

# 鑑識 DNA 生理描繪技術在犯罪調查之應用及未來趨勢

## The Application and Future Trend of Forensic DNA Phenotyping in Crime Scene Investigation

陳寶玉\*

李承龍\*\*

Chen, Bao-Yu

Lee, Cheng-Lung

### 摘要

DNA 鑑識之困境為一犯罪現場找到嫌犯的生物跡證，若無 DNA 資料庫可供比對，如同英雄無用武之地。然而，鑑識 DNA 生理描繪技術，可依據生理表型特徵的關聯基因，來預測人類外觀特徵描繪出擬真人像，遂能將 DNA 跡證，整合犯罪手法、生物地理、醫療資訊、族譜遺傳特徵等資訊，輔助犯罪偵查。

為了讓臺灣執法機關對上述技術的認知，故本篇透過文獻回顧，闡述鑑識 DNA 生理描繪技術，討論遺傳基因技術與資料庫之應用與未來面臨之法律問題。文獻指出鑑識 DNA 生理描繪技術能建構瞳孔顏色、髮色與膚色等預測外觀之模型與相應預測值，另透過細微生理特徵，如眼距、鼻距、耳垂型態、單雙眼皮與拇指曲度等輔助，將使鑑識 DNA 生理描繪結果更趨精確。未來，鑑識 DNA 生理描繪技術若能進一步整合健保醫療資料庫，將有助縮小偵查範圍、釐清案情，對刑事司法於緝獲真凶或冤獄平反的助益甚鉅。

**關鍵字：**鑑識科學、鑑識 DNA 生理描繪技術、外觀特徵、基因表現型、細微生理特徵

### Abstract

Currently, there is no DNA database comparison available for identifying DNA evidence obtained from crime scenes. However, Forensic DNA phenotyping (FDP) is different from Offender profiling. It utilize specific genes expressions to predict human externally visible characteristics (EVCs) to drawing realistic portraits. It can also

\* 國立成功大學臨床醫學研究所博士候選人。

\*\* 臺灣警察專科學校刑事警察科副教授（通訊作者 [lee0315@gmail.com](mailto:lee0315@gmail.com)）。

integrate Modus operandi, biogeography, medical information and familial traits, etc., to assist in criminal investigation. In order to let Taiwan's law enforcement agencies understand the above-mentioned technologies, this article explores the application scope as well as legal basis of FDP gene technology and database in current literature review. FDP has been shown to be capable of constructing appearance characteristics such as pupil color, hair color, hair volume and skin color, while it matches with minor physical anomalies (MPAs), such as eye distance, nose distance, earlobe shape, single and double eyelids and thumb curvature, etc. This will enhance the physiological description more accurately. Ultimately, if the FDP information can further consolidate the medical database, it will be narrowing the scope of the investigation, clarifying the case, and be a breakthrough development for the goal of judicial science for arresting a perpetrator or rehabilitating an unjust prison.

**Key words:** Forensic Science, Forensic DNA Phenotyping, Human Externally Visible Characteristics, Genotype, Minor Physical Anomalies.

## 壹、前言—鑑識 DNA 生理描繪技術

自從鑑識 DNA (Deoxyribonucleic acid) 技術的運用在犯罪現場調查工作後，犯罪現場調查人員從犯罪現場留下的血液、骨頭、唾液、精液和其他身體組織中，蒐集各類生物跡證，萃取 DNA，再從 DNA 資料庫中進行比對，找出嫌犯身份、釐清案情，最終成為破案的關鍵。因此，就犯罪偵查的觀點而言，「DNA 跡證」的地位，已經逐漸取代「指紋跡證」，躍昇為「物證之王」。近年來，隨著生物科技的快速發展，DNA 鑑識技術在偵查實務中扮演破案的關鍵角色。然而，有鑑於國家型 DNA 資料庫之建置與立法理由，並非所有案件都有特定嫌犯或前科的 DNA 資料庫，可供執法單位比對或查詢，也就是說警方在犯罪現場千辛萬苦蒐集到的生物跡證，若無 DNA 資料庫可供查詢、比對時，現場的「生物跡證」也是「英雄無用武之地」。無法從 DNA 資料庫比對出結果的生物跡證，只能靜靜等待嫌犯再次犯案，直到落網逮捕後的採樣輸入 DNA 資料庫，方可破案。若無完整 DNA 資料庫，就不能立即破案，此為當前「物證之王」—DNA 鑑定所面臨急需解決的窘

境<sup>1,2</sup>。然而，近年來的遺傳基因學發展快速，通過研究發現識別與年齡、眼睛顏色、膚色和頭髮顏色等相關的基因標記，大大提高鑑識 DNA 生理描繪技術（Forensic DNA phenotyping, FDP）在犯罪偵查的運用價值。由於鑑識 DNA 生理描繪技術的發展日新月異，該技術係利用與人類生理表型特徵的關聯基因，來預測人類外觀特徵（Human externally visible characteristics, EVCs），藉以繪製出視覺化人像圖的技術。

過往，若想要瞭解犯罪嫌疑人的特徵，實務上最常用犯罪心理描繪（Offender profiling）技術來研判，該技術主要著力於罪犯的社會與心理評估、地緣剖繪，並藉此審視其犯罪行為與風格。一般將罪犯心理側寫視為鎖定嫌犯的技術之一，並用以識別嫌犯之精神、情緒以及個性上的特徵。此技術成功的案例包含美國泰德·邦迪（Ted Bundy）案，罪犯心理學家理察德·賈維斯博士（Richard B. Jarvis）便運用此技術成功預測出嫌犯的年齡範圍、性傾向與智商表現。然而，犯罪心理描繪技術亦曾於「綠河殺人魔」蓋瑞·里昂·李吉維（Gary Leon Ridgway）一案，出現不完全符合真兇情況之描繪。因此，犯罪心理描繪雖對於行為分析有所助益，但對於執法單位現場抓捕嫌犯，視覺輔助的呈現上面，較為薄弱。而相較於利用基因表型特徵來預測人類外觀，則為鑑識 DNA 生理描繪技術之長，故若能結合犯罪手法（Modus operandi）等面向的犯罪模式資料，將能輔助執法單位整合嫌犯之外貌與行為，進而提升破案機率。目前，鑑識 DNA 生理描繪技術於犯罪偵查中的主要優勢包含：

- 一、提供犯罪嫌疑人的外貌特徵：當犯罪現場只有 DNA 跡證，而沒有目擊者時，可利用鑑識 DNA 生理描繪技術預測嫌疑人的外貌特徵，例如膚色、眼睛顏色、頭髮顏色等，此舉有助於調查人員確定嫌疑人的特徵和身份，以利後續的追蹤和逮捕工作進行。
- 二、提供犯罪嫌疑人的族譜或種屬資訊：通過分析 DNA 跡證，鑑識 DNA 生理描繪技術，可以預測犯罪嫌疑人的族譜或種屬資訊，例如人種、族譜等，有助於調查人員縮小偵查範圍，找到更準確的線索。

---

<sup>1</sup> Kayser M, Schneider PM. DNA-based prediction of human externally visible characteristics in forensics: Motivations, scientific challenges, and ethical considerations. *Forensic Science International: Genetics*. 2009; 3 (3): 154-161.

<sup>2</sup> Kayser M. Forensic DNA Phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes. *Forensic Science International: Genetics*. 2015; 18:33-48.

三、有效提高破案率：鑑識 DNA 生理描繪技術可以幫助調查人員更準確地預測犯罪嫌疑人的外貌特徵和族譜或種屬資訊，從而加快調查進度，提高破案率，幫助打擊犯罪等等。

四、有效協助辨認無名屍體：利用鑑識 DNA 生理描繪技術可以對無名屍體進行分析，預測其外貌特徵和族譜或種屬資訊，進而尋找可能的身份和親屬，協助警方辨認無名屍體甚至找到犯罪者。

鑑識 DNA 生理描繪技術是基於生物分子表現的客觀工具，並具備一定程度的可靠性，該技術除外貌繪製外，更能透過 DNA 特定序列與基因表現，進一步預測出犯罪者之生理年齡、行為特徵，以及醫療資訊，如糖尿病、高血壓等遺傳疾病等相關資訊<sup>3,4,5,6</sup>，若能結合更多後轉譯修飾分析做為加值資訊，則能進一步推論其日常飲食情況，包含是否抽菸、喝酒、嚼檳榔、用藥習慣和是否吸食毒品等。當警方在犯罪現場採集到犯罪者遺留的 DNA 跡證，卻苦無 DNA 資料庫可供比對時，鑑識 DNA 生理描繪技術則能作為輔助縮小偵查範圍，或排除特定嫌犯的關鍵鑑識技術<sup>7,8</sup>。因此，本回顧性文章將針對鑑識 DNA 生理描繪技術之介紹、現況、未來基因預測人類外觀之能力及其運用進行初步探討。

## 貳、基因標記的運用

運用生物鑑識來推算嫌犯年齡與族譜，在犯罪偵查上，扮演十分重要的角色。這兩項資訊，均可為案件偵查提供重要線索，亦為當前鑑識技術的瓶頸。其中，年齡的推估在於法庭（刑事或民事）案件更加重要。例如：臺灣的法定成年為 20 歲，在法律上被視為成年且具有完全的法律行為能力；而駕駛、飲酒、吸煙的最低法定年齡為 18 歲。故對於未成年人案件、確定其行為責任，甚至有關退休年齡爭執的民事案件中，真實年齡的推估便更顯得至關重要。另外，在許多運用族譜

---

<sup>3</sup> Kayser M., *supra note 2*, at page 3.

<sup>4</sup> Kayser M., *supra note 2*, at page 3.

<sup>5</sup> Kayser M, de Knijff P. Improving human forensics through advances in genetics, genomics and molecular biology. *Nature Reviews Genetics*. 2011; 12 (3): 179-192.

<sup>6</sup> Koops B-J, Schellekens MHM. Forensic DNA Phenotyping: Regulatory Issues. *SSRN Electronic Journal* 2006.

<sup>7</sup> Kayser M., *supra note 2*, at page 3.

<sup>8</sup> Kayser M., *supra note 2*, at page 3.

