa käyttöönsä. Rikostutkijalla on vastuullaan saatujen tulosten tulkinta ja käyttäminen osana rikostutkintaa. DNA-profiloinnissa ja FDP-analyysissä on mahdollista tulkita saatuja tuloksia subjektiivisesti tai ymmärtää niiden kontekstuaalinen merkitys väärin. DNA-fenotyyppityksessä kyseisten ilmiöiden riski kasvaa, jos käsitys menetelmien tuottamasta tiedosta on epäselvää rikosprosessin eri vaiheissa. On tärkeää, että rikostutkija, syyttäjä ja tuomari hahmottavat eri menetelmien tuottaman tiedon samalla tavalla (Toom ym. 2016). Canales kommentoi myös artikkelissaan, että poliisin pitäisi lisätä koulutusta henkilöstölensä eri DNA-työkalujen luonteesta ja siitä, miten tietoa saatua tietoa tulisi käyttää (Canales 2020).

Suomessa nousee aika ajoin esille tapauksia, joissa DNA-profilointitulokset on antanut epä johdonmukaisia tuloksia tai ohjannut tutkintaa väärään suuntaan (Yle Uutiset 2021). Uutisessa esiteltiin tapaus, jossa DNA-näytteen siirtymä oli saattanut sivullisen henkilön epäillyn asemaan. DNA-näytteen siirtymässä toisen henkilön kudosta voi siirtyä esimerkiksi epäillyn mukana rikospaikalle ja tuottaa DNA-profiilin, jonka löytymistä ei osata selittää. Tämänkaltaisissa tilanteissa lisäkoulutuksesta olisi hyötyä, sillä joskus pelkkien DNA-lausuntojen pohjalta tehdään liian laajoja oletuksia. DNA-työkalut on tarkoitettu käytettäväksi osana esitutkinnan verkkoa, jossa ne ovat vain yksi palanen. Myös DNA-lausuntojen kehittäminen informatiivisemmiksi voisi auttaa, mutta toisaalta rikosteknisellä laboratoriolle ei yleensä ole tietoa tutkittavan näytteen tarkemmasta kontekstista rikostutkinnassa. Tämä voi olla osasy siihen, että DNA-laboratorion asiantuntijatiieto ei aina siirry DNA-tuloksen mukana tulosten tulkintaan.

3 ULKOISTEN TUNNUSMERKKIEN ENNUSTAMINEN

3.1 Pigmenttiin liittyvät ulkoiset tunnusmerkit

Forensisessä tutkimuksessa parhaiten ymmärrettyjä ominaisuuksia ovat ihon-, silmien- ja hiustenväri. Pigmenttiin liittyvät ulkoiset tunnusmerkit ovat geneettiseltä rakenteeltaan tarpeeksi yksinkertaisia, jotta niistä voidaan tehdä riittävän luotettavia ennustuksia. Pigmenttiin liittyvien ominaisuuksien muodostuminen juontuu yleensä melko pienestä joukosta geenejä, joiden suhteellinen vaikutus fenotyyppiin on suuri. Lisäksi ympäristön vaikutuksella on pieni rooli kyseisten ominaisuuksien kehittämisessä. Eri kudosten väritystä, kuten silmän iiriksen ja ihon pigmentin muodostumista ohjaavat geenit ovat usein samoja, mikä helpottaa kokoavan analyysin luomista. Esimerkiksi pigmentin muodostumista ennustavissa malleissa on käytetty yleensä kymmeniä eri DNA-markkereita, mikä on sopinut senhetkisen analyysiteknologian puitteisiin. Monimutkaisten fenotyyppien mallintaminen on selvästi hankalampaa, sillä vaikkapa ihmisen pituuden ennustamisessa käytetyssä mallissa on jo useita satoja eri DNA-markkereita (Liu ym. 2019).

Rikosteknisessä DNA-fenotyyppityksessä tarkastellaan muutoksia ihmisen genomissa ja niiden vaikutusta ilmiäsuun. Yleisesti käytetty yksikkö tällaiselle muutokselle ovat olleet yhden emäksen polymorfismit (single-nucleotide polymorphisms, SNPs), jotka ovat yksi ihmisen genomien yleisimmistä geneettisistä variaatioista. Nimensä mukaisesti yhden emäksen polymorfismeilla tarkoitetaan yhden emäsparin muutosta DNA-ketjun toisessa alleelissa. Yleisellä tasolla polymorfismeja tarkastellaan suurissa aineistoissa, joissa niiden genotyyppien variaatioita verrataan ilmaantuvan fenotyyppien ominaisuuksiin. Polymorfismit toimivat näissä tutkimuksissa DNA-markkereina, joita voidaan yhdistää suoraan tai epäsuoraan fenotyyppien ilmentymiseen. Keskeinen työkalu polymorfismien selvittämisessä ja niiden yhdistämisessä fenotyyppisiin suurissa aineistoissa ovat olleet genomien laajuiset assosiaatiotutkimukset (Genome-wide association studies, GWAS). GWAS-tutkimukset ovat mahdollistaneet suurten polymorfismijoukkojen yhtäaikaisten tarkastelun ja niiden avulla on voitu tutkia ihmisen ilmiäsuun geneettistä arkkitehtuuria (Bush ja Moore 2012).

Polymorfismien määrittäminen tapahtuu yleensä mikrosiruilla, joissa kiinteällä sirulla olevat koettimet voidaan muokata vastaamaan haluttujen geenialueiden kohtia vastaaviksi. Tällä tavoin voidaan tarkastella kerralla suurta joukkoa, yleensä miljoonia eri polymorfismeja,

sekä niiden vaikutusta fenotyyppiin. Mikrosirut ovat huomattavasti halvempi tapa tutkia genomissa esiintyviä variaatioita kuin perinteinen DNA-sekvensointi. Rikosteknisessä tutkimuksessa onkin pyritty luomaan omia analyysimenetelmiä haluttujen ominaisuuksien tarkastelemiseksi testattavista henkilöistä tai ihmisjoukoista. GWAS-tutkimusten avulla on voitu etsiä parhaat DNA-markkerit, jotka assosioivat tarkasteltaviin ulkoisiin tunnusmerkkeihin. Koska rikosteknisessä tutkimuksessa kehitetään työkaluja rikostutkimuksen tarpeisiin, pitää kehitettyjen työkalujen olla toimintavarmoja. Käytännössä analysoitavat näytteet saattavat sisältää DNA:ta vain muutamasta solusta. Usein näytteet ovat kärsineet myös ympäristön vaikutuksesta, mikä hankaloittaa puhdistetun DNA-näytteen onnistunutta PCR-monistamista. Rikosteknisten DNA-tekniikoiden kehityksessä pyritäänkin usein ottamaan nämä seikat huomioon ja pitämään analyysipaneelit tarpeeksi pieninä, jotta onnistuneeseen analyysiin tarvittavan DNA-näytteen määrä ei nouse liian suureksi (Kayser 2015).

