

DNA FINGERPRINT: COME ESSERE IDENTIFICATI OGGI

Anna Valerio



Già nel V secolo a.C. a Babilonia ed in Cina si usava imprimere le proprie impronte digitali su tavolette riguardanti transazioni commerciali a garanzia dell'autenticità del documento. Già allora dunque era sentita la necessità di poter identificare un individuo in maniera incontrovertibile e a questo scopo ci si serviva della già nota unicità dei disegni presenti nelle creste cutanee dei polpastrelli delle dita.

In effetti le impronte digitali, che si formano definitivamente nel feto intorno al VII mese di gravidanza, non cambiano durante l'arco dell'intera vita al punto che, se vengono lese da tagli o abrasioni, la riparazione avviene seguendo lo stesso caratteristico e personale disegno.

L'osservazione del fenomeno è antica e la sua documentazione si può far risalire all'insigne medico Marcello Malpighi che la descrisse intorno alla metà del '600. Altri se ne occuparono in seguito ma si deve arrivare alla fine del XVIII secolo perché un anatomico tedesco, Johann Mayer, avanzasse l'ipotesi dell'unicità delle impronte nei diversi individui e poi attendere un altro secolo perché lo scozzese Henry Faulds ne proponesse l'utilizzo per l'identificazione dei criminali. Ma c'è da dire che oggi proprio l'aspetto più affascinante di questa tematica, vale a dire l'individualità delle impronte, viene ritenuto vero solo sulla base di dati empirici poiché non ne è stata mai dimostrata scientificamente la validità assoluta.

Al contrario l'unicità genetica è un fatto. Di generazione in generazione le caratteristiche vengono ereditate, combinate, assortite e riassortite attraverso un comun denominatore: il DNA, che nei diversi individui si diversifica per un certo numero, circa 3 milioni, di coppie basi (A-T, G-C)*. Questo vuol dire che, ad esclusione dei gemelli monozigoti, si può affermare con ragionevole grado di certezza che non esistono due esseri umani con identica sequenza di DNA.

Di questo gli scienziati si resero conto fin dai primi studi sul genoma umano, che cioè il DNA rappresentava una rilevante sorgente di variabilità in grado di differenziare in modo assai efficace ciascun individuo rispetto a tutti gli altri. Da quel momento e molto rapidamente, grazie all'enorme impulso tecnologico nel settore della biologia molecolare, la possibilità di attribuire l'identità personale attraverso il DNA è diventata una realtà. Le metodologie usate hanno addirittura rivelato potenzialità e versatilità tali da conquistare in poco tempo credito e favore non solo all'interno della comunità scientifica internazionale, ma anche tra legislatori e giudici, tradizionalmente più prudenti nei confronti dell'introduzione di nozioni tecniche tra i banchi di giustizia.

Così la *genetica forense* si è andata presto delineando come scienza autonoma consentendo di formulare un concetto nuovo di identità individuale, definibile come *identificazione genetica*, strettamente legato alle leggi della biologia, della genetica, dell'ereditarietà e del calcolo delle probabilità.

Di questa disciplina sono stati subito evidenziati i molti risvolti applicativi rivelatisi importanti in ambiti della nostra vita quotidiana anche molto diversi tra loro, per es. nel settore delle indagini di filiazione con le famose attribuzioni di figli a personaggi celebri (Julio Iglesias, Diego Armando Maradona) e qualche volta nella ricostruzione di interi alberi genealogici (famosa è l'individuazione dei resti dei Romanoff rinvenuti in una fossa comune a Ekaterinburg dai quali fu provato che la sedicente principessa Anastasia era in realtà una mistificatrice).

E oggi quali sono le sfere di interesse di questa interessante branca della scienza?

