

3. SZÁMÚ MELLÉKLET (A PÁLYAMUNKA BORÍTÓLAPJÁNAK MINTÁJA)



37. Országos Tudományos Diákköri Konferencia

Állam- és Jogtudományi Szekció

Budapest, 2025. március 24–26.

Rendező intézmény:

Károli Gáspár Református Egyetem

Állam- és Jogtudományi Kar



Állam- és Jog-
tudományi Szekció

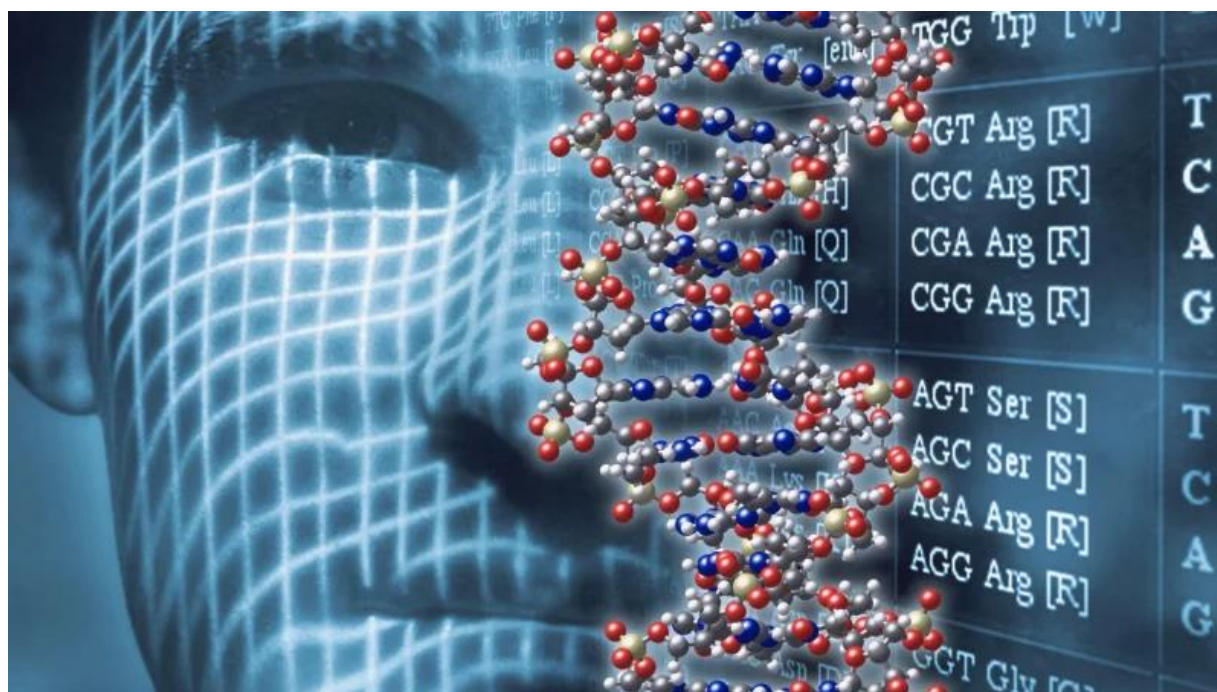
**A DNS SZEREPE A MULTIDISZCIPLINÁRIS
TÉNYTUDOMÁNYBAN-
AVAGY A DNS FENOTÍPIZÁLÁSA**

2024.12.01.

Tartalomjegyzék

1. Előszó: a kutatás kérdései és módszere	4
2. A kriminalisztika és a DNS: Tudomány, díjak és dilemmák	6
2.1. Kriminalisztika: az összetett tudományágak tényalapú rendszere	6
2.2. A DNS-felfedezés mérföldkövei és tudományos áttörései.....	6
2.3. Miért három győztes? A megosztott Nobel-díj dilemmája	7
2.4. A DNS szerkezetének titkai	7
3. Rokon, rejtett kód és nyomozási technikák.....	8
3.1. A DNS kémiai rokona	8
3.2. A kódolásra nem alkalmas DNS	9
3.3. Az egyedi DNS nyomozás módszerei: Polimeráz-láncreakció és genetikai ujjlenyomat.....	10
4. A DNS-alapú fenotipizálás: Innovációk és társadalmi felelősség a bűnüldözésben.....	10
4.1. A fenotipizálás jelentősége.....	10
4.2. A fenotipizálás különböző országokban és jogszabályi szabályozása Magyarországon	11
4.3. A DNS-fenotipizálás és alapelvei.....	13
4.4. A forenzikus DNS-fenotipizálás eltérései a hagyományos DNS-azonosítástól.....	14
4.5. A DNS-fenotipizálás alkalmazási területei	15
4.6. A DNS-fenotipizálás dilemmája: Tudományos fejlődés kontra etikai felelősség.....	16
4.7. A DNS-alapú fenotipizálás kihívásai: etikai és társadalmi szempontok.....	16
4.8. Etikai aggályok a DNS-fenotipizálás kínai felhasználása kapcsán.....	19
4.9. Az epigenetika szerepe a bűnügyi nyomozásokban: életkor és halál időpontjának meghatározása	21
5. Forenzikus technológia a gyakorlatban: A DNS alapú nyomozás	21
5.1. A DNS nyomában: A Parabon Snapshot Forensic technológia	21
5.2. Kis mintából nagy adat: Az SNP (egyszerű nukleotid polimorfizmus) –módszer	22
5.3. A genetikai információ bányászata: prediktív modellek fejlesztése tömeges SNP elemzéssel.....	23
5.4. A Parabon modellezési folyamata: SNP-k és fenotípus modellezés.....	23
5.5. A French család tragédiája: DNS-elemzés és Snapshot technológia a nyomozásban	24

5.6. A DNS-fenotipizálás korlátai: Christine Franke gyilkossági ügye és a tudományos kérdőjelek.....	26
5.7. Bűnfelderítés a jövőben.....	28
6. Összegzés	29
7. Forrásjegyzék	31
7.1. Hivatkozásjegyzék.....	31
7.2. Irodalomjegyzék.....	33
7.3. Jogforrások	37
7.4. Képjegyzék.....	38
7.5. MI-használatra vonatkozó nyilatkozat	39



1

¹ <https://www.smh.com.au/national/drawing-an-offenders-face-from-a-drop-of-blood-20161118-gss377.html>

1. Előszó: a kutatás kérdései és módszere

A DNS-fenotipizálás az egyik leginnovatívabb és legvitatottabb terület a genetikai kutatásokban, különösen a kriminalisztika területén. A DNS kettős spiráljának felfedezése az 1950-es években forradalmasította a tudományos világot, és azóta számos technológiai fejlesztés történt, amelyek mélyen átalakították a társadalmat. A Humán Genom Projekt óta még több információhoz jutottunk a DNS kódoló szakaszairól, ami új lehetőségeket nyitott meg a kriminalisztika számára is. Az egyik ilyen újítás a DNS-fenotipizálás, amely lehetővé teszi az elkövetők genetikailag meghatározott tulajdonságainak megjósolását a helyszínen talált biológiai anyagmaradványok alapján. Ezt a folyamatot molekuláris fotoillesztésnek is nevezik, és leginkább bűnügyi vizsgálatokban használják, hogy azonosítsák vagy szűkítsék a potenciális gyanúsítottak körét.

A genomikai asszociációs vizsgálatok (GWAS) segítségével azonosítják a tulajdonságokhoz kapcsolódó genetikai változatokat, majd ezek alapján prediktív modelleket hoznak létre. A GWAS egyik fontos lépése a biogeográfiai származás meghatározása, amely során az új mintákat ismert eredetű egyénekkel vetik össze. Ez alapján egy személy fizikai megjelenése is előre jelezhető, bár a DNS-fenotipizálásnak megvannak a maga korlátai. A módszer tudományos megbízhatósága és pontossága még mindig vitatott, különösen a külső jellemzők előrejelzésében, mint például az arcforma.

Etikai és társadalmi szempontból a DNS-fenotipizálás számos kihívással néz szembe. Különösen Kínában merültek fel komoly aggályok, ahol a technológiát az ujjurok és más kisebbségi csoportok megfigyelésére és elnyomására használják. Az ilyen gyakorlatok nemzetközi szinten is nagy figyelmet kaptak, és több országban jogszabályok és etikai irányelvek bevezetéséhez vezettek.

A DNS-fenotipizálásnak számos alkalmazási területe van, beleértve a régészetet is, ahol a kutatók ezt a technikát használják őseink megjelenésének rekonstruálására. A technológia fejlődése új lehetőségeket nyit meg, de ezzel párhuzamosan új kérdéseket is felvet az emberi jogok és az etikai normák tekintetében.

Téziseim:

- Milyen mértékben befolyásolják a genetikai információk az egyén fizikai jellemzőit?
- Milyen jogi és etikai kérdéseket vet fel a DNS-fenotipizálás különböző országokban történő alkalmazása?
- Miként hatnak a jogszabályok a DNS-fenotipizálás alkalmazására Magyarországon?
- Mik a legnagyobb kihívások és korlátok a DNS-fenotipizálás terén?
- Hogyan járulhat hozzá a DNS-fenotipizálás a bűnüldözési nyomozások hatékonyságához?

Ezek a tézisek segítenek megérteni a DNS-fenotipizálás tudományos, jogi és etikai aspektusait, és lehetővé teszik, hogy átfogó képet kapjunk a technológia jelenlegi állapotáról és jövőbeli lehetőségeiről. A kutatás célja, hogy feltárja ezeket a kérdéseket és javaslatokat tegyen a DNS-fenotipizálás felelős és etikus alkalmazására.

2. A kriminalisztika és a DNS: Tudomány, díjak és dilemmák

2.1. Kriminalisztika: az összetett tudományágak tényleges rendszere

A kriminalisztika egy multidiszciplináris alkalmazott ténytudomány, amely a nyomozás tudományaként definiálható. A "nyomozás" ebben az értelemben jogi szempontból releváns múltbéli események feltárását és megismerését jelenti, azzal a céllal, hogy a feltárt tények segítsék a jogi kérdések eldöntését. Ennek megfelelően a kriminalisztika olyan tudományos módszerek alkalmazását jelenti, amelyek jogi célokat szolgálnak, és jogi keretek között valósulnak meg. Ebből is jól látszik, hogy a kriminalisztika mindig az igazságszolgáltatás támogatására irányul, fejlődését és fejlesztési irányait az adott jogrendszer igényei szabják meg. Bár hagyományosan a büntető igazságszolgáltatás területén működött, a 21. századra a kriminalisztika eszköztára túlnőtt a büntetőeljáráson, és alkalmazhatóvá vált számos más területen is, a magánnyomozásoktól kezdve a szabálysértési jogon át, egészen a munkabalesetek kivizsgálásáig.^{2 3}

2.2. A DNS-felfedezés mérföldkövei és tudományos áttörései

A DNS felfedezése és szerkezeti modelljének megalkotása a 20. század egyik legjelentősebb tudományos áttörése, amely mélyen átalakította a biológiát és az orvostudományt. A DNS-kutatás története két egymástól független, szinte egyidejű felfedezéssel kezdődött, amelyeket a tudományos világ először alig vett észre.

1865-ben Gregor Mendel, egy brünni apátságban dolgozó szerzetes, borsókeresztezési kísérletei révén kvantitatív következtetéseket vont le az öröklődés szabályairól, megalapozva ezzel a modern genetika tudományát. Bár Mendel felfedezései rendkívül újszerűek voltak, kora biológusai – köztük Charles Darwin is – figyelmen kívül hagyták eredményeit. Csak 1900-ban fedezte fel újra három kutató (DeVries, Correns, Tschermak) Mendel munkáját.

