

Minttu Hedman, Jukka Palo, Mari Strengell ja Marjo Avela

Oikeusgenetiikka yksilöntunnistuksessa

Oikeusgeneettisissä yksilöntunnistustutkimuksissa selvitetään tunnistettavan henkilöllisyys tai biologinen sukulaisuussuhde toisiin henkilöihin DNA-tunnisteita vertailemalla. Tunnisteet koostuvat joukosta DNA-merkkejä, jotka edustavat pientä otosta perimän muuntelusta. Yleisimmin tutkitaan 15–25 mikrosatelliittimerkkiä, joissa lyhyiden toistojaksojen kopioluku vaihtelee yksilöiden välillä. DNA-merkkien muuntelun visualisointi perustuu polymeerasiketjureaktio- (PCR) ja kapillaarielektroforeesiteknikoihin, minkä ansiosta DNA-tunniste voidaan tuottaa jopa muutamasta solusta. Menetelmä antaa saman DNA-tunnisteen kudoksesta riippumatta. Suurin osa yksilöntunnistustutkimuksista on lakisääteistä työtä, jolla on tärkeä merkitys sekä yksittäiselle ihmiselle että yhteiskunnalle. Esimerkkejä tästä ovat rikospaikkatutkimukset, isyystutkimukset, perheenyhdistämistutkimukset ja vainajien tunnistaminen osana kuolemansyynselvitystä. Hetkellisesti kansainväliseen tai kansalliseen valokeilaan yksilöntunnistus on noussut suur- onnettomuuksien, esimerkiksi Aasian tsunamikatastrofin ja kouluampumisten uhreja tunnistettaessa.

Yksilöntunnistus on arkista toimintaa: tunnistaudumme useita kertoja päivässä henkilöasiakirjoja, salasanoja ja tunnuslukuja käyttäen. On kuitenkin tilanteita, joissa henkilö ei kykene esittämään tunnistukseen vaadittavaa tietoa (esimerkiksi vainajat) tai siihen ei voida luottaa (esimerkiksi rikolliset). Näissä tapauksissa käytetään Interpolin ohjeituksen mukaisesti kolmea riippumatonta yksilöntunnistusmenetelmää: hammas-, sormenjälki- tai DNA-tunnistusta.

DNA-merkkeihin perustuva yksilöntunnistus poikkeaa kahdesta muusta menetelmästä merkittävästi. Ensinnäkin DNA-vertailumateriaalin ei tarvitse olla peräisin henkilöstä itsestään, vaan lähisukulaisia voidaan käyttää tunnistamiseen. Toiseksi, nykyisillä PCR-menetmillä DNA-tunniste voidaan määrittää pienestä määrästä lähes mitä tahansa kudosta, joka voi olla myös vanhaa tai huonokuntoista – jopa noin 430 000 vuotta vanhoista ihmisen lähilajin luista on luettu DNA-sekvenssiä (1). Kolmanneksi, DNA-tunnistuksen luotettavuuden arviointi ei perustu tulosten tulkitsijan henkilökohtaiseen arvioon ja kokemukseen, vaan se

voidaan määrittää objektiivisesti väestön DNA-muotojen eli alleelien esiintymistiheyksien perusteella.

Yksilöntunnistustutkimuksia tehdään pääosin rikostapauksissa (”onko epäilty ollut rikospaikalla?”), isyystutkimuksissa (”onko näytteen antanut mies lapsen biologinen isä?”), sukulaisuustutkimuksissa (”ovatko perheenä esiintyvät henkilöt todella sukua toisilleen?”) ja vainajien tunnistuksessa.

Yli sata vuotta oikeusgenetiikkaa

Oikeusgeneettinen yksilöntunnistus lähti liikkeelle Karl Landsteinerin löydettyä veriryhmät vuonna 1900 (2). Veriryhmämäärytyksiä käytettiin sukulaisuus- ja rikostutkimuksissa aina 1990-luvulle saakka. Veriryhmätutkimusten käyttökelpoisuutta rajoitti rikostutkimuksissa kudospesifisyys ja sukulaisuustutkimuksissa heikko todistusvoima – lisäksi näiden fenotyyppisten merkkien resessiiviset alleelit olivat vain arvattavissa. Todistusvoima parani jonkin verran, kun tutkimukset laajenivat kattamaan monia veren proteiineja. Isyyden selvittämi-



