



การสร้างภาพลักษณ์จำลองเพื่อทำนายลักษณะภายนอกของบุคคลด้วยดีเอ็นเอ จากหลักฐานในที่เกิดเหตุ Forensic DNA Phenotyping for Prediction of Human Appearance from Crime Scene Edidences

สุนทรต์ ชูลักษณ์*

คณะวิทยาศาสตร์ มหาวิทยาลัยบูรพา

Sunthorn Chooluck*

Faculty of Science, Burapha University

Received: May 20, 2024 | Revised: September 12, 2024 | Accepted: September 20, 2024

บทความวิชาการ (Academic Article)

บทคัดย่อ

การสร้างภาพลักษณ์จำลองของบุคคลด้วยดีเอ็นเอเพื่อการตรวจสอบทางนิติวิทยาศาสตร์เป็นเทคนิคที่ใช้ทำนายลักษณะทางกายภาพที่มองเห็นได้จากภายนอกของบุคคล เช่น ลักษณะรูปร่าง อายุและเชื้อสายทางภูมิศาสตร์ จากหลักฐานดีเอ็นเอที่เก็บได้จากสถานที่เกิดเหตุอาชญากรรม ซึ่งช่วยสร้างข้อมูลเบื้องต้นในการติดตามหาผู้กระทำผิดในกรณีที่ไม่มีความรู้เห็นและไม่สามารถระบุตัวตนได้ด้วยเทคนิคลายพิมพ์ดีเอ็นเอแบบซอร์ทแทนเดมรีฟิธส์ทั่วไป บทความนี้กล่าวถึงความก้าวหน้าของเทคนิคเอฟดีพีในช่วงไม่กี่ปีที่ผ่านมาในการทำนายลักษณะทางกายภาพจากดีเอ็นเอ ทั้งสีตา สีผม และสีผิวรวมถึงในปัจจุบันยังสามารถคาดการณ์ลักษณะทางกายภาพอื่น เช่น สีผิว ฝ่า กระ อารมณ์รุ่มในเพศชาย และความสูง นอกจากนั้นการทำนายเชื้อสายทางภูมิศาสตร์จากดีเอ็นเอได้พัฒนาจากการระบุเชื้อสายระดับทวีป ไปสู่การระบุเชื้อสายย่อยภายในทวีป และการจำแนกบุคคลที่มีเชื้อชาติผสมได้อีกด้วย ความก้าวหน้าทางเทคโนโลยีดีเอ็นเอในปัจจุบันช่วยให้เกิดเทคนิคการวิเคราะห์ดีเอ็นเอที่เหมาะสมสำหรับการตรวจสอบทางนิติวิทยาศาสตร์และมีศักยภาพสูงในการวิเคราะห์เครื่องหมายดีเอ็นเอหลายร้อยตัวพร้อมกันแบบแมสซิฟพาราเรลซีควเอนซิง หรือ เอ็มพีเอส ทำให้สามารถวิเคราะห์ได้สะดวกและรวดเร็วมากยิ่งขึ้น อย่างไรก็ตามเทคนิคนี้จำเป็นต้องมีการพัฒนาอย่างต่อเนื่องเพื่อให้การทำนายลักษณะทางกายภาพ เชื้อชาติและอายุจากดีเอ็นเอในที่เกิดเหตุให้แม่นยำและละเอียดตามความต้องการของเจ้าหน้าที่บังคับใช้กฎหมายมากยิ่งขึ้น

* Email: Sunthornc@buu.ac.th

คำสำคัญ: ดีเอ็นเอ, การสร้างภาพลักษณะจำลองของบุคคลด้วยดีเอ็นเอ, ลายพิมพ์ดีเอ็นเอ, ลักษณะทางกายภาพที่ปรากฏชัดจากบุคคล

Abstract

Forensic DNA Phenotyping (FDP) is a rapidly advancing technique utilizing DNA evidence from crime scene to predict an individual's externally visible characteristics, such as appearance, ancestry, and age. This information can be invaluable in identifying suspects in cases where there are no eyewitnesses or traditional DNA fingerprinting methods like Short tandem repeats (STRs) analysis are inconclusive. This review article provide a comprehensive analysis of recent trends and developments in FDP. FDP has made significant strides in predicting physical characteristics from DNA. Researchers can now reliably predict eye, hair, and skin color, as well as other traits like eyebrow color, freckles, male pattern baldness, and tall stature. Additionally, DNA-based ancestry prediction has extended from identifying broad continental ancestry to pinpointing sub-continental origins and even classifying individuals with mixed ancestry. Current DNA technology enables Massively Parallel Sequencing (MPS), a technique that can analyze hundreds of DNA markers simultaneously, making FDP faster and more efficient. However, continuous development is still necessary to enhance the accuracy of FDP predictions, ensuring that they meet the needs of law enforcement agencies.

Keywords: DNA, DNA Phenotyping, DNA Fingerprint, Externally Visible Characteristics

บทนำ

ในจีโนมของมนุษย์ ดีเอ็นเอซึ่งเป็นสารพันธุกรรมจะมีบริเวณที่เบสมีการจัดเรียงตัวกันซ้ำๆ เป็นหน่วยแกน (Core unit) แบบ “เบสซ้ำต่อเนื่อง” (Tandem repeat) โดยที่แต่ละหน่วยจะเชื่อมต่อกันด้วยจำนวนการซ้ำประมาณ 50 ชุด เรียกลำดับเบสเหล่านี้ว่า Variable Number of Tandem Repeats (VNTRs) โดย Sir Alex Jeffreys นักพันธุศาสตร์ชาวอังกฤษได้ค้นพบว่า VNTRs ในยีนของมนุษย์นั้นแตกต่างกันไปในแต่ละบุคคล จึงได้พัฒนาเทคนิค Restriction Fragment Length Polymorphisms (RFLPs Technique) ซึ่งอาศัยหลักการในการตรวจความแตกต่างของเบสซ้ำโดยใช้ความสามารถของเอนไซม์ตัดจำเพาะ (Restriction Enzyme) ในการเลือกตัดดีเอ็นเอในส่วนที่แสดงเอกลักษณ์เฉพาะบุคคล ทำให้ได้ดีเอ็นเอที่มีขนาดความยาวไม่เท่ากัน จากนั้นนำดีเอ็นเอขนาดแตกต่างกันเหล่านี้มาทำการแยกบนสนามไฟฟ้าด้วยเทคนิค Electrophoresis แล้วนำไปวิเคราะห์ของแบบแผนของดีเอ็นเอ (DNA profile) เพื่อจำแนกความแตกต่างระหว่างบุคคล เรียกว่า “ลายพิมพ์ดีเอ็นเอ” หรือ DNA Fingerprint ที่เข้ามามี



บทบาทสำคัญเป็นอย่างยิ่งในทางนิติวิทยาศาสตร์ซึ่ง Sir Alex Jeffreys ผู้คิดค้นวิธีดังกล่าวได้รับการยกย่องว่าเป็น “บิดาแห่งลายพิมพ์ดีเอ็นเอ” (Chooluck & Jankhangram, 2021) ดีเอ็นเอที่มีเบสซ้ำต่อเนื่องสามารถพบกระจายอยู่ทั่วไปในจีโนมของมนุษย์และสัตว์ชั้นสูง โดยจำนวนซ้ำที่พบในแต่ละบุคคลจะไม่เท่ากันทำให้เกิดภาวะพหุสัณฐาน (Polymorphism) ในแต่ละบุคคล และนำไปใช้เป็นเครื่องหมายทางพันธุกรรมกันอย่างแพร่หลาย (Jeffreys et al., 1985a, 1985b) อย่างไรก็ตาม เทคนิคการหาตำแหน่งของ VNTRs ด้วยวิธี RFLP นั้นจำเป็นต้องใช้ตัวอย่างดีเอ็นเอในปริมาณมากและอยู่ในสภาพที่ค่อนข้างสมบูรณ์ แต่สำหรับการตรวจพิสูจน์หลักฐานทางนิติวิทยาศาสตร์นั้นหลักฐานทางชีวภาพที่เก็บได้จากสถานที่เกิดเหตุมักจะมีปริมาณไม่มากรวมถึงอาจอยู่ในสภาพที่ไม่สมบูรณ์ ทำให้การค้นหาลำดับของ VNTRs เป็นไปด้วยความยากลำบากมากขึ้น นักวิทยาศาสตร์จึงได้มองหาตำแหน่งหน่วยแกนที่มีขนาดเล็กลง นั่นคือ STRs อีกทั้งหลังจากความสำเร็จในการคิดค้นเทคนิคการทำพีซีอาร์ (PCR technique : Polymerase Chain Reaction technique) ซึ่งเป็นกระบวนการการเพิ่มปริมาณของดีเอ็นเอในหลอดทดลอง ทำให้สามารถเพิ่มปริมาณของดีเอ็นเอตัวอย่างที่จะนำไปตรวจสอบได้อย่างรวดเร็ว โดยที่ตำแหน่งของ STRs ที่นิยมใช้ในงานทางนิติวิทยาศาสตร์ มักประกอบด้วยเบสจำนวน 4-5 เบสต่อหนึ่งหน่วยแกน หากนำสายดีเอ็นเอของคนสองคนมาเทียบกันจะพบว่า ในบุคคลหนึ่งๆจะมีลำดับเบสซ้ำแตกต่างกันทั้งขนาดและจำนวนซ้ำ โอกาสที่บุคคลสองคนที่หากไม่ได้มีความเกี่ยวข้องกันทางสายเลือดแล้วจะมีลายพิมพ์ดีเอ็นเอที่เหมือนกันทุกประการเป็นเรื่องที่เป็นไปได้อย่างยากมาก นักนิติวิทยาศาสตร์จึงใช้ส่วนของเบสซ้ำอย่างต่อเนื่องเหล่านี้มาตรวจสอบลายพิมพ์ดีเอ็นเอ ทำให้สามารถพิสูจน์ความเป็นบุคคลได้อย่างชัดเจนและแม่นยำ (Chooluck & Jankhangram, 2021)

