



ZROZUMIEĆ

# GENETYKĘ SĄDOWĄ

Co DNA może powiedzieć  
o przestępstwie?

Oryginalny przewodnik w  
języku angielskim  
opublikowany w 2017 roku.  
Przewodnik zredagowany i  
przetłumaczony na język  
polski w 2020 roku.

### Partnerstwo w pracy

Zespół popularyzujący naukę w ramach organizacji 'Sense about Science' pomaga naukowcom omawiać i prezentować wyniki badań działając w interesie publicznym i osób zainteresowanych bezpośrednim wykorzystaniem informacji naukowej. Organizacja korzysta ze swoich rozległych kontaktów oraz ponad dziesięcioletniej pracy nad przekazem społecznym wielu zawiłych kwestii związanych z dowodami naukowymi. Motto organizacji: „potrzeba społeczeństwa motywacją dla ekspertów” oznacza wczesne angażowanie się i bezpośrednie docieranie do tego co intryguje odbiorców. Opracowywane projekty partnerskie są dostępne tylko dla powszechnie lub naukowo trudnych zagadnień, w przypadku których wykazano, że są one społecznie interesujące, a przy tym lekceważone, sprzecznie przedstawiane lub źle rozumiane. W 2016 roku zgłosiło się do 'Sense about Science' konsorcjum EUROFORGEN-NoE zrzeszające liderów w dziedzinie genetyki sądowej w Europie, w celu pomocy opracowania przewodnika po genetyce sądowej.

### Słowo od konsorcjum EUROFORGEN

Niniejszy przewodnik został opracowany w celu przedstawienia specjalistom oraz społeczeństwu zastosowania badań DNA do celów sądowych. Ma on pomóc w zrozumieniu tego, jakie informacje przydatne do analizy przebiegu przestępstwa można uzyskać z badań DNA, a jakie informacje są niemożliwe do otrzymania. Wyjaśnia też, jakie są obecnie i mogą być w przyszłości zastosowania analizy DNA dla wymiaru sprawiedliwości.

Analiza DNA do celów sądowych jest skomplikowanym obszarem badawczym, który podatny jest na błędne interpretacje uzyskiwanych wyników. Stąd też pomysł wspólnego przygotowania przystępnego przewodnika, przydatnego dla policji, sądownictwa, prawników, przysięgłych, dziennikarzy oraz osób zaciekawionych zagadnieniami kryminalistycznymi, a zatem dla wszystkich zainteresowanych zastosowaniem DNA na potrzeby śledztw w sprawach przestępstw. W celu pomocy zgłosiliśmy się do organizacji 'Sense about Science' oraz wspólnie utworzyliśmy partnerstwo publiczne. Dzięki organizacji uzyskaliśmy dostęp do szerokiego grona odbiorców, którzy dostarczyli nam nieocenionych opinii zwrotnych odnośnie opracowanego przewodnika.

*Zrozumieć genetykę sądową* jest produktem finalnym projektu badawczego finansowanego w ramach

7. Ramowego Programu Unii Europejskiej, który trwał ponad pięć lat oraz obejmował szerokie grono ekspertów, od genetyków sądowych poprzez socjologów, aż do przedstawicieli sądownictwa. Konsorcjum EUROFORGEN będzie kontynuowało swoją działalność niezależnie od źródła finansowania z Unii Europejskiej, aby zapewnić informacje oraz szkolenia zarówno w środowisku naukowym jak i wśród osób zainteresowanych w społeczeństwie.

*Oświadczenie o korzyściach współtwórców* jest zamieszczone na stronie [senseaboutscience.org/activities/making-sense-of-forensic-genetics](http://senseaboutscience.org/activities/making-sense-of-forensic-genetics).

# PODZIĘKOWANIA

## Podziękowania

Chcemy podziękować osobom, które odpowiadały na nasze szczególne zapytania, dostarczyły informacji zwrotnych pocztą internetową lub testując przewodnik podczas jego przygotowań. Podziękowania kierujemy do następujących osób: David Balding, David Ballard, David Bentley, Duncan Brown, Zoë Chapman, Philip Dawid, Martin Evison, Dugald Foster, Nigel Hawkes, Chris Hughes, Debbie Kennett, Benedetta La Corte, Chris Lawless, Emma Lawrence, Adrian Muller, Georgina Meakin, Nick Ross, Jonathan Smith, David Spiegelhalter and Mark G. Thomas.

Wszystkie nasze wytyczne są zgodne z datą publikacji i odzwierciedlają odkrycia naukowe oraz stan wiedzy dostępny w trakcie publikacji przewodnika.

*Projekt ten został wsparty finansowo ze środków 7. Ramowego Programu Unii Europejskiej (FP7/2007-2013) objętych porozumieniem w ramach grantu nr 285487 (EUROFORGEN-NoE).*

## O wersji polskiej i współpracy z ISFG

Niniejsze polskie tłumaczenie oryginalnego przewodnika w języku angielskim „Making Sense of Forensic Genetics” jest rezultatem dobrej współpracy między ISFG, EUROFORGEN- NoE i Sense about Science. Podstawowym celem tej współpracy jest przedstawienie ogółowi społeczeństwa i specjalistom mówiącym po polsku metod analizy DNA w kryminalistyce, a także zwrócenie uwagi na ich ograniczenia. ISFG promuje wiedzę naukową o zastosowaniu genetyki w kryminalistyce poprzez działania edukacyjne i informacyjne skierowane do społeczeństwa. Międzynarodowe Towarzystwo Genetyki Sądowej ISFG zawiera kilka grup roboczych uformowanych przez specjalistów komunikujących się różnymi językami. Polskojęzyczna grupa robocza ISFG, zrzeszająca ekspertów z zakresu genetyki sądowej posługujących się językiem polskim, przygotowała tę wersję przewodnika dostosowując go do potrzeb polskiego odbiorcy.

# OSOBY ZAANGAŻOWANE W OPRACOWANIE PRZEWODNIKA



**Tracey Brown**  
Kierownik, Sense about  
Science, Wielka Brytania



**Linda Geddes**  
Niezależna autorka tekstów  
naukowych i medycznych,  
Wielka Brytania



**Peter Gill**  
Profesor Genetyki Sądowej na  
Uniwersytecie w Oslo, Norwegia; członek  
konsorcjum EUROFORGEN



**Emily Jesper-Mir**  
Szefowa działu współpracy  
i zarządzania, Sense about  
Science, Wielka Brytania

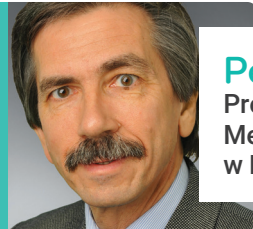


**Manfred Kayser**  
Profesor Sądowej Biologii Molekularnej,  
Uniwersytet Erasmus MC w Rotterdamie,  
Holandia; członek konsorcjum EUROFORGEN



### Christopher Phillips

Genetyk Sądowy, Uniwersytet Santiago de Compostela, Hiszpania; członek konsorcjum EUROFORGEN



### Peter Schneider

Profesor Sądowej Genetyki Molekularnej, Instytut Medycyny Sądowej Uniwersytetu w Kolonii, Niemcy; członek konsorcjum EUROFORGEN



### Denise Syndercombe Court

Profesor Genetyki Sądowej, King's College w Londynie, Wielka Brytania; członkini konsorcjum EUROFORGEN



### Joanne Thomas

Koordynatorka Projektów i wydarzeń, Sense about Science, Wielka Brytania



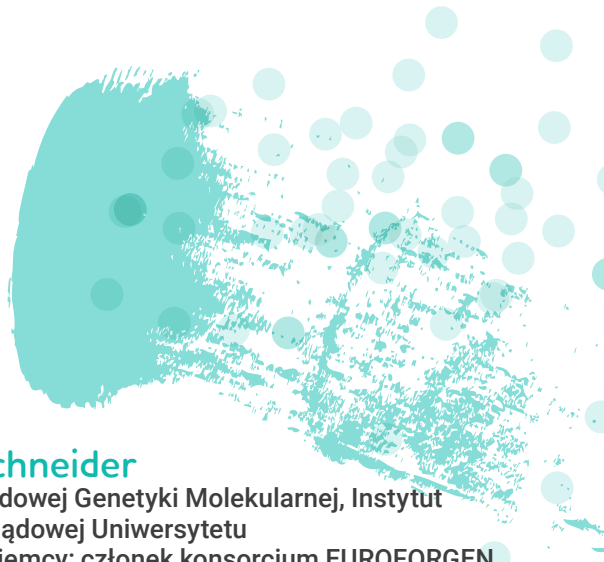
### Matthias Wienroth

Pracownik naukowy Wydziału Nauk Społecznych, King's College w Londynie, Wielka Brytania; członek konsorcjum EUROFORGEN



### Robin Williams

Profesor Nauk Sądowych, Uniwersytet Northumbria w Newcastle-upon-Tyne, Wielka Brytania; członek konsorcjum EUROFORGEN



**DNA jest obecny w większości komórek naszego ciała. Jest unikatowy dla każdego z nas, a jego ślady pozostawiamy w miejscach naszej obecności. Śledczy wykorzystują tę wiedzę używając DNA do wnioskowania o tym, gdzie byliśmy i z kim wchodziliśmy w interakcje.**

W popularnych serialach telewizyjnych takich jak Dochodzenie (ang. The Killing) oraz Morderstwa w Midsomer (ang. Midsomer Murders), sądowe **profilowanie DNA** często pomaga zidentyfikować podejrzanych, gdy inne źródła dowodowe nie dają rezultatów. Oczywiście analiza DNA zrewolucjonizowała również nauki sądowe w realnym świecie m.in. pomagając ująć seryjnych morderców takich jak Zabójca znad Zielonej Rzeki (zobacz str. 15), pozwalając przywrócić rodzinom ich krewnych, którzy zginęli w katastrofach masowych oraz zbrodniach przeciwko ludzkości takich jak masakra w Srebrnicy, ale też rzucając światło na błędy wymiaru sprawiedliwości, jak na przykład skazanie osób niewinnych za poważne przestępstwa.