Ydinasiat

- ▶ Oikeusgeneettinen yksilöntunnistustutkimus perustuu perimän muuntelevien kohtien, DNA-merkkien, analysointiin sekä tutkittavan henkilön ja vertailunäytteiden DNA-tunnisteiden vertailuun.
- ▶ Vertailunäyte voi olla peräisin tutkittavasta henkilöstä itsestään tai tämän oletetusta lähisukulaisesta.
- ▶ Oikeusgeneettisiä tutkimuksia voidaan tehdä lähes mistä tahansa kudoksesta ja myös hyvin huonokuntoisista vainajan jäänteistä.
- ▶ Tunnistuksen todistusvoima määritetään objektiivisesti DNA-merkkien eri alleelin esiintymistiheyksien perusteella.
- ▶ Yksilöntunnistus on suurimmaksi osaksi lakisääteistä työtä, jota tehdään useille viranomaisahoille.

sessä voitiin lisäksi käyttää antropologisia tutkimuksia, joissa ”tarkasteltiin ulkonäköön liittyviä ominaisuuksia, joiden määräytymisessä perintötekijöillä on vallitseva osuus” (3).

Proteiinitasolta DNA-tasolle

Veriryhmien, ulkonäön ja muiden perinnöllisten ominaisuuksien informaatio on DNA:ssa. Oikeusgeneettinen yksilöntunnistus mullistui vuonna 1985, kun Sir Alec Jeffreysin laboratoriossa löydettiin ”DNA-sormenjäljet”, yksilöllisen toistojaksojen lukumäärän muuntelu ei-koodaavilla satelliitti-DNA-alueilla (4,5). Jeffreys kumppaneineen ymmärsi heti löydön oikeuslääketieteellisen potentiaalin sekä yhteiskunnallisen merkityksen ja sitä sovellettiinkin lähes välittömästi rikostutkimuksiin (6). DNA-sormenjälkien rajoitteena oli tutkimuksissa vaadittavan hyväkuntoisen DNA:n suuri määrä. Nykyinen herkempi menetelmä perustuu toistojaksojen kohdennettuun monistamiseen PCR-tekniikalla. Menetelmä keskittyy suhteellisen pieneen joukkoon helposti analysoitavia

DNA-merkkejä eli perimän kohtia, joissa esiintyy paljon muuntelua yksilöiden välillä.

Yhdessä tällaisessa kohdassa voi väestössä olla esimerkiksi kymmenen erilaista alleelia. Koska ihmisellä on kaksinkertainen kromosomisto (toinen äidiltä ja toinen isältä peritty) ja siten kaksi versiota kustakin tutkittavasta kohdasta, kymmenen alleelia tuottaa 55 mahdollista alleeliyhdistelmää. Jo viiden tällaisen DNA-merkin tutkiminen johtaa yli 500 miljoonaan eri vaihtoehtoon, ja 10–15 merkkiä riittää oletetun henkilöllisyyden luotettavaan varmentamiseen tai sulkemiseen pois. Nykyään käytetyssä 20 DNA-merkin tunnisteessa todennäköisyys sille, että kahdella suomalaisella, jotka eivät ole sukua toisilleen, olisi sattumalta yhtäläiset DNA-tunnisteet on luokkaa 10^{-25} . Sukulaisilla tämä todennäköisyys on jonkin verran suurempi. Erikoistapauksen muodostavat identtiset kaksoset, joilla myös DNA-tunnisteet ovat identtiset, joskin koko perimän analysointi voi paljastaa muutamia eroja.

DNA-merkkeihin perustuva yksilöntunnistus syrjäytti nopeasti veriryhmätutkimukset. Suomessa DNA-tunnisteet otettiin käyttöön rikostutkimuksissa vuonna 1991 ja isyystutkimuksissa 1993. DNA-yksilöntunnistuksen edelläkävijöinä Suomessa olivat erityisesti Kansanterveyslaitoksen tutkijat (7).

Yksilöntunnistus on aina vertailua

Perimämme on yksilöllinen, mutta DNA-tieto ei itsessään kerro henkilöllisyyttä. Tunnistaminen perustuu aina vertailuun, jossa kahta tai useampaa DNA-tunnistetta verrataan toisiinsa. Tunnistaminen vaatii siis aina oletuksen henkilöllisyydestä, joka tutkimuksella voidaan hylätä tai vahvistaa.

Vertailutunniste voi olla samasta yksilöstä (suora tunniste), esimerkiksi vertailtaessa rikospaikalta taltioituja tunnisteita epäiltyjen tunnisteisiin, tai se voi olla tunnistettavan lähisukulaiselta (vertailuhenkilöltä). Yleisimpiä sukulaisuustutkimuksia ovat isyystutkimukset, joissa selvitetään lapsen biologista isää lapsen, äidin ja mahdollisen isän DNA-tunnisteiden avulla.