ปัจจุบันได้มีการพัฒนาเทคโนโลยีใหม่ ที่มีความน่าเชื่อถือเพื่อขยายขีดความสามารถของกระบวนการตรวจวิเคราะห์ดีเอ็นเอทางนิติวิทยาศาสตร์ เพื่อเพิ่มความไว (Sensitivity) ความจำเพาะ (Specificity) และความรวดเร็วในการวิเคราะห์ข้อมูลและให้ผลการตรวจสอบที่ดียิ่งขึ้น (Butler, 2023; Haddrill, 2021) ห้องปฏิบัติการทางนิติวิทยาศาสตร์หลายแห่งได้นำเทคโนโลยี Next Generation Sequencing (NGS) ซึ่งเป็นเทคโนโลยีขั้นสูงที่ใช้สำหรับการหาลำดับเบสและสามารถวิเคราะห์ข้อมูลลำดับเบสได้ในปริมาณมาก (High-throughput) หลายยีนเป้าหมายและหลายตัวอย่างในครั้งเดียวกัน รวมถึงมีความไวในการตรวจวิเคราะห์การกลายพันธุ์และการเปลี่ยนแปลงของลำดับเบสสูง (High sensitivity) และใช้การวิเคราะห์ลำดับนิวคลีโอไทด์แบบขนานพร้อมกันเป็นจำนวนมาก (Massively Parallel Sequencing; MPS) ทำให้สามารถศึกษาและวิเคราะห์ยีนจำนวนมากได้พร้อมกัน ในปัจจุบันการวิเคราะห์ STRs ยังคงเป็นวิธีหลักที่ใช้ในการตรวจพิสูจน์ตัวบุคคล อีกทั้งการพัฒนาฐานข้อมูลเครื่องหมายพันธุกรรม STRs (STR markers database) ก็มีความก้าวหน้ามากขึ้นเรื่อยๆภายหลังจากโครงการจีโนมมนุษย์ (Human Genome Project) เสร็จสมบูรณ์ ทำให้มีการค้นพบเครื่องหมายพันธุกรรม STRs ใหม่ๆสำหรับนำมาใช้ในการตรวจสอบทางนิติวิทยาศาสตร์ เทคนิคลายพิมพ์ดีเอ็นเอในปัจจุบันมักทดสอบเครื่องหมายพันธุกรรม STRs ด้วยเทคนิค PCR และติดฉลาก PCR products ด้วย Fluorescent dyes แล้วนำไป

วิเคราะห์ด้วย Capillary electrophoresis (CE) ซึ่งเป็นวิธีที่รวดเร็วและมีความถูกต้อง แม่นยำสูง (Butler, 2023; Dumache et al., 2016; Haddrill, 2021; Schneider et al., 2019)

การวิเคราะห์ด้วยเครื่องหมายพันธุกรรม STRs นั้นมีข้อเสียหลักคือเป็นกระบวนการที่ต้องอาศัยการเปรียบเทียบ DNA profile ที่ได้จากหลักฐานทางชีวภาพไม่ว่าจะเป็นของเหยื่อหรือผู้กระทำความผิดก็ตาม ในกรณีที่ไม่สามารถทำการเปรียบเทียบได้เช่น ผู้ก่อเหตุได้หลบหนีไปหรือเป็นคดีที่ไม่สามารถระบุผู้ก่อเหตุได้ ไม่สามารถระบุตัวตนของเหยื่อได้ หรือไม่สามารถหาครอบครัวหรือญาติๆของเหยื่อเพื่อเก็บตัวอย่างดีเอ็นเอมาทำการเปรียบเทียบได้ ความเป็นไปได้เพียงอย่างเดียวคือนำข้อมูลไปค้นหากาจากฐานข้อมูลอาชญากรรมที่มีการเก็บตัวอย่างดีเอ็นเอเอาไว้หรือฐานข้อมูล DNA profile ของบุคคลสูญหาย ซึ่งเป็นเรื่องที่ค่อนข้างลำบากเพราะในหลายๆประเทศนั้นไม่ได้มีการเก็บรวบรวมข้อมูลเหล่านี้เอาไว้อย่างเป็นระบบ ในปี ค.ศ. 2015 จึงได้มีการพัฒนาเทคนิค Forensic DNA phenotyping (FDP) มาใช้ในการระบุตัวบุคคลรวมถึงผู้ต้องสงสัยในกรณีที่ไม่สามารถระบุตัวตนโดยตรงผ่านลายพิมพ์ดีเอ็นเอ โดยที่เทคนิคนี้จะสามารถทำนายลักษณะที่ปรากฏ (Phenotype) เช่น สีตา สีผม สีผิวรวมถึงเชื้อชาติของ Unknown sample donors ได้โดยนำดีเอ็นเอที่สกัดจากหลักฐานที่ผู้กระทำความผิดทิ้งไว้ในที่เกิดเหตุหรือจากศพนิรนามหรือร่างที่เน่าเปื่อยอย่างมากมาวิเคราะห์โดยใช้เครื่องหมายดีเอ็นเอ (DNA markers) จากบริเวณที่เป็น Single nucleotide polymorphisms (SNPs) หรือสลับเพื่อทำนายลักษณะทางกายภาพต่างๆ แล้วสร้างเป็นภาพจำลองใบหน้าในคอมพิวเตอร์ (Haddrill, 2021; Kayser et al., 2023) ภาพจำลองของอาชญากรที่ถูกสร้างขึ้นจากตัวอย่างดีเอ็นเอโดยใช้โปรแกรมคอมพิวเตอร์นั้นถึงแม้ว่าจะไม่สามารถระบุผู้ต้องสงสัยได้อย่างชัดเจนและแน่นอนอีกทั้งยังต้องมีการพัฒนาอีกมาก แต่ก็อาจจะช่วยให้การสืบหาคนร้ายทำได้รวดเร็วขึ้น โดยอาจจะมีการนำไปเปรียบเทียบกับภาพของอาชญากรในฐานข้อมูล หรือนำไปใช้เป็นเบาะแสในการสืบสวนได้ (Butler, 2023; Kayser et al., 2023) บทความนี้เป็นการรวบรวมข้อมูลและรายละเอียดของเทคนิค FDP รวมถึงทฤษฎีที่เกี่ยวข้องกับการวิเคราะห์โดยมีวัตถุประสงค์เพื่อศึกษาการนำ FDP มาประยุกต์ในทางนิติวิทยาศาสตร์ ความก้าวหน้าและการพัฒนาของ FDP ในปัจจุบันรวมถึงศักยภาพในการนำมาเป็นส่วนสำคัญในกระบวนการยุติธรรม

การสร้างภาพลักษณะจำลองของบุคคลด้วยดีเอ็นเอ

Forensic DNA phenotyping เป็นเทคนิคทางนิติวิทยาศาสตร์ที่ช่วยให้สามารถคาดการณ์ลักษณะทางกายภาพที่ปรากฏชัดจากบุคคล (Externally Visible Characteristics; EVCs) โดยใช้การวิเคราะห์ดีเอ็นเอจากหลักฐานในที่เกิดเหตุอาชญากรรมหรือตัวอย่างจากบุคคลสูญหาย ซึ่งโดยปกติแล้วการตรวจลายพิมพ์ดีเอ็นเอโดยใช้ STRs เป็นวิธีมาตรฐานในการระบุตัวบุคคลจากตัวอย่างทางชีวภาพที่พบในที่เกิดเหตุแต่หากโปรไฟล์ STRs ของบุคคลนิรนามนี้ไม่ตรงกับโปรไฟล์ของผู้ต้องสงสัยหรือไม่ตรงกับฐานข้อมูล ดีเอ็นเอจากคดีอาชญากรรมต่างๆและไม่มีหลักฐานอื่นปรากฏ จะทำให้คดีนั้นก็ขาดเบาะแสที่จะนำตัวผู้กระทำความผิดมารับโทษ จึงมีการนำเทคนิค FDP ที่ใช้ดีเอ็นเอทำนายที่เป็นหน่วยสืบราชการลับหรือหน่วยข่าวกรอง (DNA intelligence) เข้ามามีบทบาท โดยจะทำการวิเคราะห์ DNA markers ที่ให้



ข้อมูล (Informative DNA markers) ซึ่งเป็นตำแหน่งบนจีโนมของมนุษย์ที่มีความแปรปรวนของลำดับดีเอ็นเอและความถี่ของลำดับเหล่านี้จะแตกต่างกันไปในแต่ละบุคคล โดยทำการวิเคราะห์หสพันธุกรรมบริเวณที่เกิด SNPs ซึ่งในแต่ละบุคคลจะมีหสพันธุกรรมที่แตกต่างกันเล็กน้อยโดยเป็นการเปลี่ยนแปลงของเบสเพียงตำแหน่งเดียว ความแตกต่างของ SNPs เหล่านี้อาจจะพบได้บ่อยในประชากรกลุ่มหนึ่งแต่พบได้น้อยในอีกประชากรกลุ่มหนึ่ง การใช้ SNPs เป็น DNA markers ทำให้สามารถคาดการณ์ลักษณะทางกายภาพที่ปรากฏชัดจากบุคคล (EVCs) รวมถึงเชื้อสายทางภูมิศาสตร์ และประมาณอายุของบุคคล ได้ ทำให้ตัวอย่างทางชีวภาพที่นำมาวิเคราะห์นั้นเปรียบเสมือน "พยานทางชีวภาพ" (Biological witness) (Kayser et al., 2023; Walsh, Lindenberg, et al., 2011)

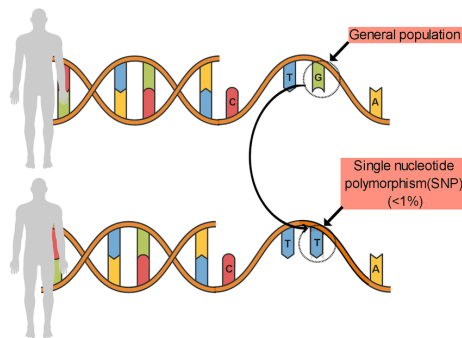
FDP ประสบความสำเร็จในนำไปการประยุกต์ใช้กับการสืบสวนอาชญากรรม โดยเฉพาะอย่างยิ่งในคดีเก่าที่เคยถูกปิดไปเนื่องจากไม่มีเบาะแสหรือพยานหลักฐาน ตัวอย่างแรกของการใช้เทคนิคนี้เกิดขึ้นในปี ค.ศ. 2017 เมื่อตำรวจสามารถระบุตัวฆาตกรในคดีฆาตกรรม Candra Alston และ Malaysia Boyki ลูกสาววัย 3 ขวบของเธอได้ หลังจากทั้งคู่เสียชีวิตจากการฆาตกรรมในเมืองโคลัมเบีย รัฐเซาท์แคโรไลนา เมื่อปี ค.ศ. 2011 ซึ่งในเวลานั้น เทคนิค FDP สามารถสร้างภาพลักษณะภายนอกของผู้กระทำผิดได้โดยอาศัยการวิเคราะห์ตัวอย่างดีเอ็นเอที่พบในสถานที่เกิดเหตุ (Hunter, 2021) อีกหนึ่งคดีที่สามารถคลี่คลายได้สำเร็จในฝรั่งเศสเมื่อปี ค.ศ. 2018 ในการดำเนินคดีกับฆาตกรของเด็กหญิง วัย 4 ขวบที่ร่างกายถูกทารุณกรรมอย่างโหดเหี้ยมถูกพบเป็นศพข้างถนนมอเตอร์เวย์ในภาคกลางของฝรั่งเศสในปี ค.ศ. 1987 โดยสภาพศพมีรอยกัดของมนุษย์ กระดูกหักและมีรอยไหม้จากเตารีด บางส่วนของร่างกายถูกตัดทอน ไม่สามารถระบุตัวตนของศพได้ จนมาในปี ค.ศ. 2018 สามารถติดตามตัวพ่อแม่ของเด็กที่ถูกฆาตกรรมในคดีนี้ได้โดยบังเอิญหลังจากลูกชายของพวกเขาได้กระทำความผิดและถูกนำไปสอบสวนพร้อมทั้งตรวจดีเอ็นเอ ผลการวิเคราะห์ดีเอ็นเอพบว่ามีความสัมพันธ์ทางสายเลือดกับเด็กหญิงที่เสียชีวิตซึ่งเป็นน้องสาวของเขานั่นเอง ทำให้นำไปสู่การจับกุมพ่อแม่ของเด็กหญิงซึ่งขณะนั้นมีอายุ 66 และ 64 ปี (Hunter, 2021)

