

La genetica forense è ormai entrata a far parte della nostra cultura popolare. Ne parlano ovunque, nei telefilm come nei telegiornali: persino il corpo di Osama Bin Laden è stato riconosciuto grazie al test del DNA (anche se qualcuno non si fida). Le analisi genetiche sono diventate una procedura di routine per la polizia scientifica, che può contare su test sempre più sensibili e accurati per smascherare i colpevoli dei delitti. Il trucco sta tutto nel cercare tra il gruppo dei sospettati quello con il profilo genetico identico al campione di DNA prelevato sul luogo del delitto, profilo genetico che viene costruito sulla base di alcune sequenze particolari chiamate STR (Short Tandem Repeats). Cosa fare però quando la polizia brancola nel buio? Cosa fare quando il profilo STR trovato non corrisponde a nessuno degli indiziati? Sarebbe fantastico se un campione biologico potesse parlare, e fornire un identikit della persona a cui appartiene senza bisogno di testimoni o di sospettati: il colpevole è alto, magro, capelli biondi e ricci, occhi azzurri... Tutto scritto in pochi nanogrammi di DNA! Per gli investigatori sarebbe un sogno. Un sogno che la genetica sta trasformando in realtà.

Il sistema di IrisPlex utilizza solo 6 SNP per prevedere il colore degli occhi. Lo hanno messo a punto alcuni scienziati dell'Erasmus University Medical Centre di Rotterdam, basandosi su uno studio precedente dove avevano confrontato il DNA e il colore degli occhi di più di 6000 volontari olandesi.

Il colore dell'occhio umano è determinato dalla quantità di melanina presente nel tessuto epiteliale dell'iride e nello stroma, oltre che dalla densità cellulare dello stroma stesso. Gli occhi scuri hanno un'iride molto ricca in questo pigmento, che assorbendo la luce li fa apparire di colore marrone. Negli occhi più chiari c'è invece meno melanina e la luce è libera di attraversare lo strato superficiale dell'iride. Il colore azzurro è prodotto dai fenomeni di riflessione e diffusione ottica operati dagli strati più interni dell'iride: si tratta della diffusione Rayleigh, lo stesso fenomeno che ci fa percepire il cielo come azzurro. Tra l'azzurro e il marrone ci sono però una gamma infinita di sfumature, che vanno dal nocciola al grigio passando per l'ambra e il verde: in questi casi, il contenuto in melanina è una via di mezzo tra i due estremi.

Il colore più diffuso nel mondo è il marrone. Di fatto, gli occhi azzurri sono presenti quasi esclusivamente in Europa, in particolare nel Nord, e il motivo è molto semplice: la mutazione genetica che ha prodotto gli occhi azzurri sarebbe avvenuta nei pressi del Mar Nero, tra i 6mila e i 10mila anni fa. E' stato solo allora che sono apparsi i primi uomini con gli occhi azzurri, che da quel momento hanno cominciato a popolare il nostro continente. Gli studiosi si sono chiesti come questa mutazione abbia potuto diffondersi così tanto in Europa, dal momento che non sembra conferire nessun vantaggio selettivo. La risposta è disarmante nella sua semplicità: gli individui con gli occhi azzurri erano considerati più attraenti, venivano scelti più spesso come partner e potevano così trasmettere alla progenie la mutazione.

I polimorfismi SNP scelti per il modello IrisPLEX sono 6, posizionati in altrettanti geni: rs12913832 (gene HERC2), rs1800407 (OCA2), rs12896399 (SLC24A4), rs16891982 (SLC45A2), rs1393350 (TYR) e rs12203592 (IRF4). Tutte queste variabili hanno la loro importanza nel determinare le infinite sfumature che può assumere l'iride (ed è per questo che serviva un modello matematico), ma è il primo SNP in particolare a determinare se una persona avrà gli occhi marroni oppure no. Gli altri cinque polimorfismi servono solo a modificare leggermente la colorazione, schiarendola o scurendola a seconda dei casi. A grandi linee lo schema previsto in base ai dati è più o meno questo:

Il gene HERC2 serve a fare la prima scrematura, poi, una volta stabilito se l'occhio è marrone o no, si passa a considerare gli altri. OCA2, TYR e IRF4 possono scurire ulteriormente un occhio già marrone, mentre SLC24A4 e SLC45A2 manifestano i loro effetti soprattutto negli occhi non marroni.

Tutte queste relazioni sono state inserite in un modello di regressione logistica, dove tre equazioni determinano la probabilità di avere gli occhi marroni, blu o una colorazione intermedia. Le equazioni sono abbastanza complesse, ma fortunatamente per chi volesse divertirsi a giocare con il modello gli autori hanno realizzato un foglio Excel dove è sufficiente inserire il proprio genotipo per i 6 SNP e calcolare le tre probabilità. Chiaramente, un modello non vale nulla se non è validato. Così, gli scienziati hanno messo alla prova la loro creatura su 40 volontari di diverse etnie, cercando di prevederne il colore degli occhi basandosi soltanto sul loro DNA. I risultati non sono niente male, come potete vedere da queste quattro predizioni: tra le tre probabilità calcolate, quella più alta è quella associata al colore corretto. Il modello ha sbagliato solo 3 volte!

Non so se e quando questo modello verrà utilizzato dalla polizia scientifica, ma senza dubbio ha tutte le carte in regola per diventare uno strumento utile nelle mani degli investigatori. Oltre a essere altamente predittivo, è anche estremamente sensibile per quanto riguarda la fase di genotipizzazione vera e propria: sono infatti sufficienti 31 picogrammi di DNA per generare un profilo affidabile per i 6 SNP. In buona sostanza bastano 6 cellule per prevedere il colore degli occhi di una persona!