



## Ustalanie profilu genetycznego

- Wprowadzenie
- Przeczytaj
- Gra edukacyjna
- Sprawdź się
- Dla nauczyciela



Do tworzenia baz danych z profilami genetycznymi najczęściej wykorzystuje się materiał biologiczny pobrany w postaci wymazu ze śluzówki policzków.

Źródło: Michael Starkey, Wikimedia Commons, domena publiczna.

Biologia molekularna znajduje szerokie zastosowanie w kryminalistyce i sądownictwie. Kryminalistyka zaczęła korzystać z osiągnięć genetyki w latach 80. XX w. Ustalenie profilu genetycznego daje szansę na wytypowanie sprawcy danego przestępstwa spośród osób podejrzanych. Profil genetyczny umożliwia również zidentyfikowanie ofiary. Czym jest profil genetyczny i jak przebiega jego ustalanie?

#### Twoje cele

- Wyjaśnisz, czym jest profil genetyczny i jakie jest jego zastosowanie.
- Opiszysz, na czym polega ustalanie profilu genetycznego.
- Omówisz procedurę ustalania profilu genetycznego z pobranego materiału biologicznego.

# Przeczytaj

---

## Czym jest profil genetyczny?

Profil genetyczny tworzą pewne markery [DNA](#) (np. układy STR, tzw. krótkie powtórzenia tandemowe) czyli powtarzające się wielokrotnie w genomie określone odcinki nici DNA, głównie [pozagenowego DNA](#) o długości 1-6 nukleotydów. Jest on zapisywany w sposób graficzny, a laboratoria zapisują go również w formie wyniku laboratoryjnego i opisu. Profil genetyczny jest nazywany również „genetycznym odciskiem palca”, ponieważ jest to element unikalny dla każdego człowieka. Sytuacja, w której dwie osoby mają takie same profile genetyczne, dotyczy tylko bliźniąt jednojajowych. Porównywanie profili genetycznych pozwala na określenie pokrewieństwa, dzięki czemu wykorzystuje się je podczas ustalania ojcostwa. Co więcej, profile genetyczne znajdują zastosowanie również w identyfikacji osobniczej, na przykład osób zaginionych, sprawców przestępstw czy ofiar. Według Interpolu to właśnie porównanie profilu genetycznego DNA należy do najbardziej wiarygodnych metod identyfikacji zwłok.

### Ciekawostka

W przypadku potwierdzenia ojcostwa rzetelność wyniku badań DNA wynosi 99,9995%, a w przypadku zaprzeczenia – 100%.

## Ustalenie profilu genetycznego ofiary lub przestępcy

Aby możliwe było ustalenie profilu genetycznego, konieczne jest znalezienie na miejscu zbrodni śladu biologicznego. Może nim być na przykład krew, ślina, sperma,

włosy czy inne fragmenty tkanek, na przykład kości. Niezwykle ważne jest odpowiednie zabezpieczenie danego materiału i niedopuszczenie do jego zanieczyszczenia (w przeciwnym wypadku uzyskamy fałszywy wynik).

### Ważne!

Gdy w pobranej próbce jest zbyt mało DNA jądrowego lub gdy jest on mocno zniszczony, bierze się pod uwagę DNA mitochondrialny – mtDNA, który występuje w komórkach w większej liczbie kopii niż jądrowy.

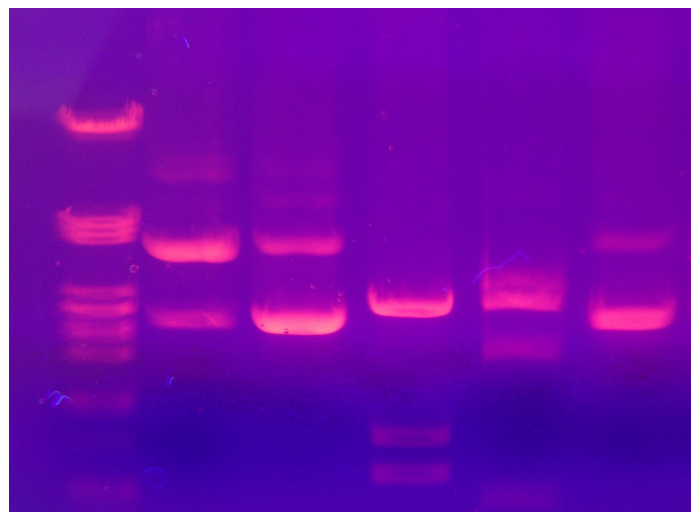
Następnie ze znalezionej materiału biologicznego izoluje się DNA, które zostaje namnożone w [reakcji PCR](#), czyli reakcji łańcuchowej [polimerazy](#). Wykorzystywana jest m.in. multiplexowa reakcja PCR, czyli reakcja PCR z wieloma parami starterów komplementarnych do początku i końca wybranych sekwencji mikrosatelitarnych (STR). Więcej informacji na temat przebiegu reakcji PCR znajdziesz w e-materiale: „[Łańcuchowa reakcja polimerazy](#)”.