Tilastollinen analyysi on tärkeä työvaihe sen jälkeen, kun genotyyppi- ja fenotyyppitieto on kerätty. Aineiston perusteella selvitetään, mihin saatu geneettinen tieto assosioituu fenotyyppitasolla. Myös fenotyyppitiedon keräämiseen tulee kiinnittää huomiota, sillä testattavien aineistojen pieni koko tai homogeenisyys ovat aiheuttaneet ongelmia monissa tutkimuksissa. Rikosteknisessä tutkimuksessa on tärkeää, että menetelmän kehityksessä käytetään tarpeeksi suurta ja monikansallista aineistoa, jotta eri etnisyyksien geneettiset ominaisuudet voidaan ottaa huomioon assosiaatiotutkimuksissa. Fenotyyppien laadullisilla ominaisuuksilla on myös merkitystä. Ne voivat olla kategorisia ”joko - tai” –ominaisuuksia tai kvantitatiivisia liukuvia arvoja. Hyvä esimerkki tästä on ihmisen ihonvärin fenotyyppiluokittelu rikosteknisessä tutkimuksessa. Aikaisemmissa malleissa käytettiin luokittelua tumma tai ei-tumma, kun nykyisin kehitys on tuonut yhä moninaisempia liukuvia värisävyluokitteluja fenotyypin määrittelyyn. Molemmissa tapauksissa fenotyypin laadulliset ominaisuudet on huomioitava tilastollisessa työskentelyssä (Bush ja Moore 2012).

3.2 EVC-menetelmien kehitys

Ihmisen silmän iiriksen värin määrittäminen DNA-näytteestä on ollut ensimmäisiä rikostekniseen tutkimukseen liittyviä edistysaskelia. Ensimmäinen DNA-pohjainen kokoava ennustusmalli silmän väristä julkaistiin vuonna 2009 (Liu ym. 2009). Tämän jälkeen seurasi IrisPlex-työkalu, joka julkaistiin vuonna 2011. Analyysi sisälsi kuusi parhaiten silmän värille assosioituvaa yhden emäksen polymorfismia Liun työstä. Tekniikka perustui SNaPshot-työkaluun, joka mahdollisti analyysin tekemisen yhdellä ajolla. SNaPshot monimonistus –

järjestelmä on alukkeen pidentämiseen perustuva menetelmä, joka on kehitetty yhden emäksen polymorfismien analysointiin. Monimonistuskäytönsä ansiosta menetelmällä voidaan analysoida kymmentä polymorfismia yhdessä reaktiossa (Chaitanya ym. 2014).

IrisPlex-työkalun päälle on myöhemmin kehitetty monipuolisempia ja laajempia analyysityökaluja. Vuonna 2012 Walsh ym. julkaisi HIrisPlex-menetelmän, joka pystyi ennustamaan kategorisesti silmien- ja hiusten värin DNA-näytteestä. Menetelmän avulla genotyyppitettiin kaksikymmentäneljä hiusten ja silmien pigmenttiin assosioituvaa polymorfismia. Menetelmä tarvitsi myös huomattavasti vähemmän lähtöainetta antaakseen luotettavan tuloksen. Menetelmä käytti osaksi samoja IrisPlex-työkalun sisältämiä DNA-markkereita silmien värin ennustamiseksi. Lisäksi kokonaisuuteen oli lisätty kahdeksantoista uutta tarkasteltavaa polymorfismia hiusten pigmentin mallintamista varten. Uusien geenien, ja niistä tarkasteltavien variaatioiden, oli tarkoitus tuoda menetelmään kyky mallintaa hiusten väri ja sen eri sävyt (Walsh ym. 2013).

Ihon pigmentin värin ennustaminen on ollut haasteellisempaa kuin silmien- ja hiustenvärin määrittäminen. Ihonvärin geneettisestä rakenteesta ei ole ollut yhtä paljon tietoa kuin silmien- ja hiustenvärin osalta, vaikka taustalla vaikuttavat osaksi samat geenit. Ihonvärien erot ovat paljon monimuotoisemmat globaalilla populaatiotasolla kuin selvärajaisempien silmien ja hiustenvärit, jotka voidaan karkeasti jakaa eurooppalaiseen ja ei-eurooppalaiseen ryhmään. GWAS-tutkimuksia tehtiin aluksi puutteellisilla aineistoilla, jotka käsittivät ihmisiä vain yhdestä maanosasta. Tämän takia kaikkia ihonväriä ennustavia geenejä ei heti pystytty selvittämään (Kayser 2015). Pigmentin muodostumista ennustavien menetelmien toteutuksessa on käytetty suhteellisen yksinkertaisia kategorisia arvoja. Tämä asettaa tiettyjä rajoituksia, kun liukuvista väriarvoista muunnetaan tarkkoja fenotyyppitietoja assosiaatioanalyysijä varten. Tämä selittyy sillä, että testejä varten on valittu mahdollisimman voimakkaasti fenotyyppisiin assosioiviksi polymorfismeja, joiden tilastollista voimaa voidaan lisätä vielä vertaamalla niitä tarpeeksi yksinkertaisiin fenotyyppiluokitteluihin. Vaikka lähestymistapa on ollut karkea, on se mahdollistanut suhteellisen pienien polymorfismijoukkojen valjastamisen analyttiseksi työkaluksi (Jacobs ym. 2013).