1869-ben, Mendel felfedezése után négy évvel, Friedrich Miescher, egy bázeli katonaorvos, egy másik fontos felfedezést tett. Sebesült katonák gennyel átitatott kötéseiből egy új, foszfortartalmú nagymolekulájú anyagot izolált, amelyet nukleinnak nevezett el – amit ma DNS-ként ismerünk. Miescher felfedezése szintén sokáig észrevétlen maradt, és csak akkor vált szélesebb körben elfogadottá, amikor a kor biokémikus vezetője, Hoppe-Seyler, két évvel később megerősítette a kísérletek hitelességét.

² https://real.mtak.hu/138115/1/11_petretei_133-153_MR_2021_4.pdf

³ Finszter Géza: A kriminalisztika ígérete. Magyar Tudomány. - 181. évf. 5. sz. (2020.) p.591-603

1944-ben Oswald Avery, a Rockefeller Intézet mikrobiológusa, bebizonyította, hogy a sejtben található foszfortartalmú polimer, a DNS, az öröklődés anyagi hordozója. Bár Avery kísérletei tudományos áttörést jelentettek, az akkori tudományos közvélemény sokáig kételkedve fogadta eredményeit.⁴

2.3. Miért három győztes? A megosztott Nobel-díj dilemmája

Rosalind Franklin és Maurice Wilkins az 1950-es évek elején kezdték el a kikristályosított DNS molekula röntgendiffrakciós szerkezetelemzését, melynek eredményessége nagyban függött a kristályosítás sikerétől. Franklin kiváló felvételeket készített, amelyek igazolták a DNS molekula helikális szerkezetét. Ezen felvételek és adatok fontos alapot szolgáltattak James D. Watson és Francis Crick számára, akik 1950-től kezdve a DNS szerkezetének megértésére törekedtek. 1953-ban egy olyan modellt alkottak, amely megmagyarázta a DNS biológiai funkcióját, különösen az átörökítés mechanizmusát. Eredményeiket április 25-én publikálták a *Nature* folyóiratban, és ehhez nagyban hozzájárultak Franklin és Wilkins kutatásai is.

Annak ellenére, hogy a felfedezés óriási jelentőségű volt, a Nobel-díjat legfeljebb három személy között lehet megosztani, ami Rosalind Franklin szerepét hátrányosan érintette. Franklin korai halála után ez az akadály elhárult, mivel a Nobel-díjat csak élő személyek kaphatják. Így 1962-ben Watson, Crick és Wilkins megosztott orvosi Nobel-díjat kaptak a nukleinsavak szerepének felismeréséért az információátadásban és az öröklődésben.

Bár a DNS szerkezetének megfejtésében négy tudós vállalt kulcsszerepet, a díjat csak hárman kapták meg. Ironikus módon 2003-ban, pontosan 50 évvel a felfedezés bejelentése után, jelentették be a Humán Genom Projekt befejezését, amely a genetika addigi legnagyobb vállalkozása volt.^{5 6}

2.4. A DNS szerkezetének titkai

A DNS vagy dezoxiribonukleinsav, az örökítőanyag, amely az emberi és szinte minden élő szervezet genetikai információját hordozza. Ez a nukleinsav a sejtmagban található kromatinállományban helyezkedik el, ahol nukleáris DNS-ként ismert, de kisebb mennyiségben a mitokondriumokban is jelen van, ahol mitokondriális DNS-nek (mtDNS) nevezzük. A mitokondriumok olyan sejtszerkezetek, amelyek energiát állítanak elő, amit a sejtek

⁴ <https://semmelweis.hu/hirek/2010/04/23/a-dns-kutatas-tortenete-es-unnepe/>

⁵ https://nat2012.nkp.hu/tankonyv/kemia_10_a/lecke_05_006

⁶ <https://semmelweis.hu/hirek/2010/04/23/a-dns-kutatas-tortenete-es-unnepe/>

felhasználhatnak. Prokarióta sejtekben a DNS a sejtplazmában helyezkedik el, míg eukariótákban a sejtmagban található.

A DNS kettős hélix szerkezete híres stabilitásáról, amelyet egy fehérjeburok, úgynevezett hisztonok, öveznek. Ezek a fehérjék és a DNS-javító enzimek együttműködnek a DNS szerkezeti hibáinak korrigálásában, így biztosítva a genetikai anyag épségét. A DNS két polinukleotidláncból épül fel, amelyek hidrogénkötésekkel kapcsolódnak egymáshoz, és ezek a kötések az adenin-timin és guanin-citozin párok között alakulnak ki. Ez a szerkezet lehetővé teszi a DNS megkettőződését, biztosítva az információ továbbadását a következő generációk számára.

A DNS bázissorrendje határozza meg a felépülő fehérjék aminosav-sorrendjét, mivel minden bázishármas egy-egy aminosavat kódol. Azokat a DNS-szakaszokat, amelyek a fehérjék előállításához szükséges információkat hordozzák, géneknek nevezzük, és ezek egymás utáni elrendeződése alkotja a genetikai térképet.^{7 8 9 10}

3. Rokon, rejtett kód és nyomozási technikák

3.1. A DNS kémiai rokona

Az RNS (ribonukleinsav) a nukleinsavak másik fontos típusa, amely a DNS-hez hasonlóan nukleotidokból áll, azonban több szempontból eltér annak szerkezetétől. A közös vonásuk, hogy a polinukleotidláncot a pentóz 3. szénatomjának hidroxilcsoportja és a következő nukleotid foszfátcsoportja közötti észterkötés tartja össze. Azonban míg a DNS-ben dezoxiribóz található, az RNS ribózt tartalmaz. Emellett az RNS-ben a timin helyett uracil (U) van jelen, ami az egyik lényeges különbség a két molekula között.

Az RNS szerkezetileg egyetlen szálból áll, amely jóval rövidebb a DNS-nél. Ez az egy szál azonban visszahajolhat, és hidrogénkötések révén a nukleobázisok itt is kapcsolódhatnak. Hasonlóan a DNS-hez, itt is érvényes a bázispárosodási szabály: a pirimidinbázisok (citozin, uracil) mindig purinbázisokkal (adenin, guanin) kapcsolódnak.

Az RNS-nek három fő típusa van, amelyek mindegyike különböző szerepet játszik a fehérjeszintézis során. A hírvivő RNS (mRNS) a DNS információját közvetíti, a szállító RNS (tRNS) az aminosavakat szállítja a riboszómákhoz, míg a riboszomális RNS (rRNS) a riboszómák szerkezeti és funkcionális alkotórésze. Az RNS szintézise során a DNS

⁷ https://nat2012.nkp.hu/tankonyv/kemia_10_a/lecke_05_006

⁸ <https://semmelweis.hu/hirek/2010/04/23/a-dns-kutatas-tortenete-es-unnepe/>

⁹ https://mersz.hu/dokumentum/gyogysz__58/

¹⁰ <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/basics/dna/>

bázissorrendje átíratódik az RNS-re, ezáltal biztosítva az információ átadását a fehérje előállítási folyamatban.^{11 12}

3.2. A kódolásra nem alkalmas DNS

A nem kódoló DNS egy rendkívül érdekes és komplex terület a genetikai kutatásokban. A DNS-nek csupán körülbelül 1%-a kódolja a fehérjéket, míg a fennmaradó 99% nem kódoló DNS-ből áll. A nem kódoló DNS nem ad utasításokat a fehérjék előállításához, ezért a tudósok egykor úgy vélték, hogy ez a DNS „szemét”, melynek nincs ismert funkciója. Azonban egyre nyilvánvalóbbá válik, hogy ennek a DNS-nek legalább egy része létfontosságú a sejtek működése szempontjából, különösen a génaktivitás szabályozásában.

A nem kódoló DNS számos olyan szekvenciát tartalmaz, amelyek szabályozó elemként működnek, meghatározva, mikor és hol aktiválódnak vagy inaktiválódnak a gének. Ezek az elemek specifikus fehérjék, úgynevezett transzkripciós faktorok számára biztosítanak kötőhelyeket, amelyekhez kapcsolódva aktiválják vagy gátolják a génekből származó információk fehérjékké történő transzkripciós folyamatát.

A nem kódoló DNS főbb szabályozó elemei a következők:

- *Promóterek*: Ezek a DNS-szakaszok a transzkripciót végző fehérjégek számára biztosítanak kötőhelyet, és jellemzően közvetlenül a gén előtt helyezkednek el.
- *Enhancerek*: Az enhancerek olyan kötőhelyeket kínálnak a fehérjék számára, amelyek segítik a transzkripció aktiválását. Ezek az elemek a célgén előtt vagy után találhatóak, néha jelentős távolságra is.
- *Hangtompítók*: Ezek a szekvenciák a transzkripciót gátló fehérjék számára biztosítanak kötőhelyeket. Hasonlóan az enhancerekhez, a hangtompítók is lehetnek a célgén előtt vagy után, és bizonyos távolságra találhatóak a DNS-szálon.
- *Szigetelők*: A szigetelők olyan kötőhelyeket adnak a transzkripciót irányító fehérjék számára, amelyek megakadályozzák a fokozók transzkripciós aktivitását (fokozó-blokkoló szigetelők) vagy a DNS szerkezetének megváltozását, ami elnyomhatja a génaktivitást (barrier szigetelők). Néhány szigetelő mind fokozó blokkolóként, mind pedig gátként működhet.

A nem kódoló DNS-ben található szabályozó elemek és egyéb funkcionális régiók azonosítása még mindig nem teljesen tisztázott. A kutatók folyamatosan dolgoznak annak megértésén, hogy

¹¹ https://nat2012.nkp.hu/tankonyv/kemia_10_a/lecke_05_006

¹² <https://semmelweis.hu/hirek/2010/04/23/a-dns-kutatas-tortenete-es-unnepe/>

ezek a genetikai összetevők hol helyezkednek el és milyen szerepet töltenek be a sejtek életében.¹³

3.3. Az egyedi DNS nyomozás módszerei: Polimeráz-láncreakció és genetikai ujjlenyomat

Hogyan végezhetünk vizsgálatot olyan molekulákkal, amelyek szabad szemmel és mikroszkóppal nem láthatók? Erre a kérdésre az úgynevezett polimeráz-láncreakció (PCR) felfedezése adja meg a választ. Ez a módszer lehetővé teszi, hogy tetszőleges mennyiségű másolatot készítsünk egy DNS-molekuláról, amelyet ezután részletesen tanulmányozhatunk, megismerhetjük összetételét és szerkezetét. Ezzel a technikával képesek vagyunk létrehozni genetikai térképeket, azonosítani bizonyos genetikai betegségekre való hajlamot, valamint örökletes tulajdonságokat feltérképezni.

A polimeráz-láncreakció alkalmazási területei széleskörűek, és különösen fontos szerepet játszik a kriminalisztikában. Ez a módszer lehetővé teszi bűnözők azonosítását akár egy hajszál alapján is, valamint apasági vizsgálatok során is előszeretettel alkalmazzák. A PCR-t 1983-ban fedezte fel az amerikai Kary Mullis, amiért 1993-ban Nobel-díjat kapott.

Sokan hallhattak már akciófilmekben arról, hogyan kutatnak a bűntény helyszínén DNS-nyomok után, hogy azonosítsák a sértettet vagy az elkövetőt. A DNS-t sok emberi anyagmaradványból ki lehet nyerni, legyen az haj, köröm, bőrszövet, nyál, vér vagy ondó. Nem szükséges, hogy a minta sok DNS-t tartalmazzon; elméletileg egyetlen DNS-szál is elegendő lehet.