Todistusvoiman määrittäminen perustuu tunnisteiden yleisyyteen väestössä

Tunnistaminen vaatii vertailtavien DNA-tunnisteiden yhteensopivuuden, mutta siihen kuuluu olennaisesti myös tulosten tilastollinen arviointi (todistusvoiman määrittäminen), joka tulee ilmoittaa tutkimuslausunnossa (Valtioneuvoston asetus oikeusgeneettisestä isyystutkimuksesta ja lääketieteellisestä selvityksestä 1276/2015 3 §).

Tulosten todistusvoiman määrittämisen periaate on yksinkertainen: mikäli vertailtavat DNA-tunnisteet sopivat oletettuun hypoteesiin, todistusvoima on kääntäen verrannollinen DNA-tunnisteen yleisyyteen tarkasteltavassa väestössä. Yleisyyden arviointi puolestaan perustuu väestötoksista määritettyihin alleelien frekvensseihin. Käytännössä todistusvoima määritetään käyttäen hyväksi kahden todennäköisyyden suhdetta (likelihood ratio, LR): todennäköisyys DNA-tunnisteiden yhteensopivuudelle, 1) mikäli näyte on peräisin oletetusta henkilöstä ja 2) mikäli näyte on peräisin jostain muusta henkilöstä (yhteensopivuus sattumaa). Lopullista todistusvoimaa kuvaa sukulaisuusindeksi, joka ottaa huomioon paitsi DNA-tulokset (LR) myös vaihtoehtojen ennakkotodennäköisyydet (prior odds).

Näitä ennakkotodennäköisyyksiä ei yleensä pystytä arvioimaan, ja ne oletetaan yhtä suuriksi. Tunnistukselle asetetaan laboratoriokohtaisesti raja-arvo, vaikkapa 10 000 ("10 000 kertaa todennäköisempää, että yhteensopivuus johtuu sukulaisuudesta kuin sattumasta"), mikä vastaa todennäköisyyttä 99,99 % (8). Nykyisin käytössä olevilla DNA-merkkimäärillä sukulaisuusindeksit ovat yleisesti miljardiluokkaa. Lasuttavan vuoksi todennäköisyys ei voi koskaan olla 100 % eli on tyydyttävä siihen, että esimerkiksi sukulaisuusindeksi 10^9 , joka vastaa todennäköisyyttä 99,999999 %, on riittävä näyttö sukulaisuuden puolesta.

DNA-tunnisteiden todistusvoimasta puhuttaessa on muistettava, että poissuljenta on oikeudellisesti vähintään yhtä tärkeä tulos kuin henkilöllisyyttä tai sukulaisuutta puoltava tulos. Tämä on tullut korostetusti esiin yhdysvaltalai-

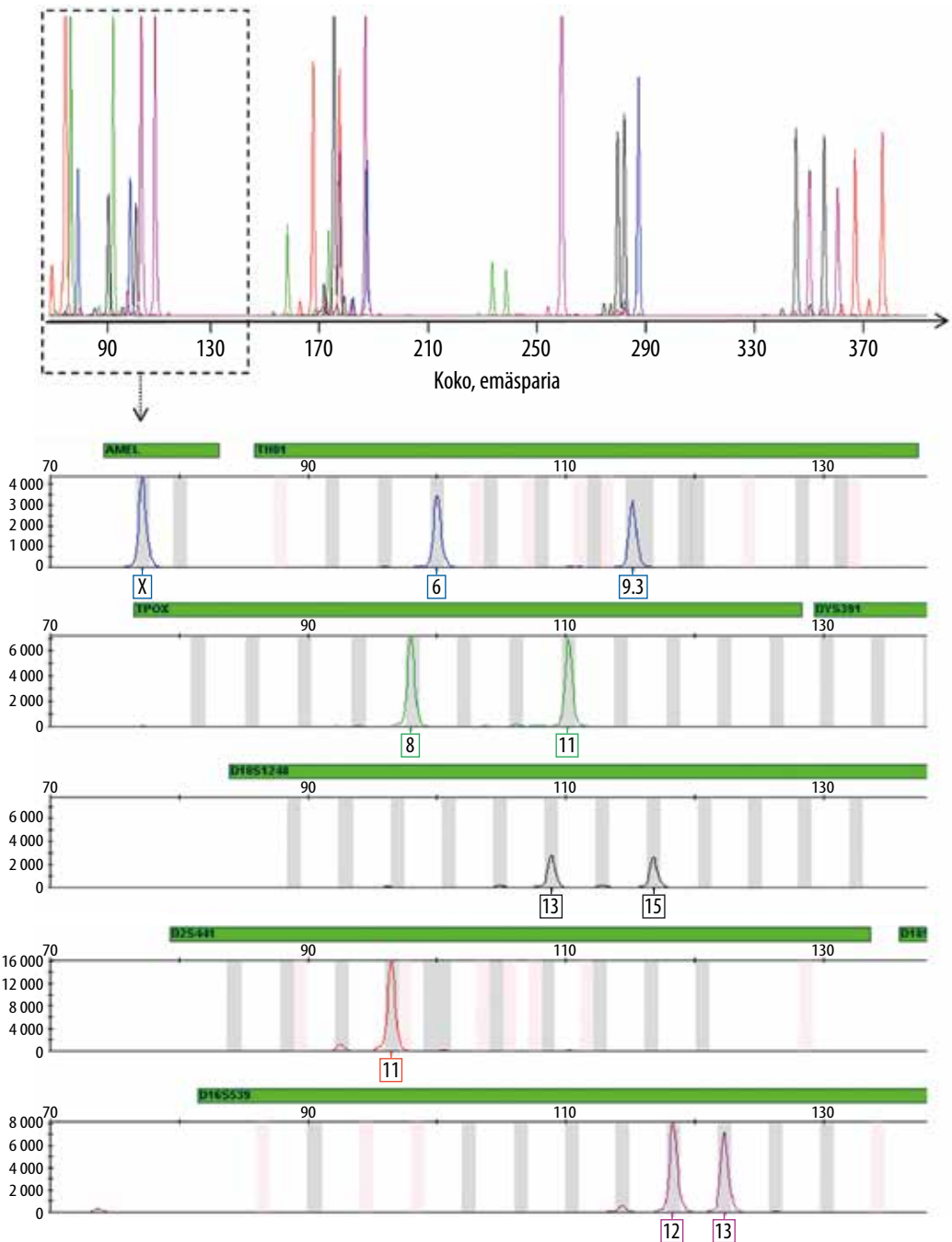
sen Innocence Project -järjestön työssä, jossa kuolemantuomioon johtaneiden oikeusprosessien todisteiden uudelleentutkinta DNA-tekniikoilla on johtanut yli 200 vapauttavaan päätökseen.