Kokoava menetelmä julkaistiin vuonna 2018, jolloin esiteltiin HIrisPlex-S-systeemi. Menetelmä kokoaa edelliset työkalut yhteen ja tarjoaa rikosteknisesti validoidun systeemin silmien-, hiusten- ja ihonvärin määrittämiseen. HIrisPlex-S-menetelmä sisältää kaksi

SNaPshot-määrittystä, joiden tulokset koottiin yhteen. Määrittys sisältää yhteensä 41 tarkasteltavaa polymorfismia: 17 uutta polymorfismia ihonvärin ennustamiseen ja 24 aikaisempaa polymorfismia HirisPlex-systeemistä. Myös fenotyyppien luokitteluarvoja päivitettiin siten, että silmien värille annettiin menetelmässä kolme eri kategoriaa, hiustenvärille neljä ja ihon eri värisävyille viisiosainen jaottelu. Tutkimuksessa osoitettiin, että tarvittavan DNA-näytteen määrä ei kasvanut, vaikka menetelmässä oli enemmän tutkittavia polymorfismeja. Tosin HirisPlex-S-menetelmä vaati kaksi erillistä SNaPshot-ajoa, jotka molemmat vaativat omat näytteensä. Tämä on yksi merkki siitä, että käytettävä SNaPshot-teknologia alkoi rajoittaa HirisPlex-S-menetelmän käytettävyyttä ja heikentää sen kykyä hyödyntää rikospaikalta saatua lähtömateriaalia. Rikostutkinnassa taltioidut näytemäärät saattavat olla hyvin pieniä ja DNA voi olla vaurioitunutta tai siitä saadaan monistettua vain tiettyjä osia. Vähäisen saannon lisäksi voidaan olettaa, että rikospaikkänäytettä käytetään ensiksi DNA-profilointiin, jonka jälkeen mahdollisesti tuntemattomaksi jäänyt rikospaikkänäyte pääsee vasta FDP-analyysiin. Kaikki nämä DNA-lähtöaineen määrää rajoittavat seikat on otettava huomioon analyysijä suunniteltaessa (Chaitanya ym. 2018).

Huomioiden tekniset rajoitukset, HirisPlex-S-määrittys on siirretty SNaPshot -alustasta sen teknisten rajoitusten takia ajettavaksi massiivisella rinnakkaissekvensoinnilla (massively parallel sequencing, MPS) Breslinin ym. julkaisemassa työssä. MPS:ssa lukemattomia DNA-molekyylejä voidaan kiinnittää testialustan oligonukleotideihin, joissa sekvensointi tapahtuu. Myöhemmässä analyysissä sekvensoiduista DNA-juosteista kootaan haluttu genomin osa ja tätä verrataan vertailusekvenssiin, jolloin siitä poikkeavat emäkset voidaan tunnistaa. Menetelmä soveltuu hyvin myös rikosteknisissä DNA-tekniikoissa käytettyjen yhden emäksen muutosten tutkimiseen. Uuden teknologian avulla voidaan yhdellä kertaa tutkia yhä suurempia polymorfismien joukkoja. Lisäksi tämä tarkoittaa, että analyysi pystyttiin tekemään yhdellä kertaa ja tarvittavan DNA:n määrä oli pienempi. (Breslin ym. 2019).

4 BIOMAANTIETEELLISEN ALKUPERÄ

4.1 Biomaantieteellisen alkuperän selvittäminen DNA:n avulla

Tarkastelemalla biomaantieteellistä (biogeographic) alkuperää pyritään hahmottamaan, mistä henkilön esivanhemmat ovat kotoisin. Tämän tiedon perusteella yhdessä ulkoisten tunnusmerkkien kanssa voidaan tehdä oletus henkilön ulkomuodosta. DNA-tutkimuksen

avulla voidaan katsoa geenialueita, jotka henkilö on perinyt vanhemmiltaan ja esivanhemmiltaan. Tarkasteltavat biomaantieteelliset ominaisuudet ihmisen genomissa ovat muodostuneet ihmiskunnan historian kuluessa. Niihin ovat vaikuttaneet populaatioiden muuttoliikkeet, mutaatiot, geneettinen valinta ja geneettinen eristäytyneisyys. Tämän geneettisen historian avulla voidaan tarkastella tiettyjä DNA-markkereita ja tehdä niiden avulla ennustus henkilön alkuperästä. Biomaantieteellisellä määrityksellä voidaan osoittaa henkilön alkuperä mantereen tarkkuudella, sillä eri DNA-markkerit ovat yleisiä tietyissä populaatioissa ja harvinaisia toisissa (Phillips 2015). Biomaantieteellistä tietoa ei kuitenkaan pidä sekoittaa etnisyyden tai rodun käsitteisiin, sillä nämä termit sisältävät geneettisen tiedon lisäksi suuren joukon muita muuttujia, kuten kielelliset ja kulttuuriset ominaisuudet. On myös syytä välttää tulkitun tiedon yhdistämistä näihin kielellisiin tai kulttuurisiin piirteisiin, sillä tutkimus kertoo vain henkilön esivanhempien geneettisestä alkuperästä (Schneider ym. 2019).

Henkilön autosomaalinen perimä tulee molemmilta vanhemmilta ja sekoittuu jokaisen sukupolven aikana. Autosomaalinen perimä edustaa molempien vanhempien yhteistä geneettistä perimää, jossa lapsi saa geneettisessä rekombinaatiossa osat molemmilta. Lisäksi henkilön alkuperää tarkasteltaessa voidaan tutkia kohdehenkilön isä- ja äitilinjoiden geneettistä periytymistä. Tarkastelemalla tiettyjä kohtia Y-kromosomissa voidaan nähdä isän puolelta periytyvä linja. Y-kromosomi periytyy vain isien kautta, mikä mahdollistaa henkilön isälinjojen tutkimisen (Kayser 2017). Esiäitien DNA-markkereita voidaan tutkia mitokondriaalisesta DNA:sta. Mitokondriot periytyvät vain äidin puolelta ja näin voidaan tarkkailla puhtaasti äitilinjaa (Chaitanya ym. 2014). Yhdessä nämä DNA-markkerit muodostavat henkilön biomaantieteellisen kokonaisuuden, josta voidaan tarkastella niin isä- kuin äitilinjoiden periytymistä. (Phillips 2015). Ideaalissa tilanteessa, jossa henkilön isä- ja äitilinjat ovat samalta biomaantieteellisestä alueelta, vahvistavat eri markkerien löydökset toisiaan. Rikosteknisen tutkimuksen kannalta on kuitenkin hankalaa, jos esivanhemmat ovat eri maantieteellisiltä alueilta ja sekoittumista on tapahtunut useiden sukupolvien ajalta (Kayser 2019).