Ustalanie profilu genetycznego.

Źródło: Englishsquare.pl sp. z o.o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Namnożenie DNA jest tak ważne, ponieważ na miejscu przestępstwa znajduje się zazwyczaj niewielkie ilości materiału biologicznego. Podczas reakcji łańcuchowej polimerazy (PCR) dochodzi do namnożenia wybranych, [polimorficznych](#) sekwencji [genomowego](#) DNA.

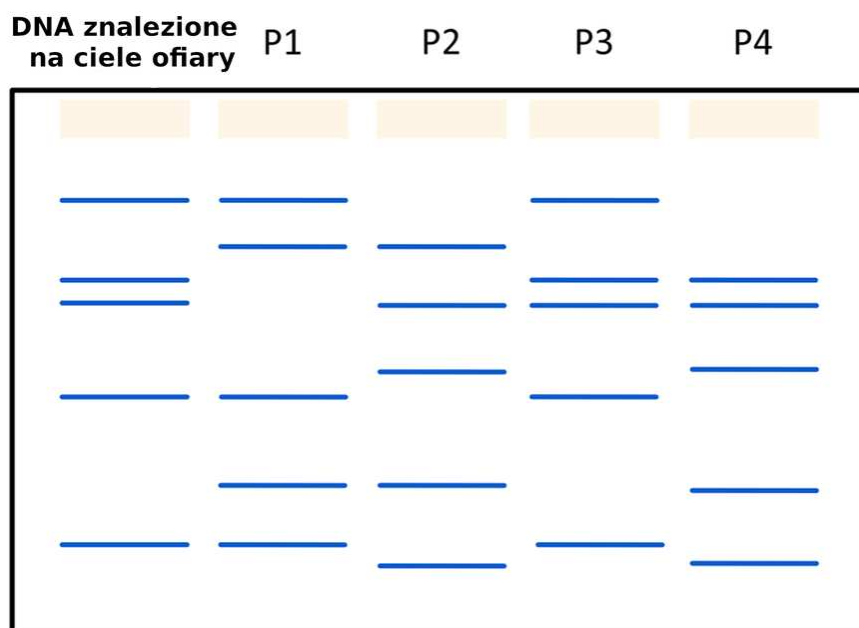
Po namnożeniu materiału genetycznego wykonywana jest **elektroforeza**. Technika ta pozwala na rozdział makrocząsteczek w polu elektrycznym. W przypadku elektroforezy kwasów nukleinowych wykorzystuje się fakt, że wszystkie cząsteczki posiadają ujemny ładunek, dzięki czemu rozdział w polu elektrycznym następuje na podstawie wielkości cząsteczek. Rozdziału kwasów



nukleinowych dokonuje się w żelu agarozowym. Więcej informacji na temat elektroforezy znajdziesz w e-materiale: „[Analiza restrykcyjna i elektroforeza](#)”.

Fragmenty DNA o różnej długości rozdzielone na żelu agarozowym. Obecność prążków w określonych miejscach świadczy o występowaniu charakterystycznego fragmentu DNA - markera genetycznego.  
Źródło: Mnolf, Wikimedia Commons, licencja: CC BY-SA 3.0.

W wyniku analizy otrzymywany jest unikalny wzór prążków, który pozwala na odróżnienie DNA jednej osoby od DNA innych osób. Poniżej przedstawiono przykładowy wynik elektroforezy, dzięki któremu można określić, która z podejrzanych osób jest przestępcą.



