

munice

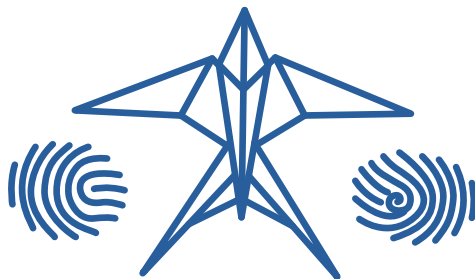
PAVEL LÍZAL

LEKCE Z GENETIKY

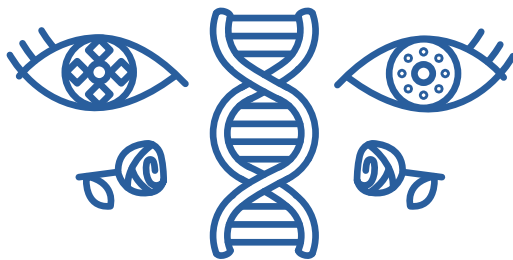


DNA JAKO OBČANSKÝ PRŮKAZ

munice



DNA
jako občanský průkaz
LEKCE Z GENETIKY



Ilustrace Nikola Kalinová



Masarykova univerzita
Brno 2019

Redakční okruh

Mgr. Tereza Fojtová (Masarykova univerzita)

doc. Ing. Ivan M. Havel, Ph.D. (Centrum pro teoretická studia)

doc. Mgr. Jana Horáková, Ph.D. (Masarykova univerzita)

prof. PhDr. Mgr. Tomáš Janík, Ph.D., M.Ed. (Masarykova univerzita)

Mgr. Hana Laudátová, Ph.D. (VIDA! science centrum)

PhDr. Alena Mízerová (Masarykova univerzita)

doc. Ing. Petr Pirožek, Ph.D. (Masarykova univerzita)

doc. RNDr. Lubomír Popelínský, Ph.D. (Masarykova univerzita)

prof. RNDr. Jan Slovák, DrSc. (Masarykova univerzita)

PhDr. BcA. Andrea Slováková, Ph.D., MBA (Nová beseda)

© 2019 Pavel Lízal

Ilustrace © 2019 Nikola Kalinová

© 2019 Masarykova univerzita

ISBN 978-80-210-9381-2

ISBN 978-80-210-9399-7 (online : pdf)

Jak souvisí genetická rozmanitost
s kriminalistikou?

Jaká je pravděpodobnost, že dva Evropané
budou mít stejnou krevní skupinu?

V čem spočívá rozdíl mezi profilováním
a fenotypováním pomocí DNA?

Jak probíhá identifikace obětí katastrof?

Co je to rekreační genetika?

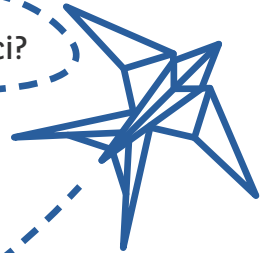
Měl anglický král Richard III. modré,
nebo hnědé oči?

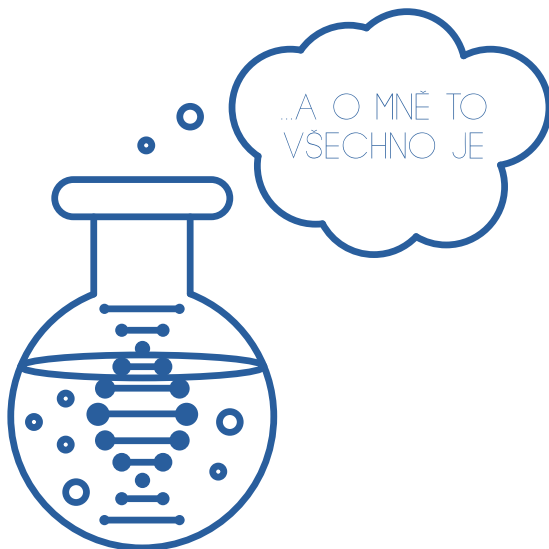
Kdo je nejstarší evropskou celebritou?

Dá se z DNA předpovědět příjmení?

Nejsme tak trochu neandertálci?

A co je to „forenzík“?