เทคนิค FDP สามารถใช้คาดการณ์ลักษณะภายนอกที่ปรากฏชัดของบุคคล เช่น สีตา สีผม สีผิว กระ และรูปร่างใบหน้า ประกอบด้วยสองส่วนหลักคือ (1) เครื่องมือการวิเคราะห์การกลายพันธุ์แบบ Multiplex ทำหน้าที่วิเคราะห์ DNA markers หรือ SNPs หลายตำแหน่งในคราวเดียวกัน เพื่อใช้ในการวิเคราะห์ลักษณะทางกายภาพและ (2) ตัวแบบการทำนาย (Prediction model) ที่สร้างขึ้นเพื่อทำนายลักษณะทางกายภาพที่ปรากฏด้วยความน่าจะเป็นสูง อย่างไรก็ตามยังมีข้อจำกัดบางประการเกี่ยวกับการทำนายลักษณะทางกายภาพ เชื้อสาย และอายุจากดีเอ็นเอเพื่อวัตถุประสงค์ทางนิติวิทยาศาสตร์ เนื่องจากจำนวนตัวอย่างที่ใช้ในการศึกษาอย่างไม่เพียงพออีกทั้งชุดข้อมูลที่ใช้ในการสร้างและตรวจสอบตัวแบบการทำนายมีขนาดเล็กดังนั้นจึงมีการค้นคว้าและวิจัยเพื่อหา DNA markers ใหม่ ๆ และพัฒนา FDP ให้มีประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น ในช่วงไม่กี่ปีที่ผ่านมาได้มีการค้นพบ DNA markers ใหม่ ๆ บนยีนที่เกี่ยวข้องกับการแสดงออกของลักษณะรูปร่างหน้าตา เชื้อสายบรรพบุรุษและอายุ ทำให้สามารถพัฒนาการทดสอบที่สามารถคาดการณ์ลักษณะเหล่านี้ได้อย่างแม่นยำมากขึ้นอีกทั้งยังมีการพัฒนาอัลกอริทึมการวิเคราะห์

ข้อมูลที่มีประสิทธิภาพสูง ส่งผลให้ทำให้สามารถทำนายลักษณะรูปร่างหน้าตาได้อย่างแม่นยำมากขึ้น (Brancato et al., 2023)

เครื่องหมายพันธุกรรมสลับ (Single Nucleotide Polymorphisms Markers)

SNPs (Single Nucleotide Polymorphisms) หมายถึงตำแหน่งที่เฉพาะเจาะจงในดีเอ็นเอที่มักจะมีนิวคลีโอไทด์แตกต่างกันไปในแต่ละบุคคล เกิดจากการกลายเฉพาะจุด (Point mutations) ส่งผลให้เกิดอัลลีลที่ต่างกันซึ่งประกอบด้วยเบสที่แตกต่างกันในตำแหน่งหนึ่งของนิวคลีโอไทด์ภายในโลคัส (ภาพที่ 1) พบได้ทั้งในบริเวณที่ไม่ได้เก็บรหัส (Non-coding regions) ของจีโนมและในยีนทั้งบริเวณเอกซอน (Exon) และอินทรอน (Intron)



ภาพที่ 1 การเกิด SNPs ในจีโนมของมนุษย์ (Lima et al., 2022)

ในทางนิติวิทยาศาสตร์งานวิจัยแรกที่ใช้จำแนกความแตกต่างระหว่างบุคคลด้วย SNPs คือ ตำแหน่ง SNPs บนยีน *HLA-DQA1* โดยใช้ชุดทดสอบ AmpliType PM ด้วยวิธี PCR ซึ่งยีน *HLA-DQA1* เป็นส่วนหนึ่งของกลุ่มยีนที่เรียกว่า Human leukocyte antigen (HLA) complex มีหน้าที่ช่วยระบบภูมิคุ้มกันในการแยกความแตกต่างระหว่างโปรตีนของร่างกายกับโปรตีนที่สร้างโดยสิ่งรุกรานจากภายนอก เช่น ไวรัสและแบคทีเรีย แม้ว่าการทดสอบด้วยวิธีนี้จะมีความไวสูง แต่มีความละเอียดน้อยไม่สามารถจำแนกยีนที่มีความคล้ายกันมากได้ดี (Butler, 2012) ในช่วงหลายปีต่อมา มีการศึกษาวิจัยเพื่อระบุตำแหน่ง SNPs ใหม่และพัฒนาการทดสอบ Multiplex SNPs เพื่อใช้ประโยชน์ในทางนิติวิทยาศาสตร์ ทั้งนี้ในจีโนมของมนุษย์จะมีบริเวณที่เกิด SNPs อยู่เป็นจำนวนมากจึงสามารถนำ SNPs มาใช้เป็น DNA markers ได้มากมาย รวมถึงสามารถใช้ตรวจสอบเชื้อสายบรรพบุรุษ (Ancestry test) โดยในปัจจุบันสามารถใช้การวิเคราะห์ SNPs ถึง 52 ตำแหน่งในดีเอ็นเอของบุคคล เปรียบเทียบรูปแบบ SNPs กับฐานข้อมูลอ้างอิง SNPforID ทำให้สามารถทำนายได้ว่าบุคคลนั้นมีบรรพบุรุษมาจากภูมิภาคใดได้ถึงระดับเชื้อสายย่อยภายในทวีปอย่างมีประสิทธิภาพ (Valle-Silva et al., 2019)

การคาดการณ์ลักษณะรูปร่างหน้าตาจากดีเอ็นเอในที่เกิดเหตุอาชญากรรม (Predicting Appearance Traits from Crime Scene DNA)

1. การทำนายสีตาและสีผมจากดีเอ็นเอ (Eye Color and Hair Color DNA Prediction)



ม่านตา (Iris) ของมนุษย์มีสีสันทันได้หลากหลาย จัดเป็นหนึ่งในลักษณะเฉพาะที่มีภาวะพหุสัณฐานของสีมากที่สุด (Polymorphic phenotype) ตั้งแต่ตาเฉดสีฟ้าอ่อนไปจนถึงเฉดสีน้ำตาลเข้มหรือดำ จนถึงกลุ่มที่จัดเป็น Intermediate eye colors คือ สีเทา สีน้ำตาลแดง สีเหลืองและสีเขียว ความแตกต่างของสีนั้นเป็นผลมาจากปริมาณของเม็ดสีเมลานินและจำนวนของเมลานโนโซมในชั้นนอกของม่านตา เช่น ตาสีฟ้าจะมีเม็ดสีเมลานินและเมลานโนโซมน้อยกว่าตาสีน้ำตาลเป็นต้น สีของม่านตาควบคุมโดยกรรมพันธุ์เป็นหลัก ตาสีน้ำตาลพบได้ทั่วโลกแต่พบได้น้อยมากในประชากรยุโรปโดยเฉพาะอย่างยิ่งทางตอนเหนือ ส่วนตาสีอื่นนอกจากนี้ เชื่อว่ามีต้นกำเนิดในยุโรปและเกิดจากการคัดเลือกตามธรรมชาติ (Positive selection) ในปัจจุบันมีการศึกษาเพื่อทำความเข้าใจเกี่ยวกับยีนที่ควบคุมสีตาของมนุษย์มากขึ้นโดยการศึกษาการเชื่อมโยงของจีโนม (Genome-Wide Association Study; GWASs) ซึ่งเป็นการศึกษาความสัมพันธ์ระหว่างลำดับนิวคลีโอไทด์ที่แตกต่างกันในจีโนมของกลุ่มประชากร ต่อลักษณะฟีโนไทป์ที่แตกต่างกัน เพื่อให้ทราบบริเวณของดีเอ็นเอที่เกี่ยวข้องกับลักษณะฟีโนไทป์ที่สนใจนั้น และการวิเคราะห์การเชื่อมโยงของยีน (Linkage analysis) เดิมทีเชื่อว่ายีน *OCA2* บนโครโมโซม 15 เป็นยีนที่มีผลต่อสีตามนุษย์มากที่สุดเนื่องจากเกี่ยวข้องกับโปรตีน P ซึ่งจำเป็นสำหรับการสร้างเม็ดสี (Melanosomal proteins) การกลายพันธุ์ของยีนนี้ส่งผลต่อความผิดปกติของสีผิว (Pigmentation disorders) แต่การศึกษาล่าสุดพบว่าความแปรปรวนทางพันธุกรรมของยีน *HERC2* ที่อยู่ใกล้เคียงกันกับยีน *OCA2* นั้นมีความสัมพันธ์กับสีตามากกว่ายีน *OCA2* โดยปัจจุบันเชื่อว่าความแปรปรวนทางพันธุกรรมหรือ SNPs ในยีน *HERC2* ทำหน้าที่ควบคุมการทำงานของยีน *OCA2* ที่อยู่ติดกัน ในการแสดงออกของสีตาในมนุษย์ ในขณะที่บริเวณยีน *HERC2/OCA2* เกี่ยวข้องกับสีตาสีฟ้าและน้ำตาลมากที่สุด แต่ก็ยังมีการค้นพบยีนอื่น ๆ ที่ส่งผลต่อสีตาด้วย เช่น *SLC24A4*, *SLC45A2*, *TYRP1*, *TYR*, *ASIP* และ *IRF4* แต่มีผลน้อยกว่ามาก นักวิจัยได้มีการศึกษาและพัฒนาาระบบไอริสเพล็กซ์ (IrisPlex System) เพื่อใช้สำหรับในการตรวจสอบสีตา (Walsh, Lindenbergh, et al., 2011; Walsh, Liu, et al., 2011) โดยเริ่มจากการใช้ SNPs หกตำแหน่ง จากยีนที่เกี่ยวข้องกับกระบวนการสร้างเม็ดสี (*HERC2*, *OCA2*, *SLC24A4*, *SLC45A2*, *TYR* และ *IRF4*) ซึ่งระบบนี้จะสามารถแยกความแตกต่างระหว่างดวงตาสีฟ้าและสีน้ำตาลได้ อย่างแม่นยำ (>90%) โดยเฉพาะอย่างยิ่งกับกลุ่มประชากรในแถบยุโรปและอเมริกา อย่างไรก็ตามเมื่อนำมาทดสอบกับประชากรชาวเอเชียจะมีความแม่นยำต่ำกว่าอย่างมีนัยสำคัญ ส่วนสีตาในกลุ่ม Intermediate eye colors มีความแม่นยำต่ำกว่าสีฟ้าและสีน้ำตาลมาก (Chooluck & Jankhangram, 2021; Marano & Fridman, 2019) และได้มีการศึกษาในชาวยุโรปเชื้อสายดัตช์จำนวน 6,168 คน และในชาวอิตาลี 238 คนแสดงให้เห็นว่า SNPs ที่เกี่ยวข้องกับสีตา 15 ตำแหน่งจากยีน 8 ชนิด สามารถทำนายสีตาสีฟ้าและสีน้ำตาลได้ด้วยความแม่นยำกว่า 90% (Paparazzo et al., 2022; Walsh, Lindenbergh, et al., 2011)