Sono davvero molteplici e spaziano dall'identificazione di un indiziato il cui DNA corrisponda a quello rinvenuto nel luogo di un crimine, al proscioglimento di una persona erroneamente accusata di un reato, all'accertamento parentale, alla caratterizzazione genetica di specie animali in pericolo di estinzione per favorire accoppiamenti tra individui quanto più possibile dissimili tra loro e quindi atti a generare prole più forte, al riconoscimento della presenza di batteri o altri inquinanti nell'acqua, aria etc. fino al confronto del profilo genetico di donatori e riceventi nei programmi di trapianto d'organo. E la versatilità delle applicazioni di questo giovane ramo della scienza si apprezza anche in settori sociali diversi e, per alcuni aspetti, non noti ai più come nel caso dell'identificazione delle vittime di catastrofi o attentati, quando il riconoscimento dei corpi in altro modo sia di fatto impossibile; si pensi alle vittime dell'11 settembre 2001 o alla tragedia dello tsunami in Asia nel 2004 o quella del Giappone di Fukushima.

Oggi l'utilizzazione più frequente dell'analisi del DNA in ambito civile è sicuramente l'accertamento parentale (non solo la paternità ma anche la maternità, l'individuazione di gemelli e la ricostruzione di pedigree). Durante il concepimento, si sa, i gameti paterno e materno si fondono in un'unica cellula (zigote) mettendo in comune il loro DNA. Lo zigote, che quindi contiene una combinazione unica di DNA ricavata da entrambi i genitori, si divide e si moltiplica durante l'embriogenesi dando vita all'individuo maturo nel quale ogni cellula contiene lo stesso DNA, metà di derivazione materna e metà paterna, che può quindi essere messo a confronto con il DNA di madre e padre presunti. Proprio su questo presupposto si basa lo studio parentale che può essere eseguito indistintamente a partire da una qualsiasi cellula del soggetto.

Ma il risvolto più intrigante di questa tecnica è la sua applicazione nel campo della criminologia poiché dalle analisi di tracce di materiale biologico, anche esigue, rinvenute sulla scena del delitto, grazie all'opportunità di identificare, per confronto o ricerca in un database, colui dal quale le tracce derivano, è possibile spesso risalire all'autore di un atto criminoso e/o permettere di assolvere chi erroneamente sia stato accusato di quel crimine. La genetica forense è materia di grande complessità che richiede conoscenze dedicate di carattere multidisciplinare anche se è comunque il laboratorio a ricoprire il ruolo principale attraverso analisi, volte alla determinazione del profilo genetico, delicatissime e particolarmente insidiose poiché ad essere esaminato è un reperto biologico per sua natura deteriorabile, che spesso è rinvenuto con un certo ritardo rispetto al momento dell'accadimento del fatto e quindi può essere di difficile esame.

Su quale principio si basano queste indagini?

Si è detto che, sebbene il 99.9% delle sequenze del DNA umano sia lo stesso in ogni individuo, quella parte di DNA differente è sufficiente a distinguere un soggetto da un altro e determinarne il profilo che è basato su brevi sequenze ripetute di nucleotidi (le basi di cui si diceva) poste in successione nel DNA, che spesso nei diversi individui sono di lunghezze diverse. Sono i

microsatelliti, noti anche come *simple sequence repeats* (SSRs9 o *short tandem repeats*- STRs) che possono presentare ripetizioni della stessa sequenza da 1 fino a 6 volte. Poiché persone non legate da vincoli di parentela presentano un numero diverso di ripetizioni di queste particolari sequenze, è proprio la loro lunghezza a essere usata per l'identificazione personale o parentale. Quindi si analizzano regioni altamente polimorfe che posseggono sequenze ripetute di basi e la potenza del risultato del test, dal punto di vista statistico, è data dall'analizzare simultaneamente più gruppi di sequenze ripetute. Facciamo un esempio per capire meglio: se un soggetto ha un tipo di DNA che per semplicità definiamo ABC, intendendo con A e B e C tre zone indipendenti del genoma, la probabilità che tale soggetto presenti nel suo DNA ABC è data dalla probabilità di possedere la sequenza A moltiplicata quella di avere la sequenza B moltiplicata quella di avere la C, il che, tradotto in numeri, significa una probabilità di almeno 1/quintilione (1 con 18 zeri).