Siła dowodów z badania DNA do identyfikowania osób oraz skazywania winnych, jak i uniewinniania niesłusznie oskarżonych jest na tyle duża, że wiele osób postrzega dowody z badania DNA jako nieomyłne. Jednak badanie DNA dla celów sądowych posiada liczne ograniczenia. Ślad DNA może pozostać niewykryty, przeoczony lub znaleziony w tak minimalnych ilościach, że interpretacja wyników jego analizy jest trudna. Analiza DNA jest również narażona na błędy oraz stronniczość. Dodatkowo **profile DNA** mogą być błędnie zinterpretowane, a znaczenie dowodu z badania DNA wyolbrzymione. Przykładem jest nieuprawnione aresztowanie Brytyjczyka Adama Scotta opisane na str. 7. Nawet jeśli ślad DNA został wykryty na miejscu zdarzenia, nie oznacza winy podejrzanego. W związku z powyższym, ślad DNA musi być analizowany w połączeniu z innymi dowodami, nie jako samodzielne narzędzie do rozwiązywania przestępstw<sup>1</sup>.

Genetycy sądowi przywiązują ogromną uwagę do zminimalizowania ryzyka błędów. Stosowane przez nich metody podlegają dogłębnej walidacji, są wykonywane przez kompetentny personel z wykorzystaniem właściwie skalibrowanego sprzętu oraz zgodnie z procedurami pozwalającymi na zapobieganie kontaminacji. Mimo całego systemu zabezpieczeń należy liczyć się z możliwością błędów w analizie DNA.

Celem niniejszego przewodnika jest poinformowanie czytelników o tym, co jest obecnie możliwe dzięki badaniu DNA do celów sądowych, jakie są ograniczenia oraz na co może pozwolić ekspertyza DNA w przyszłości. Przewodnik wyjaśni w jaki sposób otrzymywane są profile DNA, do czego są wykorzystywane oraz jak mogą zostać źle interpretowane. Zostaną również opisane przypadki, gdzie DNA okazało się być przełomowym dowodem, który odwrócił bieg śledztwa. Mamy nadzieję, że przewodnik będzie pożytecznym źródłem informacji dla ekspertów DNA, a także pracowników wymiaru sprawiedliwości i innych, którzy spotykają się w swojej pracy z dowodem z badania DNA.

<sup>1</sup> Wienroth M, Morling N, Williams R (2014) Technological Innovations in Forensic Genetics: Social, Legal and Ethical Aspects. Recent Advances in DNA and Gene Sequences 8, 98-103

## W październiku 2011 roku Adam Scott został aresztowany i oskarżony o zgwałcenie kobiety w Manchesterze w Wielkiej Brytanii.

W wymazach zabezpieczonych z dróg rodnych kobiety ujawniono ślady nasienia. W jednym z wymazów ujawniono profil DNA zgodny z profilem A. Scotta. Był to jedyny dowód przeciwko oskarżonemu. Ekspert z zakresu genetyki sądowej, który analizował próbkę dowodową napisał we wnioskach: „Szacuje się, że szansa otrzymania zgodnego profilu DNA, jeśli DNA pochodziłoby od kogoś innego, niespokrewnionego z Adamem Scottem, wynosi w przybliżeniu 1 na miliard”<sup>2</sup>. A. Scott natomiast twierdził, że w trakcie zdarzenia był w swoim domu w Plymouth (ponad 320 km dalej), a co więcej nigdy wcześniej nie był w Manchesterze.

Po zakwestionowaniu opinii, ekspert twierdził, że dowód z badania DNA zapewnił: „silne naukowe wsparcie hipotezy, że Adam Scott odbył stosunek seksualny [z ofiarą], przy założeniu hipotezy alternatywnej o braku takiego działania”. Niemniej jednak, był to błąd. Sam w sobie profil DNA nie może dostarczać żadnej informacji na temat płynu ustrojowego, z którego pochodzi. Nie może też prowadzić do wnioskowania o wystąpieniu stosunku seksualnego. Dwa miesiące po aresztowaniu, światło dzienne ujrzały zapisy z telefonu komórkowego potwierdzające wersję zdarzenia Adama Scotta ujawniając, że używał go w Plymouth kilka godzin po zgłoszeniu gwałtu. Ostatecznie po 5 miesiącach, Adam Scott został zwolniony z aresztu.

Śledztwo przeprowadzone w następstwie sprawy wykazało, że A. Scott został powiązany ze sprawą gwałtu w wyniku przypadkowej kontaminacji próbek w laboratorium. Dzień przed badaniem próbek od rzekomej ofiary gwałtu, laboratorium przeprowadzało badanie DNA od A. Scotta, w związku z incydentem oplucia w Exeter. Niefortunnie, jednorazowa plastikowa fiolka używana do analizy tejże próbki została nieumyślnie ponownie użyta w sprawie gwałtu, skutkując błędną interpretacją. Prawdziwy sprawca gwałtu nie został nigdy odnaleziony.

To wydarzenie ukazuje dwie istotne dla sądów sprawy:

- a) **DNA nie powinien być wykorzystywany jako jedyny dowód w sprawie kryminalnej**<sup>3,4</sup>
- b) **Dochodzi do istotnego niebezpieczeństwa, jeśli dowód z badania DNA uzyskuje dużo większą wagę od pozostałych dowodów**<sup>5</sup>.



„Sprawa Adama Scotta jest dobrym przykładem zjawiska **tendencji nośności potwierdzenia (ang. confirmation bias)** – gdy ignoruje się lub oddala informacje, które mogą być kłopotliwe dla oskarżenia. Ponieważ w badanej sprawie wykryto obecność nasienia ekspert założył, że cała frakcja męskiego DNA musi pochodzić z nasienia (tymczasem w rzeczywistości profil DNA pana Scott'a, wynikający z kontaminacji, był uzyskany z próbki śliny zabezpieczonej podczas 'incydentu oplucia' niezwiązanego ze sprawą gwałtu)”

### **Peter Gill**

*Profesor Genetyki Sądowej na Uniwersytecie w Oslo, członek konsorcjum EUROFORGEN*

- <sup>2</sup> Report into the circumstances of a complaint received from the Greater Manchester Police on 7 March 2012 regarding DNA evidence provided by LGC Forensics [https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/118941/dna-contam-report.pdf](https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/118941/dna-contam-report.pdf)
- <sup>3</sup> Roth A (2010) Safety in Numbers - Deciding When DNA Alone is Enough to Convict. New York University Law Review 85: 1130
- <sup>4</sup> The Crown Prosecution Service (2014) Guidance on Expert Evidence, p14
- <sup>5</sup> Gill P (2014) Misleading DNA evidence: Reasons for Miscarriages of Justice. 1st ed. Academic Press.

# SPIS TREŚCI

## 01 Co możemy wykryć? 10

DNA może pochodzić z niemal każdego źródła próbek biologicznych i może być analizowany z użyciem różnych metod. Wybór metody analizy zależy od ilości dostępnego materiału oraz postawionych pytań. W miarę rozwoju metod stosowanych w genetyce sądowej, wzrosły możliwości wykrywania coraz mniejszych ilości DNA. Dzięki temu udało się schwytać sprawców nierozwiązanych dotąd spraw kryminalnych. Przy braku odpowiednich zabezpieczeń i procedur, wzrosło jednak również ryzyko błędów prowadzących do fałszywych uniewinnień oraz wyroków skazujących.

## 02 Gdzie możemy wykryć DNA? 16

DNA jest wszędzie. Nieustannie go rozprzestrzeniaamy. Przenosimy go na innych ludzi, a także pozostawiamy na przedmiotach wokół nas. Oznacza to, że może się zdarzyć, iż DNA ujawniony na miejscu zdarzenia kryminalnego nie ma z tym zdarzeniem żadnego związku. Śledczy muszą, wobec tego rozważyć również, kiedy i jak ślad DNA mógł zostać naniesiony na powierzchnię lub przedmiot.

## 03 Kontekst ma kluczowe znaczenie 19

Sam ślad DNA nie umożliwi rozwikłania przestępstwa. Profilowanie DNA może być użytecznym narzędziem, kiedy jest stosowane wraz z innymi dowodami w sprawie i z uwzględnieniem wszystkich istotnych informacji z miejsca zdarzenia.

## 04 Do czego służą bazy DNA? 23

Możliwość dopasowania profili DNA z miejsc zdarzeń kryminalnych z profilami DNA w bazach danych DNA jest jedną z najbardziej istotnych innowacji w zwalczaniu przestępczości w najnowszej historii. Nie tylko jest bardzo dobrym źródłem istotnych informacji, ale także oszczędza czas i pieniądze służb policyjnych. Powszechne wykorzystanie baz danych DNA zrodziło jednak istotne dylematy związane z prywatnością, bezpieczeństwem danych oraz uczciwością.