遺傳特徵，縮小偵查範圍、甚至破案的成功案例，也凸顯族譜推算技術的重要性，這些技術除了運用在犯罪偵查與找出嫌犯外，在有關移民或難民案件中，如何準確推算個人族譜和年齡等問題，亦為重要資訊。因此，以下將闡述 DNA 鑑識技術於年齡估計、族譜鑑別之應用。

## 一、年齡估計

DNA 鑑識在年齡推估的運用非常重要，因為它與基因預測人類外觀特徵（EVCs）獲得的資訊相輔相成，可透過預測嫌犯的年齡範圍來縮小偵查範圍外，還可以輔助臉孔描繪的真實性（Fidelity）<sup>9</sup>。針對年齡推估的 DNA 鑑識技術有兩種：(1)單核苷酸多型性（Single nucleotide polymorphism，以下簡稱 SNP）；(2)去氧核糖核酸甲基化（Deoxyribonucleic acid methylation, DNA methylation，以下簡稱 DNAm），目前 DNA 鑑識領域大多採用 SNP 的技術來進行年齡的推估，就 DNA 技術而言，SNP 之基因序列上的基因變化與 DNAm 的表觀遺傳後轉譯修飾（Epigenetic post-translational modifications），針對與老化代謝的年齡推估，各有所長。參考健康捐贈者之血液樣本的研究，目前利用 SNP 年齡推估技術所得的年齡可信範圍，平均誤差約在正負 4-5 歲<sup>10</sup>。

DNAm 在人的一生中都會發生變化，其整體表現量（GlobalDNAm）在兒童時期增加，直到成年後降低<sup>11</sup>。透過整合 DNAm 與其相關聯基因 *ELOVL2*（ELOVL Fatty Acid Elongase 2）、*FHL2*（Four and a half LIM domains protein 2）、*EDARADD*（EDAR Associated Death Domain）與 *PDE4C*（Phosphodiesterase 4C）之表現量，建立起多位點年齡預測模組（Multi-locus age prediction model, APM），有利於預測個體染色體年齡，並能推估出與真實年齡平均誤差，約在正負 5.35 歲的年齡<sup>12</sup>。另一項研究亦透過約七個甲基化位點（CpG），便能從不同來源（各種組織、血液、唾液與精液）和各種情況（人類遺骸或犯罪現場跡證）進行年齡推估，其實驗結果

---

<sup>9</sup> Vidaki A, Kayser M. Recent progress, methods and perspectives in forensic epigenetics. *Forensic Science International: Genetics*. 2018; 37:180-195.

<sup>10</sup> Vidaki A., *supra* note 9, page 5.

<sup>11</sup> Vidaki A., *supra* note 9, page 5.

<sup>12</sup> Dias HC, Cunha E, Real FC, Manco L. Age prediction in living: Forensic epigenetic age estimation based on blood samples. *Legal Medicine* 2020; 47:101763.

較 SNP 準確，與檢體提供者真實年齡僅誤差正負 3.15 歲左右<sup>13</sup>。

## 二、族譜鑑別

某些特定的 DNA 標記可以透過生物地理資料庫，了解其種族遷移和祖先的組成訊息，來追溯個體的族譜來源，究竟是源自非洲、歐洲、美洲或亞洲等。因此，使用祖先訊息標記（Ancestry Informative Markers，以下簡稱 AIMs）可以推算出個體的祖先，如此利用族譜基因資料庫的關聯結果，將有助縮小偵查範圍或排出嫌犯身份，也為犯罪現場採集生物跡證的運用帶來一道偵查曙光<sup>14</sup>。過往的研究曾透過數以千計的基因中性多型性（Neutral polymorphisms）來針對不同族譜進行鑑別，該結果除了能夠幫助瞭解族譜的歷史變遷與演進外，亦能說明不同族譜之間導致遺傳疾病的變異<sup>15</sup>。

近年的研究發展，基於能鑑別族譜的基因資訊外，更結合個體醫療的數位資訊，並透過機器學習演算法，成功將 4149 名不同種族的個體，鑑別出所屬的族譜（例如：非洲、中東、歐洲、南亞、東亞與美洲）<sup>16,17</sup>。雖然，雖然族譜的血統資訊不能單獨用作確定人別身份和個人外貌的標準，但對於偵查方向確有很大的助益。此外，原始祖先的遺傳訊息與後來族群遷移歸化的過程，有著複雜的基因交錯演變。因此，在族群多樣性與交雜混合程度高之群體中，其 DNA 分析技術存有窒礙難行之處<sup>18</sup>。儘管如此，若善加利用 AIMs 的特性，仍有助於輔助建構鑑識 DNA 生理描繪，其描繪的個體面部結構模型，畢竟不同種族存在不同的臉孔樣態，例如：美洲的高加索人與亞洲的漢人之面部結構，兩者有著全然不同的外表特徵，

---

<sup>13</sup> Hong SR, Jung S-E, Lee EH, Shin K-J, Yang WI, Lee HY. DNA methylation-based age prediction from saliva: High age predictability by combination of 7 CpG markers. *Forensic Science International: Genetics*. 2017; 29:118-125.

<sup>14</sup> Phillips C. Forensic genetic analysis of bio-geographical ancestry. *Forensic Science International: Genetics*. 2015; 18:49-65.

<sup>15</sup> Jorde LB, Wooding SP. Genetic variation, classification and 'race'. *Nature genetics* 2004; 36 (Suppl 11): S28-S33.

<sup>16</sup> Lewis AC, Molina SJ, Appelbaum PS, et al. Getting genetic ancestry right for science and society. *Science* 2022; 376 (6590): 250-252.

<sup>17</sup> Belbin GM, Cullina S, Wenric S, et al. Toward a fine-scale population health monitoring system. *Cell* 2021; 184 (8): 2068-2083. e2011.

<sup>18</sup> Cardena MMSG, Ribeiro-Dos-Santos A, Santos S, Mansur AJ, Pereira AC, Fridman C. Assessment of the relationship between self-declared ethnicity, mitochondrial haplogroups and genomic ancestry in Brazilian individuals. *PLoS One* 2013; 8 (4): e62005-e62005.

這些特徵有助區分種族與臉孔的特徵。

另一方面，DNA 分析技術在家族譜系中也得以應用。首先，以男性特有的性染色體（Y Chromosome）為某家族所有男性後代所攜帶的共享遺傳特徵。因此，在家族譜系，識別男性成員可以使用 Y-STR (Y Chromosome Short Tandem Repeat) 的分析結果。以臺灣漢人為例，常見的 Y-STR 基因座有 DYS19、DYS389 I/II、DYS390、DYS391、DYS392、DYS393、DYS385 與 DYS388。這些基因座在 183 名臺灣男性樣本中，綜合鑑別力則可達 99.99% 以上。其中僅有 DYS389 II 及 DYS392 基因座在兩組父子上有所變異<sup>19</sup>。由此可見，在犯罪現場獲取嫌犯的 DNA 跡證之後，便可以與地區性或全國性的 DNA 資料庫，比對與該嫌犯 Y-STR 相似程度高的特定對象，使這些遺傳資料有更多機會，建立出家族譜系進而找出真兇。此外，更可進一步透過鑑識族譜學（Forensic Genealogy）針對體染色體在親屬之間共享的基因片段—同源片段（Identity-By-Descent，以下簡稱 IBD）來梳理兩個 DNA 擁有者之間的親屬關係遠近。當兩者之間共享的同源基因片段越長，則表示親屬關係越近。因此，嫌犯的 DNA 跡證進入 DNA 數據庫進行比對後，便可排序出與其同源片段越長的擁有者，再透過家族譜系釐清未知 DNA 可能隸屬的家族。遂能夠進一步配合執法單位的傳統偵查手段，找出嫌犯 DNA 的真實身分。

## 參、主要的外觀特徵

人類的外貌常被人類學家認為是人格和社會關係發展的一個重要因素。然而，人類的外貌時常與基因遺傳、環境變化與後天個人的打扮有關。一般而言，因為某些骨骼形狀導致的個人外貌特徵，常與某些種族的基因遺傳有所關聯；而不同的文化對外貌、及其對社會地位、或其他價值觀方面的現象，所代表的重要性則有不同程度的重視。這些能輕易的被肉眼識別的外觀特徵，則可稱為主要的外觀特徵，這些主要的生理特徵大部分是先天形成的，不易受到後天環境的改變—如眼睛顏色與身高等外觀的特徵。但某些明顯的外觀特徵，例如：頭髮顏色、髮量與皮膚顏色特徵等，則會受到人為的外在因素而改變，可能因為後來的染髮、植髮、皮膚漂白等作為，讓頭髮、皮膚的顏色有所變化，然而其原始調控的基因型則仍然不變。因此，本節將針對基因遺傳對於主要的外觀特徵之調控，及其 DNA 預測效果進行說明。

---

<sup>19</sup> Yen TY. The study of Y-chromosome STRs in Taiwan. Central Police University, master thesis 2000.

## 一、眼睛顏色

眼睛的顏色被認為是具有最大變異性的外觀特徵之一，從淺藍色到深棕色或黑色，再到灰色、淡褐色、黃色和綠色等中間色。眼睛顏色的遺傳比最初懷疑的還要複雜，因為涉及多個基因。雖然孩子的眼睛顏色，可以通過其父母和其他親屬的眼睛顏色來預測，但遺傳變異有時會產生意想不到的結果。這種顏色的遺傳差異，類似於皮膚和頭髮色素沉澱模式，由虹膜外層中黑色素的數量和黑色素體的數量進行分類，例如：藍眼睛的黑色素（Melanin）、黑素體（Melanos）比棕色眼睛少<sup>20</sup>。實務上最早運用眼睛顏色表徵鑑別的工具稱為一虹膜系統（Irisplex System）：由高度敏感的多重基因分型分析和統計預測模型組成，該系統透過 8 個分佈在色素沉澱基因（Pigmentation genes）—*HERC2* (HECT And RLD domain containing E3 ubiquitin protein ligase 2)、*OCA2* (Oculocutaneous albinism II)、*SLC24A4* (Solute carrier family 24 member 4)、*SLC45A2* (Solute carrier family 45 Member 2)、*TYR* (Tyrosinase) 與 *IRF4* (Interferon regulatory factor 4) 的 SNPs 進行眼睛顏色的外觀型態描繪<sup>21</sup>。該系統提供高於 90% 的準確性（Accuracy），並已成功應用於不同人種與混合血統<sup>22,23,24</sup>的眼睛顏色預測。然而，該技術在鑑別的眼睛顏色中間的表型（Intermediate phenotype）仍存有瓶頸，因為即便是歐美人種，與藍色和棕色眼睛相比，它們的預測準確性仍然低得多<sup>25</sup>，無法克服鑑別之準確度，需要進一步研究以確定新的遺傳變異。另依照文獻探討的結果，該技術在亞洲人群的樣本中並沒有表現出相同的準確性，故應該對更多不同的族群樣本進行

---

<sup>20</sup> Sturm R. Eye colour: portals into pigmentation genes and ancestry. *Trends in Genetics*. 2004; 20 (8): 327-332.