Genetika je klíčová biologická věda, studuje dědičnost a proměnlivost organismů. Stojí v základech technologické revoluce, a tím ovlivňuje zemědělství, medicínu i společnost. Středobodem jejího zájmu je výzkum DNA (deoxyribonukleové kyseliny), nositelky dědičné informace. Analýza DNA má nespočet využití, ovšem my se zaměříme na její potenciál identifikovat jedince – například pachatele trestného činu, oběť katastrofy, hledaného příbuzného či dávného předka – a téma tak zúžíme na genetiku forenzní. Na následujících stranách se vás pokusíme seznámit se současnými identifikačními metodami a jejich použití doložíme na konkrétních (nejen) kriminálních případech. Nezůstaneme však jen u toho, budeme se věnovat i metodám pokročilejším, které si cestičku k praktickému použití teprve prošlapávají – nutno říci, že velmi úspěšně.

Kdo jsme?

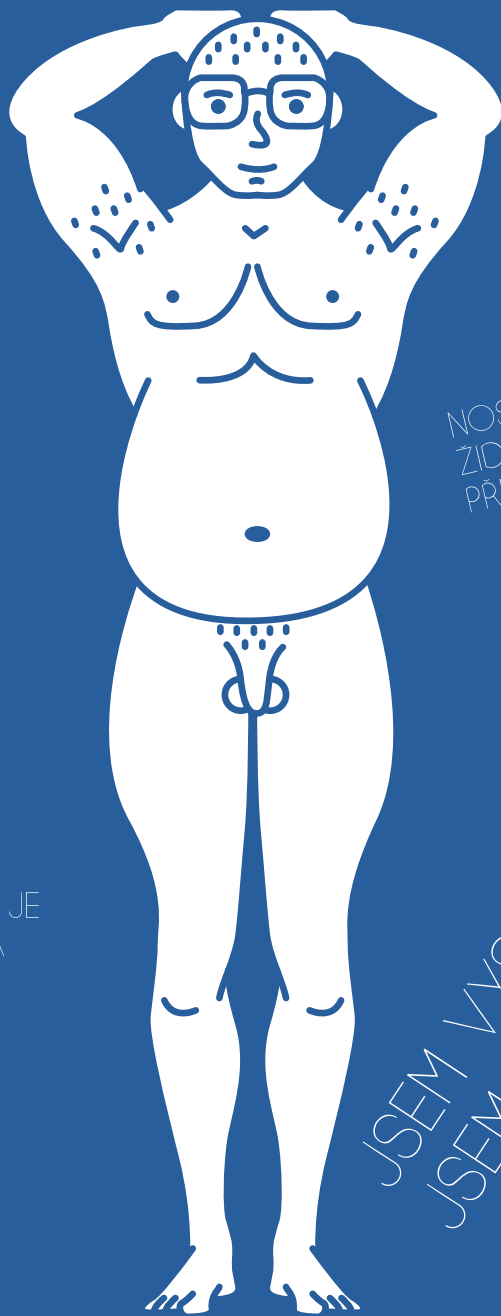
PRVOPOČÁTKY IDENTIFIKACE ČLOVĚKA

K identifikaci člověka odpradávná sloužila genetická rozmanitost. Podíváme-li se na sebe a srovnáme se s ostatními lidmi, uvidíme, že se navzájem od sebe odlišujeme. Tato odlišnost je zčásti podmíněna geneticky, tedy tím, co jsme zdělili od svých rodičů, a zčásti je formována prostředím, ve kterém žijeme. Tyto dvě příčiny společně vytvářejí obrovskou množinu znaků, pomocí níž můžeme každého jedince popsat, individualizovat.

Rozmanitosti lidských bytostí si všiml již řecký historik Hérodotos, který v 5. století před naším letopočtem psal například o tmavých a tajemných Libyjcích nebo o kmenech barbarských lidojedů z ruského severu a dále charakterizoval lidi, kteří připomínají Turky a Mongoly. V Hérodotově podání se tak zachoval jeden z nejstarších popisů odlišností zástupců jednotlivých populací. Mezi sebou se však neodlišují jen populace, rozmanitost panuje i v jejich rámci. Například v afrických populacích sice mají všichni jedinci tmavé vlasy, oči i kůži, avšak liší se například intenzitou hnědého zbarvení nebo výškou postavy. Aby mohly být takové znaky využity k identifikaci jednotlivců, musejí být dostatečně rozdílné. A pokud těchto znaků použijeme více, společně vytvoří jedinečnou sestavu typickou pro danou osobu.