4.2 Menetelmän kehitys rikostutkimuksessa

Rikosteknistä tutkimusta varten on luotu oma biomaantieteellistä alkuperää määrittävä työkalu AIM-SNPs (Global ancestry-informative SNP (AIM-SNPs) panel). Analyysin arvioinnin suoritti Euroopan rikosteknisen genetiikan yhtymä, joka koostuu joukosta rikosteknisiä laboratorioita (EUROFORGEN) (Eduardoff ym. 2016). Työkalussa ihmisryhmät jaetaan

maantieteellisesti viiteen suureen ryhmään, joita ovat afrikkalaiset, itäaasialaiset, eurooppalaiset, alkuperäisamerikkalaiset ja oseanialaiset. Menetelmässä käytetään massiivista rinnakkaissekvensointia, mikä mahdollistaa kaikkien tarkasteltavien polymorfismien samanaikaisen analysoinnin mikrosirulla. Vaikka menetelmä toimii pääosin hyvin tarjoten selvät ryhmät eri maantieteellisille ryhmille, on tutkimuksessa huomattu liukumaa Afrikan ja Itä-Aasian välillä. Tämän epäillään johtuvan Afrikan sarven alueen ja Lähi-Idän pitkään jatkuneesta väestöjen välisestä muuttoliikkeestä, jossa kansojen sekoittuminen on vaikuttanut väestön biomaantieteelliseen profiiliin.

5 HENKILÖN IKÄ OSANA FORENSISTA DNA-TUTKIMUSTA

5.1 Iän määrittämisen tausta

Henkilön ulkoisten ominaisuuksien ja maantieteellisen alkuperän lisäksi rikosteknisessä genetiikassa on hyödynnetty iänmäärittystä DNA-näytteen perusteella. Kokonaiskuva on sama kuin muissa FDP-tekniikoissa eli selvitetään tuntemattoman DNA-näytteen perusteella ulkoisia tarkasteltavia ominaisuuksia rikostutkimuksen tarpeisiin. Henkilön iänmäärittäminen jaotellaan kuitenkin rikostekniseen epigenetiikkaan, sillä sen biokemiallinen ja geneettinen toteutus eroavat ulkoisten tunnusmerkkien ja biomaantieteellisen alkuperän menetelmistä. Rikosteknisessä epigenetiikassa on mahdollista tutkia tiettyjä asioita, joita perinteinen rikostekninen genetiikka ei mahdollista. Käyttökelpoiseksi jalostuneita tekniikoita ovat esimerkiksi kudostyyppien määrittäminen tahranäytteestä, monotsygoottisten kaksosten erotelu ja henkilön kronologisen iän määrittäminen tuntemattomasta näytteestä (Vidaki ja Kayser 2018).

Kronologisen, eli ihmisen kalenteri-iän, määrittäminen on ollut laajan tutkimuksen kohteena jo ennen sen rikosteknistä käyttöä. Iänmäärittämiselle on vuosien varrella ehdotettu suurta joukkoa eri osoittajia. Kohdetta on etsitty ihmisen genomista eri DNA-markkerien muodossa, telomeerin pituudesta, mitokondrion genomista sekä eri entsyymien aktiivisuuksista tai metabolia-puttuotteista. Tehokkain mallinnustapa löytyi kuitenkin epigenetiikan puolelta, kun Horvath julkaisi epigeneettisen kellonsa vuonna 2013 (Horvath 2013).

Epigeneettisessä tarkastelussa tutkitaan epigeneettisten tekijöiden vaikutusta geenien aktiivisuuteen ja toimintaan soluissa. Tämän avulla voidaan ymmärtää solun toimintaa ja solun senhetkistä tilaa. Geeninsäätelyssä on suuressa roolissa DNA-juosteen konformaatio

ja siten geenien säätelyalueiden saavutettavuus ja niiden kyky osallistua solun toimintaan. Koko ihmisgenomi ei voi olla aktiivisena kaikissa soluissa samanaikaisesti, vaan jokaisella solulla täytyy olla oma ohjelmistonsa, joka ohjaa DNA-rihman rakenteen kautta geenin toimintaa. Tätä tarkoitusta varten soluilla on eri työkaluja geneettisen informaation ohjaamiseen. Yksi työkalu geenien säätelyssä on DNA-juosteen metylointi. Metyloinnissa yleisin tunnettu emäksen muokkaustapa on sytosiiniemäsrenkaan viidenteen hiileen liitetty metyyliiryhmä, jota kutsutaan 5-metyylisytosiiniksi (5-mC). Somaattisissa soluissa metyloitu sytosiiniemäs löytyy yleensä vain samassa juosteessa vierekkäin guaniiniemäksen kanssa. Yhdessä nämä muodostavat CpG dinukleotidi –pareja, jotka löytyvät yleensä genomista saarekkeina. Suurin osa ihmisen genomien CpG-alueista on metyloituneessa muodossa, vaikka kuitenkin geenien promoottorialueella metyloimattomat CpG- saarekkeet mahdollistavat geenin aktiivisuuden. Horvathin julkaisema epigeneettinen kello tarkasteli juuri näiden CpG-rikkaiden alueiden metylaatiotasojen assosioitumista kronologiseen ikään. Malli oli poikkeuksellinen, sillä se korreloi kalenteri-ikästä onnistuneesti kaikissa ikäluokissa. Mallissa ei ollut vain yhtä teemaa metylaationtrendien muutosten tarkastelussa, vaan siinä katsottiin kokonaisvaltaisesti metylaatiotasojen muutoksia eri geenialueissa. Vaikka alkuperäisessä Horvathin tutkimuksessa käytettiin 353 CpG-aluetta, on julkaistu tutkimuksia, joissa luotettavia tuloksia saadaan huomattavasti pienemmällä markkeriryhmällä, jopa vain kymmenien CpG-alueiden paneeleilla (Vidaki ym. 2017).