ภาพที่ 2 การควบคุมลักษณะสีตาจาก SNP ในยีน *OCA2* โดยอัลลีลทั้ง 3 แบบที่เกิดขึ้นได้ที่บริเวณ rs12913832 และฟีโนไทป์ที่แสดงออก (สีตา) ในแต่ละบุคคลที่มีอัลลีลแตกต่างกัน (Brancato et al., 2023)

ในยีน *OCA2* ที่ควบคุมสีตานี้ SNP จะเกิดในบริเวณ rs12913832 โดยการมีเบส A หรือ G ที่ตำแหน่งดังกล่าว (rs12913832:A/G) จะส่งผลกับการแสดงออกของลักษณะทางสี (Pigmentary trait) ของตาสีน้ำตาลและสีฟ้า โดยที่บริเวณ rs12913832 นี้จัดเป็นบริเวณอนุรักษ์ (Conserved region) ในสัตว์มีกระดูกสันหลังหลายสปีชีส์โดยเฉพาะอย่างยิ่งในมนุษย์และในหนูซึ่งลำดับนิวคลีโอไทด์มีความเหมือน (Identity) ถึง 77% โดยในการกำหนดสีตานี้ อัลลีล rs12913832:A จะส่งเสริมการแสดงออกของยีน *OCA2* และกระตุ้นกระบวนการสร้างเม็ดสีส่งผลให้ม่านตามีสีน้ำตาล ในทางกลับกัน อัลลีล rs12913832:G จะยับยั้งการแสดงออกของยีน *OCA2* และยับยั้งการสังเคราะห์เม็ดสีทำให้ม่านตามีสีฟ้า ดังนั้นในคนที่มีอัลลีลทั้ง 2 เป็น A/A จะมีตาสีน้ำตาล ถ้าเป็น G/G จะมีตาสีฟ้า ส่วนในคนที่มีอัลลีลหนึ่งเป็น A และอีกอัลลีลหนึ่งเป็น G จะมีตาสีน้ำตาลอ่อน (Intermediate color) (ภาพที่ 2)

ในปี ค.ศ. 2013 ได้มีการพัฒนาระบบ IrisPlex ให้สามารถทำนายได้ทั้งสีตาและสีผมจากข้อมูลดีเอ็นเอของแต่ละบุคคลเรียกว่าระบบเอชไอริสเพล็กซ์ (HirisPlex System) (ภาพที่ 3) โดยอาศัยพื้นฐานจากระบบ IrisPlex นำมาวิเคราะห์ร่วมกับยีนในกลุ่มที่มีผลต่อสีผม ระบบ HirisPlex ประกอบด้วย การตรวจวิเคราะห์ยีนแบบ Multiplex โดยใช้ SNPs 6 ตำแหน่งที่ทำนายสีตาได้แม่นยำมากที่สุดจากระบบ IrisPlex ร่วมกับ SNPs ที่ให้ข้อมูลสีผมที่มีประโยชน์มากที่สุดมาใช้ในการทำนายและใช้ตัวแบบทำนายทางสถิติ (Statistical Prediction Models) สำหรับทำนายสีตาและทำนายสีผม ตัวแบบ (Model) เหล่านี้พัฒนาจากข้อมูลทางพันธุกรรมและลักษณะทางกายภาพของกลุ่มตัวอย่างชาวยุโรปจำนวนหลายพันคนสำหรับการวิเคราะห์สีตาและกลุ่มประชากรหลายร้อยคนสำหรับการวิเคราะห์สีผม โดยที่ HirisPlex system มีความแม่นยำในการทำนายสีตาสีฟ้าและสีน้ำตาลของมนุษย์ได้มากกว่า 90% ส่วนการทำนายสีผมนั้นมีความแม่นยำโดยเฉลี่ยอยู่ที่ 79% (Walsh et al., 2014; Walsh et al., 2013)

ความแตกต่างของสีผมในคนนั้นเป็นผลมาจากปริมาณของเมลานินสองชนิดคือ ยูเมลานิน (Eumelanin) ซึ่งมีสีน้ำตาลหรือดำ และฟีโอเมลานิน (Pheomelanin) ซึ่งให้สีแดงหรือเหลือง โดยบุคคลที่มีผมสีแดงนั้นจะมีสัดส่วนของฟีโอเมลานินอยู่สูงเมื่อเทียบกับยูเมลานิน ในขณะที่คนที่มีผมสีเข้มจะมีปริมาณของยูเมลานินอยู่มากส่วนคนที่มีผมสีบลอนด์นั้นมักจะมีเมลานินแต่ละชนิดอยู่เพียงเล็กน้อยเท่านั้น การทำนายสีผมด้วยเทคนิค FDP ในปัจจุบันจะใช้ยีนที่เกี่ยวข้องกับกระบวนการสังเคราะห์เมลานินเป็น

DNA markers คือ *MC1R*, *SLC45A2*, *SLC24A5* และ *HERC2* โดยใช้ SNPs 22 ตำแหน่งจากยีนในกลุ่มดังกล่าวซึ่งสามารถทำนายสีผมได้แม่นยำถึง 81–93% (Schneider et al., 2019)

Hair & Eye colour phenotype		Prediction result			
	Hair	Dark	Light		
		0.839	0.161		
	Black	Brown	Red	Blond	
		0.631	0.309	0.001	0.059
	Eye	Blue	Int.	Brown	
		0.058	0.183	0.759	
	Hair	Dark	Light		
		0.055	0.945		
Black	Brown	Red	Blond		
	0.057	0.152	0.01	0.78	
	Eye	Blue	Int.	Brown	
		0.95	0.03	0.02	

ภาพที่ 3 การทำนายสีตาและสีผมจากดีเอ็นเอโดยใช้ HirisPlex system และฟีโนไทป์ที่แสดงออก (Walsh et al., 2013)

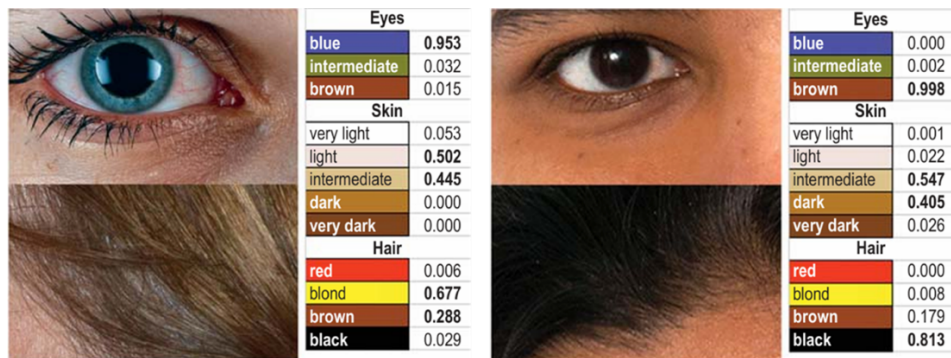
ในปี ค.ศ. 2024 มีงานวิจัยที่นำเทคนิค FDP มาใช้ทำนายสีตาและสีผมจากดีเอ็นเอมนุษย์ที่พบในตัวหนอนแมลงวันหัวเขียว (*Lucilia sericata*) ซึ่งมักจะเข้าไปกินซากศพในช่วงเริ่มต้นของการเน่าเปื่อย การระบุตัวตนของผู้เสียชีวิตโดยใช้ระบบ HirisPlex ตัวอย่างเลือดถูกเก็บจากอาสาสมัครมนุษย์ 30 คนที่อยู่ภายใต้การรักษาด้วยหนอนแมลงวันหรือวิธีหนอนบำบัด (Maggot Debridement Therapy; การรักษาแผลโดยใช้ตัวหนอน ในการกินเนื้อเยื่อที่ตายแล้วหรือติดเชื้อออกจากแผล ช่วยให้แผลหายเร็วขึ้นและลดการติดเชื้อ) จากนั้นทำการสกัดดีเอ็นเอจากลำไส้ของหนอนแมลงวันแล้วนำไปวิเคราะห์ SNPs และทำนายสีตาและสีผมด้วยระบบ HirisPlex ผลการวิจัยพบว่าสามารถสร้างโปรไฟล์ดีเอ็นเอจากตัวอย่างที่ได้จากหนอน 25 ตัวจาก 30 ตัวได้สำเร็จ นอกจากนั้นโปรไฟล์ดีเอ็นเอส่วนใหญ่ (87.13%) ตรงกับตัวอย่างเลือดที่ได้จากอาสาสมัคร ส่วนการทำนายสีตาถูกต้อง 17 จาก 25 ตัวอย่าง (68%) และมีเพียงตัวอย่างเดียวที่ถูกจำแนกผิด ในการทำนายสีผมนั้นพบว่าสามารถทำนายสีผมได้อย่างถูกต้อง 14 จาก 25 ตัวอย่าง (56%) และมี 8 ตัวอย่างที่จำแนกผิดงานวิจัยนี้แสดงให้เห็นถึงศักยภาพที่ดีของการใช้ดีเอ็นเอที่พบในตัวหนอนแมลงวันหัวเขียวในการช่วยระบุตัวบุคคลในการสืบสวนสอบสวนในกรณีที่ร่างกายของผู้เสียชีวิตถูกทำลายเสียหายจนเหลือเพียงเศษชิ้นส่วนเท่านั้น (Deymenci et al., 2024)

2. การทำนายสีผิวจากดีเอ็นเอ (Skin Color DNA Prediction)

ในปีค.ศ. 2017 Walsh และคณะได้ตีพิมพ์ผลการวิจัยการค้นพบ SNPs จำนวน 36 ตำแหน่งที่มีประสิทธิภาพสูงในการทำนายสีผิวจากการวิจัยในกลุ่มตัวอย่างขนาดใหญ่ 2,025 คน ครอบคลุมประชากรจาก 31 ประเทศทั่วโลก (Walsh et al., 2017) และในปี ค.ศ. 2018 Chaitanya และคณะได้นำเอา SNPs ทั้ง 36 ตำแหน่งที่ค้นพบมาพัฒนาเป็นระบบ HirisPlex-S (S = Skin) โดยใช้พื้นฐานจากระบบ HirisPlex ซึ่งระบบ HirisPlex-S นี้จะใช้ SNPs ทั้งหมด 41 ตำแหน่งทำหน้าที่ในการทำนายทั้งสีตา สีผมและสีผิว (Chaitanya et al., 2018) ระบบ HirisPlex-S สามารถทำนายสีตา สีผม และสีผิวจากดีเอ็นเอของบุคคลได้

อย่างมีประสิทธิภาพโดยอาศัยตัวแบบทางสถิติที่สร้างจากข้อมูลทางพันธุกรรม (จีโนไทป์) และลักษณะทางกายภาพ (ฟีโนไทป์) ของประชากรโลกจำนวน 1,423 คน อย่างไรก็ตาม ความแม่นยำของระบบขึ้นอยู่กับสีผิว โดยมีแม่นยำมากที่สุดในการทำนายผิวสีคล้ำถึงดำ (Dark to black) รองลงมาคือผิวสีคล้ำ (Dark skin) และแม่นยำน้อยที่สุดสำหรับผิวสีขาว (Light skin) (ภาพที่ 4)