PLEŠ PO TĀTOMI

TEN PUPEK JE
ALE Z PIVA



NOS PO
ZIDOVSKÝCH
PŘEDCÍCH

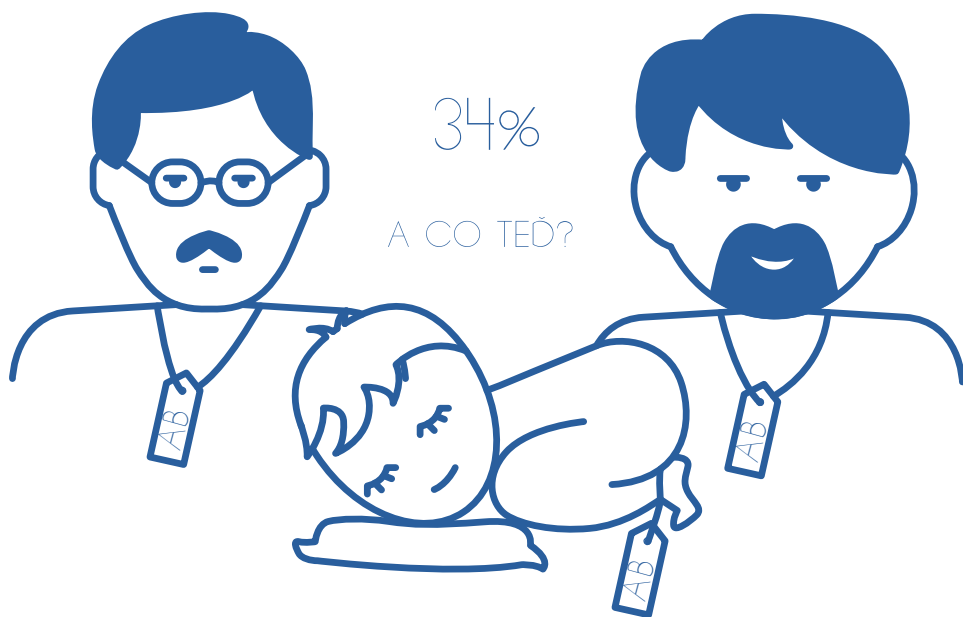
JSEM VYSOKÝ, PROTOŽE
JSEM HOLANĎAN

OOČIČI PO MAMĚ





První pokusy o identifikaci člověka na základě sestavy znaků se objevují s rozvojem tzv. **antropometrie**. Základem tohoto oboru je důkladné měření konkrétních znaků lidského těla, jako je výška, váha, rozložení tuku, šířka ramen, obvod hlavy, hrudníku apod. Podrobné deskripce parametrů kostry, lebky a obličeje ukázaly, že každý jedinec může být popsán souborem takovýchto znaků a že jejich sestava může být do značné míry individuální. Antropometrická metoda se na konci 19. století začala využívat v kriminalistice k identifikaci pachatele. Zasloužil se o to francouzský policejní důstojník Alphonse Bertillon, který za tímto účelem provedl na 600 tisíc měření. Jeho metoda sice nenašla širšího uplatnění, ale ukázala cestu, podle které lze dostatečně přesný popis vzhledu jedince využít k jeho pozdější identifikaci. Z genetického hlediska spočívá nevýhoda antropometrie v tom, že pozorované znaky se v průběhu života jedince proměňují, jsou významně ovlivňovány prostředím a jejich dědičnost je komplikovaná, protože ji podmiňuje značný počet genů.

Mnohem většího uplatnění při identifikaci osob dosáhl jiný objev, a to objev **krevních skupin**, zejména systému AB0, k němuž na počátku 20. století nezávisle na sobě dospěli rakouský patolog Karl Landsteiner a český psychiatr Jan Janský. Vzhledem k zastoupení krevních skupin tohoto systému například ve středoevropské populaci lze vypočítat, že pravděpodobnost shody dvou lidí je **34 %**. Viděno z opačné strany tedy existuje slušná pravděpodobnost, že srovnáme-li krevní skupiny dvou osob, budou se od sebe odlišovat.


Této skutečnosti se hojně využívalo zejména při určování otcovství, kdy nejčastěji bývá potřeba rozhodnout mezi dvěma domnělými muži. Jenomže 34procentní riziko, že oba otcové budou mít stejnou krevní skupinu, a tudíž nebude možné žádného z nich vyloučit, zůstávalo přece jen vysoké. Na toto úskalí naráželo i využití krevních skupin v kriminalistice, třeba tehdy, když se shodovaly krevní skupiny pachatele a oběti nebo hned několika podezřelých.



