

Zeitschrift: Reihe Kriminologie / Schweizerische Arbeitsgruppe für Kriminologie =
Collection criminologie / Groupe suisse de travail de criminologie

Herausgeber: Schweizerische Arbeitsgruppe für Kriminologie

Band: 21 (2003)

Artikel: Forensische DNA-Analysen : wo liegen die technischen Grenzen?

Autor: Meier, Verena

DOI: <https://doi.org/10.5169/seals-1051096>

Nutzungsbedingungen

Die ETH-Bibliothek ist die Anbieterin der digitalisierten Zeitschriften auf E-Periodica. Sie besitzt keine Urheberrechte an den Zeitschriften und ist nicht verantwortlich für deren Inhalte. Die Rechte liegen in der Regel bei den Herausgebern beziehungsweise den externen Rechteinhabern. Das Veröffentlichen von Bildern in Print- und Online-Publikationen sowie auf Social Media-Kanälen oder Webseiten ist nur mit vorheriger Genehmigung der Rechteinhaber erlaubt. [Mehr erfahren](#)

Conditions d'utilisation

L'ETH Library est le fournisseur des revues numérisées. Elle ne détient aucun droit d'auteur sur les revues et n'est pas responsable de leur contenu. En règle générale, les droits sont détenus par les éditeurs ou les détenteurs de droits externes. La reproduction d'images dans des publications imprimées ou en ligne ainsi que sur des canaux de médias sociaux ou des sites web n'est autorisée qu'avec l'accord préalable des détenteurs des droits. [En savoir plus](#)

Terms of use

The ETH Library is the provider of the digitised journals. It does not own any copyrights to the journals and is not responsible for their content. The rights usually lie with the publishers or the external rights holders. Publishing images in print and online publications, as well as on social media channels or websites, is only permitted with the prior consent of the rights holders. [Find out more](#)

Download PDF: 20.02.2026

ETH-Bibliothek Zürich, E-Periodica, <https://www.e-periodica.ch>

VERENA MEIER

FORENSISCHE DNA-ANALYSEN – WO LIEGEN DIE TECHNISCHEN GRENZEN?

Zusammenfassung

Zur Zeit stehen gesetzliche Grundlagen zur Diskussion, die in bestimmten Fällen auch die Bestimmung von Eigenschaften eines Täters aus DNA-Spuren erlauben würden. Die molekularbiologische Bestimmung von Eigenschaften ist jedoch weit komplexer als die Erstellung des bisher bekannten DNA-Profiles. An den biochemischen Vorgängen, die zur Entstehung einer Eigenschaft führen, sind zahlreiche Proteine, Moleküle mit biologischer Aktivität, beteiligt. Unterschiedliche Eigenschaften, wie zum Beispiel die verschiedenen Augen- Haar- und Hautfarben, werden durch Variationen in den vorhandenen Mengen oder den Funktionseigenschaften dieser Proteine verursacht. Proteine werden von Genen codiert. Änderungen in der codierenden Sequenz, so genannte DNA-Mutationen, können die Funktionen von Proteinen verändern und damit Variationen von menschlichen Eigenschaften bewirken. Ebenso wichtig ist jedoch die verfügbare Menge eines Proteins. Diese wird durch die Regulation der Gen-Expression, d.h. der Umsetzung der Gene in die entsprechenden Proteine, bestimmt. Gene müssen gewebespezifisch, entwicklungsspezifisch und als Reaktion auf Umwelteinflüsse reguliert werden. Diese komplexe Regulation wird vor allem durch Proteine mit speziellen Funktionen bewirkt, die an bestimmte DNA-Sequenzen ausserhalb der Gene binden. Dabei spielen, wie bei vielen Stoffwechselvorgängen, Interaktionen und Modifikationen von Proteinen, eine wichtige Rolle. Diese Vorgänge sind nicht auf dem Genom codiert und müssen experimentell erforscht werden.

Bei der Pigmentierung sind bisher bei einigen der beteiligten Faktoren Varianten bekannt, die sowohl Gene wie auch Gen-Expression betreffen. Bei einem dieser Gene wurden bei Kaukasiern mehr als 30 Varianten gefunden, die Augen-, Haar und Hautfarbe modulieren können. Die Auswirkungen der einzelnen Varianten sind jedoch noch nicht vollständig geklärt und die Ergebnisse sind nicht immer konsistent.

Wie dieses Beispiel zeigt, ist es unerlässlich, die biochemischen Vorgänge bei der Entstehung einer Eigenschaft zu verstehen. Erst dann können Varianten der beteiligten Faktoren mit einiger Sicherheit den Phänotypen zugeordnet, und Analysen ausgeführt werden, die von der Labor-Technik her relativ problemlos wären.