A DNS-t először szakaszokra bontják, majd a PCR segítségével amplifikálják, azaz megsokszorozzák. Az amplifikált szakaszokat gélelektroforézis segítségével szeparálják, és az így kialakuló DNS-szakaszok elrendeződése adja meg a DNS-ujjlenyomatot.^{14 15}

4. A DNS-alapú fenotipizálás: Innovációk és társadalmi felelősség a bűnüldözésben

4.1. A fenotipizálás jelentősége

Bár a fogalmakat Mendel már évtizedekkel korábban definiálta, a „gén”, „genotípus” és „fenotípus” kifejezéseket Wilhelm Johannsen, dán botanikus, vezette be 1909-ben. A „gén” a görög „genos” (faj vagy utód) szóból ered, és az öröklődés egységét jelenti. A „genotípus” a „genos” és „tupos” (típus) szavak kombinációja, amely egy szervezet genetikai összetételére

¹³ <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/basics/noncodingdna/>

¹⁴ https://nat2012.nkp.hu/tankonyv/kemia_10_a/lecke_05_006

¹⁵ https://www.gellertlabor.hu/hirek/2019-02-24_pcr-modszer-avagy-genetikai-ujjlenyomat

utal. A „fenotípus” pedig a görög „phainen” (megmutatni) és „tupos” (típus) szavakból származik, és az egyed megfigyelhető jellemzőinek összességét jelenti, amely a genotípus és a környezet kölcsönhatásából ered; így a fenotípusok tükrözik a szervezet sajátosságait és táplálkozását.

A genomprojektek során különböző fajok, mint például vírusok, élesztőgombák, férgek, egerek, emberek és elefántok genetikai anyagának szekvenálásában jelentős előrelépések történtek. A különböző organizmusok genomja funkcionális géneket tartalmaz, amelyek fehérje géntermékeket kódoló nukleinsavszekvenciák, valamint hosszú régiókat is, amelyek látszólag nem rendelkeznek termékkel vagy funkcióval.

Miközben a genomprojektek továbbra is alapvető információkat nyújtanak a genomok szerkezetéről és gégeikről, a funkcionális genomikai (vagy funkcionális genetikai) kezdeményezések célja a genomok és gégeik működésének megértése. Az azonnali cél a fehérje termékek azonosítása és azok receptor- vagy enzimfunkcióinak meghatározása. A végső cél a gén és terméke szerepének megértése egy élő szervezet kontextusában. A gémanipulált állatokkal végzett funkcionális genomikai kutatások célja olyan fenotípusok előállítása és jellemzése, amelyek egyértelműen a szándékolt genetikai módosításokból származnak, hozzájárulva ezzel a génfunkciók tisztázásához. A fenotípusok azonban nemcsak a tervezett genetikai manipulációkból, hanem más genetikai hatásokból, tapasztalati és környezeti hatásokból is, beleértve a fertőző ágenseket is, származhatnak. A fenotípus adatok értelmezésekor figyelembe kell venni a kísérleten kívüli változók potenciális hatásait.

A fenotipizálási értékelések kombinálhatják az in vivo kiértékeléseket, a képalkotó technikákat, valamint a klinikai és anatómiai patológiát a komplex fenotípusok jellemzésére. Ez magában foglalja a multisztémás fenotípusokat vagy szindrómákat is, a genetikailag módosított egér (GEM) modellek kidolgozása és validálása céljából, amelyeket a betegségek széles spektrumában alkalmazhatnak a preklinikai transzlációs kutatás során.¹⁶

4.2. A fenotipizálás különböző országokban és jogszabályi szabályozása Magyarországon

Számos állam egyszerűen megtiltja a hátrahagyott anyagmaradványok alapján végzett fenotipizálás felhasználását bűnügyek bizonyítására, a nemi hovatartozás kivételével. Belgiumban például bármilyen DNS-sel kapcsolatos vizsgálat tilos, kivéve a DNS-profilok összehasonlítását. Németországban és az Egyesült Államok három államában (Indiana, Rhode Island, Wyoming) szintén kifejezetten tilos a fenotipizálás. Vermont államban nem a

¹⁶ <https://mcp.bs.jhmi.edu/what-is-phenotyping/>

fenotipizálás, hanem bármilyen egészségügyi adat kinyerése tilos a DNS-ből. Számos más országban ugyan nincs kifejezett törvényi rendelkezés, de a gyakorlatban nem hajtanak végre ilyen eljárásokat; ez a helyzet Spanyolországban, Ausztráliában és a Dél-Afrikai Köztársaságban is. Valószínűleg Hollandia az egyetlen ország, ahol jogszabály kifejezetten engedélyezi a fenotipizálást. Az Egyesült Királyságban nincs jogi szabályozás, és bizonyos tulajdonságokat (például a faji hovatartozást és a vörös haját) használnak a bűnüldözésben.

Hazánk jogszabályi környezete véleményem szerint megengedő. A Rendőrségről szóló 1994. évi XXXIV. „sarkalatos” törvény 83. § c) pontja alapján a személyes adat forrása lehet DNS-minta elemzése. A humangenetikai adatok védelméről, a humangenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól szóló 2008. évi XXI. törvény 2. § (3) bekezdése alapján a törvény hatálya nem terjed ki az igazságügyi vagy bűnüldözési célú (genetikai) adatkezelésre. Az igazságügyi szakértői működésről szóló 31/2008. (XII. 31.) IRM rendelet 23. § c) pontja szerint a helyszínen talált vagy vizsgálat alá vont biológiai eredetű nyom genetikai tulajdonságainak megállapítására igazságügyi szakértő rendelhető ki.

A DNS-profil meghatározására alkalmas anyagmaradvány rögzítésének, illetve az ujj és tenyérnyomat és a szájnyálkahártya-törlet levételének részletes technikai szabályairól; a DNS-profil meghatározásának szakmai-módszertani követelményeiről; valamint a nyilvántartás technikai vezetésének részletes szabályairól szóló 12/2016. (V. 4.) BM rendelet 18. § (2) pontja szerint a rendelet mellékleteiben felsorolt DNS-markereken kívül más DNS-markerek is vizsgálhatók, ha a kirendelő szak kérdéseinek megválaszolásához ez szükséges. Az értelmező rendelkezés, azaz az 1. § 5. pontja szerint „az a hely (lokusz) a DNS-molekulán, amely az egyénekre vagy egyedekre vonatkozó különféle genetikai információkat tartalmaz”.

Ezek a rendelkezések megfelelő jogi alapot nyújtanak a helyszíni anyagmaradványokból végzett fenotipizáláshoz, azaz a hátrahagyott anyagmaradvány genetikai tulajdonságaira való visszakövetkeztetéshez. A kirendelő a fenti jogszabályhelyek alapján feltehet kérdéseket, például az anyagmaradványt hátrahagyó személy eredeti szemszínére vonatkozóan.¹⁷

¹⁷ Petrétai Dávid, KR NNI Bűnügyi Technikai Főosztály, Dávid PETRÉTEI p. capt., senior crime scene analyst, National Bureau of Investigation, Department of Forensic Sciences orcid.org/0000-0001-6179-8659; petreid@freemail.hu: A modern kriminalisztika egyes jogi és etikai kérdései, A tanulmány a 2017. november 27-én a Nemzeti Köszolgálati Egyetem Rendészettudományi Karán, az Agyi ujjnyomat (brain fingerprinting), avagy a műszeres vallomásellenőrzés új lehetősége? című konferencián elhangzott, A modern kriminalisztikai eszközök jogi és etikai kérdései című előadásom alapján készült. Magyar Rendészet 2018/2. 103—115.

4.3. A DNS-fenotipizálás és alapelvei

A DNS kettős spiráljának felfedezése az 1950-es években forradalmasította a tudományos világot, és azóta számos technológiát fejlesztettek ki, amelyek javították társadalmunkat. A Humán Genom Projekt óta pedig még több információhoz jutottunk a DNS kódoló szakaszairól. Különösen izgalmas a kriminalisztika jövője, mivel a hátrahagyott biológiai anyagokmaradványokból egyre inkább képesek lehetünk visszakövetkeztetni az elkövetők genetikailag meghatározott tulajdonságaira. Ezt a folyamatot hívják DNS-fenotipizálásnak (FDP – „Forensic DNA Phenotyping”).

A DNS-fenotipizálás során a DNS-ből kinyert genetikai információk alapján egy adott szervezet megfigyelhető fizikai vagy biokémiai jellemzőit (fenotípusát) jósolják meg. Ezt a technikát más néven molekuláris fotoillesztésnek is nevezik, és leginkább bűnügyi vizsgálatokban alkalmazzák a gyanúsított személy megjelenésének és/vagy származásának meghatározására.

A genomikai asszociációs vizsgálatok (GWAS) segítségével azonosítják a tulajdonságokhoz kapcsolódó genetikai változatokat. Ez több ezer/millió egynukleotidos polimorfizmus (SNP) tesztelését jelenti, majd az így szerzett adatokat prediktív modellezés révén elemzik.

Két módszerrel lehet előre jelezni az emberi fenotípusokat a DNS alapján: közvetlen és közvetett módszerekkel. A közvetlen módszerek statisztikai modellekkel kapcsolják össze a genetikai változatokat a fenotípus expressziójával, míg a közvetett módszerek a származás genetikai összetevőit veszik figyelembe. A közvetlen módszerek előnyösebbek, de alkalmazásuk függ a fenotípus genetikai szerkezetétől.

A GWAS egyik fontos lépése a biogeográfiai származás meghatározása, ahol az új mintákat ismert eredetű egyénnel vetik össze. Ez alapján egy személy fizikai megjelenése is előrejelezhető.

A DNS-fenotipizálás területén számos újítás történt, például 2018-ban 15 olyan lókuszt azonosítottak, amelyek az arcvonásokért felelősek. Egy online eszköz, a HIRISplex-S System, a haj-, szem- és bőrszín előrejelzésében nyújt segítséget, ami már a nyilvánosság és a bűnüldöző szervek számára is hozzáférhető.

Fontos különbséget tenni a DNS-fenotipizálás és a DNS-profilalkotás között. A DNS-profilalkotást ugyanakkor kiegészítő módszerként használhatják, ha egy gyanúsított azonosítására van szükség.^{18 19}

4.4. A forenzikus DNS-fenotipizálás eltérései a hagyományos DNS-azonosítástól

Az emberi populációban a genetikai különbségek az egyes személyek DNS-szekvenciájában található változatosságnak köszönhetők. Az igazságügyi genetikai vizsgálatok által létrehozott DNS-profil nem az egyén teljes genomjának vizsgálatán alapul, hanem specifikus polimorfizmusok elemzésén. A kriminalisztikában használt DNS-vizsgálat, amely az elmúlt harminc évben forradalmasította a bűnüldözést, főként az autoszomális STR (short tandem repeat) analízisén alapul, ami lehetővé teszi az elkövető összekapcsolását a bűncselekmény helyszínével vagy bizonyítékokkal.

A hagyományos DNS-vizsgálat során a bűncselekmény helyszínén talált DNS-mintát, amit „eseti profilnak” neveznek, összehasonlítják egy ismert személytől származó DNS-mintával, azaz a „személyi profillal”. Ha az összehasonlítás során egyezést találnak, akkor a szakértők valószínűségszámítást végeznek a Bayes-tétel alapján, hogy meghatározzák a bizonyíték súlyát. A DNS-minták egyezése akkor bír bizonyító erővel, ha az adott minta nagyon ritka az adott népességben, így elhanyagolható az esélye annak, hogy több személy is rendelkezik azonos tulajdonságokkal. Ilyenkor közvetlen személyazonosítás zajlik, amelyben két DNS-profilt hasonlítanak össze.

A DNS-fenotipizálás azonban nem személyazonosításra, hanem egy személy fizikai jellemzőinek előrejelzésére szolgál, és csoportos azonosítást tesz lehetővé. Ha a bűnügyi nyilvántartásban nincs találat, vagy a nyomozás során kizárják a lehetséges gyanúsítottakat, akkor a klasszikus DNS-vizsgálatok nem nyújtanak további információt. Ebben a helyzetben a DNS-fenotipizálás hasznos lehet, mivel olyan tulajdonságokra (például haj-, szemszín, bőrszín) vonatkozó prediktív információkat ad, amelyek szűkíthetik a lehetséges gyanúsítottak körét.