Autosomaaliset DNA-merkit, oikeusgenetiikan perustyökalut

Valtaosa ihmisen DNA:n muuntelusta, ja yksilöntunnistuksessa käytettävistä DNA-merkeistä, sijaitsee kaksikopioisissa, molemmilta vanhemmilta periytyvissä autosomaalisissa kromosomeissa. Jatkuvasti kehittyvistä laboratoriomenetelmistä huolimatta yksilöntunnistus perustuu edelleen mikrosatelliittien tutkimiseen (9). Mikrosatelliiteissa muutaman emäksen jakso (esimerkiksi GATA) toistuu ja toistojen lukumäärässä on yksilöllistä vaihtelua. DNA-tunnisteet koostuvat siis noin 20 numeroparista, jotka ilmoittavat toistojen lukumäärät tutkituissa DNA-merkeissä. Toistomäärien selvittäminen on teknisesti helppoa: PCR-tekniikalla monistetaan tunnettuja DNA-palasia, jotka sisältävät mikrosatelliittitoiston. Monistuksessa syntyvän DNA-palasen pituus riippuu toistojen lukumäärästä. Tuotettavat DNA-palaset ovat suhteellisen lyhyitä (noin 100–350 emäsparia (**KUVA**)), minkä ansiosta merkkien monistaminen onnistuu myös vanhasta, pilkkoutuneesta DNA:sta. Autosomaaliset DNA-merkit periytyvät mendelistisesti. Päätelyn kulkua sukulaisuustutkimuksissa voidaan havainnollistaa isyystutkimusesimerkillä (**TAULUKKO**).

DNA-merkit sukupuolikromosomeissa ja mitokondrioissa avuksi tarvittaessa

Autosomaaliset DNA-tunnisteet ovat erittäin informatiivisia sekä suorissa että lähisukulaisten vertailuissa. Rekombinaatioiden tuottamien uusien yhdistelmien vuoksi niiden todistusvoima heikkenee kuitenkin nopeasti, kun vertaillaan muita kuin aivan lähisukulaisia. Näissä tapauksissa voidaan turvautua DNA-muunteluun perimän muissa osissa.



KUVA. DNA-tunnisteen elektroferogrammi (osa). Tuotettavat DNA-palaset leimataan PCR-monistuksessa fluoresoivalla värileimalla (tässä sininen, vihreä, musta, punainen ja violetti). Yläkuvassa raakadata: kapillaari-elektrofooresiteknikalla erimitettävät PCR-tuotteet erotellaan ja niiden koko määritetään kokostandardin perusteella (ei kuvassa). Jokaisen DNA-merkin alleeleilla on tyypillinen väri ja kokoalue, jonka perusteella analyysi-ohjelma määrittää, mitä merkkiä ja mitä alleelia havaittu PCR-tuote edustaa. Alakuvassa on tulkittu kokoalueen ~70–150 emäsparia DNA-merkkien alleelit. Vihreät suorakaiteet ilmoittavat DNA-merkin nimen ja sen alleelin kokoalueen. Merkin alueella laatikot osoittavat alleelien odotetut koot. Ensimmäinen merkki on sukupuolimerkki amelogeniini, joka tässä tapauksessa kertoo DNA-tunnisteen kuuluvan naiselle (X-X).