บุคคลทั่วไปสามารถเข้าใช้งานระบบ HirisPlex-S เวอร์ชันที่เปิดให้ใช้งานแบบสาธารณะได้ทางออนไลน์ผ่านเว็บไซต์ Erasmus MC Hirisplex เว็บไซต์นี้ยังมีโมเดลทำนายสีตาและสีผม (IrisPlex และ HirisPlex) ให้ใช้งานอีกด้วย (Kayser et al., 2023)



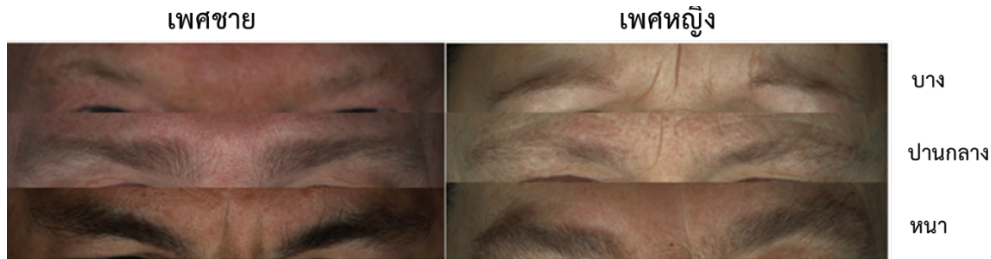
ภาพที่ 4 การทำนายสีผิว สีผมและสีตาจากดีเอ็นเอด้วยระบบ HirisPlex-S (Schneider et al., 2019)

ในปี ค.ศ. 2024 มีงานวิจัยที่ทำการวิเคราะห์การปรับตัวของสีผิวนุชนัยเมื่อสัมผัสรังสีอัลตราไวโอเล็ตจากแสงแดดของประชากรในภูมิภาคเอเชียตะวันออกเฉียง 48,433 คน จากนั้นทำการศึกษาการเชื่อมโยงของจีโนมเพื่อระบุเครื่องหมายทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องและภาวะพหุสัญญาณของยีนที่เกี่ยวข้องกับสีผิวรวมถึงการทำงานร่วมกันของยีนเหล่านี้กับการสัมผัสแสงแดด ผลการศึกษาพบว่ามี SNPs ที่เกี่ยวข้องกับสีผิว 23 ตำแหน่ง ซึ่งในจำนวนนี้มี 11 ตำแหน่งที่ยังไม่เคยมีรายงานมาก่อน ถึงแม้ว่า SNPs ที่เกี่ยวข้องกับการสร้างเม็ดสีในเอเชียตะวันออกเฉียงแตกต่างอย่างมากจากประชากรในยุโรป งานวิจัยนี้จะช่วยให้เข้าใจโครงสร้างทางพันธุกรรมและการปรับตัวรวมถึงการเกิดภาวะพหุสัญญาณของยีนที่เกี่ยวข้องกับสีผิวได้ดีขึ้น และสามารถนำข้อมูลไปประยุกต์ใช้ในระบบ HirisPlex-S ได้ในอนาคต (Kim et al., 2024)

3. การทำนายสีคิ้วจากดีเอ็นเอ (Eyebrow Color DNA Prediction)

ได้มีการศึกษาที่ยืนยันที่กำหนดสีคิ้วเป็นครั้งแรกจากการวิจัยของ Peng และคณะในปี ค.ศ. 2019 พบว่าสีคิ้วเป็นลักษณะทางพันธุกรรมที่ส่วนใหญ่ (แต่ไม่ทั้งหมด) มักจะสัมพันธ์กับสีผม โดยงานวิจัยนี้ใช้ตัวอย่างประชากรชาวยุโรปมากกว่า 8,500 คน ทดสอบกับ SNPs 25 ตำแหน่งจากยีนที่มีความสัมพันธ์กับสีคิ้ว 9 ยีนที่ได้จากการวิเคราะห์ GWAS ได้แก่ *ASIP*, *HERC2*, *MC1R*, *OCA2*, *SLC24A4*, *SLC45A2*, *C10orf11*, *DSTYK* และ *IRF4* จากนั้นนำผลการวิเคราะห์ทั้งหมดไปสร้างตัวแบบเพื่อทำนายสีคิ้ว โดยใช้ประชากรยุโรป 3,114 คน และตรวจสอบความถูกต้องในอาสาสมัครชาวยุโรปอีก 779 คน ตัวแบบที่ดีที่สุดของงานวิจัยนี้ สามารถทำนายสีคิ้วแบบบลอนด์ ดำ และน้ำตาล ที่ประสิทธิภาพปานกลาง โดยไม่รวมสีคิ้วสีแดงในการศึกษาเพราะในกลุ่มประชากรที่ทำการศึกษามีคนที่มีคิ้วสีแดงอยู่น้อยมาก (Peng et al., 2019)

จะเห็นได้ว่า ความแม่นยำของโมเดลการทำนายสีคิ้วปัจจุบันอยู่ในระดับปานกลางจึงมีการค้นคว้าและวิจัยอย่างต่อเนื่องโดยมุ่งเน้นไปที่การระบุตำแหน่ง SNPs ที่มีความแม่นยำในการทำนายสีคิ้วเพิ่มเติมเพื่อนำไปพัฒนาตัวแบบในการทำนายสีคิ้วให้มีประสิทธิภาพมากยิ่งขึ้น (Kayser et al., 2023)



ภาพที่ 5 แสดงตัวอย่างความหนาของคิ้วทั้ง 3 ระดับ (Peng et al., 2023)

ในปัจจุบัน มีโครงการศึกษาทางพันธุกรรมขนาดใหญ่มากมายที่มุ่งสำรวจความหลากหลายทางพันธุกรรมของมนุษย์และการเชื่อมโยงระหว่างยีนกับลักษณะทางกายภาพต่างๆ เช่น ความหนาของคิ้ว ความยาวของนิ้ว และสีตา โดยในปี ค.ศ. 2023 นักวิทยาศาสตร์ได้ค้นพบยีนที่กำหนดลักษณะความหนาของคิ้วซึ่งแบ่งได้เป็น 3 ระดับคือ บาง (Thin) ปานกลาง (Intermediate) และหนา (Thick) (ภาพที่ 5) โดยทำการศึกษาลิงคด้วย GWASs ในกลุ่มตัวอย่างขนาดใหญ่ของผู้ที่มีเชื้อสายยุโรปจำนวน 9,948 คน และได้ค้นพบยีนใหม่ 3 ตัวที่เกี่ยวข้องกับความหนาของคิ้วโดยการควบคุมการผลิตโปรตีนที่เกี่ยวข้องกับการเจริญเติบโตของเส้นขนคิ้ว นอกจากนี้ ยังพบว่ายีนบางตัวที่เคยค้นพบมีความสัมพันธ์กับความหนาของคิ้วในกลุ่มเชื้อสายละตินอเมริกาและจีนในงานวิจัยก่อนหน้านี้ ก็มีบทบาทสำคัญในการกำหนดความหนาของคิ้วในกลุ่มเชื้อสายยุโรปด้วยเช่นกัน การค้นพบนี้อาจนำไปสู่การประยุกต์ใช้ในทางนิติวิทยาศาสตร์กับ FDP เพื่อระบุตัวผู้กระทำผิดได้ในอนาคต (Peng et al., 2023)

4. การทำนายกระบนผิวหนังจากดีเอ็นเอ (Freckle DNA Prediction)

มีการศึกษาและวิจัยในปี ค.ศ. 2018 ที่ได้ทำการพัฒนาตัวแบบเพื่อทำนายการมีกระบนผิวหนังจากดีเอ็นเอเป็นครั้งแรกโดย Hernando และคณะซึ่งได้ทำการวิจัยโดยอาศัยตัวอย่างชาวสเปนจำนวน 458 คน และใช้ SNPs 3 ตำแหน่งจาก 3 ยีนแล้วนำผลการวิจัยไปสร้างตัวแบบการทำนาย ซึ่งตัวแบบที่ได้นั้นมีประสิทธิภาพในระดับปานกลางในการแยกคนที่เป็นกระออกจากคนที่ไม่มีกระบนใบหน้า ต่อมาในปี ค.ศ. 2019 Kukla-Bartoszek และคณะได้ใช้ตัวอย่างชาวโปแลนด์ 960 คนในการศึกษาเพื่อพัฒนาประสิทธิภาพของตัวแบบการทำนาย โดยใช้ SNPs 113 ตำแหน่งจาก 46 ยีนที่มีข้อมูลว่าเกี่ยวข้องกับกระบวนการสร้างเม็ดสี (Pigmentation traits) ในมนุษย์ อย่างไรก็ตาม ตัวแบบการทำนายที่ได้จากงานวิจัยนี้มีประสิทธิภาพดีขึ้นเพียงเล็กน้อยเท่านั้น ดังนั้นในปัจจุบันนักวิจัยยังคงมีความพยายามที่จะระบุตำแหน่งของ SNPs ที่เฉพาะเจาะจงกับการเกิดกระบนผิวหนังเพิ่มเติมเพื่อเพิ่มความแม่นยำของตัวแบบการทำนาย (Hernando et al., 2018; Kukla-Bartoszek et al., 2019)

5. การทำนายการเกิดผมร่วงในเพศชายจากดีเอ็นเอ (Male Hair Loss DNA Prediction)

ภาวะศีรษะล้านในเพศชาย (Male Pattern Baldness; MPB) เป็นลักษณะทางกายภาพที่ถ่ายทอดทางพันธุกรรมได้สูงโดยมีการประมาณการความสามารถถ่ายทอดทางพันธุกรรมไว้ที่ 80% ทั้งในเพศชายที่อยู่ในช่วงอายุ 20-30 ปีและชายสูงอายุ โดยบนโครโมโซม Xq12 จะมียีนที่ทำหน้าที่เป็น Androgen receptor (AR) และ Ectodysplasin A2 receptor (*EDA2R*) อยู่ใกล้เคียงกันซึ่งมีรายงานว่ายีนทั้งสองชนิดเกี่ยวข้องกับการเกิด MPB นอกจากนี้ จากการวิเคราะห์ GWASs พบว่ายีน *PAX1/FOXA2* บนโครโมโซม 20p11 และยีน *HDAC9* บนโครโมโซม 7p21.1 รวมถึงอีก 5 ตำแหน่งในจีโนมคือ 1p36.22, 2q37.3, 7q11.22, 17q21.31 และ 18q12.3 ล้วนมีความสัมพันธ์กับ MPB อีกด้วย (Liu et al., 2016)