Ez a technika nem az STR-markerekre, hanem a gyorsan mutálódó génszakaszokra, például biallélikus markerekre (SNP-k és InDel polimorfizmusok) összpontosít. Ezek nemcsak az egyén azonosságára, hanem fizikai megjelenésére és biogeográfiai eredetére is információt

¹⁸ Petrétei Dávid, KR NNI Bűnügyi Technikai Főosztály, Dávid PETRÉTEI p. capt., senior crime scene analyst, National Bureau of Investigation, Department of Forensic Sciences orcid.org/0000-0001-6179-8659; petreteid@freemail.hu: A modern kriminalisztika egyes jogi és etikai kérdései, A tanulmány a 2017. november 27-én a Nemzeti Köszolgálati Egyetem Rendészettudományi Karán, az Agyi ujjnyomat (brain fingerprinting), avagy a műszeres vallomásellenőrzés új lehetősége? című konferencián elhangzott, A modern kriminalisztikai eszközök jogi és etikai kérdései című előadásom alapján készült. Magyar Rendészet 2018/2. 103—115.

¹⁹ <https://www.news-medical.net/life-sciences/-What-is-DNA-Phenotyping.aspx>

szolgáltatnak. A DNS-fenotipizálás célja nem egy személy pontos azonosítása, hanem annak elősegítése, hogy a nyomozás során a gyanúsítottak köre szűkíthető legyen.

Az ilyen típusú vizsgálat inkább a felderítéshez, mint a bizonyításhoz kapcsolódik, és az eredmények nem bizonyítékként, hanem nyomozati támpontként szolgálnak. A fenotípusra vonatkozó információk alapján a nyomozóhatóság megkap egy „fantomképet”, ami segíthet a nyomozás során. Ugyanakkor, ha a klasszikus DNS-vizsgálat már egyezést mutatott, akkor a DNS-fenotipizálás nem ad további érdemi információt.

A módszer tudományos megbízhatósága a kulcs ahhoz, hogy használható-e a nyomozás során. Bizonyos külső jellemzők, mint például a szemszín, viszonylag nagy pontossággal előrejelezhetők, míg más tulajdonságok, például a bőrszín esetében kisebb a pontosság. Emellett a külső jegyek sokszor változtathatók vagy leplezhetők (pl. hajfestés, kontaktlencse, plasztikai műtét). A forenzikus DNS-fenotipizálás ezért nem tekinthető „biológiai szemtanúnak”, mivel a módszer pontossága és megbízhatósága még vitatott.

Fontos az etikai kérdések figyelembevétele is, mivel a biogeográfiai származás megállapítása vagy az egészségügyi állapotra vonatkozó információk feltárása veszélyeztetheti az egyének alapvető jogait. Ahhoz, hogy a DNS-fenotipizálás társadalmilag és etikailag is elfogadható legyen, szükség van az ezzel kapcsolatos kockázatok előzetes feltárására.²⁰

4.5. A DNS-fenotipizálás alkalmazási területei

A DNS-fenotipizálást főként a törvényszéki tudományokban alkalmazzák, különösen akkor, amikor a nyomozók szeretnék szűkíteni a potenciális gyanúsítottak körét, vagy azonosítani az ismeretlen emberi maradványokat egy személy származásának és megjelenésének megismerésével. Az utóbbi években több olyan ügy is volt, ahol a DNS-fenotipizálás segített az elkövetők vagy az áldozatok azonosításában.

Egy különösen híres eset Candra Alston és lánya, Malaysia Boykin meggyilkolása volt Dél-Karolinában. 2015-ben a rendőrség egy összetett képet használt, amelyet teljes egészében DNS-minták alapján készítettek. A kép 2017-ben vezetett Kenneth Canzater Jr. azonosításához és megvádolásához. Ezt a képet a Parabon NanoLabs készítette, és tartalmazta a DNS-alapú előrejelzéseket az arcvonásokról, valamint a szem-, haj- és bőrszín textúráit.

²⁰ Nogel Mónika: A kriminalisztikai célú DNS-fenotipizálás jogi kihívásai Magyarországon, August 2022, https://www.researchgate.net/publication/364040895_A_kriminalisztikai_celu_DNS-fenotipizalas_jogi_kihivasai_Magyarorszagon

A DNS-fenotipizálás másik fontos alkalmazási területe a régészet, ahol a kutatók ezt a technikát használhatják őseink megjelenésének rekonstruálására.²¹

4.6. A DNS-fenotipizálás dilemmája: Tudományos fejlődés kontra etikai felelősség

A DNS-fenotipizálás a genetikai kutatások egyik legizgalmasabb és legígéretesebb területe, amely számos más ágazatban is alkalmazható. Ugyanakkor felmerül a lehetőség, hogy etikai szempontból vitatható módokon használják-e fel. Ahogy a technológia tovább fejlődik, elengedhetetlen, hogy nemzetközi szinten szigorú etikai irányelveket és protokollokat vezessenek be annak érdekében, hogy megakadályozzák a kormányok és bűnüldöző szervek esetleges visszaéléseit ezzel az élvonalbeli eljárással.²²

4.7. A DNS-alapú fenotipizálás kihívásai: etikai és társadalmi szempontok

A Horizont 2020 keretében megjelent VISAGE (Visible Attributes Through Genomics Consortium) Projekt célja a forenzikus DNS-fenotipizálás fejlesztése volt, ami azt jelenti, hogy a bűnügyi vizsgálatok során a DNS-mintákból látható külső tulajdonságok (szem-, haj- és bőrszín, arcforma) előrejelzésére szolgáló módszereket hoztak létre. Az ilyen technológiai újítások azonban komoly etikai és társadalmi kérdéseket vetnek fel, amelyeket a kutatók 2018 és 2021 között számos jelentésben foglaltak össze. Az alábbi főbb kihívásokat emelték ki:

Etikai/társadalmi kihívás jellege	Főbb kételyek
Diszkrimináció	- minél kisebb egy adott külső jellemző az adott populációban, annál eredményesebb lehet a forenzikus DNS-fenotipizálás, ezért a kisebbségek kerülhetnek célpontba - a nyilvánosságra hozott eredmények alapján az azonosított csoportjellemzőkkel rendelkező személyeknek szembe kell nézniük az esetleges megbélyegzéssel - a faji megkülönböztetés genetikai megalapozása tovább mélyítheti a társadalmi feszültségeket

²¹ <https://www.news-medical.net/life-sciences/-What-is-DNA-Phenotyping.aspx>

²² <https://www.news-medical.net/life-sciences/-What-is-DNA-Phenotyping.aspx>

Túlzott elvárások, az eredmények túlértékelése	- a CSI-hatás, a valószínűségi eredmények interpretációjának nehézségei és a társadalomban jelenlévő etnikai, faji és egyéb sztereotípiák befolyásolhatják az eredmények értelmezését és a predikcióba vetett bizalmat - a túlértékelés és félreértelmezés teljesen tévútra viheti a nyomozást - a kriminalisztikai gondolkodást eleve érinti a kognitív torzítás kockázata, amely a mélyen gyökerező sztereotípiák miatt jelen esetben még hangsúlyosabb lehet - hiányoznak a hatásvizsgálatok
Magánélet védelme és a „nem tudás joga”	- bár a külső, szemmel látható emberi tulajdonságok első ránézésre nem tartoznak azok közé az információk közé, amelyek nyilvánosságra hozatala a magánéletsérthetlenségének érdekében összeütköznének, azonban vannak olyan tulajdonságok, amelyek közvetve vagy közvetlenül egészségügyi adatra (pl. betegsége, betegségekre való hajlamra) is utalnak, amelyekről az érintett és környezete nem feltétlenül tudott korábban - a fenotípusra vonatkozó adatok negatívan érinthetik a család vagy szélesebb etnikai csoport magánéletét
A fenotípusra vonatkozó adatok tárolása és adatvédelem	- a forenzikus DNS-fenotípus vizsgálat eredményeinek értelmezése bonyolult, ezért nem célszerű magukat az adatokat a nyomozó hatóság tudomására hozni, az adatok interpretálása során ugyanakkor különös gonddal kell eljárni, hogy a hatóság tagjai ne értékeljék túl a kapott eredményeket és megfelelően tudják értelmezni a predikciót és annak megbízhatóságát - amennyiben a hatóság eljutott ahhoz a személyhez, akit klasszikus DNS-vizsgálattal a bűncselekményhez lehet kapcsolni (egyezés van az eseti és személyi profil között), a fenotípus-vizsgálat adatainak tárolása a továbbiakban már szükségtelen és célszerűtlen, tehát az adatvédelmi szabályok alapján törölni kell(ene) őket

Költséghatékonyság, hasznosság és érték	- a technológia költséges, ehhez képest az eredmények hasznosítási lehetősége kérdéses - a forenzikus DNS-fenotipizálás gyakorlati hasznosulását nehéz mérni - a technológiával szembeni túlzott elvárások nagyobb súllyal eshetnek latba az alkalmazás mellett, mint a költség-haszon elemzés eredményei
A forenzikus DNS-fenotipizálásra biológiai tanúként tekinthetnek	- önmagában az az érv, hogy a személyleírások is sok esetben torzultak vagy elfogultak, nem teszi a forenzikus DNS-fenotipizálást pontosabbá - az emberek általában jobban megbíznak a DNS-vizsgálatok eredményében, ezért lebecsülhetik a forenzikus DNS-fenotipizálás korlátait, szemben a tanúvallomásokéval, ahol tisztában vannak a hibalehetőségekkel - a „biológiai tanú” kifejezés azt a látszatot kelti, hogy a módszer elmondja, hogy „néz ki” a keresett személy, ezzel szemben csak arra tud választ adni, hogy „nézhet ki”
Kognitív torzítás	- az adatsorok és algoritmusok alkalmazása számos kognitív torzító lehetőséget rejt magában
Visszaélés lehetősége	- a szükségtelen vizsgálatok elvégzése, a szükségtelenül vizsgált jellemzők és az arányosság követelményének figyelmen kívül hagyása etikai normákat sérthet
A „nem alkalmazás” etikai dilemmái	- a sértettek és hozzátartozóik, de akár a szélesebb társadalom szempontjából is etikai aggályokat vethet fel, ha a forenzikus DNS-fenotipizálás alkalmazása lehetséges, de a bűncselekmény felderítése során e lehetőséggel nem élnek a hatóságok, tehát nem vesznek igénybe minden lehetőséget, amelytől potenciálisan segíthet kézre keríteni a bűncselekmény elkövetőjét

A forenzikus DNS-fenotipizálással összefüggésben felmerülő etikai aggályok mibenléte

(Forrás: Nogel Mónika: A kriminalisztikai célú DNS-fenotipizálás jogi kihívásai

Magyarországon, August 2022,

https://www.researchgate.net/publication/364040895_A_kriminalisztikai_celu_DNS-

fenotipizálás jogi kihívásai Magyarországon, Samuel-Prainsack, 2019a és 2019b, valamint Schneider et al., 2021 alapján)^{23 24 25 26}.

A táblázat adatai alapján egyértelmű, hogy a forenzikus DNS-fenotipizálás számos etikai és társadalmi kihívást hordoz. Azokban az országokban, ahol a technológiát be kívánják vezetni, minden szükséges intézkedést meg kell tenni a kockázatok minimalizálása érdekében. Sőt, még annak a döntésnek is jogi és etikai vizsgálati tárgyát kell képezni, ha egy állam, bár rendelkezik a forenzikus DNS-fenotipizálás technikai feltételeivel, úgy dönt, hogy nem alkalmazza azt. Ez a kérdés többek között felveti az állam társadalom védelmére vonatkozó kötelezettségeinek, valamint az officialitás elvéből eredő felelősségének vizsgálatát. Az államnak mérlegelnie kell, hogy lemondhat-e egy olyan módszer alkalmazásáról, amelyet – ha minimális eséllyel is – egy bűncselekmény elkövetőjének azonosításában érvényesíthet, hogy további bűncselekmények elkövetését megakadályozza.