Daleko spolehlivější a zřejmě nejznámější metodu identifikace člověka přinesla **daktyloskopie**. K jejím nejslavnějším průkopníkům ve druhé polovině 19. století patřil sir William James Herschel. Za svého působení v Indii pozoroval,






že tamní obchodníci používají ke stvrzování smluv namísto podpisu otisk prstu, a brzy zjistil, že každý takový otisk je jedinečný. Pomocí otisků prstu začal kontrolovat osoby pobírající vojenskou penzi a po návratu do Anglie se zasloužil o prosazení metody v kriminalistice. Daktyloskopie slavila úspěchy, brzy se však začala projevovat její nevýhoda: možnost identifikace touto cestou vešla mezi zločinci ve všeobecnou známost, takže ti se v případě plánovaných zločinů snaží otisky prstů nezanechat.





Spravedlnost si však vždycky cestu najde, a tak vychytralí pachatelé nakonec přece jen dostali přes prsty. Na sklonku 20. století kriminalistickou praxi ovládla vítězná metoda identifikace osob pomocí genetické rozmanitosti v molekule DNA.

DNA A JEJÍ IDENTIFIKAČNÍ VLASTNOSTI



Již od základní školy víme, že kyselina deoxyribonukleová – DNA – je nositelkou dědičnosti. Každý ji dědíme od svých rodičů ve formě tzv. **chromozomů**, kterých máme celkem 46 – polovinu jsme získali od maminky a druhou polovinu od tatínka. Dva z oněch 46 chromozomů jsou označovány jako pohlavní (chromozomy X a Y); později nás bude velmi zajímat zejména chromozom Y.



Vraťme se však k DNA. Ta je sestavena z jednotlivých písmenek (**nukleotidů**), jsou jimi adenin (A), thymin (T), cytosin (C) a guanin (G). Naši DNA si pak můžeme představit jako knihu, ve které pořadí těchto písmenek tvoří slova, věty, kapitoly.

V některých místech mají tato pořadí smysl a ve finále kódují tvorbu bílkovin, které jsou vlastními vykonavateli dědičné informace. Těchto kódujících míst (**genů**) máme v naší knize života (**genomu**) mezi 5 až 10 % a určují například to, jak vypadáme – jakou máme barvu očí, vlasů, kůže apod. Z hlediska identifikace jedince však bylo jejich využití zejména na počátku velmi komplikované, proto se pozornost nejdříve zaměřila na oněch 90 % nekódujících míst, která mají jinou funkci. Mohou například ovlivňovat způsob, jakým se geny projeví.

Nekódujících sekvencí si v roce 1984 všiml britský genetik **Alec Jeffreys**. Zjistil, že každý z nás se lišíme v místech, ve kterých se za sebou opakuje určitá sestava písmenek, například GATA. Odlišnost pak spočívá v počtu opakování motivu GATA – někdo má opakování sedm, jiný devět, další třeba dvanáct. Pokud se v našem genomu podíváme na více takových sekvencí, například 12 až 15, zjistíme, že se v nich počty opakování u každého z nás liší. Tato odlišnost se původně zviditelňovala pomocí speciální metody, při níž se vybrané sekvence seřadí podle velikosti, tedy podle počtu opakování, a vznikne tak něco, co připomíná čárový kód, jakým se označuje například zboží v obchodě.

```
....TCCCAAGCTCTTCCTCTTCCCTAGATCAATACAGACAGAAGACA  
GGTGCATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATAGATA  
GATATCATTGAAAGACAAAACAGAGATGGATGATAGATACATGCTTA  
CAGATGCACAC.....
```

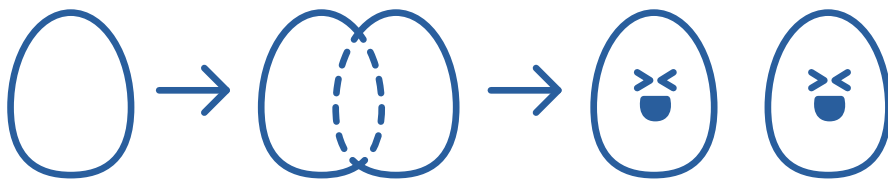
„Čárovému kódu“ dnes říkáme profil DNA a metodu nazýváme **profilování pomocí DNA** (z anglického DNA profiling).