ในปี ค.ศ. 2015 มีงานวิจัยเพื่อพัฒนาตัวแบบการทำนายการเกิดผมร่วงเพศชายเป็นครั้งแรกโดย Marcinska และคณะซึ่งได้รับการสนับสนุนและเป็นส่วนหนึ่งของกลุ่มวิจัย จาก The European Forensic Genetics Network of Excellence (EUROFORGEN-NoE) ในการวิจัยใช้ SNPs จากยีนที่เกี่ยวข้องกับ MPB จำนวน 50 ตำแหน่งทดสอบในกลุ่มตัวอย่างชาวยุโรปมากกว่า 600 คนจากหลากหลายเชื้อชาติ คณะผู้วิจัยได้ใช้ระบบการจัดประเภทของ Norwood-Hamilton ซึ่งเป็นวิธีการทางการแพทย์ที่ใช้กันทั่วไปสำหรับการประเมินระดับของศีรษะล้านในเพศชาย ระบบนี้ใช้เลข 1 ถึง 7 เพื่อจัดอันดับความรุนแรงของศีรษะล้านมาประเมินระดับของศีรษะล้านในกลุ่มประชากรตัวอย่างแล้วแบ่งเป็น 4 กลุ่มตามอายุและความรุนแรงของศีรษะล้านคือ กลุ่มที่ 1) ผู้ชายอายุต่ำกว่า 50 ปีที่มีศีรษะล้าน (Norwood-Hamilton grade III หรือสูงกว่าจำนวน 226 คน) กลุ่มที่ 2) ผู้ชายอายุ 50 ปีขึ้นไปที่ไม่มีศีรษะล้าน (Norwood-Hamilton grade I หรือ II จำนวน 179 คน) กลุ่มที่ 3) ผู้ชายอายุต่ำกว่า 50 ปีที่ไม่มีอาการศีรษะล้าน (Norwood-Hamilton grade I หรือ II จำนวน 100 คน) และ กลุ่มที่ 4) ผู้ชายอายุ 50 ปีขึ้นไปที่มีศีรษะล้าน (Norwood-Hamilton grade III หรือสูงกว่าจำนวน 100 คน) และนำผลการวิเคราะห์มาสร้างตัวแบบการทำนายโดยใช้ SNPs จำนวน 20 ตำแหน่งแล้วทำการตรวจสอบความถูกต้องและแม่นยำของตัวแบบการทำนายในกลุ่มประชากรยุโรปอีก 300 ตัวอย่าง ซึ่งตัวแบบที่สร้างขึ้นมีความถูกต้องและแม่นยำในระดับปานกลางแต่จะมีความแม่นยำมากขึ้นถ้านำไปทดสอบในกลุ่มประชากรเพศชายที่มาอายุมากกว่า 50 ปีขึ้นไป (Marcinińska et al., 2015) จากนั้นในปี ค.ศ. 2016 Liu และคณะได้ทำการศึกษาความแม่นยำในการทำนายภาวะศีรษะล้านในเพศชาย (MPB) โดยใช้ SNPs ทั้งหมด 25 ตำแหน่งจากยีนที่เชื่อมโยงกับภาวะ MPB ทดสอบในกลุ่มตัวอย่าง 2,725 คนจากประชากรชาวเนเธอร์แลนด์และเยอรมันมาทำการสร้างตัวแบบการทำนายจาก SNPs 14 ตำแหน่งซึ่งตัวแบบที่สร้างขึ้นมีความถูกต้องและแม่นยำในระดับปานกลางเช่นเดียวกัน (Liu et al., 2016) และในปี ค.ศ. 2023 Chen และคณะ (Chen et al., 2023) ได้ทำการวิจัยเพื่อสร้างตัวแบบการทำนายการเกิด MPB โดยใช้กลุ่มประชากรขนาดใหญ่ (55,573 คน) จากธนาคารชีวภาพสหราชอาณาจักร (United Kingdom Bio-Bank; UKBB) ทำให้ผลการวิจัยมีความถูกต้อง แม่นยำ และน่าเชื่อถือมากยิ่งขึ้นและใช้ SNPs ทั้งหมด 117 ตำแหน่งจาก 85 ยีนที่ทำการศึกษา GWASs โดย Hagenaars และคณะในปี ค.ศ. 2017 (Hagenaars et al., 2017) มาใช้ในการวิจัยและสร้างตัวแบบในการทำนายที่มีความถูกต้องและแม่นยำในระดับที่ดี อย่างไรก็ตามนักวิจัยดำเนินการพัฒนาการทำนาย MPB อย่างต่อเนื่องและใช้กลุ่มประชากรนอกเหนือจากยุโรปเพื่อพัฒนาตัวแบบให้มีความน่าเชื่อถือมากยิ่งขึ้น



6. การทำนายความสูงจากดีเอ็นเอ (Body Height DNA Prediction)

การทำนายความสูงจากดีเอ็นเอให้ถูกต้องและแม่นยำนั้นเป็นเรื่องที่ยาก เนื่องจากความซับซ้อนทางพันธุกรรมที่เกี่ยวข้องกับความสูง รวมไปถึงผลกระทบของ SNPs ในแต่ละตำแหน่งนั้นส่งผลต่อฟีโนไทป์ที่แสดงออกน้อยมากเพียงในระดับมิลลิเมตรหรือต่ำกว่านั้นเท่านั้น จึงจำเป็นต้องวิเคราะห์ SNPs จำนวนมากเพื่อจะสร้างตัวแบบการทำนายที่มีความแม่นยำสูง เช่นงานวิจัยโดย Lello และคณะในปี ค.ศ. 2018 ที่สร้างตัวแบบการทำนายความสูงของร่างกายโดยใช้ SNPs จากตัวอย่างประชากรใน UKBB มากกว่า 460,000 คน แต่ตัวแบบที่ได้นั้นมีประสิทธิภาพปานกลางค่อนข้างต่ำ (Lello et al., 2018) ในปี ค.ศ. 2022 Yengo และคณะได้ตีพิมพ์งานวิจัยที่เป็นการวิเคราะห์ GWASs ที่เกี่ยวกับความสูงของร่างกาย จากกลุ่มตัวอย่างที่ใหญ่ที่สุดจำนวน 5.4 ล้านคน และค้นพบ SNPs ที่เกี่ยวข้องกับความสูงอย่างมีนัยสำคัญกว่า 12,111 ตำแหน่งคิดเป็นร้อยละ 40 ของ SNPs ที่เกี่ยวข้องกับความสูงในประชากรยุโรปแต่คิดเป็นร้อยละ 10-20 ในกลุ่มประชากรจากทวีปอื่นๆ เห็นได้ชัดว่าในแต่ละเชื้อชาตินั้น SNPs ที่เกิดบนยีนที่เกี่ยวข้องกับความสูงหรือที่บริเวณอื่นยังแตกต่างกันอีกด้วย (Yengo et al., 2022)

7. การทำนายลักษณะใบหน้าจากดีเอ็นเอ (Facial Features DNA Prediction)

การทำนายลักษณะของหน้าจากดีเอ็นเอเป็นหนึ่งในเป้าหมายหลักของการศึกษา EVCs เพื่อให้เราสามารถสร้างแบบจำลองใบหน้าที่ประกอบขึ้นจากดีเอ็นเอได้ โดยศึกษาโครงสร้างใบหน้าที่กระจัดกระจายระหว่างจุดสำคัญบนใบหน้า เช่น ความกว้างของจมูก ความกว้างของริมฝีปาก ระยะห่างระหว่างดวงตา และความยาวของใบหน้า ซึ่งในระยะแรกจะมุ่งเน้นไปที่ยีนที่เกี่ยวข้องกับลักษณะใบหน้าที่ซึ่งมักพบได้จากการศึกษาโรคทางพันธุกรรมที่ส่งผลต่อใบหน้า เช่น ปากแหว่งเพดานโหว่ (Cleft lip and Cleft palate) และความผิดปกติของกะโหลกศีรษะและใบหน้า (Craniofacial dysplasia) ยีนเหล่านี้บางส่วนมีความสัมพันธ์กับการพัฒนาของกะโหลกศีรษะและใบหน้าและส่งผลต่อลักษณะของรูปร่าง ตัวอย่างเช่น ยีน *PAX3* ที่เป็น Transcription factor ที่พบใน Neural crest ซึ่งเกี่ยวข้องกับโรค Waardenburg syndrome (โรคที่ทำให้ทำให้ผู้ป่วยมีอาการตาเปลี่ยนสีเป็นสีฟ้าซีด ผิวหนังซีดและอาจสูญเสียการได้ยิน) และมีความสัมพันธ์กับตำแหน่งของ Nasion position หรือรอยต่อระหว่างกระดูกหน้าผาก (Frontal bone) และกระดูกจมูก (Nasal bone) ที่อยู่ระหว่างตาทั้งสองข้าง นอกจากนั้น ยังมียีนอื่นๆที่มีบทบาทคล้ายคลึงกัน เช่น *PRDM16* และ *TP63* อย่างไรก็ตาม SNPs ที่เกิดขึ้นบนยีนแต่ละตัวที่เกี่ยวข้องกับรูปร่างหน้าจะมีผลกระทบเพียงเล็กน้อยต่อรูปร่างโดยรวม งานวิจัยของ Claes และคณะในปี ค.ศ. 2014 ซึ่งอาศัยข้อมูลจากกลุ่มตัวอย่างหลากหลายเชื้อชาติมาวิเคราะห์ด้วย SNPs 24 ตำแหน่ง แล้วนำข้อมูลที่ได้มาใช้กำหนดลักษณะของจมูก ริมฝีปาก ความกลมของใบหน้า กราม คาง และสันคิ้วแล้วนำมาสร้างแบบจำลองใบหน้าที่บนพื้นฐานนี้ นอกจากนี้ในปัจจุบันยังมีการวิจัยอื่นๆเพื่อพัฒนาการทำนายลักษณะใบหน้าที่อย่างต่อเนื่อง ทำให้พบยีนและ SNPs ที่สัมพันธ์กับความกว้างของใบหน้า ความกว้างของคิ้ว

ระยะห่างระหว่างตา ความลาดเอียงของปลายก้นกลางจมูก ความกว้างสันจมูก ความกว้างของจมูก และรูปทรงของปากด้วยเช่นกัน (Claes et al., 2014; Kayser et al., 2023; Marano & Fridman, 2019)

ฐานข้อมูลดีเอ็นเอในทางนิติวิทยาศาสตร์ (Forensic DNA databases)