Bár a kriminalisztikai célú DNS-fenotipizálás etikai kérdései globálisan relevánsak, a jogi szabályozás jelentős eltéréseket mutat. Az Egyesült Államokban például nincs országos, szövetségi szintű szabályozási szabályzat és az egyes jogi keretek között is nagy különbségek tapasztalhatók. Hasonló jogi eltérések figyelhetők meg Európában is.²⁷

4.8. Etikai aggályok a DNS-fenotipizálás kínai felhasználása kapcsán

A DNS-fenotipizálás komoly etikai aggályokat vet fel, mivel lehetővé teszi egy személy megjelenésének és ősi származásának pontos előrejelzését. Kínában különösen aggasztó módon alkalmazzák ezt a technológiát, amely jelentős kérdéseket vet fel a tudományos és jogi közösségekben. Az elmúlt években, egyes hírek szerint a kínai kormány ujguroktól és más, főként muszlim kisebbségi csoportoktól vett vérmintákat használt fel a technológia tökéletesítésére. Az egyik legnagyobb félelem, hogy a kínai kormány visszaél a DNS-

²³ Nogel Mónika: A kriminalisztikai célú DNS-fenotipizálás jogi kihívásai Magyarországon, August 2022, https://www.researchgate.net/publication/364040895_A_kriminalisztikai_celu_DNS-fenotipizalas_jogi_kihivasai_Magyarorszagon

²⁴ Samuel, Gabrielle – Prainsack, Barbara (2019a): Forensic DNA phenotyping in Europe: views “on the ground” from those who have a professional stake in the technology. In: *New Genetics and Society*. Volume 38/2019.

²⁵ Samuel, Gabrielle – Prainsack, Barbara (2019b): Societal, ethical, and regulatory dimensions of forensic DNA phenotyping. VISAGE. (https://www.visage-h2020.eu/PDF/Deliverable_5.2_for_online_publication_vo1.pdf).

²⁶ Schneider, Peter M. – Cheung, Elaine Y.Y. – Laurent, François-Xavier – Hollard, Clémence – Bouakaze, Caroline – Miguel, Ana Mosquera – Huidobro, María Victoria Lareu – Álvarez, Ángel Carracedo – de la Puente Vila, María – Aradas, Ana Freire – Phillips, Christopher (2021): Report on Three International Expert Symposia Disseminating the Results of the VISAGE Project. (Available at: www.visage-h2020.eu).

²⁷ Nogel Mónika: A kriminalisztikai célú DNS-fenotipizálás jogi kihívásai Magyarországon, August 2022, https://www.researchgate.net/publication/364040895_A_kriminalisztikai_celu_DNS-fenotipizalas_jogi_kihivasai_Magyarorszagon

fenotipizálással az arcfelismerő rendszerek fejlesztése érdekében. Különösen aggasztó, hogy ezt a technológiát tömeges megfigyelési rendszerek hatékonyságának növelésére és etnikai alapú profilalkotásra használhatják fel.

A New York Times újságírói Tumsukba, a Hszincsiang-Ujgur Autonóm Területen található városba utaztak, ahol lerombolt lakónegyedek és egy hipermodern DNS-laboratórium mellett próbálták feltárni a kínai kutatások hátterét. A kínai tudósok az úgynevezett DNS-fenotipizálást használják, amely lehetővé teszi egy személy hozzávetőleges kinézetének rekonstruálását genetikai minták alapján. Bár a technológiát az Egyesült Államokban, például gyilkossági nyomozások során is alkalmazzák, Kínában komoly aggályokat vált ki, különösen az ujjurokkal szembeni brutális fellépés miatt.

Az egyik tanulmány során például 612 ujgur férfi arcvonásait és genetikai jellemzőit hasonlították össze. A kutatás ugyan a Human Genetics című nemzetközi tudományos lapban jelent meg, azonban valószínű, hogy az érintettek nem szabad akaratukból adták DNS-mintáikat. Az emberi jogi aktivisták szerint a kínai hatóságok a kötelező egészségügyi vizsgálatok során gyűjtötték a genetikai mintákat, amit Peking tagad.

Kína, az ujjuroktól függetlenül, a világ legnagyobb genetikai adatbázisával rendelkezik, több mint 80 millió ember DNS-profilját tartják nyilván. Ezzel párhuzamosan pedig folyamatosan bővíti a világ egyik legnagyobb tömeges megfigyelőrendszerét, amelyet 2025-re 626 millió térfigyelő kamera egészít majd ki. Ezek az eszközök jelentős részben képesek lesznek az automatikus arcfelismerésre.

A DNS-fenotipizálás és az arcfelismerő technológia kombinációja révén a kínai kormány még szorosabb ellenőrzést gyakorolhatna a társadalom felett. Ez a fejlemény egyre több tudóst és emberi jogi aktivistát aggaszt. Kína nem az első ország, amely igyekszik tökéletesíteni ezt a technológiát, de az etikai aggályok, különösen a kormányzati és bűnüldözői felhasználás kapcsán, nemzetközi szinten is egyre nagyobb figyelmet kapnak.

Az ilyen aggodalmak már több országban jogszabályok és etikai irányelvek bevezetéséhez vezettek. Kína gyakorlata különösen nagy kritikát váltott ki, mivel a technológia használata során gyakran figyelmen kívül hagyják az érintettek beleegyezését. Különösen aggasztó, hogy a DNS-fenotipizálást az ujgur kisebbség elleni elnyomó intézkedések támogatására is használhatják.^{28 29}

²⁸ <https://www.news-medical.net/life-sciences/-What-is-DNA-Phenotyping.aspx>

²⁹ https://nepszava.hu/3059339_horrorisztikus-eszkozokkal-egeszitene-ki-kina-a-tomeges-megfigyelesi-rendszeret

4.9. Az epigenetika szerepe a bűnügyi nyomozásokban: életkor és halál időpontjának meghatározása

Az epigenetika, vagyis a genetikai információn túli tényezők bűnügyi felhasználása valószínűleg kevesebb etikai problémát vetne fel, mint a DNS-fenotipizálás. Egy nemrégiben lezajlott kutatás jelentős felfedezést tett: a DNS molekulái az életkorra vonatkozó adatokat is hordoznak. A DNS-t négyféle nukleobázis építi fel, ezek közül az egyik a citozin. A kutató több orvosi tanulmány metaanalízise alapján kimutatta, hogy a citozin metilációja olyan szabályosságot és változatosságot mutat, amely alapján néhány hónapos pontossággal megállapítható a donor életkora.

Bár forenzikus alkalmazásról egyelőre nem tudunk, kérdéses, hogy a helyszínen hagyott DNS-maradványokból elvégezhető-e ez a mérés, mivel ezek gyakran rossz minőségűek és kis mennyiségűek. Azonban a metiláció vizsgálata ígéretes lehetőséget kínálhat a migráció során: segítségével könnyen megkülönböztethetők a valóban kiskorúak a fiatal felnőttektől. Jelenleg a kézcsontokról készült röntgenfelvétel és fogászati vizsgálatok alapján próbálják megállapítani az életkort, ám ezek a 16–20 éves korosztály esetében nagy eltéréseket mutatnak.

Az epigenetika a halál idejének meghatározásában is segíthet. A fogak belsejében található RNS (ribonukleinsav) degradációjának vizsgálatával meglehetősen pontosan becsülhető a halál ideje. A halál után a szervezet bomlásnak indul, és ez alapján következtetni lehet az eltelt időre. A fogak belsejében található RNS lebomlása is hasonló folyamatot követ, így a halál utáni első 21 napban 1-2 napos pontossággal becsülhető a halál ideje, míg 20 és 42 nap között a becslés kevésbé pontos, de még mindig megbízható. A kutatók szerint a gyakorlati alkalmazás előtt további validálásra és más, például valós idejű PCR-módszerek kipróbálására is szükség van. Remélhetőleg ezek a módszerek hamarosan a bűnügyi nyomozások mindennapos eszközeivé válnak.³⁰

5. Forenzikus technológia a gyakorlatban: A DNS alapú nyomozás

5.1. A DNS nyomában: A Parabon Snapshot Forensic technológia

A DNS tartalmazza az egyén fizikai tulajdonságainak genetikai kódját, amely az emberek megjelenésének sokféleségét segíti. A genetikai információ alapján képesek vagyunk

³⁰ Petrétei Dávid, KR NNI Bűnügyi Technikai Főosztály, Dávid PETRÉTEI p. capt., senior crime scene analyst, National Bureau of Investigation, Department of Forensic Sciences orcid.org/0000-0001-6179-8659; petreteid@freemail.hu: A modern kriminalisztika egyes jogi és etikai kérdései, A tanulmány a 2017. november 27-én a Nemzeti Köszolgálati Egyetem Rendészettudományi Karán, az Agyi ujjnyomat (brain fingerprinting), avagy a műszeres vallomásellenőrzés új lehetősége? című konferencián elhangzott, A modern kriminalisztikai eszközök jogi és etikai kérdései című előadásom alapján készült. Magyar Rendészet 2018/2. 103—115.

meghatározni, hogyan alakul át ez a kód fizikai megjelenése, és hogy lehetséges a DNS „visszafejtése” egy fizikai profil megalkotására.

A Snapshot technológia több tízezer genetikai variánst ("genotípust") olvas ki egy DNS-mintából, és ezen adatok segítségével előrejelzi egy ismeretlen személy külső jegyeit. A Parabon, az Egyesült Államok Védelmi Minisztériumának (DoD) támogatásával, kifejlesztett egy speciális bioinformatikai rendszert, amely mély adatbányászatot és fejlett gépi tanulási algoritmust alkalmaz. A Snapshot Forensic DNS fenotipizálási rendszer pontosan előrejelzi a genetikai származást, a szem-, haj- és bőrszín, a szeplőket, valamint az arcformát, bármilyen etnikai háttérrel rendelkező egyéneknél, azokat is, akik vegyes származásúak. Mivel bizonyos tulajdonságokat nemcsak a DNS, hanem részben a környezeti tényezők is befolyásolják, a Snapshot előrejelzés megbízhatósági szintekkel együtt jelennek meg. Ezek a szintek azt mutatják, hogy az adott vonást mennyire határozzák meg a környezeti tényezők. Az olyan jellemzők, mint például a szemszín, amely nagymértékben örökölheto és kevésbé függ a környezettől, nagy pontossággal jósolhatók meg. Ezzel szemben az olyan tulajdonságok, amelyek kismértékben örökölhetoek, mint például a bőrszín vagy az arcforma, legkevésbé adnak pontos előrejelzéseket. Az előrejelzések megbízhatósági mutatókkal vannak ellátva, jelzik az egyes jellemzők pontosságát.³¹

5.2. Kis mintából nagy adat: Az SNP (egyszerű nukleotid polimorfizmus) -módszer

A hagyományos DNS-kriminálisztika a mintákat egy ismert gyanúsítottéhoz vagy egy adatbázisban található személyhez hasonlítja STR-markerek alapján. Ezzel szemben a DNS-fenotipizálás képes új nyomokat felfedezni egy személyről, még akkor is, ha korábban nem szerepelt adatbázisban. Ez a megközelítés a modern SNP technológiát alkalmazza, hogy az emberek közötti különbségeket kódoló genomrészeket olvassa le. A Snapshot DNS fenotipizáló rendszer az ismeretlen személy DNS-mintájából származó SNP-információkat felhasználva képes meghatározni a származási és fizikai megjelenési jellemzőket. Minden fenotípus-előrejelzés egy adott megbízhatósági szinttel bír, beleértve azokat a jellemzőket is, amelyeket nagyon pontossággal lehet kizárni.