Mikäli tutkittavien arvellaan olevan sukua isälinjaa pitkin, voidaan sukulaisuustutkimuksissa käyttää isältä pojille periytyvän Y-kromosomin DNA-tunnisteita. Äidin puoleista sukulaisuutta selvitetessä voidaan tutkia tuman ulkopuolelta löytyvää, munasolun mukana periytyvää, mitokondrioiden perimää (mtDNA).

Sekä mitokondrio- että Y-kromosomaaliset DNA-merkit ovat yksikopioisia eli haploideja, eikä rekombinaatio vaikuta niihin. Näin ollen niiden avulla voidaan teoriassa tutkia kaukaisiakin sukulaisuussuhteita. Mitokondrioita ja niiden perimän kopioita voi yhdessä solussa olla satoja, jopa tuhansia. Niiden DNA:ta on yleensä jäljellä vanhoissa kudoksissa, joiden kaksikopioinen tuman DNA on niin pahoin pilkkoutunutta, ettei siitä ole mahdollista määrittää DNA-tunnistetta standardimenetelmin. Miesspesifiset Y-tunnisteet ovat puolestaan erityisen käyttökelpoisia raiskaustutkimuksissa, kun näytteissä on eri sukupuolta olevien uhrin ja tekijän soluja sekaisin.

Kumpikaan näistä tunnistetyypeistä ei kuitenkaan yksilöi, koska esimerkiksi veljeksillä on identtiset Y-tunnisteet. Näissä tunnisteeissa on myös vähemmän vaihtelua yksilöiden välillä kuin autosomaalisissa DNA-tunnisteissa, ja siksi ne ovat todistusvoimaltaan selkeästi heikompia. Toisaalta Y- ja mtDNA-tunnisteissa havaittu poissuljenta on yhtä merkityksenkäs kuin muissakin DNA-tunnisteissa. Myös X-kromosomin DNA-merkkejä voidaan käyttää tietyissä sukulaisuusselvityksissä, mutta X-kromosomien rekombinaatiot naisilla mutkistavat tulosten tulkintaa.

Tunnistustutkimukset Suomessa

Suurin osa yksilöntunnistustutkimuksista on lakisäateistä työtä. Suomessa Keskusrikospoliisin (KRP) rikostekninen laboratorio tekee rikostapausten yksilöntunnistustutkimukset ja Terveystieteiden tutkimuskeskuksen (THL) oikeusgenetiikkayksikkö biologista sukulaisuutta koskevat tutkimukset. Tutkimusten keskittämisellä tietyille viranomaisahoille pyritään takaamaan paras mahdollinen asian- tuntuus ja sen myötä varmistamaan yksilön oikeusturvan toteutuminen. DNA-tutkimuksia

TAULUKKO. Esimerkki päättelystä isyyden selvittämistapauksessa, jossa tutkittavana on kaksi isäehdokasta. Yksinkertaisuuden vuoksi tarkastellaan vain yhtä autosomaalista DNA-merkkiä D10S1248. Lapsella tässä DNA-merkillä havaitaan alleelit 13 ja 17, joista alleeli 13 on periytynyt äidiltä (13–15, vrt. D10S1248 **KUVASSA**). Lapsi on siis perinyt isältään jäljelle jäävän alleelin 17. Isäehdokaiden tulokset paljastavat, että ehdokkaalla 1 (16–17) tuo alleeli on, mutta se puuttuu isäehdokkaalta 2 (13–14; ”poissuljenta”). Tämän DNA-merkin perusteella ehdokas 1 sopii siis lapsen isäksi. Jos tutkittu mies sopii isäksi kaikkien noin 20 tutkitun DNA-merkin perusteella, todistusvoima määritetään ja annetaan myönteinen tutkimuslausunto. Poissuljenta vähintään kolmessa DNA-merkillä johtaa päättelämään, ettei mies voi olla kyseisen lapsen biologinen isä. Huomaa esimerkkitapauksessa, että molemmilla isäehdokkailla toinen alleeli on sama kuin lapsella – mikäli äiti ei olisi tutkittu, molemmat olisivat tämän DNA-merkin perusteella sopineet lapsen isäksi.