ฐานข้อมูลดีเอ็นเอเพื่อการตรวจสอบทางนิติวิทยาศาสตร์มีประโยชน์อย่างมากต่อการสืบสวนคดีอาชญากรรม โดยการเชื่อมโยงคดีอาชญากรรมต่างๆ เข้าด้วยกันจากการเปรียบเทียบ DNA profile ที่ได้จากหลักฐานในที่เกิดเหตุกับฐานข้อมูลของผู้ต้องหาหรือผู้เคยกระทำผิดที่บันทึกไว้ในฐานข้อมูล ซึ่งจะช่วยระบุตัวผู้ต้องสงสัย หรือช่วยระบุบุคคลสูญหายผ่านการเปรียบเทียบดีเอ็นเอของผู้สูญหายกับญาติพี่น้องที่มีความสัมพันธ์ใกล้ชิดทางสายเลือด โดยการตรวจวิเคราะห์ดีเอ็นเอจากศพหรือชิ้นส่วนของผู้สูญหาย อย่างไรก็ตามการสร้างฐานข้อมูลเหล่านี้ต้องใช้เงินลงทุนจำนวนมากและใช้เวลานาน เนื่องจากต้องเก็บรวบรวมข้อมูลดีเอ็นเอจากที่เกิดเหตุ จากบุคคลต้องสงสัยที่อาจเป็นผู้ร้ายต่อเนื่อง จากศพหรือชิ้นส่วนของผู้สูญหาย รวมถึงญาติของบุคคลสูญหาย ณ ปัจจุบัน มีการจัดตั้งฐานข้อมูลดีเอ็นเอเพื่อการตรวจสอบทางนิติวิทยาศาสตร์แห่งชาติ (National Forensic DNA Database) แล้วในหลายๆ ประเทศทั่วโลก โดยสหราชอาณาจักรเปิดตัวเป็นชาติแห่งแรกในปีค.ศ. 1995 National Forensic DNA Database ยังคงถูกจัดตั้งเพิ่มในหลายประเทศ เช่นบราซิล อินเดีย ปากีสถาน โปรตุเกส และเซอร์เบีย และอีก 13 ประเทศในแถบละตินอเมริกา (Butler, 2023) ส่วนในประเทศไทยยังไม่มีฐานข้อมูลดีเอ็นเอแห่งชาติ มีเพียงฐานข้อมูลที่รวบรวมโดยสถาบันนิติวิทยาศาสตร์ (CIFS) ซึ่งใช้ประโยชน์ในการคลี่คลายคดีอาชญากรรม การพิสูจน์บุคคลสูญหาย และการรับรองความเป็นบิดามารดา ส่วนฐานข้อมูลในระดับนานาชาติตัวอย่างเช่น ฐานข้อมูลดีเอ็นเอของตำรวจสากล (INTERPOL DNA database) เป็นฐานข้อมูลดีเอ็นเอระดับนานาชาติที่ใหญ่ที่สุดในโลกซึ่ง ณ ปัจจุบันมี DNA profile มากกว่า 280,000 โปรไฟล์จากประชากรใน 87 ประเทศสมาชิกใช้เพื่อช่วยในการสืบสวนคดีอาชญากรรมโดยการเปรียบเทียบดีเอ็นเอจากที่เกิดเหตุกับโปรไฟล์ในฐานข้อมูล ทั้งนี้ประเทศสมาชิกของตำรวจสากลสามารถส่งโปรไฟล์ดีเอ็นเอไปยังฐานข้อมูลได้ นอกจากนี้ยังสามารถใช้เพื่อระบุบุคคลที่เสียชีวิต สงสัยว่ากระทำความผิดหรือหายตัวไปอีกด้วย (Butler, 2023)

บทวิเคราะห์

จากรายละเอียดทั้งหมดที่น่าเสนอในบทความปริทัศน์นี้ ชี้ให้เห็นว่าการใช้เทคนิค FDP โดยการนำเครื่องหมายทางพันธุกรรมในดีเอ็นเอที่สามารถใช้ทำนายลักษณะทางกายภาพที่ปรากฏชัดจากภายนอก (EVCs) ของมนุษย์สำหรับการใช้งานในทางนิติวิทยาศาสตร์นั้น ตัวแบบการทำนายที่พัฒนาขึ้นในปัจจุบันสามารถทำนายลักษณะภายนอกหลายประเภทได้อย่างแม่นยำและการสร้างภาพจำลองใบหน้าจากดีเอ็นเอที่สมบูรณ์เพื่อใช้ประโยชน์สำหรับงานนิติวิทยาศาสตร์และในกระบวนการยุติธรรมนั้นใกล้เคียงกับความเป็นจริงมากยิ่งขึ้น อย่างไรก็ตามยังคงต้องมีการศึกษาและวิจัยเพิ่มเติมเพื่อทดสอบและยืนยันข้อมูลที่ได้จากประชากรโลกจากทุกทวีปเพื่อให้มีความหลากหลายมากยิ่งขึ้น และตรวจสอบความสัมพันธ์ของลักษณะทาง

ภาพถ่ายที่พบกับเชื้อชาติหรือถิ่นกำเนิดของประชากรนั้นๆ เพื่อให้ได้มาซึ่งผลการทำนายที่มีความแม่นยำทางสถิติที่สูงสามารถนำไปใช้ในทางปฏิบัติกับงานนิติวิทยาศาสตร์ได้ครอบคลุมทั่วโลก



ภาพที่ 6 ผลการทำนาย EVCs และแบบจำลองใบหน้าจาก Snapshot DNA Phenotyping โดย Parabon NanoLab เทียบกับภาพถ่ายของผู้เสียชีวิตในคดีฆาตกรรม Shaquana Marie Caldwell (Parabon NanoLab)

บทวิจารณ์

ในปัจจุบัน FDP มีบริการการวิเคราะห์โดยบริษัทเอกชน เช่น พาราบอน นาโนแล็บส์ (Parabon NanoLab) ซึ่งได้รับทุนสนับสนุนจากกระทรวงกลาโหมสหรัฐอเมริกาเพื่อพัฒนา Snapshot Forensic DNA Phenotyping System ซึ่งเป็นระบบที่สามารถทำนายเชื้อสายทางพันธุกรรม สีตา สีผม สีผิว กระ freckles (จุดกระ) และสร้างแบบจำลองรูปหน้าของบุคคลได้อย่างแม่นยำแม้แต่คนที่มีเชื้อชาติผสม Snapshot Forensic DNA Phenotyping System ถูกนำมาใช้โดยหน่วยงานด้านกฎหมายหลายร้อยแห่งทั่วโลก เพื่อช่วยในการสร้างเบาะแส จำกัดกลุ่มผู้ต้องสงสัยและคลี่คลายคดีต่างๆทั้งในคดีที่กำลังดำเนินอยู่และคดีที่เกิดขึ้นมานานหลายสิบปีที่ยังจับผู้กระทำความผิดไม่ได้ ตัวอย่างของคดีอาชญากรรมที่ Snapshot DNA Phenotyping มีส่วนช่วยในการคลี่คลายคดีคือ คดีฆาตกรรม Shaquana Marie Caldwell ในวันพุธที่ 14 มิถุนายน ค.ศ. 2017 เจ้าหน้าที่ตำรวจ Anne Arundel County, Maryland สหรัฐอเมริกาได้รับแจ้งเหตุพบศพมนุษย์ที่เน่าเปื่อยอย่างรุนแรง ถูกคลุมด้วยผ้าใบ ทีมแพทย์สันนิษฐานว่าผู้เสียชีวิตเป็นหญิงอายุประมาณ 20 ปีและคาดว่าถูกฆาตกรรมหลังจากการสืบสวนเบื้องต้นไม่สามารถระบุตัวตนของผู้เสียชีวิตได้ ตำรวจจึงได้ติดต่อบริษัท Parabon NanoLabs เพื่อขอใช้บริการ Snapshot DNA Phenotyping ในการสร้างภาพลักษณ์ของผู้เสียชีวิตเพื่อการระบุตัวตน หลังจาก Parabon NanoLabs ได้จำลองใบหน้า (ภาพที่ 6) และข้อมูล EVCs ได้ส่งให้เจ้าหน้าที่ดำเนินการต่อจนระบุตัวตนของผู้เสียชีวิตได้ในวันที่ 13 พฤศจิกายน ค.ศ. 2017 และนำไปสู่การจับกุมฆาตกรซึ่งเป็นแฟนหนุ่มของเธอ (Parabon NanoLab)

บทสรุป

เทคโนโลยี FDP นั้นมีประโยชน์อย่างมากกับนิติวิทยาศาสตร์และกระบวนการยุติธรรม รวมถึงมีส่วนช่วยในการสืบสวนสอบสวนในคดีอาชญากรรมโดยเจ้าหน้าที่ผู้รักษากฎหมาย แต่เทคโนโลยีนี้ยังคงต้องมีการพัฒนาเพื่อให้มีความถูกต้อง แม่นยำและน่าเชื่อถือ นำไปใช้ได้ในวงกว้างและจำเป็นจะต้องมีการออกกฎระเบียบและกฎหมายที่รอบคอบ รัดกุม เพื่อจำกัดการใช้เทคโนโลยีนี้ในบางกรณี โดยที่ผลการทดสอบ FDP หรือพีโนไทป์ที่แสดงผลออกมาผ่านตัวแบบการทำนายและแบบจำลองใบหน้าล้วนแต่เป็น “เป็นความน่าจะเป็น” (Probabilistic) ไม่ใช่ “ผลที่แน่นอน” (Deterministic) การใช้เพื่อการสืบสวนสามารถทำได้ แต่การนำไปใช้เป็นหลักฐานในชั้นศาลอาจทำได้ยาก หรือในกรณีที่ผู้กระทำความผิดมีการเปลี่ยนแปลงสภาพแวดล้อมหรือเปลี่ยนแปลง EVCs อย่างจงใจ เช่น ย้อมเปลี่ยนสีผม การใส่คอนแทคเลนส์เพื่อเปลี่ยนสีตา หรือการทำศัลยกรรมพลาสติก เป็นต้น ทำให้ผลการทำนายจะไม่ตรงกับลักษณะที่ปรากฏชัดในปัจจุบันของผู้กระทำความผิด นอกจากนี้ควรมีการจำกัดและอนุญาตให้ใช้ FDP ในการตรวจสอบ EVCs เป็นการเฉพาะกับตัวอย่างจากสถานที่เกิดเหตุเท่านั้น ซึ่งปัจจุบันเป็นโลกแห่งเสรีภาพยุคดิจิทัล หลายๆ ประเทศกฎหมายได้บัญญัติห้ามใช้ความก้าวหน้าทางวิทยาศาสตร์ เช่น การติดตามตัวด้วย GPS เครื่องมือเพิ่มประสิทธิภาพและอุปกรณ์ดักฟังเสียง ถึงแม้ว่าวิทยาศาสตร์จะสามารถสร้างและพัฒนาอุปกรณ์เหล่านั้นได้อย่างมีประสิทธิภาพแล้วก็ตาม ในกรณีของ FDP ก็เช่นเดียวกัน การนำข้อมูลดีเอ็นเอจากฐานข้อมูลต่างๆ มาใช้ประโยชน์ถ้าไม่มีหนังสือยินยอมจากตัวบุคคลนั้นในบางประเทศยังถือเป็นการละเมิดสิทธิส่วนบุคคลและความเป็นส่วนตัว