Wyniki elektroforezy przestępcy oraz czterech podejrzanych (P1 - P4).

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o. o., licencja: CC BY-SA 3.0.

Profil genetyczny podejrzanego oznaczonego numerem 3 pokrywa się z profilem genetycznym przestępcy. Na tej podstawie można stwierdzić, że materiał genetyczny tej osoby znajdował się na miejscu przestępstwa.

Podczas ustalania profilu genetycznego, konieczne jest również dokonanie obliczeń statystycznych opartych na badaniach częstości alleli w populacyjnej bazie danych. Dzięki temu możliwe staje się określenie częstości profili DNA w populacji. Pozwala to na określenie stopnia prawdopodobieństwa wystąpienia przypadkowej zgodności profili genetycznych osób niespokrewnionych (czyli, czy uzyskany wynik jest na tyle

wysoki, że można wyciągnąć jednoznaczny wniosek). Wraz ze zwiększeniem się liczby analizowanych markerów (standardowo bada się minimum 15 markerów STR) to prawdopodobieństwo spada. Dzięki tego rodzaju analizie można potwierdzić albo wykluczyć związek podejrzanego z daną sprawą.

### Ciekawostka

Otrzymywane dane można również porównać z danymi znajdującymi się w specjalnych bazach danych, tworzonych przez międzynarodowe organy ścigania. Dla przykładu baza danych FBI (Federalnego Biura Śledczego) zawiera nawet siedem milionów profili genetycznych, co często w USA pozwala na identyfikację podejrzanego.

## Badanie ojcostwa

Profile genetyczne ustala się powszechnie w sprawach kryminalnych, przy ustalaniu tożsamości ofiar katastrof i poszukiwanych osób zaginionych, a także przy ustalaniu lub wykluczaniu pokrewieństwa. Innym przykładem takiego badania jest ustalanie lub wykluczanie ojcostwa.

Badanie ojcostwa polega na porównaniu profilu genetycznego dziecka z profilem genetycznym matki i domniemanego ojca. W tym celu pobiera się materiał biologiczny (najczęściej w postaci wymazu z wewnętrznej strony policzka) od dziecka, matki i domniemanego ojca. Próbkę pobiera się dwukrotnie, a każda z nich jest analizowana podczas dwóch niezależnych testów, obejmujących minimum 15 różnych sekwencji STR. Wersje tych sekwencji nazywa się allelami i oznacza numerami.

Poniżej przedstawiono przykładowy wynik testu na ojcostwo.

Sekwencja STR	Matka		Domniemany ojciec		Dziecko	
	allel 1	allel 2	allel 1	allel 2	allel 1	allel 2
1	12	15	11	14	12	14
2	27	31	25	30	25	31
3	23	21	26	22	23	22
4	10	9	9	8	9	9

Przykładowy wynik w badaniu ojcostwa.

Źródło: Englishsquare.pl Sp. z o. o., licencja: CC BY-SA 3.0.

W profilu genetycznym dziecka znajdują się sekwencje DNA obecne w profilu genetycznym domniemanego ojca. Oznacza to, że mężczyzna jest ojcem tego dziecka. Gdyby dziecko nie było potomkiem tego mężczyzny, w jego profilu genetycznym występowałyby allele, których nie można byłoby przypisać domniemanemu ojcu.

### Ważne!

mtDNA dziedziczy się tylko w linii matecznej, a mtDNA z plemników degeneruje po zapłodnieniu, w związku z tym mtDNA nie może być wykorzystane do ustalenia ojcostwa.

## Słownik

### allel

jedna z wersji genu, występująca w określonym locus na danym chromosomie homologicznym

### DNA

kwasy deoksyrybonukleinowe; związek chemiczny zbudowany z nukleotydów, będący nośnikiem informacji genetycznej

### genom

kompletny zestaw informacji genetycznej organizmu; u zwierząt jest to materiał genetyczny znajdujący się w jądrze komórkowym i mitochondriach

## **PCR (reakcja łańcuchowa polimerazy)**

(ang. Polymerase Chain Reaction), technika laboratoryjna biologii molekularnej pozwalająca na powielanie wybranego odcinka DNA in vitro; polega na cyklicznej replikacji odcinka kwasu nukleinowego ograniczonego sekwencjami komplementarnymi do użytych starterów; reakcja łańcuchowa polimerazy znalazła szerokie zastosowanie w biologii molekularnej, diagnostyce i medycynie sądowej

