

DNA-sormenjäljistä DNA-tunnisteisiin

DNA-sormenjälkitekniikka on yhteiskuntaan syvästi vaikuttava biologis-tekniinen innovaatio, jonka perusteella tehdään yksilöitä koskevia ratkaisuja mm. oikeusistuimissa. Nykyisin käytettävät DNA-merkit ja niiden analysointiin liittyvä tekniikka ovat muuttuneet merkittävästi alkuperäisestä DNA-sormenjälkitekniikasta. Nykyisen DNA-tunnisteen määrittäminen on pitkälle automatisoitua, ja tunnisteiden digitaalisuus on mahdollistanut tehokkaiden DNA-rekistereiden käyttöönoton rikostutkimuksessa. DNA-tunnisteiden käyttöalue on laajentunut isyysmäärittämisestä ja vainajien tunnistamisesta henkilöiden ulkoisten ominaisuuksien kuten hiusten ja silmien värin määrittämiseen rikostutkinnassa. DNA-tunnisteiden käyttö historiallisten henkilöiden kuten Venäjän viimeisen tsaarin tunnistamiseksi tai Yhdysvaltojen presidentti Jeffersonin jälkeläisten selvittämiseksi on valaissut historiallisia tapahtumia. DNA-tunnisteseen perustuvia tutkimuksia tehdään laajasti myös sukututkijoiden piirissä. Suomessa tehtiin 1990-luvun alussa pioneerityötä polymeraasiketjureaktioon perustuvan DNA-tunnistuksen käyttöön ottamiseksi. Akateemikko Leena Palotien rooli oli tässä kehitystyössä ratkaiseva.

Oikeuslääketieteessä ja rikostutkimuksessa käytettävä DNA-tunnistus on esimerkki biologiseen perustutkimukseen nojaavasta soveluksesta, jolla on ollut suuri yhteiskunnallinen merkitys. DNA-tunnistustutkimukset on otettu rutiinikäyttöön oikeuslääketieteellisissä ja rikosteknisissä laboratorioissa ympäri maailman, ja niiden tuloksia käytetään päivittäin tuhansien ihmisten elämään konkreettisesti vai-

kuttavien päätösten perustana. Käyttöalueet DNA-tunnisteille ovat laajat: isyyden määrittäykset (Helminen ym. 1988), rikostutkimukset (Vuorio ym. 1990, Aho ym. 1991, Sajantila 1999a), yksittäisten vainajien tunnistaminen (Sajantila ym. 1991), suuronnettomuuksissa kuolleiden tunnistaminen (Clayton ym. 1995, Budowle ym. 2005) sekä maahanmuuttoon (Jeffreys ym. 1985a), pakolaisiin (UN High Commissioner for Refugees, 2008) ja lapsikauppaan (www.prokids.org) liittyvä perheiden yhdistäminen. Tutkimuslaboratorioiden ja viranomaisten yhteistyö on laajaa: poliisin lisäksi lastenvalvojat sekä maahanmuutto- ja lastensuojeluviranomaiset käyttävät DNA-tunnisteita päätöksensä pohjana. Lääkärikollegojen on hyvä muistaa, että DNA-tunniste on tehokas menetelmä, kun epäillään näytteiden vaihtumista laboratoriotoinnassa. Viranomaistyöhön liittyvien sovellusten lisäksi DNA-tutkimukset ovat laajentuneet myös sukututkijoiden keskuuteen. Länsimaisten ihmisten etsiessä juuriaan on genealogisten tutkimusten oheen tullut useiden kaupallisten laboratorioiden tarjoamia ”mistä olet kotoisin”-tyyppisiä DNA-tutkimuksia (esim. www.familytree.com, www.ancestry.com, www.rootsforreal.com, www.oxfordancestros.com).

DNA-tunnistuksen kehityslinjoja

DNA-sormenjälkitekniikan kehitti Leicesterin yliopiston genetiikan professori Alec Jeffreys tutkiessaan nisäkkäiden myoglobiinigeenin perusrakennetta. Hän on itse todennut ratkaisevaksi ”heureka”-hetkeeseen syyskuun 10. päivän aamun vuonna 1984. Tuolloin hän havaitsi röntgenfilmillä DNA-fragmentteja, jotka olivat poikkeuksellisen muuntuvia ja periytyivät Mendelin lakien mukaisesti. Hän ymmärsi

heti havaintonsa merkityksen tulevaisuuden tunnistamismenetelmänä. Jeffreysin työryhmi-
neen Naturessa julkaisemat artikkelit (Gill ym.
1985, Jeffreys ym. 1985a, b ja c) muuttivat py-
syvästi oikeuslääketieteen ja rikostutkimuksen.
Menetelmä soveltui myös moniin lääketieteel-
lisesti tärkeiden asioiden selvittämiseen, kuten
kaksostutkimuksiin (Hill ja Jeffreys 1985) ja
luuydinsiirtojen jälkeiseen solumuutosten seu-
rantaan (Thein ym. 1986, Pakkala ym. 1988).
Melko pian DNA-sormenjälkitekniikka löysi
tensä myös populaatiogeneetikkojen, luon-
nonsuojelubiologien ja ekologien käyttämäksi
menetelmäksi (Wetton ym. 1987).

DNA-tutkimusta käytettiin ensimmäisen
kerran menestyksellisesti rikostutkimuksessa
Englannissa v. 1986, kun kahden teinitytön
raiskaaja ja murhaaja Colin Pitchfork saatiin
kiinni Jeffreysin DNA-sormenjälkitutkimus-
ten avulla (Wambaugh 1989).