A genomikai technológia legújabb fejlesztése lehetővé tette, hogy kis mennyiségű mintából praktikus és megfizethető módon olvassák ki a DNS-darabok millióit. Ezek az adatok rögzítik az emberek közötti genetikai eltérések nagy részét, így tartalmazzák azokat az eszközöket, amelyek meghatározzák a fizikai megjelenési különbségeket. Az így kapott SNP-genotípusok

³¹ <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/phenotyping>

párosíthatók több ezer egyed fenotípusával, ezáltal létrehozva egy genotípus-fenotípus (GaP) adatkészletet, amely elemzésre alkalmas.³²

5.3. A genetikai információ bányászata: prediktív modellek fejlesztése tömeges SNP elemzéssel

A nagy GaP adatkészletek genetikai információkat és fenotípusos méréseket tartalmaznak több ezer egyén esetében. A Parabon bioinformatikai csapata ezen adatokon alapulva nagyszabású statisztikai elemzést végez, amely során több százezer egyedi SNP-t és több milliárd SNP-kombinációt vizsgálnak meg, hogy az adott tulajdonsággal kapcsolatban álló genetikai markereket azonosítsák. Ez az adatfeldolgozási folyamat akár heteken át is eltarthat, és több száz, olykor több ezer számítógép erőforrásait veszi igénybe. A végső lépésben azokat az SNP-ket választják ki, amelyek biológiailag a leginkább hozzájárulnak a tulajdonság variációjához, és ezeket felhasználják a prediktív modellek létrehozásához.³³

5.4. A Parabon modellezési folyamata: SNP-k és fenotípus modellezés

A modellezési fázis során a Parabon tudósai gépi tanulási algoritmusokat alkalmaznak a kiválasztott SNP-készlet átalakítására egy matematikai egyenletté, amely a tulajdonság genetikai architektúráját írja le. Ezt követően egy új, ismeretlen egyed SNP-adatai behelyettesíthetők ebbe az egyenletbe, így előrejelzést készítenek az adott egyed tulajdonságairól.

A modell pontosságának értékelése érdekében "mintán kívüli előrejelzéseket" végeznek olyan alanyokon, akiknek a fenotípusa ismert. Az előre jelzett és a tényleges fenotípusok összehasonlításával a Parabon tudósai megbízhatósági mutatókat számolnak, és képesek kizárni a rendkívül valószínűtlen tulajdonságokat. Például, ha a barna szemű egyének 99%-ánál a szemszín előrejelzési értéke 2 fölött van, akkor egy 1,5-ös előrejelzés nagy valószínűséggel nem barna szemű személyre utal.

A végső modelleket az összes rendelkezésre álló adat alapján finomhangolják, mielőtt a Snapshot gyártási szolgáltatásba integrálnák őket, amely fenotípus-előrejelzéseket készít a nyomozók számára.³⁴

³² <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/phenotyping>

³³ <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/phenotyping>

³⁴ <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/phenotyping>

5.5. A French család tragédiája: DNS-elemzés és Snapshot technológia a nyomozásban

A Snapshotot világszerte több száz bűnüldöző szerv használja nyomozások során, hogy leadeket generáljanak, szűkítsék a gyanúsítottak körét, és segítsenek azonosítani emberi maradványokat. Ez az eszköz különösen hasznos mind az aktív, mind a régi, évtizedek óta megoldatlan ügyek felderítésében, mint ahogy a Rockingham County seriff irodájának 2012-es esete is mutatja.

Az eset, amely a French család gyilkossága 2012. február 4-én történt. A hajnali órákban Troy és LaDonna French-et otthonukban, Reidsville-ben (Észak-Karolina) brutálisan lelőtték. Minden azzal kezdődött, hogy a pár 19 éves lánya, Whitley, sikoltozni kezdett, miután egy betolakodót vett észre a szobájában. A szülők, a lányuk segítségére sietve, a földszinti hálósobájukból rohantak a lépcsőhöz, ahol szembetalálták magukat a fegyveres támadóval. Miután a betolakodó elengedte Whitleyt, lement a lépcsőn, és először a kését egy pisztolyra cserélte, majd tüzet nyitott a házaspárra. A támadó vért hagyott a helyszínen, amely a DNS-elemzés során kulcsfontosságú bizonyítékká vált. A vércseppből származó DNS segítette a Rockingham megyei seriff hivatal (RCSO) abban, hogy megoldják az ügyet.

A lépcsőn talált vérmintából a North Carolina State Crime Laboratory teljes DNS-profil készített, amely valószínűleg az elkövetőtől származott, mivel a rendszeresen a házban tartózkodó családtagok és barátok, köztük Whitley, a testvére, valamint akkori barátja, John Alvarez DNS-e nem egyezett meg a mintával. A DNS-profil azonban a CODIS adatbázissal és más hasonló adatbázisokkal sem mutatott egyezést. Eddig a hagyományos törvényszéki DNS-elemzés csak annyit tudott megállapítani, hogy az elkövető férfi volt.

A nyomozás zsákutcába jutott, ezért a nyomozók DNS-mintákat kezdtek gyűjteni mindenkitől, aki kapcsolatba kerülhetett a bűncselekménnyel, vagy a French család otthonának közelében tartózkodott. "Sok embert kizártunk" – mondta Tammi Howell, az RCSO kapitánya. Az első év alatt több mint 50 személytől vettek DNS-mintát, de egyiküké sem egyezett az elkövető DNS-ével.

Egy év elteltével, mivel az ügy megoldatlannak tűnt, Sam Page, Rockingham megye seriffje az Egyesült Államok Igazságügyi Minisztériumának vagyonekobbzási alapját használta fel a DNS-vizsgálat alternatív módszereinek finanszírozására. Az első előrelépés akkor történt, amikor az Észak-Texasi Egyetem által végzett családi DNS-teszt azt mutatta, hogy az elkövető kapcsolatban állhat John Alvarezzal, Whitley akkori barátjával. Mivel a hagyományos DNS-vizsgálatok csak közvetlen családi kapcsolatokat képesek kimutatni, ez a felfedezés még nem szolgált közvetlen bizonyítékkal.

A következő lépésként az Észak-Texasi Egyetem tudósai Y-kromoszóma STR-elemzést végeztek, amely azt vizsgálja, hogy két férfi DNS-mintája közös apai származású-e. Az elemzés azonban kizárta az apai rokonságot John Alvarezzal, így az ő apja és testvére is kikerült a lehetséges gyanúsítottak köréből.

2015 februárjában, Tammi Howell kapitány felvette a kapcsolatot a Parabonnal, hogy megvizsgálja az elkövető DNS-ének fenotipizálási lehetőségeit. Áprilisra a mintákat eljuttatták az AKESOgenhez, amely az egyik genotipizáló laboratórium, amely támogatja a Parabon egyedülálló DNS-elemzési szolgáltatásait. A hagyományos DNS-bűnüldözési laboratóriumokkal ellentétben az AKESOgen az egynukleotidos polimorfizmusok (SNP-k) genotipizálására specializálódott, amelyek a genom azon markereit jelentik, amelyek a genetikai információ jelentős részét kódolják, és magyarázzák az emberek jellemzőiben mutatkozó különbségeket.

Az AKESOgen 30 ng DNS-ből indult ki, és az Illumina CytoSNP-850K chipet használta, hogy több mint 850 000 SNP genotípusát meghatározza a mintából, 98,9%-os teljes hívási arány mellett. Az így kapott SNP genotípus adatok alapján a Parabon tudósai a Snapshot segítségével előre jelezték az elkövető valószínű megjelenését és származását.

2015. május 7-én a Parabon tájékoztatta Howell kapitányt és Marcus Marshall nyomozót, az ügy vezető nyomozóját, a mintájuk pillanatfelvételi eredményeiről. Az alany DNS-e világos vagy nagyon világos bőrt, barna vagy mogyoróbarna szemet, sötét hajat és kevés szeplőt mutatott. Az arc-morfológiai elemzés azt sugallta, hogy az alanynak széles arcformája volt, és az orra és az állkapcsa nem volt túlnyúló. Fontos megjegyezni, hogy a Snapshot elemzés arra is rámutatott, hogy az alany vegyes felmenőkkel rendelkezett, amely az európai és latin származásúak körülbelül 50-50%-os arányú kombinációját jelentette, ami összhangban volt azzal, hogy az egyénnek egy európai és egy latin származású szülője van.

Bár John Alvareznek hasonló vegyes felmenői voltak, a DNS-elemzés kizárta őt, mint gyanúsítottat, és az Y-STR elemzés arra utalt, hogy az elkövető nem osztozott Johnnal apai ágon. Ennek ellenére a Snapshot előrejelzései jelentős hasonlóságot mutattak John testvérével, José Alvarez Jr.-ral. "A Snapshot ősei elemzése és a fenotípus-előrejelzések azt sugallták, hogy az Y-STR eredmények ellenére nem szabad Josét gyanúsítottként kizárni" – mondta Marshall nyomozó. "A Snapshot kompozit hasonlósága a jogosítványról készült fényképpel meglepően szembetűnő volt."

A Snapshot jelentés kézhezvételét követően heteken belül Marshall nyomozó DNS-mintát kért José Alvarez Jr.-tól, valamint apjától, idősebb José Alvareztől, akik mindketten beleegyeztek a mintavételbe. A hagyományos DNS-elemzés végül egyértelműen bizonyította, hogy a French

család lépcsőházában talált vér José Alvarez Jr.-tól származott. Mindenki meglepetésére azonban kiderült, hogy idősebb José Alvarez nem a biológiai apja, ezért az Y-STR elemzések nem mutattak egyezést.

José Alvarez Jr.-t 2015. augusztus 25-én tartóztatták le két rendbeli gyilkosság vádjával. Később mindkét gyilkosságban bűnösnek vallotta magát, és 2016. július 8-án két egymást követő életfogytiglani börtönbüntetésre ítélték, feltételes szabadlábra helyezés lehetősége nélkül.

Ez az eset rávilágít a hagyományos DNS-elemzés korlátaira, mivel az eset megoldásához szükséges információk szinte minden eleme a helyszínen hagyott vérmintában megtalálható volt. Ha az RCSO nem lett volna hajlandó kipróbálni olyan új igazságügyi DNS-elemzési módszereket, mint a családi összehasonlítás, az Y-STR elemzés és a DNS-fenotipizálás, az elkövető valószínűleg soha nem került volna bíróság elé.

A vizsgálat után Howell kapitány elismerte, hogy eleinte szkeptikus volt a DNS-fenotipizálással kapcsolatban. Azonban, mivel az ügy gyorsan kimerült, és már csak a DNS-vizsgálatokra támaszkodhattak, Ő és az osztály úgy döntöttek, hogy megér egy próbát. „Most, hogy láttam a Snapshotot működés közben –hívó vagyok” mondta Howell.

Ez az ügy hangsúlyozza a korszerű DNS-elemzési technológiák jelentőségét a bűnüldözésben, és a hagyományos módszerek mellett alkalmazott új megközelítések hatékonyságát a bűncselekmények felderítésében.^{35 36}

5.6. A DNS-fenotipizálás korlátai: Christine Franke gyilkossági ügye és a tudományos kérdőjelek

2016-ban az orlandói rendőrség nyilvánosságra hozott egy gyanúsított vázlatot a 2001-es Christine Franke-gyilkosság ügyében. A vázlat azonban nem tanúk vallomásán vagy biztonsági felvételeken alapult, hanem a tetthelyen talált DNS-mintán, amelyről feltételezték, hogy a gyilkosé. A DNS genotípusát elemezték, hogy megjósolják a fenotípusát, vagyis a fizikai megjelenését, különösen az arcát.

A képet a Parabon nevű cég készítette, amely az orlandói rendőrségtől 3600 dollárt kapott a Snapshot elemzés elvégzéséért. A jelentésükben a Parabon elemezte a DNS-t, és megjósolta a gyanúsított bőrszínét, szemszínét, hajszínét, valamint a szeplők meglétét vagy hiányát. Emellett az alany genomikus őseit is feltérképezték, hasonlóan a kereskedelmi DNS-elemző szolgáltatásokhoz, amely megmutatja, honnan származhatnak az egyén ősei. Az elemzés egy

³⁵ <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/snapshot-case-summary--rockingham-nc--french-homicides.html>

³⁶ <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/phenotyping>

"megjósolt arcot" is eredményezett, amely a rendőrség által közzétett, szinte fényképminőségű kép formájában egy általános kinézetű fekete férfit ábrázolt.