<sup>21</sup> Walsh S, Liu F, Ballantyne KN, van Oven M, Lao O, Kayser M. IrisPlex: A sensitive DNA tool for accurate prediction of blue and brown eye colour in the absence of ancestry information. *Forensic Science International: Genetics*. 2011; 5 (3): 170-180.

<sup>22</sup> Dembinski GM, Picard CJ. Evaluation of the IrisPlex DNA-based eye color prediction assay in a United States population. *Forensic Science International: Genetics*. 2014; 9:111-117.

<sup>23</sup> Kastelic V, Pošpiech E, Draus-Barini J, Branicki W, Drobnič K. Prediction of eye color in the Slovenian population using the IrisPlex SNPs. *Croat Med J* 2013; 54 (4): 381-386.

<sup>24</sup> Pietroni C, Andersen JD, Johansen P, Andersen MM, Harder S, Paulsen R, Børsting C, Morling N. The effect of gender on eye colour variation in European populations and an evaluation of the IrisPlex prediction model. *Forensic Science International: Genetics*. 2014; 11:1-6.

<sup>25</sup> Walsh S, Lindenbergh A, Zuniga SB, Sijen T, de Knijff P, Kayser M, Ballantyne KN. Developmental validation of the IrisPlex system: Determination of blue and brown iris colour for forensic intelligence. *Forensic Science International: Genetics*. 2011; 5 (5): 464-471.



研究<sup>26</sup>。

## 二、頭髮顏色

髮色亦為基因預測人類外觀的重要特徵之一，黑色素的類型，包含淺色和深色兩種，控制著頭髮的基本色調。大多數人只產生深色黑色素，導致頭髮變黑。但是歐洲人後裔可以產生較淺的黑色素並染成紅色頭髮，或者將兩者結合起來染成金色。更細微的顏色差異由稱為單核苷酸多態性（Single Nucleotide Polymorphism，以下簡稱 SNP）的突變控制，它是人類基因組中 30 億個鹼基對之一的單一變化。雖然許多對身體沒有可檢測到的影響，但有些會導致疾病或其他可見的變化，例如頭髮變色<sup>27</sup>。觀察到的頭髮顏色的主要差異是多種黑色素比較的結果—棕色（Brown）、黑色真黑色素（Black eumelanin）和紅色（Red）、黃色褐黑色素（Yellow pheomelanin）<sup>28</sup>。相較於真黑色素，紅髮個體的褐黑素含量相對增加；而在深色頭髮中，真黑色素的含量佔優勢；而在金色頭髮中，每種黑色素的含量都很少<sup>29</sup>。這種頭髮顏色的可變性常出現在歐洲，並能反映出過往歷史中，人類偏好與帶有深色基因的祖先交配產生後代，進而世代演變而來<sup>30</sup>。在涉及黑色素生成過程的幾個基因中，*MC1R* (Melanocortin 1 receptor) 是最先表現出對紅髮、白皙皮膚和雀斑具有強烈鑑別能力的基因之一。*MC1R* 遂與 *HERC2*、*SLC45A2* 與 *SLC24A4* 成為預測因子，並整合 22 個 SNPs 建立起準確性達到 81%–93% 的髮色預測模型<sup>31</sup>。

另一方面，Irisplex SNP System 於 2013 年將 18 個與頭髮顏色相關的遺傳標記

---

<sup>26</sup> Yun L, Gu Y, Rajeevan H, Kidd KK. Application of six IrisPlex SNPs and comparison of two eye color prediction systems in diverse Eurasia populations. *International Journal of Legal Medicine*. 2014; 128 (3): 447-453.

<sup>27</sup> SCIENCE, Dave Mosher, *Forensic DNA Test Can Decipher Criminals' Hair Color* (6, January, 2011) <https://reurl.cc/MRkYp4> (last visited March 1, 2023)

<sup>28</sup> Gerstenblith MR, Goldstein AM, Fargnoli MC, Peris K, Landi MT. Comprehensive evaluation of allele frequency differences of variants across populations. *Human Mutation*. 2007; 28 (5): 495-505.

<sup>29</sup> Rees JL. Genetics of Hair and Skin Color. *Annual Review of Genetics*. 2003; 37 (1): 67-90.

<sup>30</sup> Ellis L, Ficek C, Burke D, Das S. Eye Color, Hair Color, Blood Type, and the Rhesus Factor: Exploring Possible Genetic Links to Sexual Orientation. *Archives of Sexual Behavior*. 2007; 37 (1): 145-149.

<sup>31</sup> Branicki W, Liu F, van Duijn K, et al. Model-based prediction of human hair color using DNA variants. *Hum Genet* 2011; 129 (4): 443-454.

進行整合，並添加至 HIrisplex System<sup>32</sup>。該系統包含 *MC1R*、*HERC2*、*OCA2*、*SLC45A2*、*SLC24A4*、*TYR*、*TYRP1* (Tyrosinase related protein 1)、*KITLG* (KIT ligand)、*EXOC2* (Exocyst complex component 2)、*IRF4* (Interferon regulatory factor 4)、*ASIP* (Agouti signaling protein) 等 10 個基因的標記組合，並能達到 75%–92% 的準確性<sup>33</sup>。HIrisPlex 包含針對 24 種眼睛和頭髮顏色預測 DNA 變異的單一多重分析，包括所有 6 個 IrisPlex SNP，以及兩個預測模型，一個新開發的頭髮顏色類別和陰影模型，以及之前開發的 IrisPlex 眼睛顏色模型。然而，目前的髮色預測模型面臨一個挑戰—童年至青少年期間，頭髮顏色變深的情況，比較難準確預測，僅能就個體現況分析。然而，截至目前為止，大多數研究都沒有針對兒童與青少年進行樣本抽樣，亦無向成年受試者徵詢其兒童至青少年時期的髮色表型變化。因此，該預測模型僅能在成人中觀察到的髮色表型訊息進行詳細說明，無法針對年齡依賴性表型的訊息標記進行呈現。

### 三、髮量特徵

根據過往研究經驗，男性禿頂或雄激素性脫髮具有很強的遺傳因素，研究顯示出約有 80% 的遺傳率<sup>34</sup>。在可能涉及的遺傳位點中，主要位於 X 染色體上 q12 區的位置，分別含有與雄激素受體 (Androgen receptor, AR) 和外異質素 A2 受體 (Ectodysplasin A2 receptor, EDA2R) 產生直接相關的 *AR/EDA2R* 基因有所關聯。此外，在 20p11 區域中，更包含具有預測潛力的 *EBF1* (EBF transcription factor 1)、*TARDBP* (TAR DNA binding protein) 和 *HDAC9* (Histone deacetylase 9) 基因。綜合以上相關基因所包含的 5 個 SNPs 位點，具有良好的預測男性禿頂或雄激素性脫髮的能力，其預測準確度在 76%–84% 之間<sup>35</sup>。因此，上述遺傳標記之預測成果，能夠成為鑑識 DNA 生理描繪對象頭髮特徵的重要參考資訊，並能提高描繪圖像與實

---

<sup>32</sup> Walsh S, Liu F, Wollstein A, Kovatsi L, Ralf A, Kosiniak-Kamysz A, Branicki W, Kayser M. The HIrisPlex system for simultaneous prediction of hair and eye colour from DNA. *Forensic Science International: Genetics*. 2013; 7 (1): 98-115.

<sup>33</sup> Walsh S, Chaitanya L, Clarisse L, et al. Developmental validation of the HIrisPlex system: DNA-based eye and hair colour prediction for forensic and anthropological usage. *Forensic Science International: Genetics*. 2014; 9:150-161.

<sup>34</sup> Male pattern baldness. *SpringerReference*: Springer-Verlag.

<sup>35</sup> Marcińska M, Pośpiech E, Abidi S, et al. Evaluation of DNA variants associated with androgenetic alopecia and their potential to predict male pattern baldness. *PLoS One* 2015; 10 (5): e0127852-e0127852.

際個體之間的辨識程度。

#### 四、皮膚顏色

在鑑識 DNA 生理描繪外觀特徵的研究中，膚色是最複雜的色素沉澱表型之一。部分研究認為，除先天基因所呈現的色素沉澱外，皮膚色素沉澱的變異性與紫外線照射有著極難區分的交互作用，故膚色成為較難預測的外觀表型。這種交互作用的變因導致鑑識 DNA 生理描繪在基因型 / 外表型兩者的關聯建立十分困難，並導致僅能適用於特定緯度族群的結果。此類研究雖有諸多障礙，仍可在 16 個色素沉澱基因（其中包含 *HERC2*、*SLC45A2*、*SLC24A4*）中，找到 36 個遺傳標記，並建立預測模組<sup>36</sup>。該研究將膚色分為淺色、深色與深黑色三種類別，其預測準確度在 83%–97% 之間。若以 5 種不同程度的評估尺度做分類，則有非常蒼白、蒼白、中等、深色、深黑色，其預測準確度則在 72%–97% 之間。綜合以上研究結果而論，在特定色素沉澱基因相關之遺傳標記表現量，仍能為鑑識 DNA 生理描繪特定對象的膚色深淺，有所助益。

#### 五、身高特徵

直到 2008 年，只有少數基因被認為與人類身高相關。2008 年和 2010 年後的相關研究，則觀察到 54 個與身高變化直接相關的 SNPs 位點，並將遺傳標記的數量增加到 180 個，隨後在 2014 年遺傳標記的數量更高達近 700 個標記<sup>37,38,39</sup>。綜觀這些 SNPs 位點所坐落的基因功能，多數都與生長訊號的生化路徑有關，例如成纖

---

<sup>36</sup> Chaitanya L, Breslin K, Zuñiga S, et al. The HRISplex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation. *Forensic Science International: Genetics*. 2018; 35:123-135.

<sup>37</sup> Hirschhorn JN. The Identification of 180 Genetic Loci Involved in Adult Height Variation Highlights Biological Pathways and Provides Insights into the Contribution of Common Genetic Variation to Human Growth. *The Endocrine Society's 92nd Annual Meeting, June 19-22, 2010 - San Diego*: Endocrine Society; 2010:OR43-44-OR43-44.