Analyses médico-légales de l'ADN – Où sont les limites techniques?

A l'heure actuelle, on étudie les bases légales qui, dans certains cas, permettraient la détermination des propriétés d'un auteur grâce aux traces ADN. La détermination

biologique-moléculaire de propriétés est toutefois beaucoup plus complexe que la construction du profil ADN connu jusque-là. En effet, de nombreuses protéines, c'est-à-dire des molécules à activité biologique, sont impliquées dans les processus biochimiques menant à la formation d'une propriété. Différentes propriétés comme, par exemple, la couleur des yeux, des cheveux et de la peau, sont causées par des variations dans les quantités disponibles ou les fonctions de ces protéines. Les protéines sont codées par les gènes. Des changements dans la «séquence codante», soit des mutations de l'ADN, peuvent modifier les fonctions des protéines et conduire ainsi à des variations des propriétés humaines. La quantité disponible d'une protéine est également importante. En effet, celle-ci est déterminée par la régulation de l'expression génétique, c'est-à-dire la «traduction» des gènes dans les protéines correspondantes. Les gènes doivent être régulés en fonction d'un tissu et d'une genèse spécifiques, et en réaction aux influences de l'environnement. Cette régulation complexe est produite avant tout par des protéines à fonctions spéciales qui sont liées à certaines séquences ADN à l'extérieur des gènes. De ce fait, des interactions et des modifications de protéines jouent un rôle important, tout comme dans beaucoup de processus métaboliques. Ces processus ne sont pas codés sur un génome et doivent être recherchés de manière expérimentale.

Jusqu'à présent, des variantes de pigmentation sont connues dans quelques-uns des facteurs en cause qui concernent aussi bien les gènes que l'expression génétique. Dans l'un de ces gènes, chez des Caucasiens, on a découvert plus de trente variantes pouvant moduler la couleur des yeux, des cheveux et de la peau. Les effets des variantes individuelles ne sont pourtant pas encore totalement éclaircis et les résultats pas toujours consistants. Comme le démontre cet exemple, il est indispensable de comprendre les processus biochimiques de la formation d'une propriété. Ensuite seulement, des variantes dans les facteurs impliqués peuvent être coordonnées aux phénotypes avec plus ou moins de certitude, et des analyses pourront être effectuées relativement facilement grâce à la technique des laboratoires.

Seit einigen Jahren wird mit grossem Erfolg DNA aus biologischen Spuren isoliert und das sogenannte DNA-Profil erstellt. Die Erstellung eines DNA-Profiles auch aus kleinsten Spuren gehört heute zu den Analysen, die in der Forensischen Genetik routinemässig durchgeführt werden. Bei der Erstellung des DNA-Profiles werden bestimmte Abschnitte im nicht-codierenden Teil der DNA analysiert, die polymorph sind. Diese Abschnitte weisen lediglich kleine Unterschiede in ihrer Länge auf (Abb. 1). Wird eine Anzahl solcher DNA-Abschnitte untersucht, so ergibt sich bei jedem Menschen ein ein-

maliges Muster verschiedener Längen, das hoch identifizierend ist. Diese Analysen bieten kaum noch technische Probleme und gelangen erst dann an Grenzen, wenn z.B. in einer Probe nur wenige Zellen vorhanden sind oder die DNA degradiert ist. Ähnlich wie ein Fingerabdruck enthält das DNA-Profil keine Informationen über Eigenschaften eines Menschen. Die relative Leichtigkeit, mit der heute ein DNA-Profil erstellt werden kann, hat mancherorts zu der Annahme geführt, die Bestimmung von Eigenschaften eines Menschen mittels DNA-Analyse wäre ebenso einfach. Tatsächlich ist die molekularbiologische Bestimmung von Eigenschaften wie zum Beispiel Augen-, Haar- und Hautfarbe, Grösse und Alter, weit komplexer. Ganz zu Schweigen von Eigenschaften, die wesentlich von der Umwelt mitgeprägt werden und nur in bestimmten Fällen genetisch vorgegeben sind.

Abbildung 1 Merkmalsystem des DNA-Profiles

Beispiele unterschiedlicher Ausprägung eines nicht-codierenden DNA-Abschnitts. Die Anzahl repetitiver Einheiten wird zur Identifikation verwendet.