	D10S1248		
Äiti	13	15	
Lapsi	13	17	
Isäehdokas 1	16	17	
Isäehdokas 2	13	14	poissuljenta

tekevät kaupalliset yritykset palvelevat yksityishenkilöitä pääasiassa henkilökohtaisesta mielenkiinnosta tehtävässä geneettisessä sukututkimuksessa.

Rikostapaukset. Rikoksien selvittämiseen tähtäävät yksilöntunnistustutkimukset ovat näyttemäärältään suurin yksittäinen oikeusgenetiikan tutkimustyyppi. KRP:n rikosteknisessä laboratoriossa analysoitiin vuonna 2017 yhteensä 22 000 rikospaikka- ja 12 000 henkilönäytettä (tiedot saatu KRP:lta). Valtaosa rikostutkimuksista on omaisuusrikoksia, mutta DNA-tunnisteita tuotetaan paljon myös väkivalta- ja seksuaalirikostapauksissa. Rikostutkimuksissa vertaillaan tavallisesti suoria tunnisteeita, eli pyritään DNA-tunnistein osoittamaan, että epäilty on ollut rikospaikalla.

Isyystapaukset. Oikeusgeneettiset isyytutkimukset ovat osa isyyden selvittämistä tilanteissa, joissa asiaan liittyy epäselvyyttä tai epävarmuutta. Lastenvalvoja tilaa tutkimuksen esimerkiksi tilanteissa, joissa lapsen äiti kertoo kahdesta mahdollisesta isäehdokkaasta. Jos äiti nimeää vain yhden isäehdokkaan, mies voi pyytää isyytutkimuksen tekemistä isyytensä varmistamiseksi. Suurin osa lastenvalvojen

TIETOLAATIKKO.

Isyyden selvittämisestä säädetään isyyslaissa. Nykyinen laki (11/2015) tuli voimaan vuoden 2016 alussa ja korvasi 1970-luvulla säädetyn lain. Lakia oli ajanmukaistettava muun muassa siitä syystä, että avioliitossa syntyvien lasten määrä oli laskenut 90 %:sta alle 60 %:iin. Tämän seurauksena oli luotava uusi toimintamalli avioliiton ulkopuolella syntyvien lasten isyyden tunnustamiseen. Nyt isyys voidaan tunnustaa jo ennen lapsen syntymää äitiysneuvolassa (tai lastenvalvojalla) tilanteissa, joissa isyyden suhteen ei ole epäselvyyttä. Uusi käytäntö toimii hyvin, ja noin 75 % vanhemmista hyödyntää tämän mahdollisuuden.

Toinen tärkeä muutos mahdollisti isyyden vahvistamisprosessin tuomioistuimessa myös ennen 1. lokakuuta 1976 syntyneille isättömille lapsille, ellei mahdollinen isä ole halukas hoitamaan isyyden selvittämistä vapaaehtoisesti lastenvalvojan luona tai mahdollinen isä on edesmennyt.

Isyyslain uudistamisen ohessa muutettiin lakia oikeusgeneettisestä isyystutkimuksesta (378/2005). Ensisijainen tutkimusnäyte vaihdettiin verinäytteestä posken sisäpinnan sivelynäytteeksi. Tämän seurauksena voitiin uudistaa myös näytteenottoa koskeva säännös, koska näytteenottoon ei enää tarvita terveydenhuollon ammattihenkilöä, jolla on koulutus verinäytteen ottamiseen. Nyt noin 90 % tutkimusnäytteistä ottaa itse tutkittava tai pienen lapsen osalta hänen äitinsä lastenvalvojan valvonnassa. Terveydenhuollon toimintayksiköissä otetaan ainoastaan tuomioistuimien määräämien isyystutkimusten näytteet.

tutkimuksista koskee avioliiton ulkopuolella syntyneitä lapsia, mutta tietyin edellytyksin voidaan selvittää myös avioliiton aikana syntyneen lapsen isyyttä. Jos isyyden selvittäminen ei onnistu vapaaehtoisella lastenvalvojaprosessilla, asian käsittely voi jatkua tuomioistuimessa. Tuomioistuimessa käsitellään sekä isyyden vahvistamis- että kumoamiskanteita. Isyystutkimus tarvitaan vuosittain viranomaisprosesseissa noin 1 800 lapselle (**TIETOLAATIKKO**).

Isyystutkimukset tehdään useimmiten elävistä henkilöistä, mutta jonkin verran tutkimuksia tehdään tilanteissa, joissa mahdollinen isä on jo kuollut. Kuolleen isäehdokkaan DNA-tunniste voidaan määrittää näytteestä, joka on otettu joko tämän elinaikana tai kuoleman jälkeen. Toisinaan turvaudutaan myös vainajan lähisukulaisten DNA-tunnisteisiin isyyden varmentamiseksi.