ข้อเสนอแนะ

ในประเทศไทยควรมีการจัดตั้งฐานข้อมูลทางนิติวิทยาศาสตร์แห่งชาติ (National Forensic DNA Database) เพื่อเก็บข้อมูลอาชญากรรมจากคดีต่างๆ รวมถึงข้อมูลดีเอ็นเอจากหลักฐานทางชีวภาพที่เก็บได้จากที่เกิดเหตุและศพที่ระบุตัวบุคคลไม่ได้ ซึ่งฐานข้อมูลแห่งชาตินี้สามารถเชื่อมโยงข้อมูลกับฐานข้อมูลในระดับนานาชาติได้ในอนาคตซึ่งจะเป็นประโยชน์กับกระบวนการยุติธรรมเป็นอย่างมาก นอกจากนี้การนำเทคนิค FDP มาใช้เพื่อช่วยในการสืบสวนสอบสวนคดีภายในประเทศจะเป็นการช่วยสนับสนุนการทำงานของเจ้าหน้าที่ผู้รักษากฎหมายโดยเฉพาะอย่างยิ่งในคดีที่ขาดพยานรู้เห็น ไม่สามารถระบุตัวตนของผู้กระทำผิดหรือเหยื่อของคดีได้ เพื่อช่วยจำกัดวงของการสืบสวนให้แคบลง รวมไปถึงการออกกฎระเบียบหรือแม้กระทั่งกฎหมายที่จะควบคุมการนำเทคนิค FDP มาใช้

เอกสารอ้างอิง

Brancato, D., Coniglio, E., Bruno, F., Agostini, V., Saccone, S., & Federico, C. (2023). Forensic DNA Phenotyping: Genes and Genetic Variants for Eye Color Prediction. *Genes*, 14(8), 1604. <https://www.mdpi.com/2073-4425/14/8/1604>



- Butler, J. M. (2012). Chapter 12 - Single Nucleotide Polymorphisms and Applications. In J. M. Butler (Ed.), *Advanced Topics in Forensic DNA Typing: Methodology* (pp. 347-369). Academic Press. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/B978-0-12-374513-2.00012-9>
- Butler, J. M. (2023). Recent advances in forensic biology and forensic DNA typing: INTERPOL review 2019-2022. *Forensic Sci Int Synerg*, 6, 100311. <https://doi.org/10.1016/j.fsisyn.2022.100311>
- Chaitanya, L., Breslin, K., Zuñiga, S., Wirken, L., PoŚpiech, E., Kukla-Bartoszek, M., . . . Walsh, S. (2018). The HirisPlex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation. *Forensic Science International: Genetics*, 35, 123-135. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2018.04.004>
- Chen, Y., Hysi, P., Maj, C., Heilmann-Heimbach, S., Spector, T. D., Liu, F., & Kayser, M. (2023). Genetic prediction of male pattern baldness based on large independent datasets. *European Journal of Human Genetics*, 31(3), 321-328. <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01201-y>
- Chooluck, S., & Jankhangram, W. (2021). DNA analysis in forensic science. *KKU Science Journal*, 49(4), 310-323.
- Claes, P., Hill, H., & Shriver, M. D. (2014). Toward DNA-based facial composites: Preliminary results and validation. *Forensic Science International: Genetics*, 13, 208-216. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2014.08.008>
- Deymenci, E., Sarı O, I., Filoglu, G., Polat, E., & Bulbul, O. (2024). Eye and hair color prediction of human DNA recovered from *Lucilia sericata* larvae. *International Journal of Legal Medicine*, 138(2), 627-637. <https://doi.org/10.1007/s00414-023-03112-z>
- Dumache, R., Ciocan, V., Muresan, C., & Enache, A. (2016). Molecular DNA Analysis in Forensic Identification. *Clin Lab*, 62(1-2), 245-248. <https://doi.org/10.7754/clin.lab.2015.150414>
- Haddrill, P. R. (2021). Developments in forensic DNA analysis. *Emerg Top Life Sci*, 5(3), 381-393. <https://doi.org/10.1042/etls20200304>
- Hagenaars, S. P., Hill, W. D., Harris, S. E., Ritchie, S. J., Davies, G., Liewald, D. C., . . . Marioni, R. E. (2017). Genetic prediction of male pattern baldness. *PLOS Genetics*, 13(2), e1006594. <https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1006594>



- Hernando, B., Ibañez, M. V., Deserio-Cuesta, J. A., Soria-Navarro, R., Vilar-Sastre, I., & Martinez-Cadenas, C. (2018). Genetic determinants of freckle occurrence in the Spanish population: Towards ephelides prediction from human DNA samples. *Forensic Science International: Genetics*, 33, 38-47. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2017.11.013>
- Hunter, P. (2021). Cold cases and ancient trade routes: DNA phenotyping and isotope analysis extend forensic science into new domains. *EMBO Rep*, 22(12), e54188. <https://doi.org/10.15252/embr.202154188>
- Jeffreys, A. J., Wilson, V., & Thein, S. L. (1985a). Hypervariable 'minisatellite' regions in human DNA. *Nature*, 314(6006), 67-73. <https://doi.org/10.1038/314067a0>
- Jeffreys, A. J., Wilson, V., & Thein, S. L. (1985b). Individual-specific 'fingerprints' of human DNA. *Nature*, 316(6023), 76-79. <https://doi.org/10.1038/316076a0>
- Kayser, M., Branicki, W., Parson, W., & Phillips, C. (2023). Recent advances in Forensic DNA Phenotyping of appearance, ancestry and age. *Forensic Sci Int Genet*, 65, 102870. <https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2023.102870>
- Kim, B., Kim, D. S., Shin, J.-G., Leem, S., Cho, M., Kim, H., . . . Won, H.-H. (2024). Mapping and annotating genomic loci to prioritize genes and implicate distinct polygenic adaptations for skin color. *Nature Communications*, 15(1), 4874. <https://doi.org/10.1038/s41467-024-49031-4>
- Kukla-Bartoszek, M., Pośpiech, E., Woźniak, A., Boroń, M., Karłowska-Pik, J., Teisseyre, P., . . . Branicki, W. (2019). DNA-based predictive models for the presence of freckles. *Forensic Science International: Genetics*, 42, 252-259. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2019.07.012>
- Lello, L., Avery, S. G., Tellier, L., Vazquez, A. I., de los Campos, G., & Hsu, S. D. H. (2018). Accurate Genomic Prediction of Human Height. *Genetics*, 210(2), 477-497. <https://doi.org/10.1534/genetics.118.301267>
- Lima, L., Galiciolli, M., Pereira, M., Felisbino, K., De Souza, C., Oliveira, C., & Guiloski, I. (2022). Modification by genetic polymorphism of lead-induced IQ alteration: a systematic review. *Environmental Science and Pollution Research*, 29. <https://doi.org/10.1007/s11356-022-19981-7>
- Liu, F., Hamer, M. A., Heilmann, S., Herold, C., Moebus, S., Hofman, A., . . . Kayser, M. (2016). Prediction of male-pattern baldness from genotypes. *European Journal of Human Genetics*, 24(6), 895-902. <https://doi.org/10.1038/ejhg.2015.220>



- Marano, L., & Fridman, C. (2019). DNA phenotyping: current application in forensic science. *Research and Reports in Forensic Medical Science, Volume 9*, 1-8.
<https://doi.org/10.2147/RRFMS.S164090>
- Marcińska, M., Pośpiech, E., Abidi, S., Andersen, J. D., van den Berge, M., Carracedo, Á., . . . Branicki, W. (2015). Evaluation of DNA Variants Associated with Androgenetic Alopecia and Their Potential to Predict Male Pattern Baldness. *PLOS ONE*, *10*(5), e0127852. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0127852>
- Murder of Shaquana Marie Caldwell*. Parabon NanoLab. Retrieved 13 May from <https://snapshot.parabon-nanolabs.com/snapshot-case-summary--anne-arundel-county-md--shaquana-caldwell-murder.html>
- Paparazzo, E., Gozalishvili, A., Lagani, V., Geracitano, S., Bauleo, A., Falcone, E., . . . Montesanto, A. (2022). A new approach to broaden the range of eye colour identifiable by IrisPlex in DNA phenotyping. *Scientific Reports*, *12*(1), 12803. <https://doi.org/10.1038/s41598-022-17208-w>
- Peng, F., Xiong, Z., Zhu, G., Hysi, P. G., Eller, R. J., Wu, S., . . . Liu, F. (2023). GWAs Identify DNA Variants Influencing Eyebrow Thickness Variation in Europeans and Across Continental Populations. *Journal of Investigative Dermatology*, *143*(7), 1317-1322.e1311. <https://doi.org/10.1016/j.jid.2022.11.026>
- Peng, F., Zhu, G., Hysi, P. G., Eller, R. J., Chen, Y., Li, Y., . . . Kayser, M. (2019). Genome-Wide Association Studies Identify Multiple Genetic Loci Influencing Eyebrow Color Variation in Europeans. *Journal of Investigative Dermatology*, *139*(7), 1601-1605. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.jid.2018.12.029>
- Schneider, P. M., Prainsack, B., & Kayser, M. (2019). The Use of Forensic DNA Phenotyping in Predicting Appearance and Biogeographic Ancestry. *Dtsch Arztebl Int*, *51-52*(51-52), 873-880. <https://doi.org/10.3238/arztebl.2019.0873>
- Valle-Silva, G. d., Souza, F. D. N. d., Marcorin, L., Pereira, A. L. E., Carratto, T. M. T., Debortoli, G., . . . Mendes-Junior, C. T. (2019). Applicability of the SNPforID 52-plex panel for human identification and ancestry evaluation in a Brazilian population sample by next-generation sequencing. *Forensic Science International: Genetics*, *40*, 201-209. <https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2019.03.003>
- Walsh, S., Chaitanya, L., Breslin, K., Muralidharan, C., Bronikowska, A., Pospiech, E., . . . Kayser, M. (2017). Global skin colour prediction from DNA. *Human Genetics*, *136*(7), 847-863. <https://doi.org/10.1007/s00439-017-1808-5>



- Walsh, S., Chaitanya, L., Clarisse, L., Wirken, L., Draus-Barini, J., Kovatsi, L., . . . Kayser, M. (2014). Developmental validation of the HirisPlex system: DNA-based eye and hair colour prediction for forensic and anthropological usage. *Forensic Science International: Genetics*, 9, 150-161.
<https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2013.12.006>
- Walsh, S., Lindenbergh, A., Zuniga, S. B., Sijen, T., de Knijff, P., Kayser, M., & Ballantyne, K. N. (2011). Developmental validation of the IrisPlex system: determination of blue and brown iris colour for forensic intelligence. *Forensic Sci Int Genet*, 5(5), 464-471.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2010.09.008>
- Walsh, S., Liu, F., Ballantyne, K. N., van Oven, M., Lao, O., & Kayser, M. (2011). IrisPlex: a sensitive DNA tool for accurate prediction of blue and brown eye colour in the absence of ancestry information. *Forensic Sci Int Genet*, 5(3), 170-180.
<https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2010.02.004>
- Walsh, S., Liu, F., Wollstein, A., Kovatsi, L., Ralf, A., Kosiniak-Kamysz, A., . . . Kayser, M. (2013). The HirisPlex system for simultaneous prediction of hair and eye colour from DNA. *Forensic Science International: Genetics*, 7(1), 98-115.
<https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.fsigen.2012.07.005>
- Yengo, L., Vedantam, S., Marouli, E., Sidorenko, J., Bartell, E., Sakaue, S., . . . Bisgaard, H. (2022). A saturated map of common genetic variants associated with human height. *Nature*, 610(7933), 704-712. <https://doi.org/10.1038/s41586-022-05275-y>