## 05 Znaczenie zgodności profili DNA 27

Nie wszystkie przypadki uzyskania zgodności profili DNA niosą istotną informację. Sam fakt zgodności dowodowego profilu DNA z profilem DNA podejrzanego niekoniecznie musi oznaczać udział podejrzanego w zdarzeniu kryminalnym. Zdarza się, że profil DNA śladu jest niepełny i brakuje w nim kilku markerów identyfikacyjnych. W takich przypadkach zgodny profil DNA można odnotować dla kilku różnych osób, a żadna z nich może w rzeczywistości nie być „właściwą” osobą, która stanowi źródło śladu biologicznego. Z tego powodu biegli sądowi stosują analizę statystyczną, która pozwala na oszacowanie siły dowodu z badania śladu biologicznego.

## 06 Markery haploidalne – kopalnia informacji na temat linii żeńskich i męskich 30

Większość badań w genetyce sądowej koncentruje się na fragmentach DNA dziedziczonych od obojga rodziców. Istnieją jednak istotne wyjątki od tej zasady w postaci badań mitochondrialnego DNA (mtDNA) i chromosomu Y, dziedziczonych tylko od jednego z rodziców. Taki właśnie sposób dziedziczenia sprawia, że wyniki badania mtDNA i chromosomu Y podaje się w postaci haplotypów, czyli zestawów alleli dziedziczonych łącznie, a oba markery określane są jako haploidalne.

## 07 Przewidywanie cech wyglądu oraz pochodzenia biogeograficznego poprzez badanie DNA 33

Ostatnie osiągnięcia genetyki sądowej pozwalają na określenie cech wyglądu zewnętrznego takich jak kolor włosów lub oczu na podstawie wyników analizy DNA. Może okazać się to skutecznym narzędziem śledczym, ale obecne możliwości analizy predykcyjnej, są niejednokrotnie przeceniane i wyolbrzymiane.

## 08 Dla zainteresowanych 42

Więcej informacji i źródeł

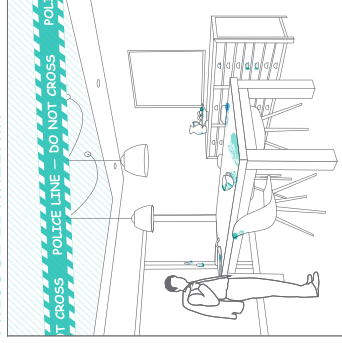
Jeśli pojęcie jest oznaczone kolorem **zielonym i pogrubione** to oznacza, że jego definicja znajduje się w sekcji „**pojęcia, które warto znać**” na stronie 40

Jeśli pojęcie jest oznaczone kolorem **niebieskim i pogrubione**, to jest opisane w sekcji „**Metody**” na stronie 12

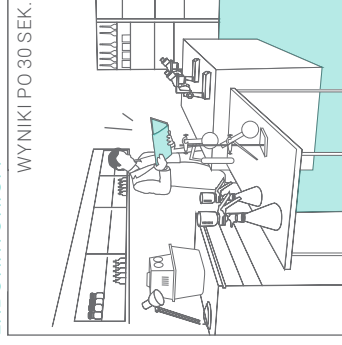


## FIKCAJA

MIEJSCE ZDARZENIA

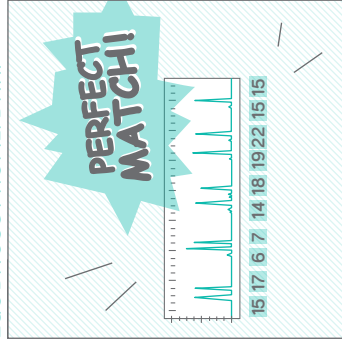


LABORATORIUM

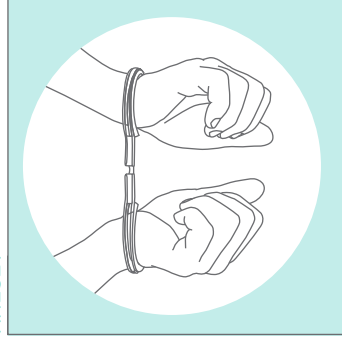


WYNIKI PO 30 SEK.

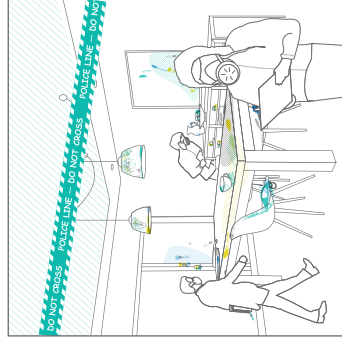
ZGODNOŚĆ PROFILI DNA!



ARESZT

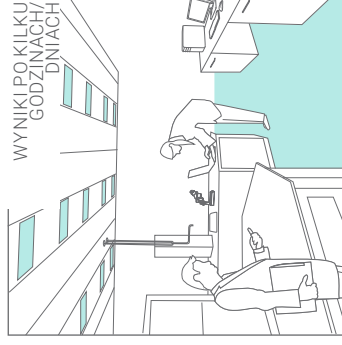


Jedna osoba nie wykonuje wszystkich czynności



MIEJSCE ZDARZENIA

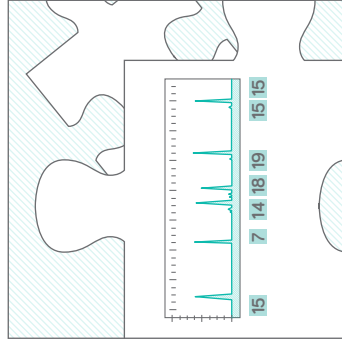
Wyniki nie są natychmiastowe, a środki nie są nieograniczone



WYNIKI PO KILKU GODZINACHY DNIACH

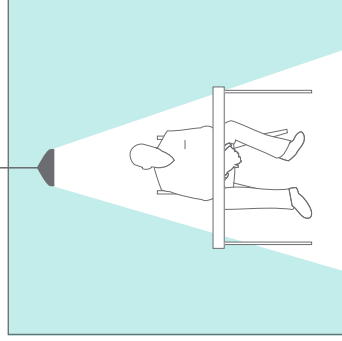
LABORATORIUM

Próbki nie zawsze są idealne i nie zawsze uzyskiwana jest też zgodność z materiałem porównawczym



ZGODNOŚĆ PROFILI DNA!

DNA to nie wszystko, a raczej element większej układanki



DOCHODZENIE

## RZECZYWIŚTOŚĆ

# 01 CO MOŻEMY WYKRYĆ?

## DNA jest cząsteczką zawierającą instrukcje genetyczne

Jest to główny czynnik determinujący cechy naszego wyglądu – chociaż 99,9% naszego **DNA** jest identyczny z pozostałymi ludźmi. To właśnie pozostałe 0,1% determinuje indywidualne cechy i dlatego też jest podstawowym przedmiotem zainteresowania genetyków sądowych. Mogą oni użyć go do oznaczenia **profilu DNA** z materiału biologicznego znalezionej na miejscu przestępstwa. Otrzymany wynik może być porównany z referencyjnym DNA pobranym od typowanego podejrzanego, a następnie może zostać obliczone prawdopodobieństwo, że to właśnie ten podejrzany jest źródłem badanego śladu.

Ta sama sekwencja DNA jest obecna w każdej komórce naszego ciała (wyjątkiem są czerwone krwinki), a ponieważ nieustannie pozostawiamy komórki w swoim otoczeniu, to w miejscach naszej obecności znaleźć można nasz materiał genetyczny. DNA jest obecny w kurzu w naszych domach, na dotykanych szklankach oraz w cebulkach włosów pozostawionych na swetrze. Wszędzie, gdzie przebywamy i wszystko czego dotykamy może zawierać ślady DNA.

Do około 2000 roku genetycy sądowi nie byli w stanie oznaczyć profilu DNA z tak niewielkich śladów materiału biologicznego. Wraz z rozwojem nowoczesnych metod badawczych wzrosła czułość badania śladów biologicznych, a więc zdolność do wykrywania coraz mniejszych ilości DNA. Początkowo do oznaczenia profilu DNA potrzebna była odpowiednio świeża próbka krwi lub nasienia o średnicy 1 grosza<sup>6</sup>. Obecnie możliwe jest uzyskanie profilu z 50 pikogramów DNA (ilość DNA jaka jest zawarta w około 8 komórkach ciała). Taki ślad jest niewidoczny dla ludzkiego oka.

DNA może być wykryty i zbadany za pomocą różnych metod, które pozwalają na analizę różnych markerów genetycznych. **Profilowanie STR** (najbardziej powszechna metoda **profilowania DNA** – zobacz tabela metod), polega na analizie **jądrowego DNA** zawartego w naszych **chromosomach**. Inna powszechnie stosowana metoda polega na analizie małych kolistych cząsteczek DNA zawartych w energetycznych centrach komórek – mitochondriach.

Stopień trudności izolacji DNA z różnych tkanek ciała jest mocno zróżnicowany. Stosunkowo łatwo jest otrzymać profil genetyczny z krwi, śliny czy nasienia, ale ekstrakcja DNA z śladu dotykowego, w którym znajduje się niewielka liczba komórek naskórka, jest bardziej wymagająca. Pełny profil STR można uzyskać z włosów, ale pod warunkiem, że posiadają one cebulki, a więc mają nienaruszone komórki. Jeśli włos nie posiada cebulki, co często zdarza się w przypadku włosów zabezpieczonych na miejscu zdarzenia, oznaczenie pełnego profilu STR może być utrudnione. Wciąż jednak możliwe jest uzyskanie profilu mitochondrialnego DNA. **Mitochondrialny DNA** dostarcza mniej informacji przydatnych do identyfikacji osobniczej, ale mogą one być przydatne na przykład w sprawach identyfikacji spalonych lub mocno zdegradowanych szczątków ludzkich. DNA mitochondrialny może być również wystarczający w celu wykluczenia z grona podejrzanych, jeśli zostanie określony brak zgodności profilu DNA.

