

DAL GENOTIPO AL FENOTIPO: studio del sistema “IrisPlex”, per la predizione del colore degli occhi, nella popolazione italiana

Cap. Cesare Rapone,

Reparto Investigazioni Scientifiche Roma, Sezione Biologia

Le possibilità di indagine offerte dalla genetica forense ed i temi scientifici ad essa correlati, sono costantemente oggetto di studio da parte di una ampia comunità scientifica internazionale.

La genetica forense è una scienza in costante evoluzione, influenzata tanto dall'introduzione continua di nuove tecniche, quanto dalle più recenti scoperte scientifiche e dalle innovazioni riguardanti le leggi e le procedure penali e civili.

Ad oggi il metodo di elezione per l'identificazione personale è l'analisi dei polimorfismi di lunghezza STR.

Tale approccio consente di ottenere un profilo genetico sotto forma di codice alfanumerico, il quale deve essere necessariamente comparato con i risultati ottenuti dalla medesima analisi effettuata su altre tracce o, qualora disponibili, su eventuali soggetti coinvolti a qualsiasi titolo nel fatto reato.

Una nuova frontiera dell'investigazione scientifica riguarda la possibilità di ottenere informazioni riguardo le caratteristiche fenotipiche di un individuo a partire dall'analisi del suo corredo genetico.

Il Sistema IrisPlex consente di analizzare, contemporaneamente, sei mutazioni puntiformi (SNPs), che mappano all'interno di geni coinvolti nella determinazione del colore dell'iride la membrana dell'occhio di colore variabile.

L'analisi genetica viene supportata da un modello di predizione su base statistica.

Il Sistema proposto è attualmente in grado di discriminare, e dunque predire, il colore blu e marrone, con un livello di precisione maggiore del 90%.

L'applicabilità di tale approccio nel campo forense è estremamente ampia poiché interessa tanto i casi criminali quanto l'identificazione di individui scomparsi o di corpi ignoti vittime di grandi disastri.

Alla luce di queste considerazioni l'obiettivo dello studio è stato quello di validare il Sistema IrisPlex su un campione di 52 individui appartenenti alla popolazione italiana, donatori volontari di tracce biologiche di natura salivare.