Jeffreysin yksilöntunnistukseen kehittä-
män DNA-sormenjälkitekniikan ongelma oli
kuitenkin sen vaatima DNA:n määrä ja laatu.
Rikostutkimuksissa on usein käytettävissä
äärimmäisen vähäinen määrä huonosti säily-
nyttä biologista kudosmateriaalia, joka löytyy
vaihtelevista ympäristöolosuhteista. Samoihin
aikoihin kehitetyn DNA:n monistusmenetel-
män polymeerasiketjureaktion (PCR) (Saiki
ym. 1985) avulla voidaan pienistä näytteistä
monistaa DNA:ta riittävästi DNA-tunnisteen
määrittämiseksi kymmeniä vuosia vanhoista,
vaihtelevista ympäristöolosuhteista kerätyistä
näytteistä ja periaatteessa jopa yhdestä solus-
ta (Jeffreys ym. 1988, Syvänen 1992). PCR-
monistukseen pohjautuvista menetelmistä tu-
likin DNA-tunnisteen määrittämisen perusta
1990-luvun puolenvälin jälkeen ja Jeffreysin
DNA-sormenjälkitekniikasta luovuttiin.

Professori Alec Jeffreysillä on ollut myös
tiivistä yhteistyötä akateemikko Leena Palotien
ja hänen oppilaidensa kanssa (Helminen
ym. 1988, May ym. 2002, Kauppi ym. 2003).
Sir Alec on palkittu lukuisilla kansainvälisil-
lä palkinnoilla, ja hän oli mm. yksi neljästä
Millennium-palkintoehdokkaista Helsingissä
v. 2008. Lisäksi hänet promovoitiin vuoden
2010 kesäkuussa Helsingin yliopiston lääke-
tieteellisen tiedekunnan kunniatohtoriksi.

DNA-sormenjälkien käyttöönotto Suomessa

Suomessa oikeuslääketieteellisten DNA-met-
nelmien kehitys oli kansainvälistä pioneeri-
työtä. Oikeusgeneettisten DNA-tutkimusten
ensimmäisten kehityskielten aikana akatee-
mikko Leena Palotien rooli oli korvaamaton.
Hänen 1980-lopulla johtamassaan Kansan-
terveyslaitoksen (KTL) molekyyli-
genetiikan laboratoriossa tehtiin urauurtavaa kehitys-
työtä professori Christian Ehnholmin johta-
man oikeusserologian laboratorion kanssa.
Tavoitteena oli DNA-tutkimusten käyttöö-
notto isyys- ja rikostutkimuksissa Suomessa.
PCR-monistustekniikan pioneerin professori
Ann-Christine Syväsen tulo KTL:n molekyy-
ligenetiikan laboratorioon mahdollisti Leena
Palotien ideoiman strategian, jonka mukaan
Suomessa luovuttiin Jeffreysin DNA-sormen-
jälkitekniikan kehittämistä ja laboratoriossa
siirryttiin suoraan PCR-menetelmien kehittä-
miseen oikeusgeneettisiin tutkimuksiin akatee-
misen tutkimustyön pohjalta (Sajantila 1992).
Tämän rohkean mutta jälkeenpäin arvioituna
viisaan ja onnistuneen strategian pohjalta Suo-
messa siirryttiin ensimmäisten maiden jou-
kossa käyttämään DNA:n monistusta rikos- ja
isyystutkimuksissa. PCR-menetelmät otettiin
Suomessa rutiinikäyttöön rikostutkimuksissa
alkuvuonna 1991 (Himberg 1999). Leena Palotien
johdolla tehdyn innovatiivisen ja menes-
tyksellisen tutkimustyön ansiosta suomalaiset
DNA-tunnistajat ovat olleet kansainvälisesti
arvostettuja ja herättäneet huomiota toimies-
saan asiantuntijatodistajina rikostapauksissa
Suomen rajojen ulkopuolella (Lakey 1993,
Weidenhofer 1994, Reporter 1996).

DNA-tunnistuksen virstanpylväitä maail-
malla ja Suomessa sekä kuuluisia tapauksia on
koottu **TAULUKKON 1**.

DNA-rekisterit

DNA-tunnisterekisterin avulla tuntematon
rikoksenteijä voidaan löytää samaan tapaan
kuin sormenjälkirekisterin avulla: rikospai-
kalta löytyneen biologisen näytteen DNA-
tunnistetta verrataan DNA-rekisterissä oleviin

tunnisteisiin. Suomessa DNA-tunnisteen rekisteröinti mahdollistui pakkokeinolain uudistuksen yhteydessä 1.7.1997 lähtien. DNA-rekisteri otettiin operatiiviseen käyttöön Keskusrikospoliisin rikosteknisessä laboratoriossa v. 1999, ja siellä on nykyisin tallennettuna yli 100 000 ihmisen DNA-tunniste.