DNA a

| | | | |
|------|------|------|------|
| TACG | TACG | TACG | TACG |
| 1 | 2 | 3 | 4 |

DNA b

| | | | | | | | |
|------|------|------|------|------|------|------|------|
| TACG | TACG | TACG | TACG | TACG | TACG | TACG | TACG |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6 | 7 | 8 |

DNA c

| | | | | | |
|------|------|------|------|------|-----|
| TACG | TACG | TACG | TACG | TACG | TAC |
| 1 | 2 | 3 | 4 | 5 | 6.3 |

Molekularbiologische Grundlagen

Um Eigenschaften eines Menschen zu bestimmen, müssen Gene und Gen- Regulation untersucht werden. Ein Gen enthält in codierter Form die Bauanleitung für ein Protein (Eiweiss). Die DNA besteht aus nur vier verschiedenen Bausteinen. Diese Bausteine werden entsprechend ihrer chemischen Unterschiede auch Basen genannt und mit den vier Buchstaben A, T, G und C bezeichnet. Diese Bausteine sind in langen Ketten hintereinander angeordnet. Das gesamte Genom, die gesamte Erbinformation des Menschen, besteht aus drei Milliarden Basen. Das Ablesen dieser Folge von Basen, das sogenannte Sequenzieren der DNA, ist heute technisch relativ einfach und kann in jedem molekularbiologischen Labor durchgeführt werden. So ist die Sequenzierung des gesamten Genoms des Menschen vor kurzem abgeschlossen worden. Dabei hat sich bestätigt, dass nur ein kleiner Teil des Genoms aus Genen besteht.

Gene enthalten den Code für bestimmte Biomoleküle, die Proteine. Proteine bilden nicht nur die Substanzen, aus denen ein Organismus aufgebaut ist, sie bewirken auch biochemische Reaktionen und regulieren damit die Vorgänge in den Zellen.

Ein Gen enthält in codierter Form die Bauanleitung für ein bestimmtes Protein. Dabei bilden immer drei hintereinander folgende Basen auf der DNA-Kette den Code für einen der 20 verschiedenen Bausteine, aus denen Proteine bestehen. Der Code ATG signalisiert den Anfang des Gens, andere codons, z.B. TGA zeigen das Genende an. Dazwischen finden sich die Triplets die die Zusammensetzung der Bausteine eines Proteins bestimmen. Diese Bausteine, Aminosäuren, werden entsprechend der Codierung im Gen in einer langen Kette zusammengehängt, die sich dann zum Protein aufgefaltet.

Mutationen

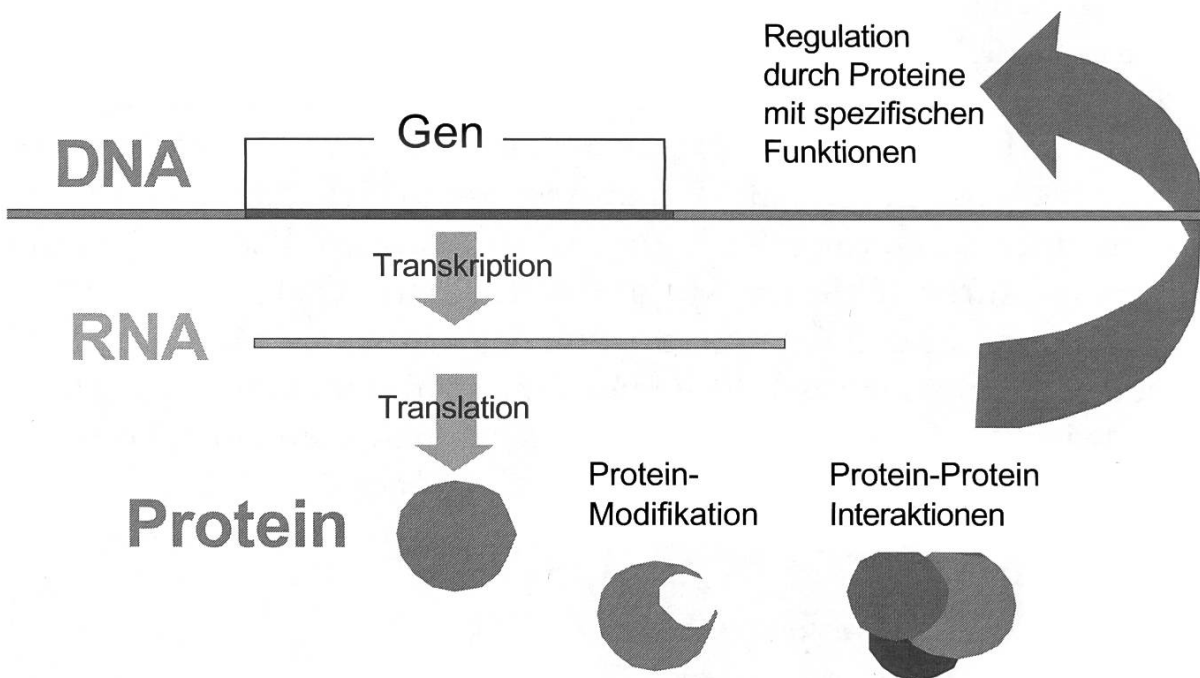
Eine Änderung in nur einer Base dieses Triplets, eine so genannte Punktmutation, resultiert in einem Protein, das an dieser Stelle einen anderen Baustein enthält. Die meisten Punktmutationen sind neutral, das heisst, sie bewirken keine oder keine wesentliche Veränderung in der Funktion des Proteins. Findet sich die Mutation aber in einem Teil des Proteins, der für die Funktion wichtig ist, kann sie eine Beeinträchtigung der Funktion bewirken. Besonders gravierend wirken sich Mutationen aus, die ein codon in ein stop-codon verwandeln. Es entsteht ein verkürztes Protein, das seine Funktion ganz oder teilweise verloren hat. Genauso ist es möglich, dass eine Mutation zu einer Steigerung der Effizienz führen kann. In seltenen Fällen, meist durch mehrere Mutationen, entsteht sogar eine neue Funktion, die für den Organismus nützlich sein kann. Mutationen in Genen spielen eine grosse Rolle bei der Variabilität von Eigenschaften, da sie sich direkt auf die Funktionseigenschaften eines Proteins auswirken und diese vielfältig modulieren können.