<sup>38</sup> Nordborg M. Faculty Opinions recommendation of Hundreds of variants clustered in genomic loci and biological pathways affect human height. *Faculty Opinions – Post-Publication Peer Review of the Biomedical Literature*: Faculty Opinions Ltd; 2010.

<sup>39</sup> Wood AR, Esko T, Yang J, et al. Defining the role of common variation in the genomic and biological architecture of adult human height. *Nature genetics* 2014; 46 (11): 1173-1186.

維細胞生長因子，以及在生長板等重要組織中表達的基因<sup>40</sup>。

雖然鑑識 DNA 生理描繪，對於多數的外表特徵的預測有良好的準確度，但仍有少部份的準確度有待提升。以身高的特徵為例，雖然相關的研究找到越來越多與身高相關的遺傳標記，然而，身高的預測準確度卻沒有隨著遺傳標記的增加而有顯著提升。在較早期的研究中，約有 65%的預測準確度，但在近期的研究中，仍無法將準確值提高到 75%以上，顯示仍有大量 SNPs 有待進一步探究<sup>41</sup>。此外，長期追蹤研究顯示，人類身高除了遺傳基因的層面外，更有遺傳的後轉譯修飾，以及生長環境等因素的交互影響，例如：胎兒時期的妊娠（母體健康、胎盤特徵與孕期營養）、生長時期的營養攝取、激素運作、藥物使用與生活作息方式等<sup>42</sup>均與身高相關。

## 肆、細微的外觀特徵

孟德爾顱面特徵（Craniofacial Mendelian traits）的研究，是開啟遺傳基因與顱面發育研究之先趨。研究起源於唐氏綜合特徵（Down syndrome）、唇裂和 / 或腭裂（Cleft lip and / or palate）、小胖威利綜合症（Prader-Willi syndrome）和特雷徹柯林斯綜合症（Treacher Collins syndrome）等遺傳疾病，在某些程度上都顯現出特定的面部異常（Facial abnormalities），進一步的研究發現與特定基因位點有關聯。此外，在疾病的研究過程中，同時也探究出與多數顱面特徵有關的基因組<sup>43,44</sup>。另一方面，細微生理特徵（Minor physical anomalies, MPAs）被定義為細微的、異常的外觀形態特徵，例如：頭圍尺寸、眼睛內/外眼距離、耳朵高低位置、手和腳的形態差異等。有別於藉由目視即可觀察的明顯外觀生理特徵，細微生理特徵大多需

---

<sup>40</sup> Guo MH, Hirschhorn JN, Dauber A. Insights and Implications of Genome-Wide Association Studies of Height. *J Clin Endocrinol Metab* 2018; 103 (9): 3155-3168.

<sup>41</sup> Liu F, Hendriks AEJ, Ralf A, et al. Common DNA variants predict tall stature in Europeans. *Hum Genet.* 2013; 133 (5): 587-597.

<sup>42</sup> Baha Elddin NM. Challenges in the management of short stature. *Neonatal and Pediatric Medicine* 2019; 05.

<sup>43</sup> Boehringer S, van der Lijn F, Liu F, et al. Genetic determination of human facial morphology: links between cleft-lips and normal variation. *Eur J Hum Genet* 2011; 19 (11): 1192-1197.

<sup>44</sup> Brinkley JF, Fisher S, Harris MP, et al. The FaceBase Consortium: a comprehensive resource for craniofacial researchers. *Development* 2016; 143 (14): 2677-2688.

要透過丈量工具的量測，方可區別出與一般大眾的細部些微差異<sup>45</sup>。這些細微的顱面特徵，在過往研究中常被認為與某些特定基因調節的神經發展缺陷有關，而這些特殊的神經發展則又與後續的情緒表達、社會行為特徵等有所關聯<sup>46</sup>。

近年來，多數的研究者透過全基因組關聯研究分析法 (Genome-wide association study, GWAS)，藉以找出正常顱面生長與變異相關的 SNPs，這類型的研究更能提供高解析的 3D 顱面成像 (High-resolution three-dimensional imaging of the face)，及其相關座落基因與 SNPs<sup>47</sup>。使得顱面的五官位置、大小、高低與距離，如同地理探索地圖一般，能夠按圖索驥<sup>48</sup>。過去的許多大型 GWAS 研究針對基因遺傳/顱面發育地圖做出重大貢獻，鑑別並確立出 50 多個與面部特徵相關的基因座 (Loci)<sup>49,50,51,52,53</sup>。

更多的研究結果顯示一基因不止影響一種面部特徵，舉例來說：*SCHIP1* (Schwannomininteracting protein 1) 與 *PDE8A* (Phosphodiesterase 8A) 基因表現和顱面尺寸與形狀的控制有所關聯<sup>54</sup>；*FREMI* (FRAS1 related extracellular matrix 1)與

---

<sup>45</sup> Miles JH, Hillman RE. Value of a clinical morphology examination in autism. *American journal of medical genetics* 2000; 91 (4): 245-253.

<sup>46</sup> Jones KL, Jones MC, Del Campo M. *Smith's recognizable patterns of human malformation*: Elsevier Health Sciences; 2013.

<sup>47</sup> Paternoster L, Zhurov AI, Toma AM, et al. Genome-wide association study of three-dimensional facial morphology identifies a variant in PAX3 associated with nasion position. *Am J Hum Genet* 2012; 90 (3): 478-485.

<sup>48</sup> Liu F, Van Der Lijn F, Schurmann C, et al. A genome-wide association study identifies five loci influencing facial morphology in Europeans. 2012.

<sup>49</sup> Shaffer JR, Orlova E, Lee MK, et al. Genome-wide association study reveals multiple loci influencing normal human facial morphology. *PLoS genetics* 2016; 12 (8): e1006149.

<sup>50</sup> Ruiz-Linares A, Adhikari K, Acuña-Alonzo V, et al. Admixture in Latin America: geographic structure, phenotypic diversity and self-perception of ancestry based on 7,342 individuals. *PLoS genetics* 2014; 10 (9): e1004572-e1004572.

<sup>51</sup> Cole JB, Manyama M, Kimwaga E, et al. Genomewide Association Study of African Children Identifies Association of SCHIP1 and PDE8A with Facial Size and Shape. *PLoS genetics* 2016; 12 (8): e1006174-e1006174.

<sup>52</sup> Lee MK, Shaffer JR, Leslie EJ, Orlova E, Carlson JC, Feingold E, Marazita ML, Weinberg SM. Genome-wide association study of facial morphology reveals novel associations with FREM1 and PARK2. *PLoS One* 2017; 12 (4): e0176566-e0176566.

<sup>53</sup> Cha S, Lim JE, Park AY, et al. Identification of five novel genetic loci related to facial morphology by genome-wide association studies. *BMC Genomics* 2018; 19 (1): 481-481.

<sup>54</sup> Cole JB, *supra note* 47.

*PARK2* (Parkin RBR E3 ubiquitin protein ligase) 基因表現則與臉部線性距離有所關聯<sup>55</sup>。此外，眼睛到鼻根的距離 (Eye to nasion distance)、鼻根突出 (Prominence of the nasion)、眼睛寬度 (Eye width)、鼻子側壁 (Side walls of nose) 和鼻尖突出 (Prominence of nose tip) 則與 *PAX3* (Paired box gene 3) 的基因調控有關。鼻唇角 (Naso-labial angle) 與鼻子突出 (Nose prominence) 兩種特徵則與 *DCHS2* (Dachshund Cadherin-Related 2) 基因表現有關。*PRDM16* (PR/SET Domain 16) 基因則與鼻子的長度 (Length) 和突出度 (Prominence of the nose) 以及翼緣的寬度 (Width of the nose alae) 有關。而基因 *SOX9* (SRY-Box Transcription Factor 9) 則被認為與鼻翼 (Nose ala) 和鼻尖 (Nose tip) 的形狀有關；而基因 *SUPT3H* (Transcription initiation protein SPT3 homolog) 之變異則可以影響鼻唇角 (Naso-labial angle) 和鼻樑形狀 (Bridge of the nose)。另一方面，質心大小 (面部所有地標與質心的平方距離的平方根) 和異速生長 (大小與形狀的關係) 則和 *PDE8A* (Phosphodiesterase 8A) 與 *SCHIP17* (SH2-containing inositol-5'-phosphatase) 基因表現有關<sup>56</sup>。此外，一個或多個基因可能會影響顱部的整體形狀以及更多局部面部區域<sup>57</sup>。

儘管許多研究已經確立出基因遺傳-顱面發育地圖的概念，然而多數將研究結果應用於已知實驗個案之整體顱面重塑，而非未知對象的顱面描繪進行預測，亦同時尚未使用於鑑識 DNA 生理描繪領域。然而，據上述研究的研究成果得知，若將其整合至鑑識 DNA 生理描繪的演算模組之中，將能夠精緻鑑識 DNA 生理描繪圖像，更貼近未知對象的真實樣貌，遂能提升輔助嫌疑犯辨識、縮小偵查範圍之功效，同理，此技術未來亦可運用在顱骨臉孔重建的工作。

## 伍、人類行為和醫療狀態的遺傳特性

### 一、與犯罪行為相關的基因

當個體行為被不當社會化，並因此不受社會制定的法律或規則的約束時，就會產生犯罪行為。長久以來，法律、社會學、心理學與鑑識科學急切地尋找與犯罪行為相關的基因與外表特徵，以利促進犯罪預防工作。然而，導致犯罪和反社

---

<sup>55</sup> Lee MK, *supra* note 48.

<sup>56</sup> Cole JB, *supra* note 47, at page 12.

<sup>57</sup> Cole JB, Manyama M, Larson JR, et al. Human Facial Shape and Size Heritability and Genetic Correlations. *Genetics* 2017; 205 (2): 967-978.