Zobacz  
diagram na  
stronie 11

<sup>6</sup> Silverman M, Thompson T (2014) Written in blood. 1st ed. Bantam Press, p297



# METODY

## Profilowanie DNA

Metoda, dzięki której wzór DNA badanej osoby może zostać użyty do opracowania profilu DNA. Jest najczęściej przedstawiany w formie elektroforegramu z charakterystycznymi pikami (zobacz strona 14). **Profil DNA** z miejsca zdarzenia porównywany jest z tym uzyskanym od podejrzanego, co pozwala na obliczenie siły dowodu wspierającego identyfikację. Metody profilowania DNA różnią się między sobą w zależności od typu i ilości dostępnego DNA oraz pytań na jakie eksperci usiłują odpowiedzieć.

## Profilowanie STR

Najbardziej powszechnie stosowana metoda **profilowania DNA**, która wykorzystuje powtarzalne regiony DNA nazywane krótkimi tandemowymi powtórzeniami (**ang. STR – short tandem repeats**) występujące w obrębie całego ludzkiego DNA.

## Analiza chromosomu Y

Wykorzystuje genetyczne informacje znajdujące się na chromosomie Y (obecny wyłącznie u mężczyzn). Metoda ta jest szczególnie użyteczna w sprawach przestępstw na tle seksualnym, w których występują mieszaniny DNA pochodzącego od kobiety i mężczyzny. Analiza chromosomu Y pozwala w takich mieszaninach na oznaczenie profilu męskiego. Chromosom Y jest dziedziczony z ojca na syna, co oznacza, że wszyscy krewni w linii męskiej będą najczęściej posiadać ten sam wzór chromosomu Y.

## Analiza DNA mitochondrialnego

Wykorzystuje DNA z komórkowych organelli produkujących energię, które występują wewnątrz wszystkich komórek ciała – mitochondriów. **Mitochondrialny DNA (mtDNA)** jest bardziej liczny od pozostałych elementów genomu oraz może być użyteczny w sprawach o wyjątkowo ograniczonej ilości materiału biologicznego (np. gdy komórki zostały zdegradowane przez czynniki środowiskowe, jak temperatura, światło lub woda, które niszczą nici DNA). MtDNA jest dziedziczony przez wszystkie dzieci od matki, a więc wszyscy krewni w linii matczynej rodziny będą najczęściej posiadali ten sam profil mtDNA.

## Analiza SNP

Dotyczy detekcji bardzo niewielkich zmian w DNA nazywanych **polimorfizmami pojedynczego nukleotydu** (**ang. SNP – single nucleotide polymorphisms**). Ponieważ markery SNP są mniejsze i bardziej liczne w każdej komórce niż markery typu **STR**, analiza SNP może być użyteczna w przypadku silnej degradacji DNA.

## Poszukiwania rodzinne (**ang. Familial searching**)

Wykorzystuje przeszukiwanie bazy danych profili DNA w celu odnalezienia profili częściowo zgodnych z **profilami DNA** z miejsca zdarzenia. Jeśli profil genetyczny z bazy danych jest podobny do profilu z miejsca zdarzenia w stopniu większym, niż wynikałoby to z przypadku, to może on należeć do krewnego osoby podejrzanej. Ta metoda może więc dostarczać informacji dodatkowych, gdy przeszukiwanie bazy danych w celu znalezienia w pełni zgodnego profilu daje wynik negatywny.

## Analiza niskomatrycowego DNA (**ang. low template DNA**)

Różne wersje metody (np. analiza małej ilości kopii) używane do oznaczenia **profilu DNA** z ekstremalnie niskiej ilości DNA zabezpieczonego na miejscu zdarzenia. Polega na modyfikacji standardowej metody **profilowania STR** w celu skuteczniejszej analizy minimalnej wyjściowej ilości DNA.

## Analiza pochodzenia biogeograficznego

Metoda, która w oparciu o różnice w DNA pozwala na określenie ogólnego pochodzenia geograficznego (np. Afryka, zachodnia Eurazja, wschodnia Azja, południowa Azja). Metoda ta wykorzystuje markery DNA, w których poszczególne warianty są mniej lub bardziej częste w różnych częściach świata i mogą pomóc zawęzić pulę podejrzanych. Przydatna, gdy zawodzi metoda przeszukiwania **baz danych profili DNA**.

## Kryminalistyczne fenotypowanie DNA (**ang. forensic DNA phenotyping**)

Wykorzystuje analizę DNA do predykcji wyglądu osoby, której DNA podlega badaniom (np. kolor oczu, kolor włosów). Jest to kolejny sposób na zawężenie liczby osób podejrzanych, gdy zawodzi metoda przeszukiwania **baz danych profili DNA**. Metoda polega na analizie markerów DNA w genach, które odpowiadają za cechy wyglądu. Ponieważ jest to nowa metoda, do tej pory została wykorzystana w niewielkiej ilości spraw.

## Sekwencjonowanie następnej generacji

Dotyczy panelu nowopowstałych technologii sekwencjonowania DNA, które pozwalają na jednoczesną analizę różnego typu markerów z zapewnieniem wysokiej czułości badania – np. można wykonać jednocześnie **profilowanie STR, analizę pochodzenia biogeograficznego** oraz kryminalistyczne fenotypowanie DNA. Zastosowanie tych technologii jest na bardzo wczesnym etapie w genetyce sądowej, ale w przyszłości testy te powinny pozwolić na uzyskanie większej ilości informacji ze śladów z miejsca zdarzenia np. ułatwić rozróżnienie profili poszczególnych osób w mieszaninie DNA.

Ponieważ większa część naszego DNA jest prawie identyczna u różnych ludzi, genetycy sądowi nie analizują całości materiału genetycznego (również ze względów finansowych). Zamiast tego zazwyczaj skupiają się na krótkich, wysokozmiennych regionach powtarzalnego DNA nazywanego krótkimi powtórzeniami tandemowymi, w skrócie **STR** (ang. short tandem repeats). Fragmenty te różnią się długością pomiędzy różnymi osobami oraz mogą być używane jako **genetyczne markery** do określenia **profilu DNA**, który jest wyjątkowo rzadki w populacji niespokrewnionych osób.

Standardowo analizuje się przynajmniej 16 markerów (**loci**) w genomie i dodatkowo marker płci badanej osoby. Wynik jest przedstawiany w formie sekwencji pików na diagramie, gdzie pozycja każdego z nich odpowiada długości fragmentu STR oraz jest zapisywana w postaci liczby. Każdy locus posiada dwa warianty STR (od każdego z rodziców dziedziczymy po jednym wariantcie danego locus), co oznacza, że profil DNA osoby może być przedstawiony w postaci par liczb np. 12/13, 13/15, 9/9, 5/8 – podobnie do wyników loterii. Każda para liczb zawsze odpowiada konkretnemu miejscu na chromosomie.

Analiza śladu z miejsca przestępstwa pozwala na oznaczenie profilu DNA, który może być następnie porównany do innych profili genetycznych, w tym: z DNA zabezpieczonego na innych miejscach przestępstw (pobranego na pałeczkę wymazową ze śladu biologicznego); z DNA podejrzanego (pobranego na pałeczkę wymazową na posterunku policji), z DNA ofiary lub z profilami w narodowej **bazie profili DNA**. Jeśli dwa profile są zgodne mówimy o pełnym dopasowaniu, jeśli fragmenty profili są zgodne mówimy o częściowym dopasowaniu. Po stwierdzeniu zgodności profili DNA, można obliczyć siłę dowodu wspierającą identyfikację.

Jaka jest zatem szansa, że twój DNA okaże się zgodny z DNA innej osoby? Jest to zależne od liczby miejsc w DNA (loci), które zostaną zbadane. Jeśli ekspert uwzględni tylko jeden locus, prawdopodobieństwo przypadkowej zgodności z profilem innej osoby będzie względnie wysokie (pomiędzy 1 na 20, a 1 na 100).

Gdy analizie zostanie poddanych więcej loci, prawdopodobieństwo, że dwie osoby będą miały idealnie zgodne profile DNA znacząco spadnie. Jest to podobne do udziału w loterii. Wiele osób 'trafi' tylko jedną cyfrę, ale szansa dopasowania wszystkich cyfr oraz wygranej jest wyjątkowo mała.

Odkąd europejska policja standardowo analizuje markery **STR** dla 16 lub więcej loci, to prawdopodobieństwo, że dwa pełne profile będą przypadkowo zgodne jest minimalne (w zakresie 1 na  $10^{16}$ )<sup>7</sup>. Oznacza to, że **profilowanie DNA** może być potężnym narzędziem w śledztwach. W sądach brytyjskich przyjęto raportowanie wyników analizy statystycznej, które zakłada ograniczenie uzyskanej wartości liczbowej do 1 na miliard (bez podawania dokładnej wartości liczbowej wyniku analizy statystycznej)<sup>8</sup>.