DNA-rekisterien kehitys alkoi 1990-luvun puolivälissä, kun Yhdysvallat ja Englanti aloittivat rekisteritoiminnan. Nykyisin Englannissa (mukaan luettuna Wales) on ylivoimaisesti eniten henkilöitä DNA-rekisterissä Euroopassa. Vuoden 2009 lopussa siellä oli rekisteröity lähes viisi miljoona henkilöä, joka vastaa lähes kymmentä prosenttia väestöstä. Muualla Euroopassa poliisin DNA-rekisterissä olevien henkilöiden määrä vaihtelee 0,3 %:sta 2,1 %:iin kokonaisväestöstä (TAULUKKO 2). Erot johtuvat DNA-rekisterin käyttöönottovuoden lisäksi eri maiden lainsäädännön eroista. Esimerkiksi Suomessa DNA-tunniste voidaan rekisteröidä kaikilta tietyistä väkivaltarikoksista tuomituilta ja syylliseksi epäillyiltä, kun rikoksesta saatava maksimirangaistus ylittää vuoden, sekä kaikista rikospaikalta löytyneistä tahroista. Ruotsissa tuomittujen osalta edellytyksenä on yli vuoden tuomio ja keneltä tahansa rikoksesta epäillyltä tai mistä tahansa rikospaikan tahrasta määritetty DNA-tunniste voidaan rekisteröidä. Englannissa kriteerit ovat huomattavasti vapaammat: mistä tahansa rikoksesta tuomittujen tai epäiltyjen ja kaikkien rikospaikkatahrojen DNA-tunnisteet voidaan rekisteröidä. Yleisesti kansalaisten ja rikoksesta epäiltyjen mutta syyttömäksi todettujen kannalta tärkeää on DNA-tunnisteen poistaminen rekisteristä ja rikospaikkänäytteiden tuhoaminen. Tämänkin osalta on eri Euroopan maiden välillä suurta vaihtelua lainsäädännössä. Suomessa rikoksesta tuomittujen DNA-tunniste poistetaan vuoden kuluttua tekijän kuolemasta ja syylliseksi epäiltyjen vapauduttua epäilyistä. DNA-tunniste tulee poistaa ja näyte tuhota viimeistään vuoden kuluttua siitä, kun syytteistä on luovuttu tai syytettyä ei ole todettu syylliseksi. Englannissa sekä syylliseksi todettujen että epäiltyjen DNA-tunnisteet ja rikospaikalta kerätyt näytteet voidaan säilyttää ikuisesti (Aspen 2009).

TAULUKKO 1. DNA-tunnistuksen virstanpylväitä ja kuuluisia tapauksia.

1984	Jeffreys ym. julkaisevat DNA-sormenjälkiartikkelit Nature-lehdessä
1985	Saiki ym. kuvaavat PCR-menetelmän Science-lehdessä
1986	DNA-tutkimuksen käyttö ensimmäisen kerran rikostutkimuksessa (kaksoismurhaaja Colin Pitchforkin tunnistaminen Leicesterissä Englannissa)
1988	Ensimmäinen kaupallinen menetelmä käyttöön
1990	Ensimmäinen PCR-pohjainen DNA-rikostutkimuslausunto annetaan Suomessa
1991	Ensimmäiset käyttökelpoiset STR (short tandem repeat) -lokukset julkaistaan
1991	Ensimmäinen mtDNA-tunnistus tehdään luunäytteistä murhatutkimuksessa
1992	Ensimmäiset kaupalliset STR-tunnistemenetelmät käyttöön
	Y-kromosomin STR:n käyttö rikostutkimuksessa julkaistaan ensi kertaa (Saksa)
	mtDNA:n käyttö ensi kertaa rikostutkimuksessa (Englanti)
	Yhdysvaltojen National Research Councilin (NRC) raportti "DNA technology in forensic science"
1993	DNA:n käyttö ensimmäistä kertaa suuronnettomuuden tutkimuksessa (Waco, Texas)
1995	Ensimmäinen rikos-DNA-rekisteri perustetaan Englantiin
	O. J. Simpsonin tapaus tuo DNA-tunnistukset oikeudenkäynteineen mediaan
1996	Yhdysvaltojen NRC:n raportti "The evaluation of forensic DNA evidence"
	Venäjän viimeisen tsaarin Nikolai II:n tunnistus mtDNA:n avulla
1997	DNA-tunnisteen määrittämisen osoitetaan onnistuvan sormenjäljistä ja yksittäisistä soluista
1998	Yhdysvaltojen presidentti Bill Clintonin DNA-tutkimukset M. Lewinskyn tapauksessa
	Presidentti Thomas Jeffersonin suvun Y-kromosomitutkimukset, jotka liittyvät hänen mahdolliseen lapseensa afrikkalaisperäisen orjan kanssa
1999	DNA-rekisteri otetaan käyttöön Suomessa
2001	Ulkoisten ominaisuuksien (punahiuksisuuden) määrittäminen DNA-näytteestä rikostutkimuksissa
2003	DNA-rekisterissä Englannissa yli kaksi miljoonaa henkilöä ja Yhdysvalloissa yli miljoona
	Ruumiinnesteiden tunnistaminen rikostutkimuksissa mRNA-analysillä demonstroidaan
2004	Hollannissa Erasmus-yliopiston ja rikosteknisen laboratorion välillä alkaa valtion rahoittama systemaattinen tutkimus, jonka tavoitteena on ihmisten ulkoisten ominaisuuksien ja kudospäätteiden maantieteellisen alkuperän määrittäminen DNA-tutkimuksin
2006	Näytteen jättäjän todennäköisen maantieteellisen alkuperän määrittäminen onnistuu
2009	Silmien värin määrittäminen DNA-tutkimuksin mahdollista noin 90 %:n varmuudella
2010–	Koko genomin analyysit käyttöön rikostutkimuksissa
2020	nyt käytössä olevien standardoitujen menetelmien rinnalle?
	DNA-tiedustelun (intelligence) tekniikan kehittyminen jokapäiväiseksi?
	Lakien muuttuminen sallivammiksi: DNA/RNA-tutkimusten käytön laajentaminen?

DNA-rekisterien arvo perustuu siihen, että rikospaikalta löytyneistä biologisista näytteistä määritettyä DNA-tunnistetta voidaan teknisesti tehokkaasti ja nopeasti verrata rekisterissä oleviin DNA-tunnisteisiin. DNA-rekisterin ylläpito on aiheellista myös sen vuoksi, että tietäntyyppisen väkivallan tekijät usein toistavat tekonsa. Esimerkiksi Yhdysvalloissa on arvioitu, että kaksi kolmesta raiskaajasta uusi tekonsa ja sarjaraiskaajat jäävät kiinni keskimäärin vasta kahdeksannen raiskauksen jälkeen (Wickenheiser 2004).