會行為的因素十分複雜，且異質性極高，研究發現眾多的環境、社會、心理因素，以及遺傳基因等均與各種定罪的風險增加有關。例如：衝動性的攻擊，在暴力和犯罪行為的表現，被認為是幾種精神障礙的基本心理症狀，包括邊緣性和反社會人格障礙，且可能與部分的遺傳基因有關。因此，遺傳基因的研究者亦針對犯罪和罪犯的基因進行分析，找出與暴力犯罪相關的 *MOMA* (Monoamine oxidase A gene) 與 *CDH13* (Cadherin 13)，並證明這些基因的表現與調控，與反覆的暴力行為有所關聯<sup>58</sup>。但是，僅僅透過遺傳基因的分析不僅不能定義其犯罪行為與人格特質，也會違反道德層面的思考與法律上的無罪推論 (Presumption of innocence)。此外，某種行為的遺傳基因傾向與個體是否會成就犯罪行為，尚無直接因果關聯，犯罪經常受到時空環境與外在誘惑等其他因素的影響。但是，對於犯罪現場跡證之 DNA 比對，透過與連續的暴力行為史相關遺傳基因鑑定，對偵查方向仍有極大的助益。總而言之，藉由與特定犯罪行為史相關的遺傳基因表現，可以縮小偵查範圍或排除特定對象，有助釐清偵辦方向，並提示執法人員應留意具相關犯罪史的嫌犯。

## 二、與健康狀況相關的基因

長久以來的健康檢查，許多的疾病診斷都是透過遺傳基因的表現與變異進行檢測。舉例來說：*BRCA1* (Breast Cancer gene 1)或 *BRCA2* (Breast Cancer gene 2)基因中的某些變異，會增加罹患乳腺癌和卵巢癌的風險<sup>59</sup>；糖尿病，則被認為與基因 *CADM2* (Cell adhesion molecule 2)之高表現，且與基因 *TRPM5* (Transient receptor potential cation channel subfamily M member 5)、*CRH* (Corticotropin releasing hormone)、*PDK4* (Pyruvate dehydrogenase kinase 4)、*ANGPL4* (Angiopietin like 4)、*CLEC4D* (C-Type lectin domain family 4 member D)、*RGS16* (Regulator of G protein signaling 16)與 *FCGR2B* (Fc gamma receptor IIb)的低表現有關<sup>60</sup>。然而，掌握個體遺傳相關的疾病，對於犯罪偵查的助益在於一蒐證初期，若利用犯罪現場生物跡

---

<sup>58</sup> Cole JB, *supra* note 57, at page 14.

<sup>59</sup> Singer CF, Muhr D, Rappaport C, et al. Clinical implications of genetic testing for BRCA1 and BRCA2 mutations in Austria. *Clinical Genetics*. 2013; 85 (1): 72-75.

<sup>60</sup> Yip L, Fuhlbrigge R, Alkhataybeh R, Fathman CG. Gene Expression Analysis of the Pre-Diabetic Pancreas to Identify Pathogenic Mechanisms and Biomarkers of Type 1 Diabetes. *Front Endocrinol (Lausanne)* 2020; 11:609271-609271.

證之遺傳基因，瞭解嫌犯的相關遺傳疾病資訊，亦可縮小偵查範圍或排除特定對象。此外，更能同時整合其他鑑識 DNA 生理描繪資訊，更可進一步釐清涉嫌的對象。倘若從生物跡證中，發現嫌犯的遺傳基因出現特殊罕見疾病或慢性疾病，因其給藥與治療途徑有限，更有機會幫助執法人員掌握、追蹤偵查對象的可能動向。

## 陸、新型 DNA 定序之技術

### 一、次世代單細胞定序

單細胞定序 (Single-cell sequencing) 是一個發展迅速且具優勢的技術，藉由分析單一細胞可能發現，研究整個細胞族群時無法觀測的機制<sup>61</sup>。雖然該技術尚未廣泛運用在鑑識科學領域，但當生物跡證遭受污染或在極少量的情況之下，則單細胞定序技術能將混合的細胞族群分離，發揮其專長。近年來，鑑識 DNA 生理描繪在鑑識科學中有著長足的發展與應用，且窺探法學與鑑識科學領域的相關研究，可以看見許多國家正在為鑑識 DNA 生理描繪著手立法，或正熱烈進行法學實證研究的氛圍，以利該技術之發展與實踐<sup>62</sup>。因此，當在某些情況下，混合型生物跡證成為唯一用於偵測鑑識 DNA 生理描繪的檢體時，單細胞定序將會是未來可以運用的檢測技術<sup>63</sup>。

### 二、奈米孔定序技術

奈米孔定序技術 (Nanopore-based platform) 為一項能夠遠端進行超長讀數的 DNA 片段進行定序的技術。並透過高通量規格之奈米孔定序技術專利設備，成為目前第三代定序最小且能實現便攜式的偵測儀器。其技術原理為利用薄膜上的穿膜蛋白，並透過給予薄膜電位差，使溶液的離子通過穿膜蛋白時形成電流變化。而解旋酶 (Helicase) 當 DNA 通過時便會解開雙股螺旋，使單股 DNA 通過帶電薄膜上的穿膜蛋白。接下來奈米孔洞將會偵測通過的 DNA 鹼基所造成的電流擾動進行記錄，遂達成定序。根據技術相關報告指出，該技術之樣品前處理、製備建庫

---

<sup>61</sup> Altschuler SJ, Wu LF. Cellular heterogeneity: do differences make a difference? *Cell*. May 2010, 141 (4): 559–63.

<sup>62</sup> Schneider PM, Prainsack B, Kayser M. The Use of Forensic DNA Phenotyping in Predicting Appearance and Biogeographic Ancestry. *Dtsch Arztebl Int* 2019; 51-52 (51-52): 873-880.

<sup>63</sup> Diepenbroek M, Bayer B, Anslinger K. Pushing the Boundaries: Forensic DNA Phenotyping Challenged by Single-Cell Sequencing. *Genes (Basel)* 2021; 12 (9): 1362.



（定序完成）只需十分鐘，能夠突破環境惡劣，或者案發現場距離鑑識實驗室距離甚遠的阻隔。掌上型的 MinION 系統，更能實現「隨身定序」的技術產生，小至個人基因檢測，大至環境微生物病原體即時監測都能逐步實現。因此，善用此技術便能在犯罪現場直接採證並立即檢驗，即實踐將鑑識實驗室帶到犯罪現場的目標，可減少跡證運送過程導致分子結構降解<sup>64</sup>的問題。

## 柒、鑑識 DNA 生理描繪的實務應用

案例一、於 1981 年，美國的伊利諾州發現一具無名女性遺骸。這名年輕女子被描述為「白種人、金髮碧眼、身高約 5 英尺 5 英寸，估計年齡在 23 至 40 歲之間」，但從現場發現的線索很少。多年來，許多失蹤的女性都無法在 DNA 資料庫中比對出身份，導致案件最終陷入僵局。直至 2021 年，威爾縣驗屍官辦公室（The Will County coroner's office）透過鑑識 DNA 生理描繪技術的族譜鑑別技術和家譜學的幫助，識別出該女性遺骸屬於 Brenda Sue Black，並描繪出她的生前樣貌，以協助家人辨認。本案辨識的關鍵是一鑑識 DNA 生理描繪出的樣貌相較於目擊者的描述，更貼近 Brenda Sue Black 本人的樣貌<sup>65</sup>。

案例二、於 1992 年，美國密蘇里州一家閒置辦公室中發現人類骨骼，當地警方一直無法確定這名男性遺骸的身份，僅能從遺骸中研判死者可能在被發現前 1 至 3 年便死於刺傷。該案直至 2004 年，輸入 DNA 聯合索引系統（Combined DNA Index System，簡稱 CODIS），仍無法從 DNA 資料庫中找到死者相關的資訊。該案發現後的 29 年後，直到 2021 年，偵探薩賓將此跡證交付無名屍體辨識計畫（DNA Doe Project），將比對 GEDmatch 與 Family Tree DNA (FTDNA) 兩套系統的結果，才證實該人類骨骼為 Tymon Joseph Emily 的遺骸<sup>66</sup>。

鑑識 DNA 生理描繪的技術被歐洲 8 國與橫跨 13 個學術與執法單位所組成的

---

<sup>64</sup> Aw AJG. *RNA structure probing using long-read nanopore sequencing technology*, Nanyang Technological University.

<sup>65</sup> After 40 Years, Will County Jane Doe is Identified. (13 April 2022) <https://www.forensicmag.com/585098-After-40-Years-Will-County-Jane-Doe-is-Identified/?catid=26398> (last visited March 1, 2023)

<sup>66</sup> St Louis John Doe 1992 Success Stories. (11 October 2021) DNA doe project. [https://dnadoeproject.org/case/st-louis-john-doe-1992/?fbclid=IwAR1BjPrEMm0S36YwBsLkAsw4R eg5N9RsquaUKe>If6DOEKn7gyPr\\_2AOjIM](https://dnadoeproject.org/case/st-louis-john-doe-1992/?fbclid=IwAR1BjPrEMm0S36YwBsLkAsw4R eg5N9RsquaUKe>If6DOEKn7gyPr_2AOjIM) (last visited March 1, 2023)

VISAGE (The VISible Attributes Through GENomics) 組織，建構出可利用的 HIrisPlex-S 網頁平臺 (<https://hirisplex.erasmusmc.nl/>)，以及相關檢驗套組與試劑供執法單位運用。該平臺除了公開用於預測外貌的相關基因位點，以及所能形成的相應預測能力之外，更提供上傳基因檢測資料的方式，讓網頁瀏覽者能直接透過網頁工具進行基因對應外貌上的預測。而美國的 Parabon 實驗室 (<https://snapshot.parabon-nanolabs.com/>)，更與多州的執法單位聯手，利用基因作為嫌疑犯的樣貌目擊者，將 FDP 的擬真繪畫結果，做為公開尋找嫌疑犯的畫像。根據該研究單位的網頁顯示，該研究單位已經協助執法單位透過鑑識 DNA 生理描繪預測近百件嫌疑犯的樣貌，並將鑑識 DNA 生理描繪技術的擬真人像用於多媒體告示、新聞發佈會等各種場域。而事實證明，鑑識 DNA 生理描繪的人像與事後逮捕嫌疑犯的樣貌，十分具有參考的價值。因此，這種將鑑識 DNA 生理描繪技術轉譯至現場實務應用的模式，對於美國執法單位來說頗有成效，值得各國的鑑識科學單位、執法單位參考。

藉由上述案例發現，我們能夠透過鑑識 DNA 生理描繪技術來協助辨識身份。某些刑事案件中，即使沒有目擊者的指證，也可藉此技術縮小偵查範圍與排除特定對象。更能幫助執法單位將鑑識 DNA 生理描繪的擬真人像用於新聞發佈會等，讓視覺化的人像結合媒體傳播，達到對民眾警示、注意嫌疑人的特徵，並能夠更快速逮捕相關嫌疑人。更重要的是，相較於與目擊者的證詞，鑑識 DNA 生理描繪的另一個優勢為一能夠排除目擊者個人的錯誤印象、假記憶與衝擊經驗等的偏誤率，讓沉默的生物證據得以自證，能減低人證誤認導致誤判與冤獄的機率。以美國為例，昭雪專案 (Innocence project) 披露，在 DNA 鑑定結果的協助下，追溯 350 個錯誤判決中，有 70% 是源於虛假目擊報告 (False eyewitness reports) 所造成的，而鑑識 DNA 生理描繪技術對於未知偵查對象的外貌描繪結果，將有助執法人員對調查對象的外貌，多一份的識別參考。

## 捌、鑑識 DNA 資料庫於各國的設立與應用

如何在應用 DNA 資訊與個體生物資訊隱私的保護之間取得平衡，實為目前多數國家在立法上的重要考量因素之一<sup>67</sup>。因此，在民主法治框架之下的生物合法性

---

<sup>67</sup> Lynch M, Cole SA, McNally R, Jordan K. Truth machine: The contentious history of DNA fingerprinting: University of Chicago Press; 2010.