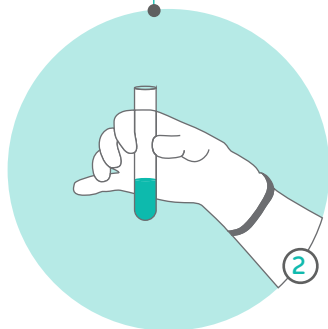
<sup>7</sup> Welch LA, Gill P, Phillips C, Ansell R, Morling N, Parson W, Palo JU, Bastisch I (2012) European Network of Forensic Science Institutes (ENFSI): Evaluation of new commercial STR multiplexes that include the European Standard Set (ESS) of markers. Forensic Science International: Genetics 6(6): 819-26

<sup>8</sup> Evett I, Pope S, Puch-Solis R (2016) Providing scientific guidance on DNA to the judiciary. Science and Justice 56: 278-81

Zobacz  
diagram na str.  
14

# MAMY DNA! I CO DALEJ...

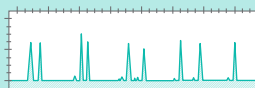
Pałeczka wymazowa użyta do zabezpieczenia próbki DNA z miejsca zdarzenia zostaje przekazana do laboratorium (nierzadko DNA jest w znacznym stopniu zdegradowany).



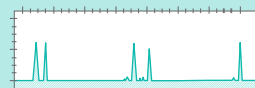
Genetyk sądowy analizuje ślad w laboratorium, aby odczytać wzór DNA.

Wzór DNA jest przedstawiany jako wykres nazywany profilem DNA. Jeśli DNA jest w znacznym stopniu zdegradowany, otrzymany zostanie profil częściowy.

3



pełny profil DNA



częściowy profil DNA

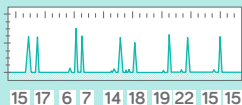
Profil DNA z miejsca zdarzenia jest następnie porównywany z innym profilem DNA np. oznaczonym z wymazu z jamy ustnej pobranego od podejrzanego lub ofiary, może też zostać porównany do profili z narodowej bazy profili DNA.

Jeśli dwa profile genetyczne mają dokładnie ten sam wzór DNA mówimy o pełnej zgodności.

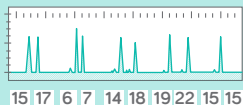
A

Jeśli fragmenty dwóch profili DNA mają ten sam wzór mówimy o częściowej zgodności.

B



15 17 6 7 14 18 19 22 15 15

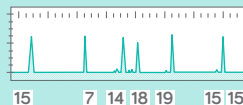


15 17 6 7 14 18 19 22 15 15

pełna zgodność



15 17 6 7 14 18 19 22 15 15



15 7 14 18 19 15 15

częściowa zgodność

Uwaga: rysunki przedstawiają profil DNA składający się z 5 par liczb/pików (markerów genetycznych) natomiast pełny profil DNA zawiera co najmniej 16 takich par.

## Morderstwa w Green River

Rozwój genetyki sądowej spowodował zwrot akcji wielu śledztw kryminalnych, włącznie z polowaniem na słynnego seryjnego mordercę wszechczasów. W latach osiemdziesiątych i dziewięćdziesiątych ubiegłego wieku w zaroślach i terenach leśnych w pobliżu Green River w stanie Waszyngton w USA odnajdywano ciała zamordowanych dziewcząt i kobiet. Wszystkie ofiary były zgwałcone i uduszone, ale pomimo obecności gumy do żucia i niedopałków papierosów w wielu przypadkach, a nawet śladów nasienia na niektórych ofiarach, morderca – Gary Ridgway – został schwytany dopiero w 2003 roku.

Ridgway był po raz pierwszy podejrzany o zabójstwo już dwadzieścia lat wcześniej, lecz policja nie dysponowała wtedy żadnym dowodem rzeczowym przeciwko niemu. W 1987 roku, gdy pojawiło się więcej ofiar, policja zabezpieczyła próbki włosów i nasienia od Ridgway'a, lecz nawet wtedy nie można było bezpośrednio powiązać go z ofiarami. Dopiero w roku 2003 bardziej czułe testy DNA w końcu pozwoliły na uzyskanie zgodności profilu DNA Ridgway'a z profilem DNA oznaczonym w nasieniu znalezionym na jego najwcześniejszych ofiarach – kobietach, które zabił w latach 1982 i 1983<sup>9</sup>. Nikt nie wie dokładnie, ile kobiet zabił Ridgway, został natomiast skazany za 48 zabójstw i obecnie odsiadyuje karę dożywocia w więzieniu.

<sup>9</sup> <http://forensicoutreach.com/library/how-dna-changed-the-course-of-the-green-river-killer-investigation/> (accessed January 2017)

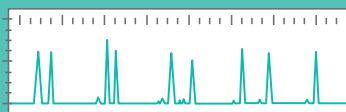


„Im więcej osób składa się na mieszaninę DNA, tym mniejsza pewność rzeczywistej liczby osób w badanej próbce. Na przykład, około 40% mieszanin DNA pochodzących od pięciu osób może po analizie wyników zostać zinterpretowana jako mieszanina DNA pochodząca od trzech osób. Prawie nikt nie będzie w stanie stanowczo wskazać na pięć osób, ponieważ ludzie mają wiele wspólnych wariantów genetycznych.”

### Denise Syndercombe Court

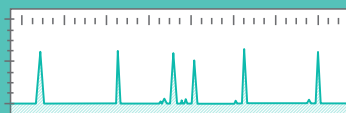
Profesor Genetyki Sądowej w King's College w Londynie, członkini konsorcjum EUROFORGEN.

## Profil częściowe



15 17 6 7 14 18 19 22 15 15

pełny profil DNA



15 7 14 18 19 15 15

częściowy profil DNA

W sytuacji idealnej – do badań genetycznych dostępna jest wystarczająca ilość DNA do oznaczenia **pełnego profilu DNA** (dla najmniej 16 **loci**). Jednakże taka sytuacja nie zawsze jest realistyczna. Jeśli ilość zabezpieczonego DNA jest niewielka lub DNA był narażony na degradację w wyniku działania wysokiej temperatury, wilgotności lub innych czynników, niektóre **markery** mogą być niemożliwe do oznaczenia. Prowadzi to do uzyskania **częściowego profilu DNA**. Ograniczona liczba zbadanych markerów utrudnia rozróżnienie poszczególnych osób, rośnie też szansa uzyskania zgodności z innym niezwiązanym ze sprawą profilem DNA.

Należy również pamiętać, że nasz świat jest miejscem mocno zaśmieconym, a ślady DNA rzadko są pozostawiane w miejscach sterylnych, wolnych od DNA innych osób. Jeśli ślad z miejsca przestępstwa zawiera DNA od dwóch lub więcej osób wtedy jest nazywany **mieszaniną DNA**. Łatwość przenoszenia DNA sprawia, że wszystkie próbki z miejsca zdarzenia są potencjalnie mieszaninami DNA. Kiedy konieczna jest analiza próbek o niskim stężeniu lub niskiej jakości DNA może wówczas sprawiać problemy, a nawet dowodowy DNA może zostać pomyłony z **DNA tła**, lub DNA innej osoby (np. ofiary). W takich sytuacjach przydatne są współczesne metody obliczeniowe pozwalające na zastosowanie specjalnego oprogramowania do obliczenia siły dowodu. Taki wynik powinien dopiero zostać przedstawiony śledczym i sędziom.

## 02 GDZIE MOŻEMY WYKRYĆ DNA?

**Transfer DNA jest łatwy. Poza bardziej oczywistymi mechanizmami przenoszenia DNA, poprzez krople krwi lub nasienia, małe ilości DNA również mogą dostać się na ludzi, miejsca i przedmioty poprzez kropelki śliny uwolnione podczas mówienia i kichania czy komórki skóry rozprzestrzeniane w kurzu domowym lub pozostawione na dotkniętych powierzchniach.**

Biorąc pod uwagę fakt jak łatwo może dojść do transferu DNA, nasz DNA może znaleźć się w pomieszczeniu, w którym nigdy osobiście nie byliśmy obecni. Jeśli ślad DNA zostanie znaleziony w konkretnym miejscu może to oznaczać, że dana osoba:

- (a) była w tym miejscu;
- (b) dotknęła przedmiotu, który później został przeniesiony przez kogoś innego do tego pomieszczenia (np. element odzieży);
- (c) miała kontakt z kimś, kto niedługo później dotknął czegoś w w/w pomieszczeniu nieumyślnie zostawiając jej DNA (np. uściśnięta czyjaś dłoń lub razem dotykali jednego przedmiotu)

Zobacz  
diagram na  
stronie 17

### Wraz ze wzrostem czułości testów DNA narastają problemy...

Jak zauważono, po opracowaniu metod analizy DNA dla celów sądowych w latach osiemdziesiątych, do oznaczenia **profilu DNA** potrzebowano stosunkowo dużej próbki materiału biologicznego. Wraz z rozwojem technologii, wzrosła również zdolność do wykrywania coraz to mniejszych ilości DNA. Oznacza to, że obecnie mogą być ujawniane i analizowane mikroskopijne, niewidzialne gołym okiem ślady DNA.

Bez wątplenia postęp ten jest korzystny dla prowadzonych śledztw pozwalając na rozwiązywanie trudnych spraw i uzyskiwanie dowodów przeciw sprawcom wielu przestępstw. Kreuje on jednak również wiele problemów. Ekspertyza z zakresu analizy DNA ma obecnie tak ogromne znaczenie, że niektórzy śledczy zabezpieczają wymazy na miejscu przestępstwa kierując się jedynie hipotetyczną możliwością naniesienia śladu przez sprawcę zdarzenia oraz szukając DNA nawet wtedy, gdy nie ma widocznych śladów biologicznych. Może to prowadzić do odkrycia istotnych dowodów w prowadzonym śledztwie, ale może też wykryć ślad DNA, który nie ma jakiegokolwiek związku ze śledztwem, np. profil DNA osoby, której nigdy nie było na miejscu zdarzenia i/lub nie ma żadnego powiązania z przestępstwem. Jak w przypadku innych narzędzi analitycznych, bezkrytyczne stosowanie **profilowania DNA** może być kosztowne, może też wprowadzać organy ścigania w błąd.