## **polimeraza**

enzym katalizujący reakcję syntezy DNA

## **polimorfizm genetyczny**

występowanie w populacji więcej niż jednej wersji danego genu (allelu) w danym locus z częstością większą niż 1%; polimorfizm jest efektem zmian pojedynczego nukleotydu występujących w sekwencji DNA

## **pozagenowe DNA**

fragment sekwencji DNA, w którym znajdują się liczne powtarzające się kopie nieczynnych transkrypcyjnie genów (pseudogeny). Badania wykazują, że pozagenowe DNA stanowi ok. 75% genomu jądrowego

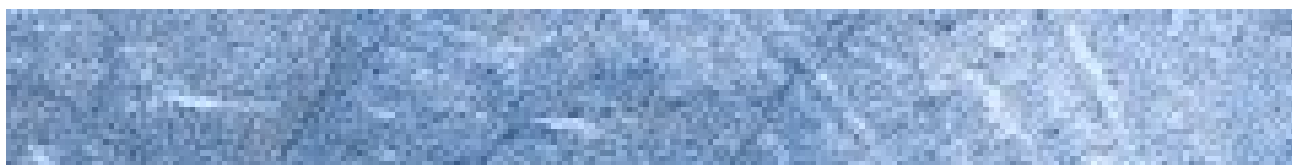
# Gra edukacyjna

---

## „Genetyczny odcisk palca”

### Polecenie 1

Rozwiąż interaktywny quiz i sprawdź swoją wiedzę o profilowaniu genetycznym. Aby przejść do następnego etapu, należy zaliczyć test na 70%.



Test

**Sprawdź swoją wiedzę**

Poziom trudności:

**InteractiveTest.d**

**ifficultyLevel.ea**

**sy**

Twój ostatni wynik:

-

Limit czasu:

**4 min**

Trwa wczytywanie...

## Polecenie 2

## Polecenie 3

Ułóż pytanie quizowe dotyczące profilowania genetycznego i poproś swoich kolegów i koleżanki o odpowiedzi.

# Sprawdź się

---

Pokaż ćwiczenia:   

Ćwiczenie 1



Ćwiczenie 2



Ćwiczenie 3



Ćwiczenie 4



Ćwiczenie 5



Ćwiczenie 6



Źródło: Wikimedia Commons, licencja: CC BY-SA 3.0.

Ćwiczenie 7



Ćwiczenie 8



Ćwiczenie 9



# Dla nauczyciela

---

**Autor:** Anna Juwan

**Przedmiot:** Biologia

**Temat:** Ustalanie profilu genetycznego

**Grupa docelowa:** uczniowie III etapu edukacyjnego – kształcenie w zakresie podstawowym i rozszerzonym

**Podstawa programowa:**

Zakres podstawowy

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

VIII. Biotechnologia. Podstawy inżynierii genetycznej. Uczeń:

- 4) przedstawia zastosowania wybranych technik inżynierii genetycznej w medycynie sądowej, kryminalistyce, diagnostyce chorób;

Zakres rozszerzony

Treści nauczania – wymagania szczegółowe

XV. Biotechnologia. Podstawy inżynierii genetycznej. Uczeń:

- 5) przedstawia zastosowania wybranych technik inżynierii genetycznej w medycynie sądowej, kryminalistyce, diagnostyce chorób;

**Kształtowane kompetencje kluczowe:**

- kompetencje cyfrowe;
- kompetencje osobiste, społeczne i w zakresie umiejętności uczenia się;
- kompetencje matematyczne oraz kompetencje w zakresie nauk przyrodniczych, technologii i inżynierii.

**Cele operacyjne (językiem ucznia):**

- Wyjaśnisz, czym jest profil genetyczny i jakie jest jego zastosowanie.
- Opiszysz, na czym polega ustalanie profilu genetycznego.
- Omówisz procedurę ustalania profilu genetycznego z pobranego materiału biologicznego.

**Strategie nauczania:**

- konstruktywizm;
- konektywizm.