Genexpression – Umsetzung des Codes

Eine wichtige Rolle spielt jedoch nicht nur die Art sondern auch die vorhandene Menge eines Proteins. Unter Umständen können subtile Änderungen in der Konzentration eines Proteins grosse Auswirkungen haben. Viele Vorgänge in den Zellen werden durch Konzentrationsänderungen einzelner Proteine reguliert. Die Gen-Expression, das heisst, die Umsetzung des genetischen Codes in das entsprechende Protein muss deshalb genau reguliert werden. Jede Zelle enthält die gleichen Gene, aber in einer bestimmten Zelle ist immer nur ein Teil der Gene aktiv. Die Regulation der Gen-Expression muss zum einen gewebespezifisch sein. Es ist klar, dass in den unterschiedlichen Organen des Körpers ganz verschiedene Gene aktiviert oder inaktiviert werden müssen. Ebenso ist das Muster der Gen-Expression entwicklungsspezifisch: während der Entwicklung wer-

den zum Teil andere Gene benötigt als beim erwachsenen Menschen. Die Gen-Expression muss aber auch als Reaktion auf Umwelteinflüsse reguliert werden. Wenn ein weishäutiger Mensch sich beispielsweise der UV-Bestrahlung aussetzt, müssen schützende Pigmente in der Haut gebildet werden.

Abbildung 2 Gen-Expression



Die Genexpression erfolgt über mehrere Stufen (Abb. 2): zuerst wird das Gen abgelesen und eine Kopie davon erstellt, die so genannte Boten-RNA (mRNA, messenger RNA). Diesen Vorgang nennt man die Transkription des Gens. Der wichtigste Teil der Regulation der Gen-Expression erfolgt auf dieser Stufe, wo die Entscheidung fällt, ob, und in welchem Umfang, ein Gen exprimiert werden soll. Die RNA ist der DNA chemisch sehr ähnlich, sie ist jedoch weniger stabil, so dass diese Blaupause des Protein-Bauplans schnell wieder abgebaut werden kann, wenn ein Gen nicht weiter exprimiert werden soll. Die Expression kann auch auf dieser Stufe, z.B. durch die Stabilität der RNA, reguliert sein. Je länger eine RNA stabil bleibt, desto mehr Protein kann daraus hergestellt werden. Die

RNA transportiert den Code in ein anderes Kompartement der Zelle, wo er in das entsprechende Protein übersetzt wird, dieser Vorgang wird Translation genannt. Auch die Translation der RNA in das Protein kann mit unterschiedlicher Effizienz erfolgen. Weiter spielt die Stabilität des Proteins selbst eine Rolle, auch sie kann durch weitere Faktoren verändert werden. Schliesslich können Proteine nach der Translation in verschiedenen Zellen unterschiedlich modifiziert werden.