Perheenyhdistäminen. Suomessa asuvan henkilön ulkomailla asuva perheenjäsen voi hakea oleskelulupaa perhesiteen perusteella.

Mikäli biologisesta sukulaisuudesta ei voida varmistua muun tiedon perusteella (muun muassa asiakirjat, haastattelu), käytetään sukulaisuuden selvittämiseksi DNA-tutkimusta. Useimmiten varmistetaan biologinen isyys ja äitiys, mutta toisinaan selvitetään myös muita lähisukulaisuuksia.

Vainajien tunnistus. Nyky-yhteiskunnassa yhä useampi kuolee yksin. Vainajien luotettava tunnistaminen on tärkeää paitsi yhteiskunnan, myös erityisesti omaisten kannalta. Se on myös kuolemansyynselvityksen edellytys. Tunnistamisesta vastaa aina poliisi. Tunnistamisessa käytetään kaikkea kerättävissä olevaa informaatiota henkilöllisyydestä, mutta epäselvät tapaukset varmennetaan DNA-, hammas- tai sormenjälkitutkimuksin. Pitkälle maastuneiden vainajien DNA-tunnisteet voidaan määrittää luusta, mikä vaatii erikoisosaamista ja -tiloja. Tätä hyödynnetään esimerkiksi tunnistettaessa viime sodissa kentälle jääneitä suomalaissotilaita (10).

Uhrintunnistus. Onnettomuuksissa, missä uhreja on paljon, voi vainajien tunnistaminen olla haastavaa. Näissä tilanteissa tunnistamisesta vastaa Keskusrikospoliisin alainen uhrintunnistusyksikkö. Yksikköön kuuluu poliisien lisäksi uhrintunnistukseen perehtyneitä eri alojen asiantuntijoita pääosin oikeuslääketieteen alalta (oikeuslääkärit ja -hammaslääkärit sekä oikeusgeneetikot). DNA-tunnisteilla on tärkeä rooli erityisesti silloin, kun vainajat eivät ole säilyneet kokonaisina onnettomuudessa (11).

Suomen uhrintunnistusyksikkö perustettiin vuonna 1991, ja se on vastannut muun muassa Estonian (1994), Myyrmannin kauppakeskuksen (2002), Konginkankaan bussiturman (2004), Kaakkois-Aasian tsunamin (2004) ja Jokelan ja Kauhajoen koulusurmien (2007, 2008) uhrien tunnistamisesta.

Muut tutkimukset. Oikeusgenetiikan työkalupakki soveltuu monentyyppisten tutkimuskysymysten selvittämiseen, mutta – ainakin toistaiseksi – muiden kuin yllä kuvattujen viranomaistutkimusten määrät ovat olleet pieniä. Muista mahdollisista tutkimuksista voidaan mainita esimerkiksi terveydenhuollossa otettujen näytteiden alkuperän selvittäminen: DNA-tunnisteita tarvitaan muun muassa ti-

lanteissa, joissa epäillään kudoksenäytteiden (esimerkiksi patologian biopsiat) sekoittumista sairaaloissa tai laboratorioissa. Myös luuydin-siirtojen onnistumisen seuranta on mahdollista verinäytteistä, koska verestä monistetut DNA-tunnisteet ovat peräisin luuytimessä syntyvistä leukosyyteistä. Jonkin verran DNA-tutkimuksia tehdään myös monikkolasten identtisyuden selvittämiseksi.

Lopuksi

PCR- ja kapillaarielektroforeesitekniikkaan perustuva toistojaksojen analysoiminen tulee todennäköisesti säilymään yksilöntunnistuksen rutiinitekniikkana vielä pitkään. Uuden sukupolven DNA:n sekvensointitekniikoiden tuottamaa laajaa genomitietoa tullaan tulevaisuudessa käyttämään yhä enemmän vaikeiden tapausten ratkaisemisessa (12). Näiden tekniikoiden avulla DNA-tunnisteita voidaan tuottaa erittäin heikkokuntoisista näytteistä, joiden DNA on standarditekniikoille liian hajonnutta, ja ne sallivat myös kaukaisempien sukulaisten vertailun. Lisäksi tapauksissa, missä tunnistettava on täysin tuntematon, on perimän infor-

maation avulla jo nyt teknisesti mahdollista hahmotella henkilön fyysisiä piirteitä kuten kasvojen muoto sekä silmien, ihon ja hiusten väri (13,14).