### **Metody i techniki nauczania:**

- z użyciem komputera;
- rozmowa kierowana;
- ćwiczenia interaktywne;
- gra dydaktyczna;
- śniegowa kula.

### **Formy pracy:**

- praca indywidualna;
- praca w parach;
- praca w grupach;
- praca całego zespołu klasowego.

### **Środki dydaktyczne:**

- komputery z głośnikami, słuchawkami i dostępem do internetu;
- zasoby multimedialne zawarte w e-materiale;
- tablica interaktywna/tablica, pisak/kreda.

### **Przed lekcją:**

1. Uczniowie zapoznają się z treścią w sekcji „Przeczytaj”.

### **Przebieg lekcji**

#### **Faza wstępna:**

1. Nauczyciel wyświetla i odczytuje temat lekcji oraz zawarte w sekcji „Wprowadzenie” cele zajęć. Prosi uczniów lub wybraną osobę o sformułowanie kryteriów sukcesu.
2. **Wprowadzenie do tematu.** Nauczyciel rozpoczyna pogadankę, zadając pytanie:
  - Jakie znacie przykłady zastosowania profilowania genetycznego?

#### **Faza realizacyjna:**

1. **Kula śniegowa.** Nauczyciel informuje uczniów, że będą pracować metodą kuli śniegowej, poszukując w udostępnionym e-materiale odpowiedzi na następujące pytania:
  - Na czym polega ustalanie profilu genetycznego?
  - Jakie trzy przykładowe rodzaje materiału biologicznego można wykorzystać do ustalania profilu genetycznego?
  - Czym jest reakcja łańcuchowa polimerazy i dlaczego jest niezbędna do ustalenia

profilu genetycznego ofiary?

– W jakich dwóch sytuacjach wykorzystuje się ustalenie profilu genetycznego?

Nauczyciel objaśnia wspomnianą wyżej metodę i wynikające z niej kolejne etapy pracy:

- 1) najpierw uczniowie będą indywidualnie opracowywać odpowiedzi na zadane pytania;
- 2) potem połączą się w pary i porównają swoje propozycje, a na osobnej kartce zapiszą wspólne odpowiedzi;
- 3) kolejnym krokiem będzie połączenie się par w czwórki, które – jak poprzednio – skonfrontują swoje odpowiedzi;
- 4) uczniowie utworzą 8-osobowe zespoły i znów porównają swoje propozycje;
- 5) przedstawiciele poszczególnych zespołów 8-osobowych zaprezentują na forum klasy uzgodnione w grupie odpowiedzi.

2. **Utrwalenie wiedzy i umiejętności.** Uczniowie w parach wykonują ćwiczenie nr 6 („Przeanalizuj poniższy wynik testu na ojcostwo i zaznacz, które dziecko nie jest potomkiem przedstawionej pary”) z sekcji „Sprawdź się”. Następnie porównują swoje odpowiedzi z najbliższymi siedzącymi sąsiadami. Nauczyciel w razie trudności naprowadza podopiecznych na właściwe rozwiązania lub wyjaśnia wątpliwości.

### **Faza podsumowująca:**

1. **Praca z multimedium („Gra edukacyjna”).** Uczniowie rozwiązują interaktywny quiz, sprawdzając swoją wiedzę o profilowaniu genetycznym. Następnie wykonują polecenie nr 3: układają pytanie quizowe dotyczące profilowania genetycznego i proszą swoich kolegów i koleżanki o odpowiedzi.

### **Praca domowa:**

1. Wykonaj ćwiczenia od 1 do 5 z sekcji „Sprawdź się”.
2. Dla chętnych: Wykonaj ćwiczenie nr 9 z sekcji „Sprawdź się”.

### **Materiały pomocnicze:**

- Jane B. Reece i in., „Biologia Campbella”, tłum. K. Stobrawa i in., Dom Wydawniczy REBIS, Poznań 2021.
- „Encyklopedia szkolna. Biologia”, red. Marta Stęplewska, Robert Mitoraj, Wydawnictwo Zielona Sowa, Kraków 2006.

### **Dodatkowe wskazówki metodyczne:**

- Uczniowie mogą wykorzystać multimedium z sekcji „Gra edukacyjna” jako inspirację do przygotowania własnej prezentacji multimedialnej.