Der wichtigste Teil der Regulation der Gen-Expression erfolgt auf der ersten Stufe, bei der Transkription, wo nicht nur die Entscheidung fällt, ob ein Gen exprimiert werden soll, sondern auch Menge und Zeitpunkt fein reguliert werden können. Dies wird von einer Vielzahl von Faktoren reguliert und wir können hier nur sehr oberflächlich auf die vielen Mechanismen eingehen, die dabei angewandt werden. Direkt vor dem Gen, aber auch in weiterer Entfernung und sogar hinter dem Gen, finden sich DNA-Abschnitte, die die Transkription des Gens regulieren. Diese DNA-Abschnitte enthalten Bindungsstellen für spezielle Proteine, die sog. Transkriptionsfaktoren. Jeder dieser Faktoren hat eine eigene spezifische Erkennungssequenz auf der DNA. Die Transkriptionsfaktoren, von denen heute schon einige tausend bekannt sind, haben verschiedene Funktionseigenschaften. Sie können die Transkription des Gens aktivieren oder unterdrücken, sie können allgemeine Funktionen haben oder sehr spezifisch nur in bestimmten Geweben vorkommen. Jeder dieser Faktoren wird natürlich selbst auch von einem Gen codiert, dessen Expression wiederum reguliert ist. Wenn man das bedenkt, kommt man auf eine unmögliche Zahl von Genen, die allein für die Regulation der Gen-Expression benötigt würden. Tatsächlich ist in der Natur das Problem anders gelöst: Es wird kombinatorischer Gebrauch von den Proteinen gemacht, das heisst, Proteine können miteinander interagieren und dabei andere Eigenschaften und Funktionen annehmen. An der Aktivierung der Genexpression sind immer ganze Gruppen von Proteinen beteiligt. Manche dieser Proteine können auch ohne eine eigene Bindungsstelle auf der DNA agieren, indem sie an andere Proteine binden, die ihrerseits an der DNA

gebunden sind, und deren Funktion verändern. So kann sogar das gleiche Protein, das bei einem Gen die Transkription aktiviert, bei einem anderen Gen, in einem anderen Kontext, die gegenteilige Funktion annehmen.

Diese Interaktionen und Modifikationen der Proteine spielen bei allen Stoffwechselvorgängen eine grosse Rolle. Oft sind Proteine in inaktiver Form in der Zelle vorhanden und werden erst durch eine Modifikation aktiviert. Proteine können auch in verschiedenen Geweben verschieden modifiziert werden und dadurch veränderte Eigenschaften haben. Diese Modifikationen werden durch andere Proteine angeregt oder ausgeführt. Diese Interaktionen und Modifikationen von Proteinen, die so entscheidenden Einfluss auf die Vorgänge in den Zellen haben, sind nun aber nicht mehr auf dem Genom ablesbar. Die Sequenzierung des Genoms genügt also bei weitem nicht, um die Vorgänge in einem Organismus zu verstehen. So hat nun in der Wissenschaft, nach der Erforschung des Genoms, die Erforschung der Proteine, ihrer Interaktionen und Funktionen immer grösseres Gewicht.

Wenn man Eigenschaften eines Menschen mit einiger Sicherheit bestimmen will, ist es daher unerlässlich, die biochemischen Abläufe zu verstehen, die zu diesen Eigenschaften führen.

Molekularbiologische Bestimmung von Eigenschaften am Beispiel Pigmentierung

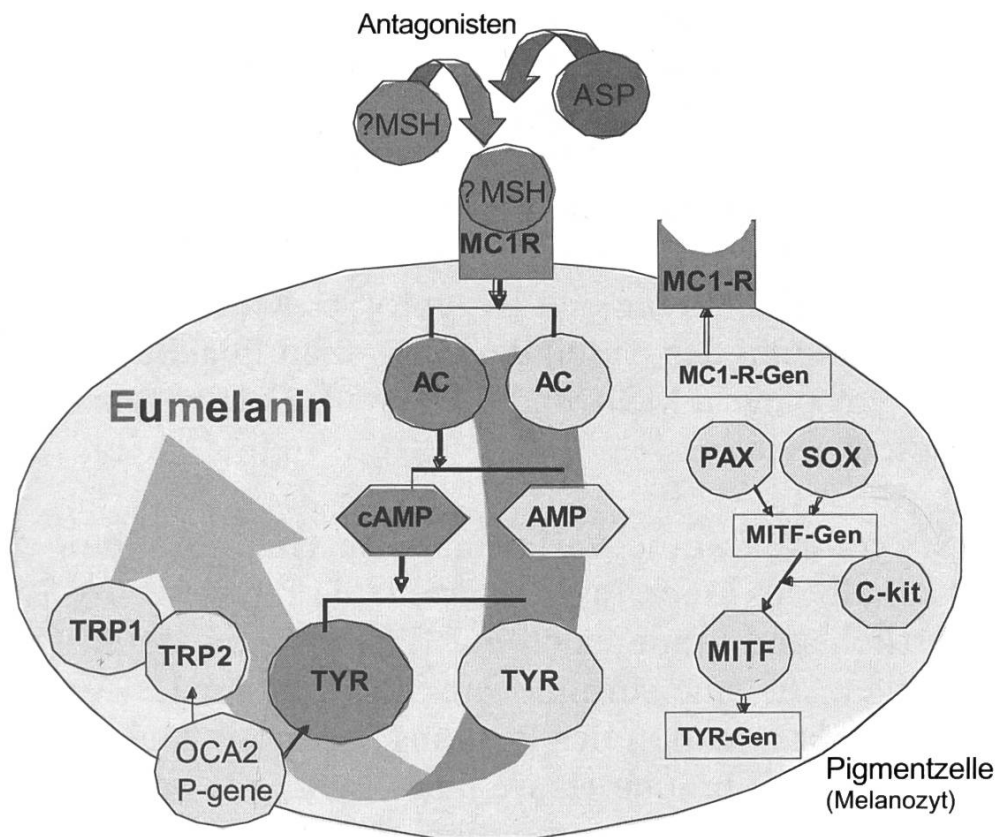
Das oben Gesagte soll an einem praktischen Beispiel veranschaulicht werden, das in der Forensik von Interesse sein könnte, nämlich der Pigmentierung, das heisst, der Bestimmung von Augen-, Haar- und Hautfarbe.