Haasteena iänmäärityksessä ja sen tuomisessa rikostekniseen käyttöön on henkilön biologisen ja kronologisen iän yhdistäminen. Henkilön kronologinen ikä saattaa erota huomattavasti siitä, mitä ulospäin tarkastellen vaikuttaisi. Tähän ilmiöön vaikuttavat perinnölliset tekijät, sairaudet sekä henkilön elämäntavat. Lisäksi eri kudokset vanhenevat eri tahtiin ja niiden geneettinen rakenne CpG- alueiden osalta voi olla erilainen. Tämän takia yleisen metylaatiopohjaisen iänmäärityksen kehittäminen on ollut hankalaa. Rikostekniikassa tätä kokonaisuutta vaikeuttaa lisäksi rikospaikalta saatujen DNA-näytteiden vaihteleva laatu. Rikosteknisessä epigenetiikassa onkin pyritty etsimään CpG-alueita, jotka korreloivat kalenteri-ikästä mahdollisimman tarkkaan. Tällä tavoin voidaan hypätä biologisen iän tuoman ongelman yli ja tarkastella vain, kuinka tarkkaan eri markkerit ennustavat tutkimusaineistossa eri henkilöiden kronologista ikää. Rikosteknisestä näkökulmasta molemmilla muuttujilla, biologisella ja kronologisella iällä, on varmasti hyötynsä, sillä tätä tietoa voi käyttää niin tietojärjestelmien hakujen rajauksissa kuin ulkoisissa tarkasteluissa.

5.2 Iän määrittämisen rikostekniset sovellukset

Teknisesti iän määrittämisen voi tehdä useilla eri tekniikoilla. Rikostekniseen käyttöön on esitelty menetelmä toteutettavaksi massiivisella rinnakkaissekvensoinnilla Aliferi ym. toimesta (Aliferi ym. 2018). Kirjoittajan mielestä menetelmä sopii rikostekniseen työskentelyyn sen suuren tarkkuuden, yhden emäksen resoluution sekä kyvyn tarkastella suurta markkerijoukkoa kerrallaan ansiosta. Lisäksi teknologiaa on käytetty onnistuneesti muiden FDP-tekniikoiden alustana. Menetelmän kehityksessä tutkimukseen osallistuneiden henkilöiden ikä vaihteli välillä 11 - 92 vuotta. Tutkimuksessa tarkasteltiin kahdentoista CpG-alueen metylaatiotasoa, joiden perusteella luotiin malli ennustamaan kronologista ikää. Verrattaessa mallin antamaa ikää ja henkilöiden todellista ikää muodostui hajonnaksi 4,7 vuotta. Työssä havaittiin sama ilmiö kuin aikaisemmissakin tutkimuksissa. Mallin tarkkuus heikkenee, kun mennään kaikkein vanhimpiin ja nuorimpiin ikäryhmiin. Tämän ilmiön selittää korkeimmissa ikäluokissa luultavasti ympäristön suurempi vaikutus sekä vanhenemiseen liittyvä sairaudet. Nuorimmilla henkilöillä vaikutuksen epäiltiin johtuvan kasvun yhteyteen liittyvistä suurista hormonimuutoksista. Kirjoittajan mukaan menetelmän tarkkuutta voisi lisätä poistamalla kaikkein vanhimmat ja nuorimmat henkilöt mallista. Tämä voisikin olla perusteltua myös rikosteknisissä tarkoituksissa, joissa rikoksen tekijät painottuvat tiettyihin ikäryhmiin nuorimpien ja vanhimpien ikäryhmien jäädessä yleensä ulkopuolelle (Aliferi ym. 2018)

6 JOHTOPÄÄTÖKSET

Rikosteknisen alan ongelmakohtia ovat olleet teknisten käytäntöjen hajanaisuus kansainvälisellä tasolla. Eri maiden organisaatioilla on saattanut olla hyvinkin erilaisia käytäntöjä samoista menetelmistä. Myös akateemisella tasolla on ollut ongelmia eri tutkimusryhmien käytäntöjen yhteensovittamisessa. Tutkimustuloksia on usein vaikea verrata keskenään, sillä alalta puuttuvat yhtenäiset mallit ennustusten tekemiseen (Canales 2020). Yhdysvaltojen kansallinen tiedeakatemia (National Academy of Sciences) toi vuonna 2009 raportissaan esille näitä rikosteknisen alan ongelmakohtia. Raportin mukaan eri maiden rikosteknistä toimintaa pitää yhtenäistää. Näin onkin tapahtunut, sillä useat rikostekniset laboratoriot ovat alkaneet tehdä yhteistyötä kansainvälisellä tasolla. Tästä ovat esimerkkeinä European Forensic Genetics Network of Excellence, joka toimi alustana euroopan forensisten

laboratorioiden yhteistyölle, sekä VISible Attributes Through GENomics Consortium, joka on Euroopan unionin alueella toimivien forensisten laboratorioiden yhteenliittymä.

Alan kehitystä on lisäksi auttanut myös yhtenäisempien teknologisten ratkaisujen käyttöönotto. Viime vuosina yhä useampi rikostekninen DNA-fenotyyppitysteknologia on siirretty käytettäväksi suuriin rinnakkaissekvensointi -alustoihin. Tämä siirtymä on helpottanut yhtenäisten käytäntöjen ja menetelmien luontia. Lisäksi teknologian kehittyminen on avannut mahdollisuuden yhä monimutkaisempien fenotyyppien tutkimukselle ja vanhojen tutkimuskohteiden mallien parantamiselle.