Periaatteessa DNA-rekisterin tehokkuus on verrannollinen rekisterin suuruuteen ja yhteyksiin muiden maiden DNA-rekistereihin. Yhdysvalloissa FBI:n laboratorio toimii eri osavaltioiden keskuslaboratoriona ja osavaltioiden DNA-rekisterit ovat yhteydessä paikallisten poliisipiirien DNA-rekistereihin. Euroopassa Interpolilla on vastaava rooli eurooppalaisten rikosteknisten laboratorioiden DNA-rekistereiden keskuksena. Esimerkiksi Suomen Keskusrikospoliisi voi tehdä Interpolin DNA-rekisteriin kyselyn kansainvälistä rikosta epäiltäessä.

DNA-rekistereiden kansainvälisen tietojenvaihdon tehokkuuden edellytyksenä ovat

standardoidut laboratoriomenetelmät ja yhteisesti käytettävät DNA-merkit. Euroopan eri maiden välillä onkin sovittu yhteisistä ”ydin-DNA-merkeistä”, joita laboratoriot ovat sitoutuneet käyttämään ja jotka on sisällytetty myös kaupallisiin DNA-tunnistusmenetelmiin. Vastaavasti Pohjois- ja Etelä-Amerikassa, Aasiassa ja Australiassa on osittain yhteiset DNA-merkit eurooppalaisten maiden kanssa. Yhteinen tekniikka ja DNA-merkkijärjestelmät mahdollistavat tietojen vertailun eri maiden ja osavaltioiden välillä.

DNA-rekisteri on osoittautunut erityisen tehokkaaksi selvittäessä ns. pimeitä rikoksia, joissa ei ole epäiltyjä. Esimerkiksi Englannissa on jo lähes miljoonan henkilön DNA-tunniste löytynyt rikospaikan kudostahroista (TAULUKKO 1). DNA-rekisterin ja poliisin taktista toimintaa kuvaava osumaindeksi vaihtelee Euroopan eri maissa välillä 0,09–0,31 (TAULUKKO 2).

DNA-rekistereiden lisäksi voidaan tallentaa myös näyte esimerkiksi posken limakalvon soluista, syljestä tai verestä mahdollista tunnistamista varten henkilöiltä, jotka ovat työnsä takia vaarassa kuolla tai kadota. Keskeisin henkilöryhmä, jonka kudosnäytteitä on kerätty, ovat Puolustusvoimien henkilökunta ja siviilit, jotka

TAULUKKO 2. Eräiden eurooppalaisten maiden DNA-rekistereiden henkilömäärät suhteutettuna kokonaisväestöön, niiden tuottamat osumamäärät rikostutkimuksissa ja osumaindeksi¹. (European Network of Forensic Science Institute (ENFSI), www.enfsi.eu). Tietojen ajankohdat ovat seuraavat: Norja 12/2008, Viro 7/2009, Suomi, Ruotsi, Saksa, Sveitsi, Hollanti, Ranska ja Englanti (Wales mukaan luettuna) 12/2009, Tanska 1/2010 ja Itävalta 2/2010.

Maa	Väestön koko	Rekisterissä henkilöitä	Osuus väestöstä (%)	Rekisterissä tahra-näytteitä	Osumia	Osumaindeksi
Suomi ²	5 340 000	84 441	1,58	10 499	11 475	0,14
Ruotsi	9 000 000	77 191	0,86	19 929	23 936	0,31
Norja	4 500 000	13 020	0,29	4 602	2 066	0,16
Tanska	5 500 000	56 323	1,02	34 068	13 672	0,24
Viro	1 400 000	29 274	2,09	9 376	2 860	0,10
Saksa	82 400 000	668 721	0,81	166 554	73 078	0,11
Itävalta	8 100 000	129 901	1,60	37 385	11 709	0,09
Sveitsi	7 779 000	114 364	1,47	25 631	23 118	0,20
Hollanti	16 100 000	92 324	0,57	40 956	21 039	0,23
Ranska	59 300 000	1 214 511	2,05	62 258	17 740	0,02
Englanti	53 700 000	4 856 902	9,04	354 132	957 638	0,20

¹ Osumaindeksi kuvaa DNA-rekisterin tehokkuutta poliisin toiminnan apuna. Mitä suurempi indeksi on, sitä useammin epäiltyjen biologisia näytteitä on löytynyt rikospaikalta.

² Suomessa ylitettiin 100 000:n DNA-rekisterissä olevan henkilön lukumäärä 2. syyskuuta 2010 (Matti Karjalainen, suullinen tiedonanto).

työskentelevät kriisialueilla. Suurin kudosenäytepankki ja siihen liittyvä rekisteri on Yhdysvaltojen armeijalla, jolla oli vuonna 2008 tallennettuna yli viisi miljoonaa veritahranäytettä henkilötietoineen. Kutakin näytettä säilytetään 50 vuotta, ellei sen antaja pyydä näytteen tuhoamista palvelusaikansa jälkeen (Butler 2010).