Ez a módszer azonban több problémát is felvetet. Először is, az ember megjelenését nem csupán a DNS határozza meg. Az egyén megváltoztathatja a hajszínét, borotválkozhat, hízhat vagy fogyhat, változhat a bőrszíne a napozás vagy más külső tényezők hatására, sőt plasztikai műtéteken is áteshet. Mindezek olyan tényezők, amelyek befolyásolják a megjelenést, de nem kódolhatók a DNS-ben. Ráadásul a DNS-elemzés jelenleg nem képes meghatározni az alany életkorát. A Parabon elemzése két képet tartalmazott, az egyik egy 20 évesnek, a másik pedig egy 40 évesnek képzelve el a gyanúsítottat.

A legnagyobb probléma azonban az, hogy a tudomány jelenleg nem elég fejlett ahhoz, hogy a gének alapján pontosan meghatározza egy ember arcának részleteit. Bár az öröklődés szerepet játszik, például az egyetjű ikrek nagyon hasonlítanak egymásra, a gének és az arcvonások kapcsolatáról még mindig keveset tudunk. Szakértők, mint Kenneth Kidd, a Yale Egyetem genetika professzora, és Benedikt Hallgrímsson, a Calgaryi Egyetem sejtbiológiai és anatómiai osztályának vezetője, szkeptikusak abban, hogy a DNS-fenotipizálás alapján pontos arcokat lehetne előre jelezni. Hallgrímsson szerint ez a módszer „egy kis sci-finek tűnik”.

A Parabon módszereit ráadásul nem publikálták szakértői folyóiratokban, ami tovább növeli a szkepticizmust. Jelentésük figyelmezteti is a rendvédelmi szerveket, hogy modelljeik nem fedik le az emberi genetikai sokféleség teljes skáláját, és hogy a környezeti tényezők kiszámíthatatlan módon befolyásolhatják a megjelenést. Összességében a DNS-fenotipizálásra épülő arcalkonstrukciók jelenlegi formájukban még nem megbízhatók, és nem használhatók komoly bűnügyi nyomozások során. Az ilyen rekonstrukciók pontatlansága ártatlan emberek bevonását eredményezheti a nyomozásba, és előítéleteket erősíthet. Még ha a DNS valóban genetikai rendellenességekre utal, például albinizmusra, ezt sem szabad felhasználni a nyomozásokban, mivel a környezet és egyéb tényezők nagy hatással vannak az ember megjelenésére.

A Christine Franke család iránti együttérzésünk mellett fontos, hogy az orlandói rendőrség, bár dicséretre méltóan folytatja az ügy kivizsgálását, óvatosan bánjon az ilyen technológiákkal. Az arcok DNS-fenotipizálása jelenleg még túl spekulatív ahhoz, hogy hiteles eszközként szolgáljon a nyomozások során.³⁷

³⁷ <https://www.aclu.org/news/privacy-technology/forensic-dna-phenotyping->

5.7. Bűnfelderítés a jövőben

Napjainkban a DNS-fenotipizálás mellett számos más modern kriminalisztikai módszer is előtérbe kerül. A „virtuális boncolás”, amely számítógépes képalkotó technológiákat alkalmaz, lehetővé teszi olyan nyomok feltárását is, amelyek a hagyományos boncolás során esetleg észrevétlenek maradnának. A holttest baktériumflórájának elemzése sok esetben még pontosabban meghatározhatja a halál bekövetkeztének idejét, és az elkövetőt olykor a tetthelyen hátrahagyott mikrobiális mintázat alapján is sikerül beazonosítani.

Az ilyen módszerek alkalmazásával a jövő bűnüldözése még hatékonyabbá válhat, és lehetőséget nyújt arra, hogy a legapróbb nyomok is hozzájáruljanak az igazságszolgáltatás sikeréhez.³⁸

³⁸ <https://ng.24.hu/magazin/2016/07/06/perdonto-tudomany/>

6. Összegzés

A DNS-fenotipizálás az elmúlt évtizedek egyik legizgalmasabb és legígéretesebb technológiai újítása a genetikai kutatások terén. Ez a módszer lehetővé teszi, hogy a DNS-minták alapján előrejelezzük egy személy fizikai jellemzőit, például a hajszínét, szemszínét, bőrszínét és arcvonásait. A kriminalisztikában különösen fontos szerepet játszik, mivel segít az elkövetők azonosításában és a nyomozások irányításában. Ugyanakkor a DNS-fenotipizálás etikai és jogi szempontból is komoly kihívásokat jelent, amelyeket nemzetközi szinten kell kezelni.

A DNS-fenotipizálás pontossága és tudományos megbízhatósága még mindig kérdéses. Bár a genomikai asszociációs vizsgálatok (GWAS) segítségével azonosítják a tulajdonságokhoz kapcsolódó genetikai változatokat, a módszer alkalmazása során figyelembe kell venni a külső tényezőket, amelyek befolyásolhatják az ember megjelenését. Kenneth Kidd és Benedikt Hallgrímsson szakértők szkeptikusak a DNS-fenotipizálás alapján készült arcalkonstrukciók pontosságával kapcsolatban, mivel a gének és az arcvonások kapcsolatáról még mindig keveset tudunk. Ezért a DNS-fenotipizálás jelenlegi formájában nem használható komoly bűnügyi nyomozások során, mivel pontatlansága ártatlan emberek bevonását eredményezheti a nyomozásba és előítéleteket erősíthet.

A DNS-fenotipizálás alkalmazása különböző országokban eltérő szabályozás alá esik. Számos állam, például Németország és Belgium, tiltják a DNS-fenotipizálást bűnügyi nyomozások során, míg más országokban, mint Hollandia, kifejezetten engedélyezik. Magyarország jogi környezete megengedőbb, ami lehetővé teszi a DNS-fenotipizálás alkalmazását a bűnüldözésben. Az ilyen különbségek rávilágítanak arra, hogy a DNS-fenotipizálás nemcsak tudományos és technológiai kérdés, hanem jogi és etikai szempontból is alapos vizsgálatot igényel.

Etikai szempontból a DNS-fenotipizálás komoly aggályokat vet fel, különösen Kínában, ahol a technológiát az ujgurok és más kisebbségi csoportok megfigyelésére használják. Az ilyen gyakorlatok nemzetközi szinten is nagy figyelmet kaptak, és több országban jogszabályok és etikai irányelvek bevezetéséhez vezettek. Az etikai kérdések kezeléséhez szigorú irányelvekre van szükség, hogy megakadályozzuk a technológia visszaélését és biztosítsuk az emberi jogok védelmét.

A DNS-fenotipizálás jövője izgalmas lehetőségeket rejt, de komoly felelősséget is jelent. Az új technológiák fejlődésével párhuzamosan fontos, hogy figyelembe vegyük a tudományos, jogi és etikai szempontokat is. A kutatás célja, hogy megértsük a DNS-fenotipizálás különböző aspektusait és javaslatokat tegyünk a technológia felelős és etikus alkalmazására.

Összességében a DNS-fenotipizálás jelentős potenciállal rendelkezik a kriminalisztika és más tudományos területek számára, de fontos, hogy a technológia alkalmazása során mindig figyelembe vegyük az etikai és jogi kérdéseket. Csak így biztosíthatjuk, hogy a DNS-fenotipizálás hozzájáruljon a társadalom fejlődéséhez és az igazságszolgáltatás hatékonyságának növeléséhez, miközben tiszteletben tartjuk az emberi jogokat és az etikai normákat.

7. Forrásjegyzék

7.1. Hivatkozásjegyzék

Az alábbi linkek a dolgozat írása és felhasználása alapján vannak időrendi sorba rendezve, valamint a dolgozat írása során különböző MI programok, fordítóprogramok lettek felhasználva.

- https://real.mtak.hu/138115/1/11_petretei_133-153_MR_2021_4.pdf
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 09. 30.
- <https://semmelweis.hu/hirek/2010/04/23/a-dns-kutatas-tortenete-es-unnepe/>
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 09. 30.
- https://nat2012.nkp.hu/tankonyv/kemia_10_a/lecke_05_006
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 09. 30.
- https://mersz.hu/dokumentum/gyogysz__58/
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 09. 30.
- <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/basics/dna/>
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 09. 30.
- <https://medlineplus.gov/genetics/understanding/basics/noncodingdna/>
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 09. 30.
- https://www.gellertlabor.hu/hirek/2019-02-24_pcr-modszer-avagy-genetikai-ujjlenyomat
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 10. 03.
- <https://mcp.bs.jhmi.edu/what-is-phenotyping/>
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 10. 03.
- <https://www.news-medical.net/life-sciences/-What-is-DNA-Phenotyping.aspx>
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 10. 03.
- https://nepszava.hu/3059339_horrorisztikus-eszkozokkal-egeszitene-ki-kina-a-tomeges-megfigyelesi-rendszeret
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 10. 03.
- <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/snapshot-case-summary--rockingham-nc--french-homicides.html>
- **megtekintés és letöltés dátuma:** 2024. 10. 03.

- <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/phenotyping>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 03.
- <https://www.aclu.org/news/privacy-technology/forensic-dna-phenotyping->
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 13.
- <https://atk.hun-ren.hu/hu/buza-fenotipizalas-roncsolasmentes-modszerrel/>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 13.
- <https://hitechglitz.com/hungary/az-ausztral-rendorseg-ha-a-dns-t-az-osokhoz-koti-maganeleti-remalom-lehet/>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 15.
- <https://www.life.hu/teszt-life/2012/07/gyilkossag-bunugy-dns-profil-az-elkovetok-remalma>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 15.
- <https://academic.oup.com/jlb/article/9/2/lsac024/6697222?searchresult=1>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 15.
- <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S187517681930068X>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 15.
- <https://real.mtak.hu/108192/1/Padar-Kovacs-Nogelel.alBelugyiSzemle2020.1.szam9-32.pdf>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 18.
- <https://www.pecshor.hu/periodika/XXIII/fenyvesi.pdf>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 18.
- [https://www.fsigenetics.com/article/S1872-4973\(23\)00045-5/fulltext](https://www.fsigenetics.com/article/S1872-4973(23)00045-5/fulltext)
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 18.
- <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1872497315000320>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 18.
- <https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC6976916/>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 18.
- <https://ng.24.hu/magazin/2016/07/06/perdonto-tudomany/>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 18.
- <https://infostart.hu/tudomany/2017/01/29/miert-imadjuk-a-krimiket-sherlock-holmes-osatyjatol-a-dns-vizsgalatig#>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 21.