Jokaisella maalla on omanlaisensa lainsäädäntö ja hallinto-organisaatio. Yhdessä nämä tekijät ovat muovanneet ne raamit, missä rikostekniset laboratoriot ovat voineet toimia. Eri mailla on myös vaihtelevia lähestymistapoja omien rikosteknisten laboratorioiden ylläpitämiseen ja palvelujen tuottamiseen. Esimerkiksi Englannissa viranomaiset ostavat yksityisiltä laboratorioilta palveluina erilaiset rikostekniset DNA-määritykset. Hollannissa rikostekninen laboratorio puolestaan toimii yhteistyössä yliopiston kanssa, jolloin tutkimus ja tuotekehitys ovat läheisesti mukana rikostutkimuksen eri vaiheissa. Suomessa rikosteknisten palveluiden tuotto on täysin poliisin hallussa. Keskusrikospoliisin rikostekninen laboratorio tuottaa kaikki tutkimustulokset kaikista Suomen rikosteknisistä näytteistä. Uusien tekniikoiden testaaminen ja käyttöönotto on kuitenkin helpompaa, jos rikostekniset laboratoriot tekevät yhteistyötä paikallisten yliopistojen kanssa. Kun rikostekninen toimija joutuu tuottamaan palveluja pelkästään poliisiorganisaatiolle, on vaarana jäädä jälkeen alan kehityksestä.

Rikostekniselle kentälle on tullut viime vuosina lukuisia uusia teknologiota. Näitä menetelmiä on tutkinut ja kehittänyt joukko julkisia ja yksityisiä toimijoita, joiden toiminnan tavoitteet eivät aina ole samat. Yksityiset yritykset pyrkivät myymään rikosteknisille laboratorioille mahdollisimman kattavia ja laajoja työkaluja. Rikostutkijalle kasvojen muodon ennustaminen DNA-näytteestä olisi äärettömän arvokas työkalu. Amerikkalainen yritys Parabon NanoLabs onkin tuonut Snapshot-nimisen rikosteknisen DNA-fenotyyppityspalvelun markkinoille. Yritys lupaa tuottaa tuntemattomasta DNA-näytteestä ennustuksen DNA:n luovuttajan kasvoista ja ulkoisista ominaisuuksista. Menetelmää on kokeiltu monissa eri maissa ja sitä on sivuttu myös julkisessa keskustelussa Suomessa (Yle Uutiset 2020).

Kasvojen anatomisen rakenteen muodostuminen on kuitenkin erittäin monimutkainen prosessi. NanoLabsin työkalua onkin arvosteltu laajasti liian suurten lupauksen antamisesta (Wienroth 2020). Kyseessä on kaupallinen yritys, joka ei ole julkaissut myymänsä tuotteen kasvonmuotoihin liittyvää ennustusalgoritmia tai tuotteen validointitutkimuksia. Akateemisen kentän puolelta on kommentoitu, että kasvojen muodostumista ohjaavien geenien ymmärrys ei vielä ole tarpeeksi korkealla tasolla, jotta sen perusteella voitaisiin tehdä tarpeeksi luotettavia ennustuksia rikostutkimuksen käyttöön. NanoLabsia tarjoamia teknologioita onkin syytetty liian vapaasta tulkinnasta, kuten siitä kuinka kasvojen ulkonäkö voidaan ennustaa tiettyjen suhteellisten pienien DNA-markkerijoukkojen avulla. Tämänkaltaisissa tilanteissa vastuu menetelmän käytöstä saattaa jäädä kokonaan asiakkaan eli rikosteknisen laboratorion harteille.

Kaupallisten yhtiöiden tuottamat erilaiset alustat ja palvelut DNA-tutkimukselle ovat nykyään arkipäivää. Esimerkiksi DNA-profilointi tehdään pääasiassa kaupallisten toimijoiden tarjoamien tuotteiden avulla suurimmassa osassa rikosteknisiä laboratorioita. Laboratorioiden vastuulle jää näiden menetelmien toimivuuden varmistaminen käyttöönoton yhteydessä, jotta menetelmien käyttövarmuus voidaan perustella kunkin maan oikeusistuimissa. Tämä kaikki on helpompaa, kun kyseessä on vakiintuneempi ja tutkitumpi menetelmä, kuten DNA-profilointi. Uusien teknologioiden, kuten DNA-fenotyyppityksen, käyttöönotto ja testaus eteneekin ensiksi suurten maiden laboratorioissa, jonka jälkeen luotettaviksi osoittautuneet menetelmät leviävät laajemmalle.

Erilaisten geenitekniisten työkalujen yhteydessä on aina keskusteltu ihmisten yksityisyyden suojasta. Kayser on esittänyt DNA-fenotyyppityksen luoman tiedon olevan verrattavissa silminnähtävien kuvaukseen ja tällöin tietoa ei voisi verrata yksityisyyden suojan piirissä oleviin henkilötietoihin. (Kayser 2015). Näkemys on melko voimakas, mutta vaatii meitä miettimään, kuinka miellämme geneettisen arkaluontoisen tiedon. Perinteisen DNA-profiloinnin avulla on pystytty luomaan henkilön geneettinen sormenjälki geenien ei-koodaavalta alueelta. DNA-tunnistetta käytettäessä on voitu perustella, että käytössä on vain täysin tunnistukseen käytetty työkalu, joka ei anna mitään muita arkaluontoisia tietoja kohteestaan. Suomen laissa mainitaankin, että poliisin rekistereihin ei saa tallentaa DNA-tunnisteen perusteella muuta tietoa kuin henkilön sukupuolen (Pakkokeinolaki 22.7.2011/806, 9. luku 4 §). FDP-tekniikat pyrkivät kuitenkin, päinvastoin kuin DNA-profilointi, antamaan tietoa yksilön geneettisistä ominaisuuksista. Kun DNA-profiloinnissa verrataan vain sitä, kuinka tietty

DNA:n pätkä eroaa ”kirjoitusasultaan” eri ihmisillä, DNA-fenotyyppityksessä halutaan saada selvillä, minkä näköinen DNA-näytteen jättäjä on.