Joukkotestaukset vakavissa rikoksissa

Ellei pimeissä rikoksissa DNA-rekisteristä löydy DNA-tunnistetta, joka sopii rikospaikalta löytyneeseen näytteeseen, voi poliisi vakavissa rikoksissa aloittaa taktisen tutkintansa perusteella joukkoseulonnan suuresta joukosta teoreettisesti mahdollisia tekijöitä. Ensimmäinen massiivinen joukkotestaus tehtiin Englannissa v. 1986 edellä mainitun Colin Pitchforkin tapauksen yhteydessä, jolloin 4 583 paikallista miestä tutkittiin DNA-sormenjälkimenetelmän avulla. Saksassa on tutkittu jopa 11 200 miestä raiskaajan löytämiseksi. Suomessa tutkittiin vuonna 1999 tapahtuneen teinitytön murhan yhteydessä 250 näytettä. Joukkoseulonnat ovat osoittautuneet onnistuneiksi operaatioiksi, sillä vuoteen 2006 mennessä Euroopassa oli tehty 439 DNA-tunnistejoukkoseulontaa vakavien rikosten selvittämiseksi ja näistä 315 (72 %) johti syyllisen löytymiseen (Wenzel 2006).

DNA-tutkimusten tulkinta

DNA-tunnistuksen tuloksen tulokinnassa on kolme mahdollisuutta. Tulos voi olla rikoksesta epäillyn (tai isäehdokkaan) poissuljenta, jolloin DNA-tunniste ei ole identtinen vertailtavan näytteen kanssa (tai isän DNA-tunnisteessa ei ole alleeleja, jotka lapsen tulisi periä isältä). Poissuljentamahdollisuus on väärin perustein rikoksesta epäillylle ja yhteiskunnalle äärettömän tärkeä tulos. Yhdysvalloissa on usean vuoden ajan toiminut ns. Innocence-projekti, jossa asianajajat ovat pyrkineet DNA-tutkimuksella osoittamaan takautuvasti väärin perustein tuomioita saaneiden syyttömyyden (www.innocenceproject.org). Projektin tuloksena 258 henkilöä on vapau-

tettu syytöksistä (tilanne 18.8.2010). Heistä 17 (6,6 %) oli saanut kuolemantuomion ennen DNA-testausta, keskimääräinen vankilassaoloaika ennen vapauttamista on ollut 13 vuotta, 70 % kuuluu vähemmistöryhmiin, ja 40 %:ssa tapauksista todellinen rikollinen on löytynyt DNA-tunnisteen avulla. Projektin avulla vapautuksia on tehty 34 osavaltiossa ja Washington DC:ssä.

Toinen tulkinta on ei-poissuljenta, jolloin DNA-tunniste on sama kuin esimerkiksi rikospaikalta löytyneessä kudostahrassa. Tällöin lasketaan tilastollinen todennäköisyys sille, että DNA-tunniste on todellisuudessa epäillyn henkilön eikä kuulu ns. satunnaiselle henkilölle kyseisessä väestössä. Nykyisessä DNA-tunnisteessa, jossa on 15–20 DNA-merkkiä, päästään käytännössä varmaan tunnistukseen, mikäli tunnisteen kaikki DNA-merkit ovat tulkittavissa. DNA-tunnisteen todennäköisyyslaskut perustuvat huolellisesti tehtyihin väestögeneettisiin tutkimuksiin, joissa tulee ottaa huomioon mahdollinen jakautuminen alaväestöihin. Yhdysvalloissa käytiin pitkään 1990-luvun alussa akateemista keskustelua väestötutkimuksista (Chakraborty ja Kidd 1991, Lewontin ja Hartl 1991), väestön mahdollisista alarakenteista ja niiden mahdollisesta vaikutuksesta tulosten tilastolliseen käsittelyyn. Keskustelu on väistynyt DNA-tunnisteiden osoittauduttua laajassa väestöpohjassa väestön rakenne huomioon ottaen yksilöllisiksi ja niiden käytännön sovellukset tieteellisesti hyväksytyiksi (Budowle ja Lander 1994). Käytännössä varmaan DNA-tunnistamiseen liittyy luonnollisesti poikkeus: identtiset kaksoiset. Myös läheisten sukulaisten tunnistaminen vaatii väestögenetiikan ja tilastollisen käsittelyn erityisosaamista.

Kolmas DNA-tutkimuksen tulkinta on se, että näytemateriaalista ei ole luotettavasti voitu analysoida DNA:ta tunnistusta varten. Tällöin tutkimuksella ei ole merkitystä oikeudenkäynnin todistusaineistona.

DNA-tunnisteiden tulkintaongelmat liittyvät osaltaan myös kahteen teknisuonteeseen ilmiöön. Ensimmäinen ovat rikosnäytteille ominaiset sekatahrat, esimerkiksi raiskauksissa, joissa tekijänä on useampi mies. Tällöin

YDINASIAI

- » DNA-tunnisteen määrittäminen on nykyisin rutiinotoimintaa rikostutkimuksissa ja henkilöiden tunnistuksessa.
- » DNA-rekisterit ovat tehokkaita välineitä vakavien rikosten selvittämisessä.
- » Tieteellinen tutkimus keskittyy nykyään oikeusgenetiikassa mm. ulkoisia ominaisuuksia ennustavien testien kehittämiseen. Esimerkiksi silmien väri voidaan määrittää 90-prosenttisella varmuudella rikospaikalta löytyneistä näytteistä.
- » Uusien molekyylibiologisten tutkimusmenetelmien käyttöönotto vaatii yhteiskunnallista keskustelua ja lainsäädännön täsmentämistä.

näytteessä saattaa olla useamman henkilön DNA-tunniste. Toinen liittyy PCR-menetelmän herkkyteen monistaa DNA:ta yhdestäkin solusta (Findlay ym. 1997). DNA-tunnisteen määrittäminen onnistuu jopa sormenjäljistä, esimerkiksi tilanteissa, joissa tekoväline on ollut tekijän paljaassa kädessä tekohetkellä (van Oorschot ja Jones 1997). Tämä ns. low-copy-number (LCN) -PCR-tekniikka on laajentanut DNA-rikostutkimuksia teknisten mahdollisuuksien ääri rajoille, ja tiedeyhteisössä on keskustelunaiheeksi noussut tutkimusten luotettavuus kyseisissä tilanteissa (Budowle ym. 2009).