Die grosse Variation in Augen-, Haar- und Hautfarbe entsteht durch die vorhandene Menge und den relativen Anteil von zwei Arten von

Melaninpigmenten, dem braun/schwarzen Eumelanin und dem rot-gelben Phaeomelanin. Diese werden in speziellen Zellen, den Melanozyten, in den entsprechenden Geweben hergestellt.

Ausschlaggebend für die sichtbare Farbe ist dabei die Art und die relative Menge der vorhandenen Melanine. Ein hoher Anteil an Phaeomelanin bewirkt schwarze und braune Augen und Haare und dunkle Haut. Bei verminderter Produktion von Eumelanin steigt der relative Anteil an Phaeomelaninen, was verschiedene gelb-rote Schattierungen bewirkt. An der Herstellung, der Synthese der Melanine ist eine ganze Reihe von Proteinen mit verschiedenen Funktionen beteiligt. Der Syntheseweg der Eumelanine ist dabei besser untersucht als die Herstellung der Phaeomelanine.

Abbildung 3 Vereinfachte Darstellung der Abläufe in den Pigmentzellen (Melanozyten), die zur Herstellung von Eumelanin führen



Die Melaninsynthese wird durch Signale von ausserhalb der Zelle angeregt. Das Signal wird durch Rezeptoren, ebenfalls Proteine, die in der Zellmembran sitzen, ins Innere der Zelle übertragen. Bindet nun ein stimulierendes Hormon an den Rezeptor, wird er aktiviert und setzt damit eine ganze Kaskade von Ereignissen innerhalb der Zelle in Gang. Bereits vorhandene Proteine werden durch eine Modifikation aktiviert und aktivieren nun auf gleiche Weise andere Biomoleküle. So wird das Signal weitergegeben zu den Proteinen, die direkt an der Herstellung des Melanins aus dem Grundstoff Tyrosin beteiligt sind.

Als Überbringer der Signale wirken zwei Antagonisten: das stimulierende Hormon MSH und sein Gegenspieler, das Agouti Signalling Protein (ASP). Bindet MSH an den Rezeptor, wird er aktiviert und gibt das Signal zur Eumelaninsynthese ins Innere der Zelle weiter. Bindet dagegen ASP, wird der Rezeptor inaktiviert und die Eumelaninsynthese wird gestoppt. Beide Proteine konkurrieren um die Bindung an den Rezeptor. Welcher der beiden das Rennen gewinnt, ist unter anderem von der Konzentration der beiden Faktoren abhängig. Wenn eine grosse Menge an MSH, aber nur wenig ASP vorhanden ist, bindet öfter ein MSH Molekül an den Rezeptor und es wird vorwiegend Eumelanin hergestellt, was in einer braun-schwarzen Pigmentierung resultiert. Ist umgekehrt mehr ASP vorhanden, bindet meistens ein ASP an den Rezeptor, es wird nur wenig Eumelanin hergestellt und der Anteil des rot-gelben Phaeomelanin steigt. Bei den Gegenspielern MSH und ASP ist also die vorhandene Konzentration sehr wichtig.

Beim ASP konnten keine Variationen im Gen gefunden werden, aber ausserhalb des Gens, in Sequenzen, die für die RNA-Stabilität verantwortlich sind fanden sich bei 12% der getesteten Personen Abweichungen, die eine verminderte Stabilität der RNA und damit eine tiefere Konzentration des Proteins bewirken. Die meisten dieser Personen hatten braune Haare und Augen, aber nicht alle, denn, wie wir im Überblick gesehen haben, ist der Weg von der Signal-

übertragung bis zum fertigen Pigment noch weit. Beim MSH sind ebenfalls keine Mutationen bekannt. Aus dem MSH-Gen entstehen durch verschiedene Modifikationen nicht weniger als sechs verschiedene Hormone, die im Organismus vielfältige Funktionen haben. Eine Veränderung im Gen könnte gravierende Folgen haben. Solche multifunktionellen Gene kommen daher als Kandidaten für Variationen in der Pigmentierung eher nicht in Frage.