Asian eettistä puolta pohdittaessa tuodaan usein esille pelko eri DNA-menetelmien kyvystä paljastaa kohdehenkilöstään arkaluontoista tietoa, kuten alttiutta sairastua perinnölliseen sairauteen. DNA-fenotyyppityksessä käytetyt mallit ovat kuitenkin aina rikosteknisessä kontekstissa hyvin spesifistä. Alan menetelmät perinteisessä DNA-profiloinnissa ja uusissa DNA-fenotyyppitysteknologioissa sisältävät hyvin tarkat kohdealueet, joita tutkitaan. Tämän takia DNA-tutkimus rikosteknisessä yhteydessä on jo itsessään hyvin rajoittunut vain tutkittaviin ominaisuuksiin. FDP-teknologiat ja niiden antamat tulokset eivät siis itsessään anna mahdollisuutta rajattomaan ihmisen geneettisen informaation paljastamiseen. Tieto on aina käsiteltävä ja jalostettava, joten analyysit voidaan rakentaa käyttämään vain tiettyjä DNA-markkereita. Luomalla rajattu koeasetelma ja tulosten käsittely voidaan FDP-tutkimukset kohdentaa vain ennalta sovittuihin rikostutkimuksellisesti merkittäviin ominaisuuksiin. Selkeän säätelyn ja lainopillisen työn avulla FDP-tekniikat voidaan siten ottaa turvallisesti poliisiorganisaatioiden käyttöön kehittyneissä oikeusvaltioissa (Samuel ja Prainsack 2019).

DNA-profilointi ja -fenotyyppitysteknologiat ovat kehittyneet valtavasti DNA-profiloinnin ensiaskelista. Molemmat teknologiat tulevat kehittymään tulevaisuudessa ja parhaimmillaan täydentämään toisiaan rikostutkimuksen työkaluina. DNA-fenotyyppitys voi antaa rikostutkijalle mahdollisuuden suunnata tutkimuksen oikeaan suuntaan rajaamalla epäiltyjen joukkoa pienemmäksi. Mahdollisen rikoksesta epäillyn DNA-näytettä voidaan verrata rikospaikalta saatuun, ja jo aiemmin FDP-määrityksessä käytettyyn näytteeseen. Näin tutkija voi käyttää DNA-tekniikoita monella tasolla. Hankkia alustavaa tietoa FDP-tekniikoiden avulla sekä tuoda kirjallista näyttöä oikeuteen DNA-profiloinnilla.

LÄHTEET

Aliferi, A., Ballard, D., Gallidabino, M.D., Thurtle, H., Barron, L. & Syndercombe Court, D. 2018, **DNA methylation-based age prediction using massively parallel sequencing data and multiple machine learning models**, *Forensic Science International: Genetics*, 37, s. 215-226. DOI 10.1016/j.fsigen.2018.09.003.

Breslin, K., Wills, B., Ralf, A., Ventayol Garcia, M., Kukla-Bartoszek, M., Pospiech, E., Freire-Aradas, A., Xavier, C., Ingold, S., de La Puente, M., van der Gaag, Kristiaan J, Herrick, N., Haas, C., Parson, W., Phillips, C., Sijen, T., Branicki, W., Walsh, S. & Kayser, M. 2019b, **HlrPlex-S system for eye, hair, and skin color prediction from DNA: Massively parallel sequencing solutions for two common forensically used platforms**, *Forensic Science International: Genetics*, 43, s. 102152. DOI 10.1016/j.fsigen.2019.102152.

Bush, W.S. & Moore, J.H. 2012, **Chapter 11: Genome-Wide Association Studies**, *PLoS computational biology*, 8(12), s. e1002822. DOI 10.1371/journal.pcbi.1002822.

Canales Serrano, A. 2020, **Forensic DNA phenotyping: A promising tool to aid forensic investigation. Current situation**, *Spanish Journal of Legal Medicine*, 46(4), s. 183-190. DOI 10.1016/j.remle.2020.01.002.

Chaitanya, L., Breslin, K., Zuñiga, S., Wirken, L., Pośpiech, E., Kukla-Bartoszek, M., Sijen, T., Knijff, P.d., Liu, F., Branicki, W., Kayser, M. & Walsh, S. 2018, **The HlrPlex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation**, *Forensic Science International: Genetics*, 35, s. 123-135. DOI 10.1016/j.fsigen.2018.04.004.

Chaitanya, L., van Oven, M., Weiler, N., Hartevelde, J., Wirken, L., Sijen, T., de Knijff, P. & Kayser, M. 2014, **Developmental validation of mitochondrial DNA genotyping assays for adept matrilineal inference of biogeographic ancestry at a continental level**, *Forensic Science International: Genetics*, 11(1), s. 39-51. DOI 10.1016/j.fsigen.2014.02.010.

Chaitanya, L., Walsh, S., Andersen, J.D., Ansell, R., Ballantyne, K., Ballard, D., Banemann, R., Bauer, C.M., Bento, A.M., Brisighelli, F., Capal, T., Clarisse, L., Gross, T.E., Haas, C., Hoff-Olsen, P., Hollard, C., Keyser, C., Kiesler, K.M., Kohler, P., Kupiec, T., Linacre, A., Minawi, A., Morling, N., Nilsson, H., Norén, L., Ottens, R., Palo, J.U., Parson, W., Pascali, V.L., Phillips, C., Porto, M.J., Sajantila, A., Schneider, P.M., Sijen, T., Söchtig, J., Syndercombe-Court, D., Tillmar, A., Turanska, M., Vallone, P.M., Zatkalíková, L., Zidkova, A., Branicki, W. & Kayser, M. 2014, **Collaborative EDNAP exercise on the IrisPlex system for DNA-based prediction of human eye colour**, *Forensic Science International: Genetics*, 11(1), s. 241-251. DOI 10.1016/j.fsigen.2014.04.006.

Eduardoff, M., Gross, T.E., Santos, C., de la puente, M., Ballard, D., Strobl, C., Børsting, C., Morling, N., Fusco, L., Hussing, C., Egyed, B., Souto, L., Uacyisrael, J., Syndercombe Court, D., Carracedo, Á, Lareu, M.V., Schneider, P.M., Parson, W. & Phillips, C. 2016, **Inter-laboratory evaluation of the EUROFORGEN Global ancestry-informative SNP panel by massively parallel sequencing using the Ion PGM**, *Forensic Science International: Genetics*, 23, s. 178-189. DOI 10.1016/j.fsigen.2016.04.008.