Vaikka DNA-tunnistus on hyväksytty ja erittäin tehokas menetelmä rikosten selvittämisessä, on muistettava, että se osoittaa ainoastaan kahden vertailtavan biologisen näytteen olevan peräisin samasta henkilöstä tai pois sulkee tämän mahdollisuuden. DNA-tutkimus ei siis sinänsä osoita syyllisyyttä tai syyttömyyttä.

DNA-tunnistetutkimusten yhteiskunnallisia vaikutuksia

DNA-tunnisteen määrittäminen on laboratorioteknisesti helppoa. Niinpä tutkimusten teettäminen sukututkimustarkoituksiin kau-

pallisissa laboratorioissa on lisääntynyt. Kun miespuolisten ja naispuolisten DNA-linjojen (Y-kromosomi ja mitokondrion DNA) massiivinen tuottaminen ja sukututkijoiden valtavat henkilörekisterit yhdistetään nainiin innostukseen, eivät seuraukset ole aina ongelmattomia. Ensimmäisen ongelman muodostavat tulosten tulkintaan liittyvät yksityiskohdat. Eräät kaupalliset yhtiöt tarjoavat DNA-tunnisteeseen perustuvia sukuselvityksiä, jotka liittyvät näytteenantajan ”oikeaan” alkuperään esimerkiksi tietyn kansan ja etnisen ryhmän jäsenenä. Esimerkkejä tästä ovat DNA-todistukset Pohjois-Amerikan alkuperäiskansoihin kuulumisesta tai afroamerikkalaisista juurista tai kuuluisien henkilöiden sukuun kuulumisesta. Tutkimusten tieteellinen tulkinta saattaa kuitenkin vielä kaivata runsaasti lisätöitä.

Toinen ongelma on se, että DNA-tunnisteista muodostuu rekisteri ja sukulaislinjoja tutkimalla voidaan tehdä suvussa yllättäviä, ikäviksikin osoittautuvia löytöjä, joita ei tutkimuksen alkuvaiheessa ole osattu ajatella. Perusongelmana näissä tutkimuksissa on, että tulokset mahdollistavat päätelmiä, jotka eivät välttämättä liity näytteenantajaan vaan esimerkiksi tutkimuksesta tietämättömään suvun jäsenen. Tutkimusta varten annettu tietoon perustuva suostumus ei silloin periaatteessa rajoitu vain näytteenantajaan vaan laajempaan sukulaisjoukkoon.

Sukututkijoiden lisäksi historioitsijat, yhdistykset ja viranomaiset ovat yhteistyössä oikeusgeneetikkojen ja molekyyliantropologien kanssa tunnistaneeet historiallisia henkilöitä, kuten natsitohtori Josef Mengelen (Jeffreys ym. 1992), Venäjän viimeisen tsaarin perheen (Gill ym. 1994), evankelista Luukkaan (Vernesi ym. 2001), Jesse Jamesin (Stone ym. 2001) ja Kopernikuksen (Bogdanowicz ym. 2009). Edes Yhdysvaltojen presidentit ja urheilusankarit eivät ole voineet paeta DNA-tutkimuksia: presidentti Jeffersonin mahdollinen lapsi hänen orjansa kanssa (Forster ym. 1998) ja Bill Clintonin suhde Monica Lewinskiin ovat saaneet DNA-todistuksen, ja O. J. Simpson oikeudenkäyntiä seurattiin suorana televisiolähetyksenä ympäri maailman (Weir 1995, Sajantila 1999b).

Tulevaisuudennäkymiä

Oikeuslääketieteellisen genetiikan ja rikoksia selvittävien DNA-tutkijoiden kehitystyö on siirtynyt DNA-tunnisteen automatisoidusta määrittämisestä uusiin haasteisiin. Pimeiden rikosten selvittämiseksi on nykyisin laboratorioteknisesti mahdollista auttaa poliisin teknistä tutkintaa myös menetelmin, jotka antavat vihjeitä näytteen jättäjän ulkoisista ominaisuuksista. Akateemisesti suuntautuneiden oikeusgeneetikkojen tieteellinen pioneiryö suuntautuu nyt hiusten ja ihonvärin määrittämiseen rikosnäytteistä (Grimes ym. 2001, Han ym. 2008). Silmien värin ennustaminen onnistuu jo nyt noin 90 %:n varmuudella (Liu ym. 2010, Walsh ym. 2010). Lisäksi näytteen jättäjän maantieteellistä alkuperää voidaan arvioida (Kersbergen ym. 2009) ja biologisten näytteiden kudostyyppi (esimerkiksi emätin-erite, siemenneste, sylki ja veri) voidaan määrittää rikosnäytteistä (Setzer ym. 2008).

Edellä mainitut biologisiin perustieteiisiin nojaavat menetelmät antavat uusia aseita rikollisuuden vastaiseen toimintaan, mutta ne luovat myös yhteiskuntaan uusia tarpeita ja mahdollisia ongelmia, joiden pohdinta on tärkeää.