„Gdy mamy do czynienia z poważnym przestępstwem, z bardzo małą ilością dowodów wskazujących na jego sprawcę, śledczy mogą uciekać się do pobierania próbek z obszarów, które mogły zostać dotknięte przez potencjalnego podejrzanego, takie jak klamka drzwi lub powierzchnia stołu. Wprawdzie może to pozwolić na ujawnienie DNA, ale nie będzie pewności, czy którykolwiek z uzyskanych profili DNA należy do sprawcy zdarzenia, co może prowadzić do formułowania fałszywych hipotez śledczych”

**Peter Gill**

*Profesor Genetyki Sądowej na Uniwersytecie w Oslo, członek konsorcjum EUROFORGEN*



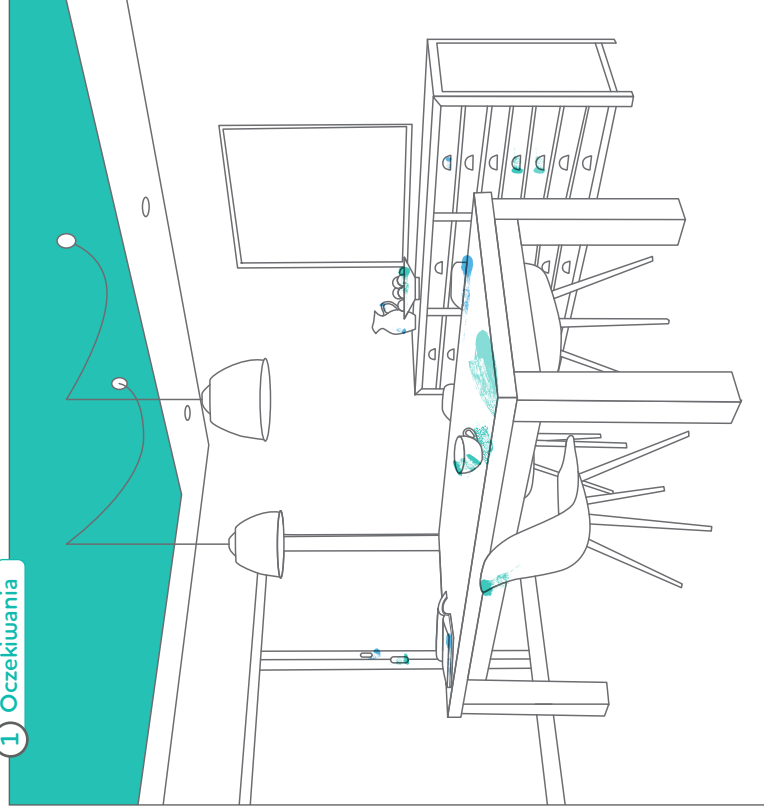
# DNA JEST WSZĘDZIE

DNA jest rozprzestrzeniany wraz z płynami ustrojowymi, czy złuszczanymi komórkami naskórka. Jest przenoszony kiedy mówimy, kaszlemy, czy kichamy.

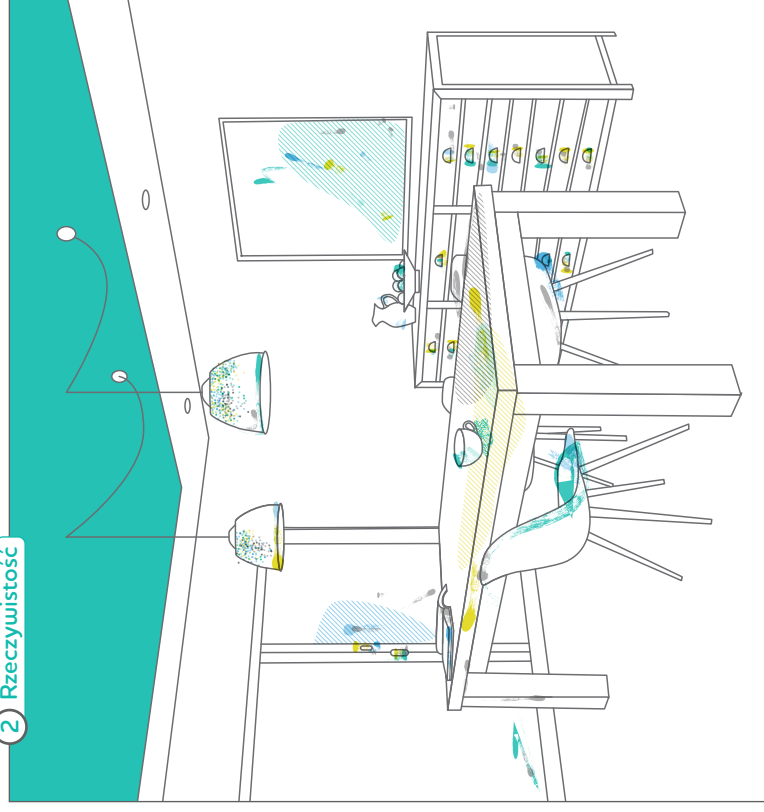
Ślady DNA są obecne nawet w domowym kurzu.

Na miejscu zdarzenia kryminalnego mogą wobec tego być obecne ślady DNA od osób nie mających związku z przestępstwem. Ślad DNA może przetrwać nienaruszony w suchym, chłodnym środowisku przez bliżej nieokreślony okres czasu, jednakże czynności takie jak sprzątnięcie, czyszczenie prowadzą do jego degradacji. Ślad DNA pozostawiony na miejscu zdarzenia kryminalnego przed jego zajęciem, a więc bezpośrednio z nim niezwiązany, określaniany jest jako DNA tła.

## 1 Oczekiwanie



## 2 Rzeczywistość



Ilość i skład DNA, który jest obecny w pomieszczeniu zmienia się, gdy ludzie i przedmioty wewnątrz wchodzą ze sobą w interakcje. Dlatego właśnie tak ważne jest, aby ekspert zbadał miejsce zdarzenia najszybciej jak to możliwe. Krótki czas od popełnienia przestępstwa ograniczy możliwość utraty istotnych dla sprawy próbek DNA z miejsca zdarzenia, a także naniesienie nowych śladów DNA.

● ● ● ●  
Każdy kolor reprezentuje  
DNA innej osoby

# DNA JEST WSZĘDZIE

Wraz ze wzrostem czułości technik badawczych, wzrasta również szansa, że DNA zabezpieczony na **miejscu zdarzenia** to:

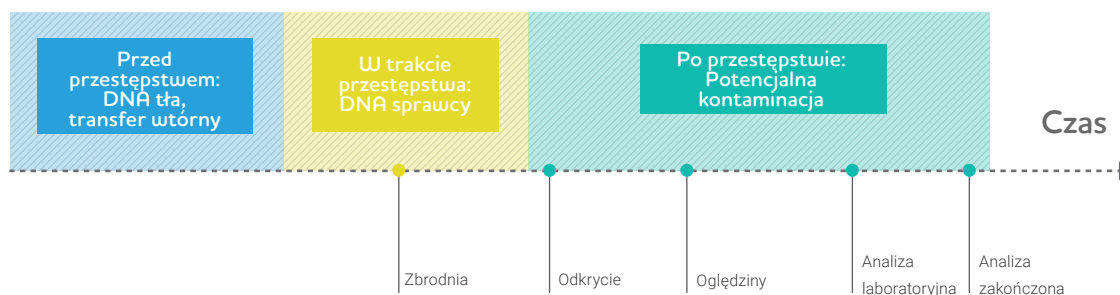
- (a) **DNA tła:** ślad pozostawiony przed zajściem przestępstwa, który nie jest z nim związany (zobacz strona 17)
- (b) **transfer wtórny DNA:** materiał genetyczny osoby, której nigdy nie było w danym miejscu, przeniesiony poprzez kontakt w/w osoby z kimś, kto później był obecny na miejscu zdarzenia.
- (c) wynik **kontaminacji** przez ekspertów, do której doszło po zajściu przestępstwa. Rękawiczki lateksowe mogą zawierać na swojej powierzchni ślady DNA, które zostaną przypadkowo przeniesione pomiędzy przedmiotami/miejscami, jeśli w trakcie badania różnych dowodów ekspert nie zmienia rękawiczek. Inne narzędzia badawcze, takie jak pędzle daktyloskopijne mogą również przypadkowo ułatwić transfer DNA pomiędzy różnymi powierzchniami. Przypadkowa kontaminacja może również wystąpić wewnątrz laboratorium genetycznego.

## Status osoby łatwo rozsiewającej DNA

Jednym ze sposobów przedostawania się naszego DNA do środowiska, jest ciągłe złuszczenie się naskórka i pozostawianie go na naszych ubraniach oraz powierzchniach, które dotykamy. Odbywa się to z różną intensywnością u różnych ludzi. Osoby, które pozostawiają wiele komórek naskórka (może to być związane ze stanem skóry takim jak np. egzema, zapalenie skóry, łupież, lub nawet poparzenia słoneczne) są nazywane osobami o wysokim potencjale do rozsiewania własnego DNA (ang. Shedder, od sched – rozsiewać) oraz częściej pozostawiają DNA w większej ilości. Na przykład, ostatnie badania pokazują, że ludzie z atopowym zapaleniem skóry pozostawiają cztery razy więcej DNA niż osoby zdrowe<sup>10</sup>. Analogicznie, osoba o niskim potencjale do rozsiewania DNA, pozostawia go mniej. Mimo to, nasilenie tego efektu jest sprawą indywidualną, a także różni się u danej osoby w różnych okresach czasowych.