Fu Sir Alec Jeffreys, insigne biochimico dell'Università di Leicester in Inghilterra, che negli anni ottanta notò che nella sequenza del DNA esistevano dei tratti che si ripetevano un numero diverso di volte da individuo a individuo; in altre parole si rese conto che esisteva una piccola parte del nostro DNA che ci rendeva unici. E in breve egli ideò anche la tecnica per identificare queste impronte genetiche. Il concetto è entrato di prepotenza nel mondo della scienza con il termine di *DNA fingerprint*, impronta digitale biologica.

Gli scienziati forensi per identificare un profilo genetico (*DNA fingerprint*) oggi analizzano 13 regioni di DNA (*loci*). Praticamente non ci sono possibilità che due persone, non gemelle monozigoti, abbiano proprio lo stesso profilo di DNA in tutte queste 13 diverse regioni: la probabilità che 2 individui abbiano lo stesso profilo è infatti 30.000milioni/uno. Quando nell'analisi si valutino una per una queste regioni singolarmente, non si riuscirà ad avere informazioni definitive e certe ma laddove le si considerino tutte tredici insieme esse ci porteranno dritti alla meta. Questo tipo di analisi può essere effettuato a partire da materiali biologici molto diversi tra loro con l'unica restrizione data dalla necessità che siano presenti e recuperabili cellule dalle quali poter estrarre il DNA necessario per lo studio. Nei casi di reati quali omicidi, violenze sessuali ed aggressioni la tecnica del fingerprint viene usata per confrontare l'impronta genetica del sospettato con quella ottenuta da tracce di materiale biologico (saliva, capelli, piccole macchie di sangue, mozziconi di sigaretta, reperti ossei, piccolo frammento di pelle o unghie, tracce di liquido seminale su indumenti, tracce biologiche su oggetti di diversa natura ecc.) rinvenuto nel luogo dov'è avvenuto il reato. Si prendono in esame due, tre, quattro... fino appunto anche a tredici diverse sequenze ripetute, localizzate in punti diversi del genoma e si confrontano tra loro nei due esemplari. Trovare corrispondenza nei due campioni significa che il DNA appartiene alla stessa persona "*al di là di ogni ragionevole dubbio*". Al contrario qualora i profili dei due campioni non corrispondano, si può concludere con certezza che il sospettato non è l'autore del crimine. Oggi i marcatori più comunemente usati permettono, grazie a sofisticate apparecchiature automatizzate, di identificare il profilo anche di 100 campioni al giorno e, come prima indagine, vengono usati comunemente un numero di dieci microsatelliti ai quali si aggiunge un marcatore di determinazione del sesso per ottenere un potere discriminante di 1/1 bilione. La fase finale dell'intero processo, che richiede particolare attenzione perché alla prova del DNA possa essere attribuito un reale valore, è la corretta presentazione del dato analitico corredata delle appropriate valutazioni probabilistiche.



Questo è ancora una volta un capitolo affascinante della conoscenza scientifica che forse più di altri oggi suscita nel pubblico vivo interesse anche per l'uso che, purtroppo quasi quotidianamente, ne viene fatto per far luce su fatti di cronaca spesso efferati e di problematica soluzione.

(*)vedi della stessa autrice numero di riflessi di novembre 2009.



RIFLESSI ON LINE

Iscrizione presso il Tribunale di Padova
n.2187 del 17/08/2009

Direttore Responsabile
Luigi la Gloria
luigi.lagloria@riflessionline.it

Vice Direttore
Anna Valerio
anna.valerio@riflessionline.it

Coordinatore Editoriale
Gianfranco Coccia

www.riflessionline.it