Lainsäädäntö on selkeästi jäljessä oikeusgeneettisen tieteellisen tutkimuksen mahdollis-
tamasta rikostutkimuksesta. Euroopan alueella ei Hollantia lukuun ottamatta saa tehdä DNA-tutkimuksia, jotka paljastavat ulkoisia ominaisuuksia tai etnisen alkuperän. Oikeusgeneetikkojen keskuudessa virinnyt eettinen keskustelu tekniikan rajoista ja yhteiskunnan tarpeista onkin tervetullutta (Cho ja Sankar 2004, Shriver ym. 2005, Kayser ja Schneider 2009). Vastaavaa keskustelua ja ohjeita tarvitaan myös oikeuspatologian alalle, sillä oikeusgeneettiset tutkimukset ovat nopeasti laajenemassa ruumiinavauksissa otettujen näytteiden diagnostiikkaan (Sajantila 2010).

Olen vakuuttunut siitä, että akateemikko, professori Leena Palotie olisi ollut pioneerin roolissa myös tässä DNA-tutkimusten uudessa tieteellisesti ja yhteiskunnallisesti haastavassa tilanteessa aloitteentekijänä ja keskustelijana. ■

ANTTI SAJANTILA, LT, professori, erikoislääkäri
Hjelt-instituutti, oikeuslääketieteen osasto
PL 40, 00014 Helsingin yliopisto

Summary

From fingerprints to DNA tags

Decisions concerning individuals are made based on the DNA fingerprinting technique, e.g. in the courts of law. Currently applied DNA markers and the technique associated with their analysis have changed significantly from those of the original DNA fingerprint. The digital nature of today's DNA tag determination has enabled the application of powerful DNA registers in crime investigations. Application of DNA tags has expanded from paternity, crime and cadaver identification to the prediction of external features such as hair or eye color in criminal investigation. In the early 1990's pioneering work on PCR-based DNA identification was carried out in Finland.

KIRJALLISUUTTA

- Aho K, Sajantila A, Ehnholm C. Geenitekniikka rikostutkimuksiin (DNA-Technik zum Kriminalistik). Defensor Legis 1991;9-10:491-8.
- Aspen. ENFSI survey on the DNA pro-

file inclusion, removal and retention of member states' forensic DNA database. www.enfsi.eu

- Bogdanowicz W, Allen M, Branicki W, Lembring M, Gajewska M, Kupiec T. Genetic identification of putative remains of the fa-

mous astronomer Nicolaus Copernicus. Proc Natl Acad Sci U S A 2009;106:12279-82.

- Budowle B, Bieber FR, Eisenber AJ. Forensic aspects of mass disasters: strategic considerations for DNA-based human identification. Leg Med (Tokyo) 2005;7:230-43.