Kolejną istotną zmianą wynikającą z rozwoju metod analizy DNA, jest możliwość oznaczania profili DNA z niewidocznych dla oka śladów biologicznych. W takich przypadkach zazwyczaj nie ma żadnej informacji o tkance, z której pochodzi próbka oraz kiedy DNA został naniesiony. Dawniej, gdy do oznaczenia profilu DNA były potrzebne duże ilości DNA, było również możliwe przeprowadzenie dodatkowych testów np. na obecność śliny lub nasienia. W przypadku próbek krwi, kolor śladu mógł dostarczyć wskazówek na temat stopnia rozkładu materiału. Takie testy nie mogą być przeprowadzane na mikroskopijnych próbkach badawczych, które wciąż są źródłem DNA.

## KIEDY DNA MOŻE ZOSTAĆ NANIESIONY?



<sup>10</sup> Kamphausen T et al (2012) International Journal of Legal Medicine 126(1): 179-83

## 03 KONTEKST MA KLUCZOWE ZNACZENIE

Obecność śladu DNA niekoniecznie niesie informacje o tym, kiedy i jak znalazł się on w określonym miejscu. Mimo tego, wciąż może być nieocenionym narzędziem w śledztwie. Istotny jest bowiem kontekst sprawy.

Prawdopodobieństwo przypadkowego przeniesienia śladu DNA jest zróżnicowane w zależności od typu śladu biologicznego. Na przykład widoczną plamę krwi trudniej jest przenieść niezauważenie w porównaniu do smugi śliny czy warstwy komórek naskórka.

Pytania: „Kiedy i jak ślad DNA został pozostawiony na badanej powierzchni?” oraz „W jaki sposób DNA został pobrany przez techników kryminalistycznych?” są kluczowe do zrozumienia, czy próbka DNA jest istotna dla śledztwa, czy też jest to **DNA tła, wynik transferu wtórnego** lub **kontaminacji**. Kontekst sprawy może zostać przybliżony dzięki innym, nie-genetycznym dowodom takim jak włókna, odciski obuwia, czy odciski palców.

### Aktywność i kontekst

Duża, widoczna gołym okiem próbka płynu ustrojowego (na przykład plama krwi), która została zabezpieczona na miejscu przestępstwa, jest łatwym źródłem DNA. Jeśli taki ślad krwi zostanie ujawniony np. na rozbitym szkle okiennym, to szansa, że jest to istotny materiał dla śledztwa jest duża. Podejrzany mógł na przykład skaleczyć się podczas włamywania się do budynku. Innymi słowy, dowód zostaje uznany za istotny, ponieważ jest bezpośrednio powiązany z aktywnością, która miała miejsce podczas zdarzenia – w tym przypadku stłuczenie okna.

W przeciwieństwie do powyższego przykładu, profil DNA uzyskany

z powierzchni blatu stołu kuchennego, gdzie niemożliwe jest zidentyfikowanie tkanki jest trudniejszy do wytłumaczenia. Z powodu braku kontekstu, trudniej jest też zaproponować aktywność, która pomogłaby w wyjaśnieniu obecności śladu.

Zatem... ślad DNA sam w sobie nie rozwiąże sprawy. Jest istotnym narzędziem do detekcji, ale nie jest detektywem.

Zobacz diagram  
na stronie 20



„Inne rodzaje dowodów sądowych mogą dostarczyć ważnego potwierdzenia wyników z badania DNA i vice versa. Na przykład, analiza włókien jest zależna od posiadania próbki porównawczej z materiału źródłowego. Badania zatrzymają się w martwym punkcie, jeśli włókno znalezione na ofierze przestępstwa nie jest zgodne z odzieżą ofiary. Jednakże włókno to może stać się istotne, jeśli w trakcie analizy genetycznej zidentyfikowana zostanie osoba podejrzana, a odzież znalezione w mieszkaniu podejrzanego jest zgodna z włóknami znalezionymi na ofierze. Mamy wtedy dowód potwierdzający.”

**Peter Schneider** – Profesor Sądowej Genetyki Molekularnej w Instytucie Medycyny Sądowej na Uniwersytecie w Kolonii, członek konsorcjum EUROFORGEN.

# CZYJĄ OBECNOŚĆ UJAWNIONO NA MIEJSCU ZDARZENIA? JAK ZNALAZŁA SIĘ TAM MOJA PRÓBKKA DNA?

Ślady DNA obecne są wszędzie, a kontekst sprawy ma kluczowe znaczenie dla ich przydatności dowodowej. Nastąpił ogromny rozwój metod identyfikacji osób poprzez badanie DNA. Od lat 90' udoskonalane są testy do wykrywania niewidocznego dla oka DNA. Nowe możliwości wykrywania coraz mniejszych ilości materiału genetycznego rodzą również zupełnie nowe problemy. W przypadku niewidocznego dla oka próbki nie zawsze jest możliwe określenie źródła jej pochodzenia: plyn ustrojowy, naskórek czy włos. Nieznany jest również czas naniesienia DNA. Natomiast widoczne ślady takie jak np. krew mogą dawać przybliżone wskazania na temat czasu ich naniesienia. Wraz z rozwojem techniki rośnie również zatem potrzeba oceny wartości śladu DNA w kontekście dodatkowych informacji i dowodów.



4

Rozmiar próbki

<b>mikrogram</b>	=	jedna milionowa grama
<b>nanogram</b>	=	jedna tysięczna milionowa grama
<b>pikogram</b>	=	jedna tysięczna miliardowa grama
<b>1 komórka ciała</b>	=	6 pikogramów

**Duży widoczny gołym okiem ślad:**  
**PLAMKA KRWI** (2cm) znaleziona na miejscu zdarzenia.

**Uzyskano dużą ilość DNA z próbki** (kilka mikrogramów).

**Oznaczono profil DNA i uzyskano dopasowanie z twoim materiałem porównawczym.**

**Kontekst** Znany jest rodzaj tkanki (krew) oraz ogólny czas pozostawienia plamy (zakres: godziny/dni)

**Uwiosek** Jest wysoce prawdopodobne, że niedawno byłeś na miejscu znalezienia śladu

**Scenariusz** Byłeś w w/w miejscu – skaleczyłeś się o pękniętą szybę.

**Drobny widoczny gołym okiem ślad:**  
**mała PLAMKA** (1mm) znaleziona na miejscu zdarzenia.

**Uzyskano małą ilość DNA z próbki** (kilka nanogramów).

**Oznaczono profil DNA i uzyskano dopasowanie z twoim materiałem porównawczym**

**Kontekst** Wykorzystanie testów wstępnych pozwala na zidentyfikowanie rodzaju tkanki ze śladu np. krew, nasienie lub ślina bez zużycia całego śladu. Oznacza to, że wciąż pozostaje DNA do przeprowadzenia testów w przyszłości.

**Uwiosek** Jest wysoce prawdopodobne, że byłeś w tym miejscu (ale niekoniecznie w ostatnim czasie).

**Scenariusz** Krwawiłeś z nosa rano, potem byłeś w pomieszczeniu gdzie kichnąłeś, a wieczorem został o tam popelnione przestępstwo.

**Drobny niewidoczny gołym okiem ślad:** może to być plyn ustrojowy lub fragment naskórka znaleziony na miejscu zdarzenia.

**Uzyskano małą ilość DNA z próbki** (kilkaset pikogramów).

**Oznaczono profil DNA i uzyskano dopasowanie z twoim materiałem porównawczym.**

**Kontekst** Rodzaj tkanki nie może zostać określony bez całkowitego zużycia śladu do badań. Obecnie nie ma testów wstępnych dla śladów niewidocznych gołym okiem.

**Uwiosek** Byłeś tam czy nie?...

Niepewne. Niewidoczny gołym okiem ślad mógł zostać pozostawiony podczas przestępstwa, przed nim lub później. Mogło cię też tam w ogóle nie być.

**Scenariusz** Piłeś ze szklanki w tym pomieszczeniu, ale mogło to być wiele dni a nawet miesięcy przed popełnieniem w tym miejscu przestępstwa (DNA z tła).

**Drobny niewidoczny gołym okiem ślad 'dotykowy'** znaleziony na miejscu zdarzenia.

**Uzyskano bardzo małą ilość DNA z próbki** (mniej niż 100 pikogramów).

**Oznaczono profil DNA i uzyskano dopasowanie z twoim materiałem porównawczym.**

**Kontekst** Rodzaj tkanki nie może zostać określony bez całkowitego zużycia śladu do badań. Obecnie nie ma testów wstępnych dla śladów niewidocznych gołym okiem.

**Uwiosek** Byłeś tam czy nie?...

Niepewne. Niewidoczny gołym okiem ślad mógł zostać pozostawiony podczas przestępstwa, przed nim lub później. Mogło cię też tam w ogóle nie być.

**Scenariusz** Ofiara przestępstwa dotykała tej samej szklanki w barze co ty przed tym jak została zaatakowana (transfer wtórny).

Znaczenie kontekstu

Kontekst  
owiadanie?

Kto?Kiedy?  
Co?Gdzie?

Kto?Kiedy?  
Co?Gdzie?