Jak je možné, že pouhých 15 sekvencí dokáže tak spolehlivě identifikovat člověka? Vysvětlení hledejme ve statistice. Jde o to, že zastoupení jednotlivých opakování je v populaci relativně vzácné. Například v jedné z takových sekvencí (označené jako D3S1358) má 11 opakování jen 0,2% lidí (tedy 2 jedinci z 1000), 12 opakování pouze 0,07% (7 z 10 000) apod. Pokud takových sekvencí vezmeme 15 dohromady, pak se pravděpodobnost, že někdo jiný má shodu ve všech těchto sekvencích s daným počtem opakování, pohybuje řádově v hodnotách 10^{-18} .

// Stejný profil DNA má jeden člověk //
z 8×10^{17} .

Pokud víme, že na Zemi žije 7×10^9 lidí, pak máme přesvědčivou jistotu, že nikdo jiný se stejným profilem po světě neběhá.

To ovšem platí s jedinou výjimkou, a to že daná osoba nemá jednovaječné dvojče. Jednovaječná dvojčata totiž vznikají rozdělením zárodku v raném stadiu těhotenství, a jsou tak z genetického hlediska kopiemi (identická dvojčata). Proto mají i stejný profil DNA. Pomineme-li však tento celkem vzácný jev, pak máme v rukou velmi spolehlivou metodu identifikace,