(Biolegality) 常被認為是生物鑑識與技術應用上所需考量的範疇<sup>68</sup>。所以，在執法所應用的生物性檢體及其可提供之相關資訊，都被認為是生物鑑識的潛在加值資訊（例如：DNA 所有者比對、鑑識 DNA 生理描繪）。這些資訊廣義而言，為民主社會提供一個更加廣泛、詳盡的監管模式。因此，目前已經建立鑑識 DNA 資料庫的國家，都有制定相應的資料監管政策<sup>69</sup>，其目的在於期盼 DNA 加值資訊在犯罪預防、監管與個體隱私之間能夠取得平衡<sup>70,71</sup>。在國家型鑑識 DNA 資料庫尚未能夠建置的情況之下，除了 DNA 比對無從運用，更會造成鑑識 DNA 生理描繪無常模可以形成預測模組，遂無法建構屬於「臺灣人」外貌特徵資料庫。要使這兩種技術完全應用並達到其最大功效，著實需要 DNA 資料庫的建置，更需要相關立法才能使技術可以實行。迄今為止，現有國家型鑑識 DNA 資料庫仍基於美國、法國的無罪推論或者歐洲陸法與英國法之舉證責任原則（Burden of proof），針對特定潛在對象之 DNA 生物檢體進行資料庫保存或預保存。

英國係為舉證責任原則國家，於 1995 年建置英國國家 DNA 資料庫(The United Kingdom's National DNA Database，簡稱為 NDNAD)，其法律基礎為 1984 年的警察和刑事證據法（Police and Criminal Evidence Act, PACE）<sup>72</sup>。2001 年初始主要保存之 DNA 跡證及其加值資訊均來自待比對案件的現場跡證，例如：血液、唾液、精液與組織檢體，並由第三方單位監管<sup>73</sup>。其保存檢體的對象從原先的已定罪罪犯、待審判者或被起訴者，經過 2003 年另立法擴增到被執法單位逮捕者<sup>74</sup>。基於英國律法對於 DNA 資料之思考核心為一終結無辜判例（End of innocence），其實質建構與應用之力度較美國強<sup>75</sup>，亦與該國舉證責任原則有所呼應。以 2005 至 2006 年甫施行期間之英格蘭與威爾土地區為例，約有 45,000 起案件能夠在 DNA 資料庫比對成功，其中包含 422 件謀殺或過失殺人刑案、645 件性侵害案件。然而，基於

---

<sup>68</sup> Michael L, Ruth M, Atkinson P, Glasner P, Lock M. Forensic DNA Databases: The Co-production of Law and Surveillance Technologies. *Handbook of Genetics and Society: Mapping the New Genomic Era*, edited by Atkinson P Glasner P Lock M 2009:283-300.

<sup>69</sup> Johnson P. *Genetic Policing: The Use of DNA in Criminal Investigations*: Taylor & Francis; 2008.

<sup>70</sup> Hindmarsh R, Prainsack B. *Genetic suspects: Global governance of forensic DNA profiling and databasing*: Cambridge University Press; 2010.

<sup>71</sup> Krimsky S, Simoncelli T. Genetic justice. *Genetic Justice*: Columbia University Press; 2010.

<sup>72</sup> The Police and Criminal Evidence Act. Part V, § 64AA and 64AB (1984).

<sup>73</sup> The Criminal Justice and Police Act. Part 3, § 80 and 82 (2001).

<sup>74</sup> The The Criminal Justice Act. Part 1, § 10 (2003).

<sup>75</sup> Johnson P, *supra note 66*, at page 17.

2012 年的保護自由法案 (Protection of Freedoms Bill)<sup>76,77</sup>，已經保存檢體之個體，若在未來幾年內未被提告或被判定無罪，則應將其 DNA 資料進行刪除。更重要的是一該系統並未保留個體完整的基因組序列 (Genomic sequence)，而是透過保存 16 至 21 個核心基因座 (Loci) 所形成的短縱列重複序列 (STR)、2 個 Y 染色體的生物標記作為性別辨識。迄至 2022 年底，英國 NDNAD 資料庫已經囊括約全國人口 10.17% 的 DNA 資料<sup>78,79</sup>，並且在 2012 年達到約 7.40% 的成功比對跡證比率<sup>80</sup>，係為全球現行國家型 DNA 資料庫運用於犯罪偵查的最佳紀錄。

另一方面，美國則於 1994 年以 DNA 鑑定法 (The DNA Identification Act) 為法律基礎，擬定兩種系統來建構其國家型 DNA 資料庫—由美國聯邦調查局 (FBI) 所運行的國家 DNA 索引系統 (National DNA Index System，簡稱 NDIS) 與 DNA 聯合索引系統 (Combined DNA Index System，簡稱 CODIS)<sup>81</sup>。該 DNA 資料蒐集對象包含：已定罪之罪犯、被捕者、法律人員、被拘留者、法醫、身份不明的人類遺骸、失蹤人員和失蹤人員的親屬。該資料庫在刑事偵查範疇主要針對犯罪現場所採集的 DNA 跡證，且在無偵查對象或範圍之情況下提供跡證—將 DNA 資料庫比對成功的報告，提供給相關執法單位；僅有在刑事案件中，才會將刑事被告人的比對資訊提供給本人進行辯護。然而，與該案件相關之其他被告之比對結果則不予以提供。美國與英國同樣採取保存 13 至 20 個核心基因座 (Loci) 所形成的短縱列重複序列 (STR) 與 Y 染色體的生物標記模式進行 DNA 資料庫保存，然而所選取之檢測位點略有不同。另一方面，在法律追訴期過後，若罪行已被推翻、

---

<sup>76</sup> McCartney C. Of weighty reasons and indiscriminate blankets: The retention of DNA for forensic purposes. Paper presented at: 2010 IEEE International Symposium on Technology and Society, 2010.

<sup>77</sup> Toom V. Forensic DNA databases in England and the Netherlands: governance, structure and performance compared. *New Genetics and Society* 2012; 31 (3): 311-322.

<sup>78</sup> 英國 NDNAD 資料保存之 DNA 基因圖譜 (DNA profile) 為 6,998,525 人。National DNA Database statistics, Home Office. 31 December 2022. *Documents National DNA Database statistics, Q3 2022 to 2023*. [https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/1127481/FINDS\\_DNA\\_Website\\_Figures\\_-\\_31-12-2022\\_-\\_Final.ods](https://assets.publishing.service.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/1127481/FINDS_DNA_Website_Figures_-_31-12-2022_-_Final.ods) (last visited March 1, 2023)

<sup>79</sup> 英國全國人口數為 68,803,949 人。Worldometers, U.K. Population. 31 January 2023.

<https://www.worldometers.info/world-population/uk-population/> (last visited March 1, 2023)

<sup>80</sup> Toom V. Trumping communitarianism: Crime control and forensic DNA typing and databasing in Singapore. *East Asian Science, Technology and Society: An International Journal* 2014; 8 (3): 273-296.

<sup>81</sup> DNA Identification Act of 1993. 31 January 2023.

<https://www.congress.gov/bill/103rd-congress/house-bill/829> (last visited March 1, 2023)

被撤銷指控或證實無罪之 DNA 資訊應被刪除。基於美國律法對於一自由與隱私（Liberty and privacy）之核心考量，相較於英國，美國的 CODIS 資料庫的擴張較緩<sup>82</sup>。自 1998 年資料庫建構迄今為止，美國 CODIS 資料庫已經保存約全國人口 3.50% 的 DNA 資料，並且達到 1.70% 的成功比中跡證的比率。

新加坡首開亞洲國家之先河，以 2002 年的罪犯登記（修訂）條例草案（Registration of Criminals (Amendment) Bill）為法律基礎，於 2004 年建立新加坡 DNA 資料庫（Singapore's DNA Database）<sup>83</sup>。並於 2022 年的修正法案中，給予執法單位擴大採集更多不同犯行的嫌疑犯或罪犯之 DNA 資料的法源依據。原草案僅允許 DNA 資料蒐集的對象為有前科紀錄（Registrable crimes），例如：竊盜案、搶劫案、殺人案與性侵案等罪行者。然而，2022 年的修法促使新加坡執法單位能對於部分無前科紀錄（Non-registrable crimes）之犯罪者採取 DNA 資料，以期望這些重複犯行的慣犯進行資料保留，遂能進一步達到犯罪嚇阻、預防或是監管<sup>84</sup>。本次修法之擴增不計案底罪行為包含一蓄意傷害（Voluntarily causing hurt）、跟蹤（Unlawful stalking）、飲酒駕駛行為（Drink driving）、滋事（Affray）與惡作劇（Mischief）等，遂賦予執法單位更多權限來建置更大的新加坡 DNA 資料庫，以利比對更多犯罪跡證。從 2003 年資料庫建置至 2022 年修正案施行之間，新加坡 DNA 資料庫已經保存近全國人口 3.89% 的 DNA 資料<sup>85</sup>，然而成功比對之詳細統計資訊則尚未揭露。

英美兩國透過 DNA 跡證比對的輔助，並以執法單位偵辦手法進行案件釐清為主，並將無罪或撤銷指控之個體的 DNA 資料，於法律追訴期過後進行刪除。此舉可被視為體現無罪推論與保存犯罪證據之法學精神，並同時在犯罪監管與生物資訊隱私的保護取得較為適切的平衡。另一方面，英美兩國的 DNA 資料庫系統，亦

---

<sup>82</sup> Yip L, *supra* note 56, at page 14.