7.2. Irodalomjegyzék

- 1969-, Butler, John M. (John Marshall) (2001). Kriminálisztikai DNS-tipizálás: biológia és technológia az STR markerek mögött. San Diego: Academic Press. ISBN 9780121479510. OCLC 45406517
- Claes, P és mtsai. (2018) Az emberi arcformára gyakorolt globális és lokális genetikai hatások genomszintű feltérképezése Nature Genetics 50, 413-423 <https://www.nature.com/articles/s41588-018-0057-4>
- Cole, S. A. (2009)."A kriminálisztika egyediség nélkül, következtetések individualizálás nélkül: a kriminálisztikai azonosítás új ismeretelmélete". Törvény, valószínűség és kockázat (3 szerk.) doi:10,1093 / lpr / mgp016.
- Czine Ágnes: A tisztességes büntetőeljárás alapvető követelményei = Király Tibor : emlékkötet, 2022. Budapest : Orac, 2022. p.70-86
- Cseresnyés I, Pokovai K, Bányai J, Mikó P (2022): Root electrical capacitance can be a promising plant phenotyping parameter in wheat. Plants 11(21): 2975. doi:10.3390/plants11212975
- ENCODE Projekt Konzorcium. Az emberi genom DNS-elemeinek integrált enciklopédiája. Természet. 2012. szept. 6.;489(7414):57-74. doi: 10.1038/nature11247. Megjelenés: 22955616
- Erin Murphy: Legal and Ethical Issues in Forensic DNA Phenotyping, July 2013, Public Law & Legal Theory Research Paper Series Working Paper No. 13-46
- Fantoly Zsanett: Mesterséges intelligencia a büntetőeljárás nyomozási szakaszában. Forum. Acta Juridica et Politica. - 12. évf. 1. sz. (2022.) p.49-61. - 0324-6523
- Fenyvesi Csaba – Herke Csongor – Kovács Gábor – Pádár Zsolt: A forenzikus genetikai vizsgálat szakmai és jogi szabályai. In: Fenyvesi Csaba – Herke Csongor (szerk.) (2022): Kriminálisztika. Ludovika Egyetemi Kiadó, Budapest
- Fenyvesi Csaba (2013): A kriminálisztika alapelvei. Jura, 19. évf. 2. sz.
- Fenyvesi Csaba (2017): A kriminálisztika tendenciái. A bűnügyi nyomozás múltja, jelene, jövője. Budapest, Dialog Campus Kiadó.
- Finszter Géza: A kriminálisztika ígérete. Magyar Tudomány. - 181. évf. 5. sz. (2020.) p.591-603

- Frudakis, T.N. (2009).Molecular Photofitting: Az ősök és a fenotípus előrejelzése DNS segítségével. Elsevier Academic Press. ISBN 978-0-12-088492-6.
- Füredi Sándor – Egyed Balázs (2003): DNS-mintázat, mint törvényszéki bizonyíték. In: Hídvégi Egon (szerk.): A genom. Széphalom Könyvműhely, Budapest.
- Herke Csongor: The DNA analysis in practice. In: Implementation and tendency of state policy on combating crime. Ulánbátor (Mongólia), 2013. 154-163. o.
- Kovács Gábor (2022): A kognitív torzítás jelensége és veszélyei a szakértői véleményalkotásban. In: Fenyvesi Csaba – Herke Csongor – Tremmel Flórián (szerk). Kriminalisztika. Ludovika Egyetemi Kiadó, Budapest.
- Kozma Zsolt: Katonai genetikai alkalmazások, különös tekintettel a személyazonosításra, Nemzeti Közzolgálati Egyetem Katonai Műszaki Doktori Iskola, Doktori (PhD) értekezés, Témavezető: Dr. habil. Huszár András PhD, BUDAPEST, 2014, https://nkerepo.uni-nke.hu/xmlui/bitstream/handle/123456789/12330/tezis_hun.pdf;jsessionid=AC0D18E5138FA816427AF32E68F664DF?sequence=2
- Lehrer, M. (1998). "A gázkromatográfia / tömegspektrometria szerepe. Instrumentális technikák a vizelet törvényszéki tesztelésében". Klinikák a laboratóriumi orvostudományban. 18 (4): 631–649. doi:10.1016 / S0272-2712 (18) 30140-9. PMID 9891603
- Maston GA, Evans SK, Green MR. Transzkripciót szabályozó elemek az emberi genomban. Annu Rev Genomics Hum Genet. 2006;7: 29-59. Megjelenés: 16719718
- Michele Van Laan: The genetic witness: forensic DNA phenotyping, Journal of Emerging Forensic Sciences Research, email: michelevanlaan@gmail.com
- MIT Technology Review, Kína DNS-mintákkal próbálja újra létrehozni az ujjurok arcát, 2019. december 3. www.technologyreview.com/.../
- Nogel Mónika: A kriminalisztikai célú DNS-fenotipizálás jogi kihívásai Magyarországon, August 2022, https://www.researchgate.net/publication/364040895_A_kriminalisztikai_celu_DNS-fenotipizalas_jogi_kihivasai_Magyarorszagon
- Pádár Zsolt - Kovács Gábor - Nogel Mónika - Czebe András - Zenke Petra - Kozma Zsolt: Genetika és bűnüldözés - Az igazságügyi célú DNS vizsgálatok első negyedszázada Magyarországon I. Belügyi Szemle 2019/12

- Pádár Zsolt - Kovács Gábor - Nogel Mónika - Czebe András - Zenke Petra - Kozma Zsolt: Genetika és bűnüldözés - Az igazságügyi célú DNS vizsgálatok első negyedszázada Magyarországon II. DOI: 10.38146/BSZ.2020.1.1
- Pádár Zsolt: A szakértő és a gondolkodás –A forenzikus megismerés egyik lehetséges útja, Szeptember 2022,
[https://www.researchgate.net/publication/364032898_A_szakerto_es_a_gondolkodas_-
_A_forenzikus_megismeres_egyik_lehetseges_utja_vagy](https://www.researchgate.net/publication/364032898_A_szakerto_es_a_gondolkodas_-_A_forenzikus_megismeres_egyik_lehetseges_utja_vagy)
https://jap.sze.hu/images/lapsz%C3%A1mok/2022/03/JAP-2022-03_padar_zsolt.pdf
- Petrétei Dávid, KR NNI Bűnügyi Technikai Főosztály, Dávid PETRÉTEI p. capt., senior crime scene analyst, National Bureau of Investigation, Department of Forensic Sciences orcid.org/0000-0001-6179-8659; petreteid@freemail.hu: A modern kriminalisztika egyes jogi és etikai kérdései, A tanulmány a 2017. november 27-én a Nemzeti Közszolgálati Egyetem Rendészettudományi Karán, az Agyi ujjnyomat (brain fingerprinting), avagy a műszeres vallomásellenőrzés új lehetősége? című konferencián elhangzott, A modern kriminalisztikai eszközök jogi és etikai kérdései című előadásom alapján készült. Magyar Rendészet 2018/2. 103—115.
- Petrétei Dávid: A modern kriminalisztika egyes jogi és etikai kérdései Magyar Rendészet 2018/2. 103—115.
- Pilisi Fanni (2013): A rászternyomozás kriminalisztikai jelentősége. Belügyi Szemle, 61. evf. 3. sz.
- Plank JL, Dean A. Enhancer funkció: a mechanikus és a genomra kiterjedő betekintés egyesül. Mol Cell. 2014. július 3;55(1):5-14. doi: 10.1016/j.molcel.2014.06.015. Megjelenés: 24996062
- Samuel, Gabrielle – Prainsack, Barbara (2019a): Forensic DNA phenotyping in Europe: views “on the ground” from those who have a professional stake in the technology. In: *New Genetics and Society*. Volume 38/2019
- Samuel, Gabrielle – Prainsack, Barbara (2019b): Societal, ethical, and regulatory dimensions of forensic DNA phenotyping. VISAGE. (https://www.visage-h2020.eu/PDF/Deliverable_5.2_for_online_publication_vo1.pdf).
- Schneider, Peter M. – Cheung, Elaine Y.Y. – Laurent, François-Xavier – Hollard, Clémence – Bouakaze, Caroline – Miguel, Ana Mosquera – Huidobro, María Victoria Lareu – Álvarez, Ángel Carracedo – de la Puente Vila, María – Aradas, Ana Freire – Phillips, Christopher (2021): Report on Three International Expert Symposia Disseminating the Results of the VISAGE Project., Available at: www.visage-h2020.eu

- Shriver, MD és mtsai. (1997) Etnikai hovatartozás becslése populáció-specifikus DNS-markerek felhasználásával Am J Hum Genet. Vol. 60., 4. szám, 1. o. 957-964
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1712479>
- Sturm, R. A.; Frudakis, T. N. (2004). "Szemszín: portálok a pigmentációs génekbe és az ősökbe". Transzlációs genetika. 20 (8): 327–332. doi:10.1016 / j.tig.2004.06.010. PMID 15262401
- Sturm, RA & Frudakis TN (2004) Szemszín: portálok a pigmentációs génekbe és az ősökbe Translational Genetics Vol. 20 8. szám, 1. o. 327-332
<https://doi.org/10.1016/j.tig.2004.06.010>
- Susan Matheson Cambridge, MA <http://dx.doi.org/10.1016/j.cell.2016.08.016>
- Tóth Andrea Noémi - Háger Tamás: A szakértői bizonyítással kapcsolatos eljárási szabálysértések és azok jogkövetkezményei a büntetőperben. [A Debreceni Egyetem Állam- és Jogtudományi Kar Büntető Eljárásjogi Tanszéke és a Debreceni Egyetem OEC Igazságügyi Orvostani Intézete közös szervezésében 2011. november 4. napján Debrecenben "Az orvosszakértő a büntetőeljárásban" címmel megrendezett tudományos konferencián elhangzott előadás szerkesztett változata.] = Az orvosszakértő a büntetőeljárásban, 2012. 87-98 p
- Walsh, Susan – Chaitanya, Lakshmi – Wollstein, Andreas – Zhu, Gu – Montgomery, Grant W. – Henders, Anjali K. – Mangino, Massimo – Glass, Daniel – Bataille, Veronique – Sturm, Richard A. – Rivadeneira, Fernando – Hofman, Albert – van IJcken, Wilfred F. J. – Uitterlinden, André G. – Palstra, Robert-Jan T. S. – Spector, Timothy D. (2015): Genetics of skin color variation in Europeans: genome-wide association studies with functional follow-up. In: *Human Genetics*. 2015;134(8).

7.3. Jogforrások

- 1994. évi XXXIV. törvény a Rendőrségről
- A Tanács határozata (1997. június 9.) a DNS elemzések eredményeinek cseréjéről (1997/C 193/02).
- A Tanács 2001 június 25-i határozata a DNS vizsgálatok eredményeinek cseréjéről (2001/C 187/01).
- Council Resolution of 25 June 2001 on the exchange of DNA analysis results (2001/C 187/01).
- 31/2008. (XII. 31.) IRM rendelet az igazságügyi szakértői működésről
- 2008. évi XXI. törvény a humángenetikai adatok védelméről, a humángenetikai vizsgálatok és kutatások, valamint a biobankok működésének szabályairól
- 174/2011. (XII. 29.) AB határozat
- 2016. évi XXIX. törvény az igazságügyi szakértőkről
- 12/2016. (V. 4.) BM rendelet12/2016. (V. 4.) BM rendelet az arcképmás, az ujj- és tenyérynymat, valamint a DNS-profil meghatározásra alkalmas anyagmaradvány rögzítésének, illetve az ujj- és tenyérynymat és a szájnyalakahártya-törlet levételének részletes technikai szabályairól; a DNS-profil meghatározásának szakmai-módszertani követelményeiről; továbbá a nyilvántartás technikai vezetésének részletes szabályairól
- 2017. évi XC. törvény a büntetőeljárásról
- 21/2021. (VII. 14.) BM rendelet az eliminációs célú mintavétel, valamint a DNS-profil meghatározásának szakmai-módszertani követelményei részletszabályairól, továbbá az eliminációs célú biometrikus adatok nyilvántartása részére teljesítendő adatszolgáltatás és a nyilvántartás vezetésével kapcsolatos technikai feladatok végrehajtásáról

7.4. Képjegyzék

- **első borítókép:** <https://otdk.hu/otdk2025/szekciok-felhivasai/allam-es-jogtudomanyi-szekcio/>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 12. 01.

- **második borítókép:** <https://otdk.hu/otdk2025/szekciok-felhivasai/allam-es-jogtudomanyi-szekcio/>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 12. 01.

- **3. oldali kép:** <https://www.smh.com.au/national/drawing-an-offenders-face-from-a-drop-of-blood-20161118-gss377.html>
megtekintés és letöltés dátuma: 2024. 10. 18.

7.5. MI-használatra vonatkozó nyilatkozat

A dolgozat szerzőjeként kijelentem, hogy a dolgozat írása során különböző MI programok, fordítóprogramok lettek felhasználva. Ezt a hivatkozásjegyzék 31. oldalán is jelzem.