- Horvath, S. 2013, **DNA methylation age of human tissues and cell types**, *Genome biology*, 14(10), s. R115. DOI 10.1186/gb-2013-14-10-r115.
- Heikkinen, T. 2020, **Rikoksesta epäillyn kasvot esiin pelkästä DNA-näytteestä - Uusi tekniikka voi mullistaa rikostutkinnan**. *Yle-Tiede* <https://yle.fi/aihe/artikkeli/2020/11/03/rikoksesta-epaillyn-kasvot-esiin-pelkasta-dna-naytteesta-uusi-tekniikka-voi>
- Jacobs, L., Jacobs, L., Wollstein, A., Wollstein, A., Lao, O., Lao, O., Hofman, A., Hofman, A., Klaver, C., Klaver, C., Uitterlinden, A., Uitterlinden, A., Nijsten, T., Nijsten, T., Kayser, M., Kayser, M., Liu, F. & Liu, F. 2013, **Comprehensive candidate gene study highlights UGT1A and BNC2 as new genes determining continuous skin color variation in Europeans**, *Human Genetics*, 132(2), s. 147-158. DOI 10.1007/s00439-012-1232-9.
- Kayser, M. 2015, **Forensic DNA Phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes**, *Forensic science international.Genetics*, 18, s. 33-48. DOI 10.1016/j.fsigen.2015.02.003 [doi].
- Kayser, M. 2017, **Forensic use of Y-chromosome DNA: a general overview**, *Human genetics*, 136(5), s. 621-635. DOI 10.1007/s00439-017-1776-9.
- Kettumäki, R. & Terho, E. 2021, **Syyttömän miehen dna:ta löytyi raiskaajan käyttämästä kondomista – Helposti leviävä dna on johtanut Suomessakin rikostutkintoja harhaan**. *Yle Uutiset* <https://yle.fi/uutiset/3-11906170>
- Liu, F., van Duijn, K., Vingerling, J.R., Hofman, A., Uitterlinden, A.G., Janssens, A.C.J.W. & Kayser, M. 2009, **Eye color and the prediction of complex phenotypes from genotypes**, *Current Biology*, 19(5), s. R192-R193. DOI 10.1016/j.cub.2009.01.027.
- Liu, F., Zhong, K., Jing, X., Uitterlinden, A.G., Hendriks, A.E.J., Drop, S.L.S. & Kayser, M. 2019, **Update on the predictability of tall stature from DNA markers in Europeans**, *Forensic Science International: Genetics*, 42, s. 8-13. DOI 10.1016/j.fsigen.2019.05.006.
- National Research Council, Division on Engineering and Physical Sciences, Committee on Applied and Theoretical Statistics, Policy and Global Affairs, Committee on Science, Technology, and Law & Committee on Identifying the Needs of the Forensic Sciences Community 2009, **Strengthening Forensic Science in the United States : A Path Forward**, National Academies Press, Washington, D.C.
- Oldoni, F., Kidd, K.K. & Podini, D. 2019, **Microhaplotypes in forensic genetics**, *Forensic Science International: Genetics*, 38, s. 54-69. DOI 10.1016/j.fsigen.2018.09.009.
- Phillips, C. 2015, **Forensic genetic analysis of bio-geographical ancestry**, *Forensic Science International: Genetics*, 18, s. 49-65. DOI 10.1016/j.fsigen.2015.05.012.
- Samuel, G. & Prainsack, B. 2019, **Forensic DNA phenotyping in Europe: views "on the ground" from those who have a professional stake in the technology**, *New Genetics and Society*, 38(2), s. 119-141. DOI 10.1080/14636778.2018.1549984.

Schneider, P.M., Prainsack, B. & Kayser, M. 2019, **The Use of Forensic DNA Phenotyping in Predicting Appearance and Biogeographic Ancestry**, *Deutsches Ärzteblatt international*, 51-52(51-52), s. 873-880. DOI 10.3238/arztebl.2019.0873.

Stranger, B.E., Stahl, E.A. & Raj, T. 2011, **Progress and promise of genome-wide association studies for human complex trait genetics**, *Genetics*, 187(2), s. 367-383. DOI 10.1534/genetics.110.120907 [doi].

Toom, V., Wienroth, M., M'charek, A., Prainsack, B., Williams, R., Duster, T., Heinemann, T., Kruse, C., Machado, H. & Murphy, E. 2016, **Approaching ethical, legal and social issues of emerging forensic DNA phenotyping (FDP) technologies comprehensively: Reply to 'Forensic DNA phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes' by Manfred Kayser**, *Forensic Science International: Genetics*, 22, s. e1-e4. DOI 10.1016/j.fsigen.2016.01.010.

Vidaki, A., Ballard, D., Aliferi, A., Miller, T.H., Barron, L.P. & Syndercombe Court, D. 2017, **DNA methylation-based forensic age prediction using artificial neural networks and next generation sequencing**, *Forensic Science International: Genetics*, 28, s. 225-236. DOI 10.1016/j.fsigen.2017.02.009.

Vidaki, A. & Kayser, M. 2018, **Recent progress, methods and perspectives in forensic epigenetics**, *Forensic Science International: Genetics*, 37, s. 180-195. DOI 10.1016/j.fsigen.2018.08.008.

Walsh, S., Chaitanya, L., Clarisse, L., Wirken, L., Draus-Barini, J., Kovatsi, L., Maeda, H., Ishikawa, T., Sijen, T., de Knijff, P., Branicki, W., Liu, F. & Kayser, M. 2013, **Developmental validation of the HirisPlex system: DNA-based eye and hair colour prediction for forensic and anthropological usage**, *Forensic Science International: Genetics*, 9(1), s. 150-161. DOI 10.1016/j.fsigen.2013.12.006.

Walsh, S., Liu, F., Wollstein, A., Kovatsi, L., Ralf, A., Kosiniak-Kamysz, A., Branicki, W. & Kayser, M. 2012, **The HirisPlex system for simultaneous prediction of hair and eye colour from DNA**, *Forensic Science International: Genetics*, 7(1), s. 98-115. DOI 10.1016/j.fsigen.2012.07.005.

Wienroth, M. 2020, **Socio-technical disagreements as ethical fora: Parabon NanoLab's forensic DNA Snapshot™ service at the intersection of discourses around robust science, technology validation, and commerce**, *BioSocieties*, 15(1), s. 28-45. DOI 10.1057/s41292-018-0138-8.