<sup>83</sup> Toom V, *supra* note 74, at page 19.

<sup>84</sup> The straits times, Nadine Chua. *DNA database to be expanded, with collection allowed for less serious crimes.* (31 January 2023)

<https://www.straitstimes.com/singapore/politics/dna-database-expanded-with-collection-allowed-for-less-serious-crimes> “If we had been able to collect DNA and identifying information from these individuals when they were convicted of a non-registrable crime, we might have been able to identify them a lot more swiftly when they later reoffended and committed the registrable crime.” by Minister of State for Home Affairs Sun Xueling. (last visited March 1, 2023)

<sup>85</sup> Toom V, *supra* note 74, at page 19.

同時提供失蹤人口或無名屍遺骸的樣本比對，以及家族圖譜搜尋<sup>86</sup>。然而，英美兩國皆須待家屬懷疑久未聯繫之親屬有遇害可能性時，主動向 DNA 資料庫的實驗室，提供自身 DNA 樣本後，才有可能與國家型資料庫進行比對。然而，這樣的措施相較於鑑識 DNA 生理描繪能主動繪製出 DNA 樣本擁有者之擬真人像，仍有其被動性。因此，未來若能將 DNA 資料庫系統無法識別所有者之資訊，擴增到鑑識 DNA 生理描繪範疇，將更有助於協尋失蹤人口，對於無特定偵查對象之縮小範圍上，更有實務上的助益。

## 玖、結語與未來展望

本篇文獻所介紹之鑑識 DNA 生理描繪技術之相關研究皆已完成，且多數取得不錯的預測成果。現今該技術對利用與外表特徵關聯的基因，針對人類外觀特徵進行預測之成果，比以往都更加卓越。儘管許多倫理和法律問題仍與鑑識 DNA 生理描繪有所衝突，但大多數的研究證實其預測人類外表特徵能力的高度準確性，使鑑識 DNA 生理描繪在犯罪偵查的實際應用成為可行。本文主要期望拋磚引玉，希望能在科學人與法律人之間，建置一道溝通的橋樑，除了介紹鑑識 DNA 生理描繪技術在鑑識科學之應用外，更期盼能夠讓「科學與法律」兩個領域的學者、專家都能了解，該技術尚未在犯罪偵查實務執行的窘境，並期盼能夠提供一些法律參考架構，供實務單位建置與參考，以利推廣 DNA 資料庫的設置及其相關加值的應用，例如：DNA 比對、鑑識 DNA 生理描繪。

目前，已經有不少國家針對鑑識 DNA 生理描繪研究與倫理道德、社會監管有所關注。例如，德國、奧地利、法國、希臘、愛爾蘭、荷蘭、波蘭、捷克、瑞典、匈牙利、斯洛伐克、西班牙與英國等國家，已將鑑識 DNA 生理描繪技術，納入法律架構之中，更有其他國家正熱切對此議題進行法律實證的調查<sup>87</sup>。然而，於 2020 年，美國有一場極受矚目的暴力犯罪案件中，辯護團隊就利用犯人先天帶有 *MOMA*（Monoamine oxidase A）反覆暴力行為的基因，向陪審團進行罪刑減輕的請求，其理由為一該辯護團隊的委託人帶有遺傳基因上的缺陷，遂導致其犯行的發生。

---

<sup>86</sup> Parliament S. The DNA Expansion Programme: reporting real achievement? 2006.

<sup>87</sup> Schneider PM, *supra note 57*, at page 14.

最終的判決如辯護團隊所求一罪刑獲得減輕<sup>88</sup>。與前述案件相反，美國「昭雪專案」的報告指出，若能透過鑑識 DNA 生理描繪之輔助，繪製出擬真的人像，有助防止目擊證人的錯誤指認，此舉將能大幅減低錯誤判決。因此，雖然鑑識 DNA 生理描繪的技術層面趨向成熟，但仍待法律學者、專家來協助界定其法律相關規範，並透過實證研究調查社會民眾的視角後，才能將鑑識 DNA 生理描繪納入合適的法律架構之中。

舉例來說，英國、美國與新加坡等國家，在法律基礎之下，都已經建置國家型 DNA 資料庫，並實際運用於犯罪偵查等領域中，而相關立法更為上述技術的需要而鋪路。未來可能將鑑識 DNA 生理描繪，整合族譜基因鑑定、親屬相似基因比對等技術。因此，期盼在不久的將來，若鑑識 DNA 生理描繪能夠納入臺灣法律架構之中，便有整合更多不同資訊的可能性，相關偵查資訊可包含犯罪手法、生物地理或健保醫療資料庫的運用，均能做為未來鑑識 DNA 生理描繪整合的加值資訊，藉以提升執法效率與偵辦方向的準確率，有助縮小偵查範圍、釐清案情，對刑事司法於緝獲真凶或冤獄平反的助益甚鉅。

## 參考文獻

- Aw, A. J. G. *RNA structure probing using long-read nanopore sequencing technology*. Nanyang Technological University.
- Baha Elddin, N. M. (2019). Challenges in the management of short stature. *Neonatal and Pediatric Medicine*, 05.
- Belbin, G. M., Cullina, S., Wenric, S., Soper, E. R., Glicksberg, B. S., Torre, D., Moscati, A., Wojcik, G. L., Shemirani, R., & Beckmann, N. D. (2021). Toward a fine-scale population health monitoring system. *Cell*, 184 (8), 2068-2083. e2011.
- Boehringer, S., van der Lijn, F., Liu, F., Günther, M., Sinigerova, S., Nowak, S., Ludwig, K. U., Herberz, R., Klein, S., Hofman, A., Uitterlinden, A. G., Niessen, W. J., Breteler, M. M. B., van der Lugt, A., Würtz, R. P., Nöthen, M. M., Horsthemke, B., Wieczorek, D., Mangold, E., & Kayser, M. (2011). Genetic determination of human facial morphology: links between cleft-lips and normal variation. *European*

---

<sup>88</sup> BBC News. Hogenboom M. Two genes linked with violent crime. (28 October 2014) <https://www.bbc.com/news/science-environment-29760212> (last visited March 1, 2023)

*journal of human genetics : EJHG*, 19 (11), 1192-1197.

- Branicki, W., Liu, F., van Duijn, K., Draus-Barini, J., Pośpiech, E., Walsh, S., Kupiec, T., Wojas-Pelc, A., & Kayser, M. (2011). Model-based prediction of human hair color using DNA variants. *Human genetics*, 129 (4), 443-454.
- Brinkley, J. F., Fisher, S., Harris, M. P., Holmes, G., Hooper, J. E., Jabs, E. W., Jones, K. L., Kesselman, C., Klein, O. D., Maas, R. L., Marazita, M. L., Selleri, L., Spritz, R. A., van Bakel, H., Visel, A., Williams, T. J., Wysocka, J., FaceBase, C., & Chai, Y. (2016). The FaceBase Consortium: a comprehensive resource for craniofacial researchers. *Development (Cambridge, England)*, 143 (14), 2677-2688.
- Cardena, M. M. S. G., Ribeiro-Dos-Santos, A., Santos, S., Mansur, A. J., Pereira, A. C., & Fridman, C. (2013). Assessment of the relationship between self-declared ethnicity, mitochondrial haplogroups and genomic ancestry in Brazilian individuals. *PloS one*, 8 (4), e62005-e62005.
- Cha, S., Lim, J. E., Park, A. Y., Do, J.-H., Lee, S. W., Shin, C., Cho, N. H., Kang, J.-O., Nam, J. M., Kim, J.-S., Woo, K.-M., Lee, S.-H., Kim, J. Y., & Oh, B. (2018). Identification of five novel genetic loci related to facial morphology by genome-wide association studies. *BMC genomics*, 19 (1), 481-481.
- Chaitanya, L., Breslin, K., Zuñiga, S., Wirken, L., Pośpiech, E., Kukla-Bartoszek, M., Sijen, T., Knijff, P. d., Liu, F., Branicki, W., Kayser, 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.
- Cole, J. B., Manyama, M., Kimwaga, E., Mathayo, J., Larson, J. R., Liberton, D. K., Lukowiak, K., Ferrara, T. M., Riccardi, S. L., Li, M., Mio, W., Prochazkova, M., Williams, T., Li, H., Jones, K. L., Klein, O. D., Santorico, S. A., Hallgrímsson, B., & Spritz, R. A. (2016). Genomewide Association Study of African Children Identifies Association of SCHIP1 and PDE8A with Facial Size and Shape. *PLoS genetics*, 12 (8), e1006174-e1006174.
- Cole, J. B., Manyama, M., Larson, J. R., Liberton, D. K., Ferrara, T. M., Riccardi, S. L., Li, M., Mio, W., Klein, O. D., Santorico, S. A., Hallgrímsson, B., & Spritz, R. A. (2017). Human Facial Shape and Size Heritability and Genetic Correlations.



*Genetics*, 205 (2), 967-978.

- Dembinski, G. M., & Picard, C. J. (2014). Evaluation of the IrisPlex DNA-based eye color prediction assay in a United States population. *Forensic Science International: Genetics*, 9, 111-117.
- Dias, H. C., Cunha, E., Real, F. C., & Manco, L. (2020). Age prediction in living: Forensic epigenetic age estimation based on blood samples. *Legal Medicine*, 47, 101763.
- Diepenbroek, M., Bayer, B., & Anslinger, K. (2021). Pushing the Boundaries: Forensic DNA Phenotyping Challenged by Single-Cell Sequencing. *Genes*, 12 (9), 1362.
- Ellis, L., Ficek, C., Burke, D., & Das, S. (2007). Eye Color, Hair Color, Blood Type, and the Rhesus Factor: Exploring Possible Genetic Links to Sexual Orientation. *Archives of Sexual Behavior*, 37 (1), 145-149.
- Gerstenblith, M. R., Goldstein, A. M., Fargnoli, M. C., Peris, K., & Landi, M. T. (2007). Comprehensive evaluation of allele frequency differences of MC1R variants across populations. *Human Mutation*, 28 (5), 495-505.
- Guo, M. H., Hirschhorn, J. N., & Dauber, A. (2018). Insights and Implications of Genome-Wide Association Studies of Height. *The Journal of clinical endocrinology and metabolism*, 103 (9), 3155-3168.
- Hindmarsh, R., & Prainsack, B. (2010). *Genetic suspects: Global governance of forensic DNA profiling and databasing*. Cambridge University Press.
- Hirschhorn, J. N. (2010). The Identification of 180 Genetic Loci Involved in Adult Height Variation Highlights Biological Pathways and Provides Insights into the Contribution of Common Genetic Variation to Human Growth. In *The Endocrine Society's 92nd Annual Meeting, June 19–22, 2010 - San Diego* (pp. 43-44): Endocrine Society.
- Hong, S. R., Jung, S.-E., Lee, E. H., Shin, K.-J., Yang, W. I., & Lee, H. Y. (2017). DNA methylation-based age prediction from saliva: High age predictability by combination of 7 CpG markers. *Forensic Science International: Genetics*, 29, 118-125.
- Johnson, P. (2008). *Genetic Policing: The Use of DNA in Criminal Investigations*. Taylor & Francis.