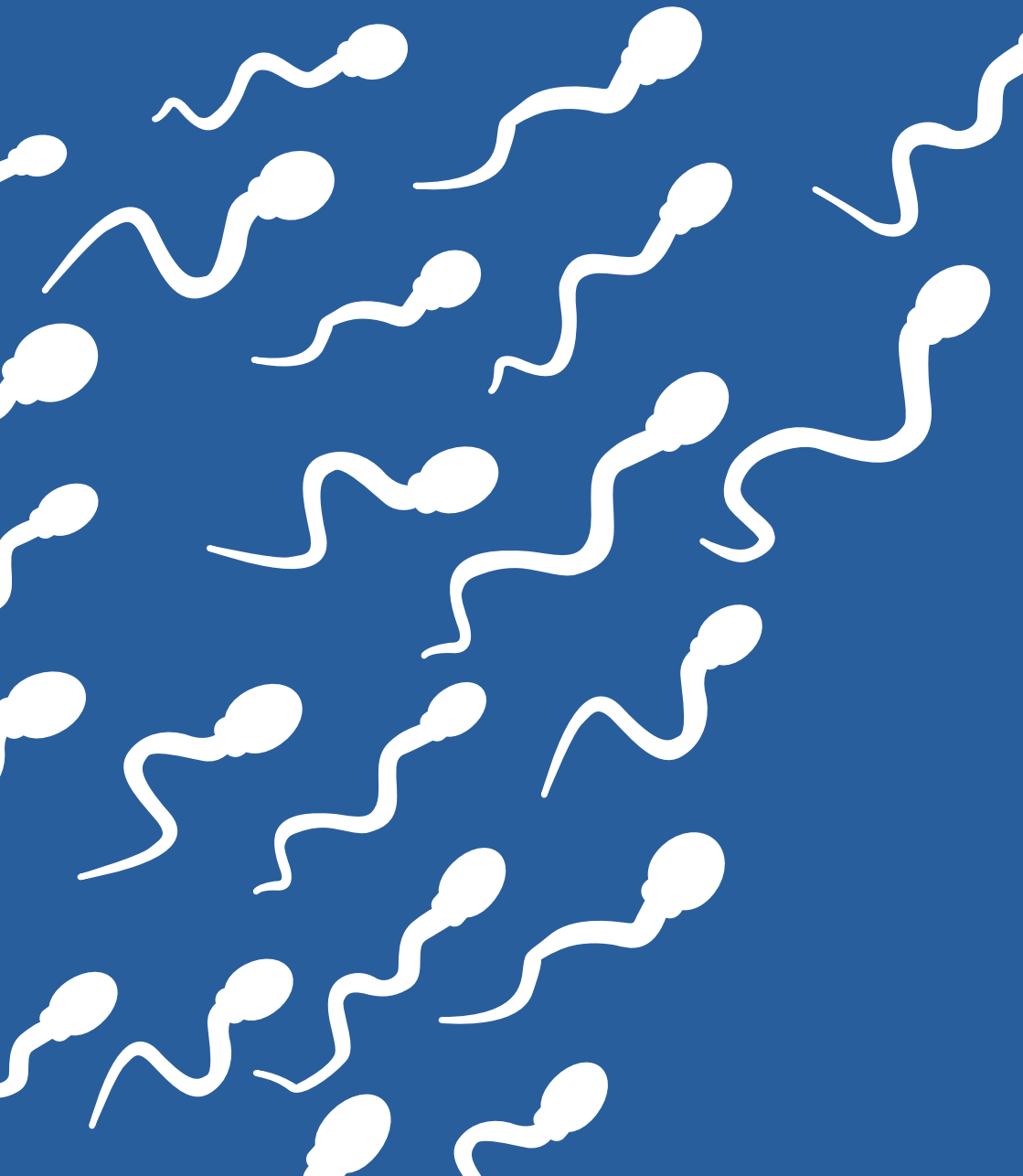


kteřá si v ničem nezadá s otisky prstů. Nezanepat po sobě DNA je však v porovnání s otisky daleko obtížnější. DNA lze získat nejen z krve či spermatu, ale třeba také z vypadaných vlasů, kožních buněk nebo slin. Takový bankovní lupič ani netuší, kolik biologického materiálu zanechal ve své kukle! Pokud to poněkud přeženu, svoji DNA trousíme, kudy chodíme.

O metodě profilování pomocí DNA toho pachatelé trestných činů zatím tolik nevědí, takže si často neuvědomují, že pokud na místě činu zanechali krev nebo sperma, lze jejich profil DNA získat, a tím je usvědčit. Dá se to provést pomocí buněk tzv. bukální sliznice, tedy buněk z vnitřní strany tváře, odkud se standardně DNA k identifikaci získává. Stačí pouze tyčinkou s vatou na konci několikrát přejet po vnitřní straně tváře a bezbolestně je získáno dostatečné množství materiálu k identifikaci. DNA profil je přitom stejný, ať jej získáme z buněk bukální sliznice, nebo z krve či spermatu.

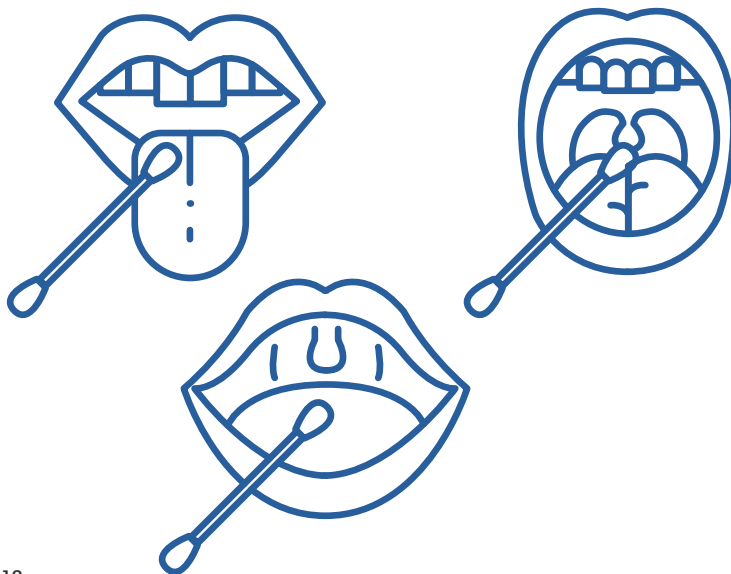
PROFILOVÁNÍ POMOCÍ DNA V KRIMINALISTICE

Abychom si ukázali, jak skvěle metoda identifikace pomocí profilu DNA funguje, popíšeme si její první nasazení v kriminalistice, při kterém bylo využito všech jejích výhod.





Celý případ začíná v Anglii v listopadu roku 1983, kdy je nalezena znásilněná a zavražděná patnáctiletá Linda Mannová. Na místě činu je zajištěno sperma a Scotland Yard rozbíhá standardní pátrání po pachateli, které však není úspěšné. V roce 1986 je blízko místu první vraždy nalezena další znásilněná a zavražděná dívka, patnáctiletá Dawn Ashworthová. Vše nasvědčuje tomu, že se jedná o téhož pachatele. Po nějaké době se přichází k vraždě Dawn Ashworthové doznat sedmnáctiletý mladík, který však současně popírá předchozí vraždu Lindy Mannové. Policistům se z několika důvodů jeví jeho výpověď jako nepřesvědčivá. Nemohou však uplatnit v té době standardně používanou identifikaci pachatele pomocí krevních skupin, protože krev pachatele nebyla na místě činu nalezena, pouze jeho sperma. Vyšetřovatelé se však dozvídají o metodě genetika Aleca Jeffreysa z Leicesterské univerzity a obrazejí se na něj s prosbou, zda by mohl svoji