Yksilöntunnistustutkimuksilla on tärkeä merkitys sekä yhteiskunnalle että yksittäiselle ihmiselle. Tutkimusten avulla pystytään asettamaan yhteiskunnan sääntöjä rikkoneet vastuuseen teoistaan ja säilyttämään siten yhteiskuntarauha. Tämä pätee järjestäytyneisiin yhteiskuntiin, mutta tutkimuksilla voi olla tärkeä rooli myös kriisialueilla konfliktien jälkeisessä jälleenrakennuksessa. Menehtyneiden tunnistus ja oikeuslääketieteelliset tutkimukset ovat auttaneet muun muassa Balkanin, Argentiinan ja Nepalin sisäisten kriisien aikaisten tapahtumien selvittämisessä, syyllisten saattamisessa vastuuseen ja omaisten suruprosessissa.

Lapsen oikeuksia koskevan yleissopimuksen 7. artiklan mukaan lapsella on, jos mahdollista, oikeus tuntea biologinen syntyperänsä. Yksittäisen ihmisen kohdalla biologisen perhesiteen osoittamisella voi olla suuri merkitys. DNA-perusteinen yksilöntunnistus on tärkeä, joskus ainoa keino näiden tavoitteiden saavuttamiseksi. ■

MINTTU HEDMAN, FT, erikoistutkija

MARI STRENGELL, FT, erikoistutkija

MARJO AVELA, FT, dosentti, tutkimuspäällikkö, yksikönpäällikkö

Oikeusgenetiikkayksikkö, Valtion palvelut -osasto, THL

JUKKA PALO, FT, dosentti, tutkimuspäällikkö, yliopistotutkija

Oikeusgenetiikkayksikkö, Valtion palvelut -osasto, THL
Oikeuslääketieteen osasto, Helsingin yliopisto

SIDONNAISUUDET

Kirjoittajilla ei ole sidonnaisuuksia

VASTUUTOIMITTAJA

Tuomas Mirtti

SUMMARY

Forensic genetic identification

Forensic genetic identification aims at resolving the identity or relationships of a person through DNA profile comparisons. Profiles comprise of DNA markers, commonly 15–25 microsatellite loci demonstrating interindividual copy number variation in short DNA stretches. Assessment of variation is based on polymerase chain reaction (PCR) and capillary electrophoresis techniques, which allow production of a DNA profile from virtually any cells retrieved from the victim or suspect. The majority of DNA-based identifications are statutory investigations involving substantial significance both for individual citizens and society. These include e.g. criminal investigations, paternity testing, family reunification and identification of cadavers. Identification has attained international or national limelight in the aftermath of mass disasters, such as the Asian Boxing Day tsunami and school shootings.

KIRJALLISUUTTA

1. Meyer M, Arsuaga JL, de Filippo C, ym. Nuclear DNA sequences from the Middle Pleistocene Sima de los Huesos hominins. *Nature* 2016;531:504–7.
2. Landsteiner K. Über Agglutinationserscheinungen normalen menschlichen Blutes. *Wiener Klinische Wochenschrift* 1901;46:1132–4.
3. Aho K, Leino U. Oikeuslääkinnällinen isyytutkimus. Helsinki: Suomen Läkämiesliiton Kustannus 1977.
4. Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL. Hyper-variable ‘minisatellite’ regions in human DNA. *Nature* 1985;314:67–73.
5. Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL. Individual-specific ‘fingerprints’ of human DNA. *Nature* 1985;316:76–9.
6. Gill P, Jeffreys AJ, Werrett DJ. Forensic application of DNA ‘fingerprints’. *Nature* 1985;318:577–9.
7. Sajantila A. DNA-sormenjäljistä DNA-tunnisteisiin. *Duodecim* 2010;126:2321–8.
8. Gjertson DW, Brenner CH, Baur MP, ym. ISFG: recommendations on biostatistics in paternity testing. *Forensic Sci Int Genet* 2007;1:223–31.
9. Butler JM. The future of forensic DNA analysis. *Philos Trans R Soc Lond B Biol Sci* 2015;370. DOI: 10.1098/rstb.2014.0252.
10. Palo JU, Hedman M, Söderholm N, ym. Repatriation and identification of the Finnish World War II soldiers. *Croat Med J* 2007;48:528–35.
11. Montelius K, Lindblom B. DNA analysis in disaster victim identification. *Forensic Sci Med Pathol* 2012;8:140–7.
12. Budowle B, Schmedes SE, Wendt FR. Increasing the reach of forensic genetics with massively parallel sequencing. *Forensic Sci Med Pathol* 2017;13:342–9.
13. Claes P, Liberton DK, Daniels K, ym. Modeling 3D facial shape from DNA. *PLoS Genet* 2014. DOI: 10.1371/journal.pgen.1004224.
14. Lippert C, Sabatini R, Maher MC, ym. Identification of individuals by trait prediction using whole-genome sequencing data. *Proc Natl Acad Sci USA* 2017;114:10166–71.