Zentral ist der Rezeptor (Melanocortin 1-Rezeptor, MC1-R), der das Signal zur Produktion von braun-schwarzem Pigment gibt. Jede Änderung in der Aktivität des Rezeptors wirkt sich auf die Menge des hergestellten Pigments aus. Varianten, welche die Fähigkeit des Rezeptors zur Signalübertragung leicht verändern, könnten für die zahlreichen Schattierungen von Haut und Haaren verantwortlich sein. Tatsächlich hat man bis heute über 30 Variationen im Gen der MC1-Rezeptors gefunden. Alle diese Mutationen wurden bei Kaukasiern entdeckt. Bei schwarzen Afrikanern konnten keine Mutationen im MC1-R-Gen gefunden werden. Der Grund dafür dürfte folgender sein: Wir alle stammen von Urmenschen ab, die in Afrika lebten. Bei der starken Sonneneinstrahlung in Afrika hätte helle Haut einen schweren Nachteil für die Überlebensfähigkeit bedeutet und konnte nicht toleriert werden. Erst mit der Auswanderung eines Teils dieser Menschen in nördliche Gebiete konnten sich genetisch Varianten entwickeln, die helle Haut bewirkten. Hier nun brachte die helle Haut sogar einen Vorteil, da eine gewisse Menge an Sonnenstrahlung zur Herstellung von Vitamin D benötigt wird.

Die Auswirkungen der einzelnen Varianten auf die Pigmentierung sind noch nicht vollständig geklärt. Man weiss heute, dass solche Varianten bei 80% der Rothaarigen mit heller Haut vorkommen und dass Menschen, die bestimmte Varianten aufweisen, nur schwer braun werden. Solche Erkenntnisse sind aber für die Erstellung eines Signalements noch nicht sehr hilfreich. Zudem wurden Varianten im MC1-R-Gen auch bei rund 20% der Testpersonen gefunden, die braune oder schwarze Haare hatten. Die Wirkung der einzelnen

Varianten braucht also noch weitere Abklärungen. Auch war die Wirkung bestimmter Varianten nicht immer konsistent. Das kommt angesichts des komplexen Netzwerks der Melaninsynthese jedoch nicht unerwartet. Auch beim MC1-Rezeptor ist die vorhandene Menge wichtig, je mehr Rezeptoren eine Zelle aufweist, desto mehr Signal wird übertragen. Die Regulation der Gen-Expression ist daher bei der Entstehung von Varianten entscheidend beteiligt.

Bei den Sequenzen, welche die Gen-Expression des MC1-Rezeptors regulieren, wurde eine grosse Variabilität gefunden. Es ist jedoch weit schwieriger, die Erkennungssequenzen der Regulatoren zuzuordnen, ihre Funktionen im speziellen Kontext, ihre Interaktionen und deren Auswirkungen auf die Expression zu bestimmen und mit den sichtbaren Phänomenen in Verbindung zu bringen als bei einer Mutation im Gen selbst. Deshalb ist über Auswirkungen dieser Varianten noch wenig bekannt. Dass sie eine Rolle spielen können, zeigt das Beispiel des Orang Utang, dessen rotes Haarkleid auf das Fehlen einer Bindungsstelle für einen bestimmten Aktivator des MC1-Rezeptor-Gens zurückgeführt wird, die bei Affen mit schwarzem Fell vorhanden ist.

Bei einigen Proteinen der Pigmentsynthese sind vor allem Mutationen bekannt, die zu schweren Pigmentstörungen führen, dem oculocutanen Albinismus (OCA1, OCA2 und OCA3): Auch bei diesen Proteinen sind Varianten denkbar, welche die Pigmentierung nur modulieren. Besonders gilt dies für das P-Gen, das OCA2 verursachen kann. Es befindet sich nämlich an einem Ort auf dem Genom, den die alten Genetiker bereits als einen der Gen-Orte identifiziert hatten, der etwas mit der Augenfarbe zu tun haben muss. Eine sichere Bestimmung von Augen-, Haut- und Haarfarbe wird also noch viel Forschungsarbeit benötigen (Tab. 1). Noch schwieriger dürfte die Bestimmung von Grösse und Alter sein. Bestimmend für die Grösse sind unter anderem Faktoren, die nur während einer bestimmten Zeit der Entwicklung aktiv sind (z.B. Wachstumshormone), bei den Alterungszeichen der Zellen spielen unter anderem

auch Umwelteinflüsse mit. Trotzdem können wir beim rasanten Fortgang der molekularbiologischen Forschung erwarten, dass vielleicht schon in einigen Jahren Tests erhältlich sind, die die Bestimmung der Pigmentierung eines Menschen zumindest mit hoher Wahrscheinlichkeit ermöglichen. Dazu müssen aber die gesetzlichen Grundlagen geklärt sein. Es ist klar, dass niemand Jahre an Forschungsarbeit in ein Gebiet investieren möchte, dessen Anwendung vom Gesetz nicht erlaubt wird.