novou identifikační metodu použít v tomto případě. Tak se i stalo a Jeffreys našel nezpochybnitelnou shodu v profilu DNA ze spermatu z obou případů, čímž potvrdil, že oba činy spáchal tentýž pachatel. Když však srovnal získanou DNA s DNA podezřelého mladíka, shodu nenašel.

Mladík byl propuštěn a metoda ukázala svoji první obrovskou sílu: schopnost osvobodit neprávem načtenou osobu na základě neshody v profilu DNA.

V posledních letech se této výhody celkem intenzivně využívá při otevírání uzavřených případů zejména v USA, kde se tak na svobodu dostalo již nemálo neprávem odsouzených osob.

Osvobozením podezřelého se však vyšetřovatelé britského případu dostávají opět na začátek. Rozhodnou se proto k revolučnímu kroku, který metoda profilování DNA umožňuje. Provedou odběr DNA 4500 mužů z vesnic kolem místa nálezu dívek a porovnájí jejich profily DNA s profilem DNA z míst činu. Dnes tomuto přístupu říkáme hromadný odběr nebo **hromadné profilování DNA**. Tímto způsobem je možné v relativně krátké době prověřit velké množství osob; v současnosti již známe dokonce případy, ve kterých se hromadnému odběru podrobilo více než 16 tisíc lidí. To může vyšetřování značně urychlit. Bohužel, při prvním nasazení této metody vyšetřovatelé úspěch neslavili, protože shodu se nepodařilo najít.

Zvrat však nastal poté, co se policisté dozvěděli, že pekař Colin Pitchfork poslal na odběr DNA svého kamaráda z jiné vesnice, která v hledáčku nebyla. Bylo zřejmé, že jedině pachatel měl důvod se tomuto odběru vyhnout. Pitchfork byl zatčen, byla zjištěna shoda jeho DNA s DNA z míst činu a následně byl odsouzen k doživotnímu vězení.

Již toto první nasazení metody profilování DNA jasně ukázalo, že kriminalisté získali pro boj se zločinem neocenitelnou zbraň. Není divu, že přelomová metoda se záhy rozšířila i do dalších zemí.

***// V Československu byla metoda
profilování DNA poprvé použita //
v roce 1990.***

Tehdy umožnila identifikovat pachatele vraždy devatenáctileté studentky, která byla ubodána v červnu téhož roku na Pedagogické fakultě v Brně. Na dámském WC, kde byla vražda spáchána, byla mimo jiné zjištěna krevní skvrna, podle všeho patřící pachateli. Kriminalisté pak velmi brzy dopadli 26letého Milana Lubase, který byl již dvakrát trestaný, mimo jiné za znásilnění, a na svobodu se dostal po prezidentské amnestii v roce 1990. Podezřelý měl obvízanou dlaň, což nasvědčovalo tomu, že by se mohlo jednat o pachatele, ovšem jakoukoliv účast na vraždě popíral a zranění vysvětloval úrazem na stavbě, později tvrdil, že byl přepaden. Mezi věcnými důkazy, které se policistům podařilo zajistit, bylo oblečení a boty

potřísněné krví. V tomto případě však bohužel selhala metoda analýzy krevních skupin, neboť podezřelý měl stejnou krevní skupinu jako oběť, a nebylo tedy možné prokázat, že krevní skvrna zanechaná na místě činu opravdu patří jemu. Kriminalisté však byli přesvědčeni o Lubasově vině, a proto požádali o spolupráci Katedru molekulární biologie Přírodovědecké fakulty Univerzity Komenského v Bratislavě, kde se jako na prvním pracovišti v Československu experimentálně prováděla analýza DNA. Vedoucí výzkumného týmu **dr. Vladimír Ferák** prokázal, že DNA získaná z krve z místa činu je stejná jako DNA podezřelého Milana Lubase. Navíc byla nalezena také shoda v profilu DNA získané z krve na oblečení podezřelého s profilem DNA oběti. Na základě toho byl Lubas odsouzen ke 23 letům vězení (později tam spáchal sebevraždu).