- Jones, K. L., Jones, M. C., & Del Campo, M. (2013). *Smith's recognizable patterns of human malformation*. Elsevier Health Sciences.
- Jorde, L. B., & Wooding, S. P. (2004). Genetic variation, classification and 'race'. *Nature genetics*, 36 (Suppl 11), S28-S33.
- Kastelic, V., Pošpiech, E., Draus-Barini, J., Branicki, W., & Drobnič, K. (2013). Prediction of eye color in the Slovenian population using the IrisPlex SNPs. *Croatian medical journal*, 54 (4), 381-386.
- Kayser, M. (2015). Forensic DNA Phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes. *Forensic Science International: Genetics*, 18, 33-48.
- Kayser, M., & de Knijff, P. (2011). Improving human forensics through advances in genetics, genomics and molecular biology. *Nature Reviews Genetics*, 12 (3), 179-192.
- Kayser, M., & Schneider, P. M. (2009). DNA-based prediction of human externally visible characteristics in forensics: Motivations, scientific challenges, and ethical considerations. *Forensic Science International: Genetics*, 3 (3), 154-161.
- Koops, B.-J., & Schellekens, M. H. M. (2006). Forensic DNA Phenotyping: Regulatory Issues. *SSRN Electronic Journal*.
- Krimsky, S., & Simoncelli, T. (2010). Genetic justice. In *Genetic Justice*. Columbia University Press.
- Lee, M. K., Shaffer, J. R., Leslie, E. J., Orlova, E., Carlson, J. C., Feingold, E., Marazita, M. L., & Weinberg, S. M. (2017). Genome-wide association study of facial morphology reveals novel associations with *FREM1* and *PARK2*. *PloS one*, 12 (4), e0176566-e0176566.
- Lewis, A. C., Molina, S. J., Appelbaum, P. S., Dauda, B., Di Rienzo, A., Fuentes, A., Fullerton, S. M., Garrison, N. A., Ghosh, N., & Hammonds, E. M. (2022). Getting genetic ancestry right for science and society. *Science*, 376 (6590), 250-252.
- Liu, F., Hendriks, A. E. J., Ralf, A., Boot, A. M., Benyi, E., Säwendahl, L., Oostra, B. A., van Duijn, C., Hofman, A., Rivadeneira, F., Uitterlinden, A. G., Drop, S. L. S., & Kayser, M. (2013). Common DNA variants predict tall stature in Europeans. *Human genetics*, 133 (5), 587-597.

- Liu, F., Van Der Lijn, F., Schurmann, C., Zhu, G., Chakravarty, M. M., Hysi, P. G., Wollstein, A., Lao, O., De Bruijne, M., & Ikram, M. A. (2012). A genome-wide association study identifies five loci influencing facial morphology in Europeans. *PloS genetics*, 8 (9), e1002932.
- Lynch, M., Cole, S. A., McNally, R., & Jordan, K. (2010). *Truth machine: The contentious history of DNA fingerprinting*. University of Chicago Press.
- Male pattern baldness. In *SpringerReference*. Springer-Verlag.
- Marcińska, M., Pośpiech, E., Abidi, S., Andersen, J. D., van den Berge, M., Carracedo, Á., Eduardoff, M., Marczakiewicz-Lustig, A., Morling, N., Sijen, T., Skowron, M., Söchtig, J., Syndercombe-Court, D., Weiler, N., Consortium, E. U.-N., Schneider, P. M., Ballard, D., Børsting, C., Parson, W., . . . Branicki, W. (2015). Evaluation of DNA variants associated with androgenetic alopecia and their potential to predict male pattern baldness. *PloS one*, 10 (5), e0127852-e0127852.
- McCartney, C. (2010). Of weighty reasons and indiscriminate blankets: The retention of DNA for forensic purposes. 2010 IEEE International Symposium on Technology and Society.
- Michael, L., Ruth, M., Atkinson, P., Glasner, P., & Lock, M. (2009). Forensic DNA Databases: The Co-production of Law and Surveillance Technologies. *Handbook of Genetics and Society: Mapping the New Genomic Era*, edited by Atkinson P. Glasner P. Lock M, 283-300.
- Miles, J. H., & Hillman, R. E. (2000). Value of a clinical morphology examination in autism. *American journal of medical genetics*, 91 (4), 245-253.
- Nordborg, M. (2010). *Faculty Opinions recommendation of Hundreds of variants clustered in genomic loci and biological pathways affect human height* Faculty Opinions Ltd.
- Parliament, S. (2006). The DNA Expansion Programme: reporting real achievement?
- Paternoster, L., Zhurov, A. I., Toma, A. M., Kemp, J. P., St Pourcain, B., Timpson, N. J., McMahon, G., McArdle, W., Ring, S. M., Smith, G. D., Richmond, S., & Evans, D. M. (2012). Genome-wide association study of three-dimensional facial morphology identifies a variant in PAX3 associated with nasion position. *American journal of human genetics*, 90 (3), 478-485.

- Phillips, C. (2015). Forensic genetic analysis of bio-geographical ancestry. *Forensic Science International: Genetics*, *18*, 49-65.
- Pietroni, C., Andersen, J. D., Johansen, P., Andersen, M. M., Harder, S., Paulsen, R., Børsting, C., & Morling, N. (2014). The effect of gender on eye colour variation in European populations and an evaluation of the IrisPlex prediction model. *Forensic Science International: Genetics*, *11*, 1-6.
- Rees, J. L. (2003). Genetics of Hair and Skin Color. *Annual Review of Genetics*, *37* (1), 67-90.
- Ruiz-Linares, A., Adhikari, K., Acuña-Alonzo, V., Quinto-Sanchez, M., Jaramillo, C., Arias, W., Fuentes, M., Pizarro, M., Everardo, P., de Avila, F., Gómez-Valdés, J., León-Mimila, P., Hunemeier, T., Ramallo, V., Silva de Cerqueira, C. C., Burley, M.-W., Konca, E., de Oliveira, M. Z., Veronez, M. R., . . . Gonzalez-José, R. (2014). Admixture in Latin America: geographic structure, phenotypic diversity and self-perception of ancestry based on 7,342 individuals. *PLoS genetics*, *10* (9), e1004572-e1004572.
- Schneider, P. M., Prainsack, B., & Kayser, M. (2019). The Use of Forensic DNA Phenotyping in Predicting Appearance and Biogeographic Ancestry. *Deutsches Arzteblatt international*, *51-52* (51-52), 873-880.
- Shaffer, J. R., Orlova, E., Lee, M. K., Leslie, E. J., Raffensperger, Z. D., Heike, C. L., Cunningham, M. L., Hecht, J. T., Kau, C. H., & Nidey, N. L. (2016). Genome-wide association study reveals multiple loci influencing normal human facial morphology. *PLoS genetics*, *12* (8), e1006149.
- Singer, C. F., Muhr, D., Rappaport, C., Tea, M. K., Gschwantler-Kaulich, D., Fink-Retter, A., Pfeiler, G., Berger, A., Sun, P., & Narod, S. A. (2013). Clinical implications of genetic testing for BRCA1 and BRCA2 mutations in Austria. *Clinical Genetics*, *85* (1), 72-75.
- Sturm, R. (2004). Eye colour: portals into pigmentation genes and ancestry. *Trends in Genetics*, *20* (8), 327-332.
- Toom, V. (2012). Forensic DNA databases in England and the Netherlands: governance, structure and performance compared. *New Genetics and Society*, *31* (3), 311-322.
- Toom, V. (2014). Trumping communitarianism: Crime control and forensic DNA typing

- and databasing in Singapore. *East Asian Science, Technology and Society: An International Journal*, 8 (3), 273-296.
- Vidaki, A., & Kayser, M. (2018). Recent progress, methods and perspectives in forensic epigenetics. *Forensic Science International: Genetics*, 37, 180-195.
- Walsh, S., Chaitanya, L., Clarisse, L., Wirken, L., Draus-Barini, J., Kovatsi, L., Maeda, H., Ishikawa, T., Sijen, T., de Knijff, P., Branicki, W., Liu, F., & 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.
- 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 Science International: Genetics*, 5 (5), 464-471.
- 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 Science International: Genetics*, 5 (3), 170-180.
- Walsh, S., Liu, F., Wollstein, A., Kovatsi, L., Ralf, A., Kosiniak-Kamysz, A., Branicki, W., & Kayser, M. (2013). The HIrisPlex system for simultaneous prediction of hair and eye colour from DNA. *Forensic Science International: Genetics*, 7 (1), 98-115.
- Wood, A. R., Esko, T., Yang, J., Vedantam, S., Pers, T. H., Gustafsson, S., Chu, A. Y., Estrada, K., Luan, J. a., & Kutalik, Z. (2014). Defining the role of common variation in the genomic and biological architecture of adult human height. *Nature genetics*, 46 (11), 1173-1186.
- Yen TY. The study of Y-chromosome STRs in Taiwan. Central Police University, master thesis 2000.
- Yip, L., Fuhlbrigge, R., Alkhataybeh, R., & Fathman, C. G. (2020). Gene Expression Analysis of the Pre-Diabetic Pancreas to Identify Pathogenic Mechanisms and Biomarkers of Type 1 Diabetes. *Frontiers in endocrinology*, 11, 609271-609271.
- Yun, L., Gu, Y., Rajeevan, H., & Kidd, K. K. (2014). Application of six IrisPlex SNPs and comparison of two eye color prediction systems in diverse Eurasia populations.

*International Journal of Legal Medicine*, 128 (3), 447-453.