Tabelle 1 Aktueller Stand der Forschung

| | | |
|---------------------|---|-------------|
| MC1-R | Gen >30 Variationen in Kaukasiern (homozygot: rote Haare, helle Haut) | Phänotypen? |
| ASP | Varianten der regulatorischen DNA-Sequenzen bekannt Konzentration tiefer – eher braune Augen, braune Haare | Phänotypen? |
| TYR, OCA 1 | Albinismus, selten bei Afrikanern | Varianten? |
| P-Gen, OCA2 | Albinismus, S-Afrikaner 1/8500 Varianten bei Kaukasiern bekannt | Phänotypen? |
| TYRP1, OCA 3 | Albinismus, S-Afrikaner. 1/3000 | Varianten? |
| Andere? | | |

Zusammenfassung:

Variationen von menschlichen Eigenschaften können durch Mutationen in Genen verursacht sein. Dabei kann es sich auch um Gene von Faktoren handeln, die mit der Regulation der Expression eines relevanten Gens zu tun haben. Sie können aber auch durch Veränderungen in den DNA-Sequenzen ausserhalb des Gens verursacht sein, über die die Gen-Expression reguliert wird. Nicht mehr unmittelbar auf dem Genom ablesbar sind Modifikationen von Proteinen und Interaktionen von Proteinen untereinander, welche bei den Vorgängen in den Zellen eine grosse Rolle spielen.

Um Eigenschaften eines Menschen sicher bestimmen zu können, müssen deshalb die molekularbiologischen Vorgänge verstanden sein, die zu dieser Eigenschaft führen.

Um die Erstellung des heute gebräuchlichen DNA-Profiles mit der molekularbiologischen Bestimmung von Eigenschaften zu vergleichen, könnte man folgendes sagen: Wenn das Genom ein Buch ist, so werden bei der Erstellung des DNA-Profiles die Wörter eines Satzes gezählt. Bei der Bestimmung einer Eigenschaft hingegen muss die Bedeutung eines Satzes in Bezug auf das ganze Buch verstanden sein.

Literatur

- BOISSY R. ET. AL.: Mutation in and lack of expression of tyrosine-related protein-1 (TRP-1) in melanocytes from an individual with brown oculocutaneous albinism: a new subtype of albinism classified as «OCA 3» (1996). *American Journal of Human Genetics* 58:1145–1156.
- BUSCA R. ET. AL.: Cyclic AMP a key messenger in the regulation of skin pigmentation (2000) *Pigment Cell Research* 13:60–69.
- DEL MARMOL V. ET. AL.: Tyrosinase and related proteins in mammalian pigmentation (1996) *FEBS Letters* 381:165–168.
- DIERKS CH. ET AL. (Hrsg.) (2003): *Genetische Untersuchungen und Persönlichkeitsrecht*. Springer, Berlin.
- FLANAGAN N. ET. AL.: Pleiotropic effects of the melanocortin 1 receptor gene on human pigmentation (2000) *Human Molecular Genetics* 9:2531–2537.
- HEALY E. ET. AL.: *Functional variation of MC1R alleles from red-haired individuals* (2001). *Human Molecular Genetics* 10:2397–2402.
- KANETSKY P. A. ET. AL.: A polymorphism in the Agouti Signaling Protein gene is associated with human pigmentation (2002) *American Journal of Human Genetics* 70:770–775.

- KNIPPERS, R.: *Molekulare Genetik* (2001) Thieme Verlag, Stuttgart.
- LEE S.-T. ET. AL.: Mutations of the p-gene in oculocutaneous albinism, ocular albinism and Prader-Willi syndrome plus albinism (1994) *New England Journal of Medicine* 330:529–534.
- LEWIN, B.: *Molekularbiologie der Gene* (1998) Spectrum Akademischer Verlag.
- MAKOVA K. D. ET. AL.: Human DNA-sequence variation in a 6.6-kb region containing the melanocortin 1 receptor promoter (2001) *Genetics* 158:1253–1268.
- RANA B. K. ET. AL.: High polymorphism at the human melanocortin 1 receptor locus (1999) *Genetics* 151: 1547–1557.