- Budowle B, Eisenberg AJ, van Daal A. Validity of low copy number typing and applications to forensic science. *Croat Med J* 2009;50:207–17.
- Budowle B, Lander ES. DNA fingerprinting dispute laid to rest. *Nature* 1994;371:735–8.
- Butler JM. *Fundamentals of Forensic DNA typing*. San Diego USA: Academic Press, Elsevier Inc. 2010.
- Chakraborty R, Kidd KK. The utility of DNA typing in forensic case work. *Science* 1991;254:1735–9.
- Cho MK, Sankar P. Forensic genetics and ethical, legal and social implications beyond the clinic. *Net Genet* 2004;36(11 Suppl):58–12.
- Clayton TM, Whitaker J, Maguire CN. Identification of bodies from the scene of a mass disaster using DNA amplification of short tandem repeat (STR) loci. *Forensic Sci Int* 1995;76:7–15.
- Findlay I, Frazier R, Taylor A, Urquhart A. Single cell DNA fingerprinting for forensic applications. *Nature* 1997;389:555–6.
- Foster EA, Jobling MA, Taylor PG, ym. Jefferson fathered slave's last child. *Nature* 1998;396:27–8.
- Gill P, Ivanov PL, Kimpton C, ym.. Identification of the remains of the Romanov family by DNA analysis. *Nat Genet* 1994;6:130–5.
- Gill P, Jeffreys AJ, Werrett DJ. Forensic application of DNA 'fingerprints'. *Nature* 1985;318:577–9.
- Grimes EA, Noake PJ, Dixon L, Urquhart A. Sequence polymorphism in the human melanocortin 1 receptor gene as an indicator of the red hair phenotype. *Forensic Sci Int* 2001;122:124–9.
- Hagelberg E, Gray IC, Jeffreys AJ. Identification of the skeletal remains of a murder victim by DNA analysis. *Nature* 1991;352:427–9.
- Han J, Kraft P, Nan H, Guo Q, Chen C, ym. A genome-wide association study identifies novel alleles associated with hair color and skin pigmentation. *PLoS Genet* 2008;4:e1000074.
- Hill AV, Jeffreys AJ. Use of minisatellite DNA probes for determination of twin zygosity at birth. *Lancet* 1985;2:1394–5.
- Helminen P, Ehnholm C, Lokki ML, Jeffreys A, Peltonen L. Application of DNA "fingerprints" to paternity determinations. *Lancet* 1988;12:574–6.
- Himberg K. Laboratoriu auttaa rikostutkijaa. *Duodecim* 1999;115:1552–5.
- Jeffreys AJ, Allen MJ, Hagelberg E, Sonnberg A. Identification of the skeletal remains of Josef Mengele by DNA analysis. *Forensic Sci Int* 1992;56:65–76.
- Jeffreys AJ, Wilson V, Neumann R, Keyte J. Amplification of human minisatellites by the polymerase chain reaction: towards DNA fingerprinting of single cells. *Nucleic Acids Res* 1988;16:10953–71.
- Jeffreys AJ, Brookfield JF, Semeonoff R. Positive identification of an immigration test-case using human DNA fingerprints. *Nature* 1985(a);317:818–9.
- Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL. Hypervariable »minisatellite« regions in human DNA. *Nature* 1985(b);314:67–73.
- Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL. Individual specific »fingerprints« of human DNA. *Nature* 1985(c);316:76–9.
- Kauppi L, Sajantila A, Jeffreys AJ. Recombination hotspots rather than population history dominate linkage disequilibrium in the MHC class II region. *Hum Mol Genet* 2003;12:33–40.
- Kayser M, Schneider PM. DNA-based prediction of human externally visible characteristics in forensics: motivations, scientific challenges, and ethical considerations. *Forensic Sci Int Genet* 2009;3:154–61.
- Kersbergen P, van Duijn K, Kloosterman AD, den Dunnen JT, Kayser M, de Knijff P. Developing a set of ancestry-sensitive DNA markers reflecting continental origins of humans. *BMC Genet* 2009;10:69.
- Lakey J. Finnish lab »on leading edge« of DNA testing. *Ottawa Citizen*, Canada, Friday, August 20, 1993.
- Lewontin RC, Hartl DL. Population genetics in forensic DNA typing. *Science* 1991;254:1745–50.
- Liu F, Wollstein A, Hysi PG, ym. Digital quantification of human eye color highlights genetic association of three new loci. *PLoS Genet* 2010;6:e1000934.
- May C, Shone AC, Kalaydjieva L, Sajantila A, Jeffreys AJ. Crossover clustering and rapid decay of linkage disequilibrium in the Xp/Yp pseudoautosomal gene *SHOX*. *Nat Genet* 2002;31:272–5.
- Pakkala S, Helminen P, Saarinen UM, Alitalo R, Peltonen L. Differences in DNA-fingerprints between remission and relapse in childhood acute lymphoblastic leukemia. *Leuk Res* 1988;12:757–62.
- Reporter N. Parentage saga: blood findings out tomorrow. *Daily Nation*, (Kenya). 16.10.1996.
- Saiki RK, Scharf S, Faloona F, ym. Enzymatic amplification of b-globin genomic sequences and restriction site analysis for diagnosis of sickle-cell anemia. *Science* 1985;230:1350–4.
- Sajantila A. DNA analysis in forensic medicine - application of the polymerase chain reaction to the identification of individuals. Väitöskirja. Helsinki: Publications of National Public Health Institute. Valtion painatuskeskus 1992.
- Sajantila A. Kuolemansyyn selvityksen tulevaisuuden näkymiä. *Duodecim* 2010;126:2197–2206.
- Sajantila A. Molekyyligenetiikka mullisti oikeuslääketieteen. *Duodecim* 1999(a);115:1545–51.
- Sajantila A. Opettiko O. J. Simpsonin tapaus mitään - tiede kohtaa oikeussalin *Duodecim* 1999(b);115:1519–20.
- Sajantila A, Ström M, Budowle B, Karhunen P, Peltonen L. The polymerase chain reaction and post-mortem forensic identity testing: application of amplified D1580 and HLA-DQ α loci to the identification of fire victims. *Forensic Sci Int* 1991;51:23–4.
- Setzer M, Juusola J, Ballantyne J. Recovery and stability of RNA in vaginal swabs and blood, semen, and saliva stains. *J Forensic Sci* 2008;53, 2, doi: 10.1111/j.1556-4029.2007.00652.x
- Shriver M, Frudakis T, Budowle B. Getting the science and the ethics right in forensic genetics. *Nat Genet* 2005;37:449–50.
- Stone AC, Starrs JE, Stoneking M. Mitochondrial DNA analysis of the presumptive remains of Jesse James. *J Forensic Sci* 2001;46:173–6.
- Syvänen AC. Vain pieni pätkä DNA:ta. Mysterit ratkeavat. *Tiede* 2000 1992;5:46–9.
- Thein SL, Jeffreys AJ, Blacklock HA. Identification of post-transplant cell population by DNA fingerprint analysis. *Lancet* 1986;2:37.
- UN High Commissioner for Refugees, UNHCR Note on DNA Testing to Establish Family Relationships in the Refugee Context, June 2008. www.unhcr.org/refworld/docid/48620c2d2.html
- van Oorschot RAH, Jones MJ. DNA fingerprints from fingerprints. *Nature* 1997;387:767.
- Vernesi C, Di Benedetto G, Caramelli D, ym. Genetic characterization of the body attributed to the evangelist Luke. *Proc Natl Acad Sci U S A* 2001;98:13460–3.
- Vuorio AF, Sajantila A, Hämäläinen T, Syvänen AC, Ehnholm C, Peltonen L. Amplification of the hypervariable region close to the apolipoprotein B gene: application to forensic problems. *Biochem Biophys Res Comm* 1990;170:616–20.
- Walsh S, Liu F, Ballantyne KN, van Oven M, Lao O, Kayser M. IrisPlex: A sensitive DNA tool for accurate prediction of blue and brown eye colour in the absence of ancestry information. *Forensic Sci Int Genet* 2010, julkaistu verkossa 27.3.2010. doi:10.1016/j.fsigen.2010.02.004.
- Wambaugh J. The bleeding. *New York: Bantam Books* 1989.
- Weidenhofer M. Drops of blood help catch a killer. *The Advertiser*, (South-Australia) 4.6.1994.
- Weir BS. DNA statistics in the Simpson matter. *Nat Genet* 1995;11:365–8.
- Wetton JH, Carter RE, Parkin DT, Walters D. Demographic study of a wild house sparrow population by DNA fingerprinting. *Nature* 1987;327:147–9.
- Wenzel R. European network on forensic science institutes. Report on criminal cases in Europe solved by ILS (DNA mass testing). www.enfsi.eu
- Wickenheiser RA. The business case for using forensic DNA technology to solve and prevent crime. *J Biolaw Business* 2004;7:34–50.