## DNA tła?

### Scenariusz

Mężczyzna został znaleziony martwy w swoim domu, a twój DNA został zabezpieczony na miejscu zdarzenia. Jednakże znałeś ofiarę, często odwiedzałeś mężczyznę, więc twój DNA mógł się znaleźć u niego w mieszkaniu na długo przed tym jak został zabity. Taki materiał genetyczny nazywamy DNA tła.

### Przykład z życia

Meredith Kercher została śmiertelnie ugodzona nożem w Perugii<sup>11</sup>, we Włoszech w 2007 roku, a jej współlokatorka Amanda Knox była główną podejrzaną. Nóż zabezpieczony w mieszkaniu chłopaka Amandy Knox zawierał drobne ślady materiału genetycznego Meredith Kercher na ostrzu, a profil DNA Amandy Knox został ustalony ze śladu z rękojeści noża. Prokuratorzy sugerowali, że ślady DNA zostały naniesione na nóż kiedy Meredith została nim ugodzona, mimo że nie znaleziono na nim żadnych śladów krwi. Argumentowali, że jest to możliwe, gdyż nóż mógł zostać wyczyszczony wybielaczem. Jest to klasyczny przykład stronniczego potwierdzenia (zobacz sprawa Adama Scotta strona 7), czyli efektu psychologicznego, gdzie założone okoliczności sprawy są dopasowywane do osób i dowodów, podczas gdy ignorowane są alternatywne rozwiązania. Na przykład, Amanda Knox mogła używać noża do krojenia chleba (skrobina została również zaobserwowana na ostrzu), a skoro mieszkała razem z Meredith Kercher było to racjonalne wytłumaczenie obecności jej DNA na ostrzu noża. Sposób zabezpieczenia próbek i przechowywania dowodów w sprawie zabójstwa Meredith Kercher zostały również uznane za „niespełniające standardów”, co oznacza że DNA mogło też dostać się na nóż w wyniku kontaminacji krzyżowej. W końcowym orzeczeniu sąd przyjął wersję wydarzeń obrony i oczyścił oskarżonych z zarzutów.

## Transfer wtórny?

### Scenariusz

Mężczyzna zostaje zaatakowany przez zamaskowaną osobę, podczas powrotu do domu z przyjęcia. Twoje ślady DNA zostają znalezione na rękach ofiary. Brałeś udział w tym samym przyjęciu i wprawdzie nie miałeś bezpośredniego kontaktu z ofiarą, ale oboje nalewaliście wino z tej samej butelki. To właśnie spowodowało przeniesienie twojego DNA na ręce przyszłej ofiary. Zjawisko to nazywane jest transferem wtórnym.

### Przykład z życia

Gdy ślady DNA miejscowego taksówkarza Davida Butlera zostały ujawnione pod paznokciami zamordowanej prostytutki Anne Marie Foy, wydawało się, że sprawa jest oczywista. Założono, że panna Foy zadrapała napastnika kiedy ten ją bił i dusił, pozostawiając następnie ciało ofiary w parku w pobliżu centrum Liverpoolu, we wrześniu 2005 roku. Ilość DNA znalezionej przez policję była minimalna, ale wystarczająca do przeprowadzenia badań i odnalezienia zgodnego profilu DNA w brytyjskiej bazie profili DNA (zobacz następny rozdział). Przeszukanie bazy pozwoliło na identyfikację Davida Butlera jako źródła dowodowego śladu. Mężczyzna zaprzeczał, by kiedykolwiek spotkał ofiarę, ale mimo braku innych dowodów, został oskarżony o zabójstwo na podstawie dowodu z badania DNA. obrońcy Davida Butlera zakwestionowali mechanizm naniesienia śladów DNA, które zabezpieczono pod paznokciami ofiary. Ustalili oni, że mężczyzna był znany jako „Łuszczak” z powodu przypadłości suchości skóry, na którą cierpiał oraz zasugerowali możliwość transferu wtórnego. Przedstawili hipotezę, zgodnie z którą część komórek naskórka taksówkarza dostała się na banknoty, które później trafiły do Anne Marie lub też jego DNA został przeniesiony na kobietę w inny, lecz nie wynikający z udziału taksówkarza w zabójstwie sposób<sup>12</sup>. David Butler został uniewinniony.

<sup>11</sup> Gill P (2016) Analysis and implications of the miscarriages of justice of Amanda Knox and Raffaele Sollecito. Forensic Science International: Genetics 23: 9-18

<sup>12</sup> <http://www.telegraph.co.uk/news/science/9115916/The-case-against-DNA.html> (accessed January 2017)

## Kontaminacja?

### Scenariusz

Jako ochroniarz miałeś uzasadniony dostęp do budynku, w którym później doszło do pchnięcia nożem. Technik kryminalistyczny miał rękawiczki ochronne, gdy zabezpieczał nóż z miejsca zdarzenia, ale najpierw dotknął nimi klamki drzwi, której ty również wcześniej dotykałeś. W rezultacie twoje ślady DNA przypadkowo zostały przeniesione na nóż. Takie zjawisko nosi nazwę kontaminacji.

### Przykład z życia

Farah Jama, został niesłusznie skazany za zgwałcenie kobiety w Melbourne w Australii w 2008 roku oraz spędził 15 miesięcy w więzieniu po tym, jak próbka jego DNA zanieczyściła (zakontaminowała) próbkę pobraną od domniemanej ofiary gwałtu<sup>13</sup>. Przyjęto, że do błędu doszło, ponieważ ekspert laboratoryjny, który zabezpieczał próbki od ofiary gwałtu, 28 godzin wcześniej pobierał wymaz od innej kobiety z którą Farah Jama odbył stosunek seksualny (bez postawienia mu zarzutów)<sup>14</sup>. Konkretny mechanizm kontaminacji jest nieznan, ale skoro obie próbki nie zostały zanieczyszczone, najbardziej prawdopodobne jest, że pokój oględzin lub wyposażenie nie były wystarczająco sterylne.

<sup>13</sup> Inquiry Into the Circumstances that led to the Conviction of Mr Farah Abdulkadir Jama  
<http://www.parliament.vic.gov.au/papers/govpub/VPARL2006-10No301.pdf>

<sup>14</sup> <http://www.smh.com.au/national/dna-fiasco-rape-conviction-quashed-20091207-kfc3.html>  
(accessed January 2017)

## 04 DO CZEGO SŁUŻĄ BAZY DNA?

Po oznaczeniu profilu DNA z próbki zabezpieczonej na miejscu przestępstwa śledczy porównują go z profilami genetycznymi znanych osób w celu znalezienia profilu zgodnego, np. z wytypowanym podejrzanym. Jeśli żaden podejrzany nie został wytypowany, sytuacja wymaga przeszukania bazy danych profili DNA.

Większość krajów europejskich posiada własne **narodowe bazy danych profili DNA**. Okoliczności sprawiające, że możliwe jest pobranie materiału genetycznego od określonej osoby, a następnie umieszczenie jej profilu DNA w bazie danych DNA różnią się w poszczególnych krajach. W wielu przypadkach, próbki mogą być pobierane od aresztowanych osób, ale profile DNA mogą być przechowywane jedynie przez krótki okres czasu, w sytuacji, gdy osoba nie zostanie skazana za poważne przestępstwo. W innych krajach, mogą być gromadzone profile DNA osób skazanych za każde wykroczenie czy przestępstwo. W narodowych bazach danych gromadzone są również profile DNA oznaczone ze śladów zabezpieczonych na miejscach zdarzeń kryminalnych, w sytuacji, gdy nie znaleziono profilu DNA sprawcy jak dotąd w bazie, ale być może będzie osoba ta aresztowana w przyszłości. Takie podejście pozwala również na powiązanie różnych przestępstw, które mogły być popełnione przez jedną i tą samą osobę.

Mimo, że niektóre narodowe bazy danych są bardzo duże, nie zawierają one profili wszystkich osób zamieszkujących dany kraj. Oznacza to, że nawet jeśli uda się oznaczyć profil DNA z miejsca zdarzenia, to nie jest możliwe znalezienie profilu zgodnego ze sprawcą przestępstwa, jeśli wcześniej go nie wprowadzono do bazy danych.

### Brytyjska baza danych w liczbach<sup>15</sup>

Brytyjska baza profili DNA (NDNAD) została utworzona w 1995 roku. Obecnie gromadzi **5 milionów** profili DNA osób (oraz około pół miliona profili DNA z miejsc przestępstw) – co stanowi 9% populacji Wielkiej Brytanii (lub 14% populacji mężczyzn, ponieważ 80% profili w bazie należy do mężczyzn).

Około **czterdziestu** doświadczonych urzędników państwowych ma dostęp do bazy brytyjskiej. Bezpośredniego dostępu nie posiada policja, ale posiada ona zapisy z bazy, a także otrzymuje powiadomienia w przypadku identyfikacji zgodnych profili DNA. Baza może być wykorzystywana tylko w celach zapobiegania oraz wykrywania przestępstw, aby ścigać przestępców oraz zidentyfikować zmarłych o nieznanym tożsamości<sup>16</sup>.

Brytyjska baza NDNAD generuje ponad 32 000 dopasowań (tzw. trafień) rocznie.

W latach 2014/15 szansa dopasowania profilu z miejsca zdarzenia z profilem danej osoby w bazie wynosiła 63,2%.

Mimo tego, prawdopodobieństwo zabezpieczenia śladu DNA na miejscu zdarzenia i skierowania go do badań jest niskie, a analizy genetyczne raczej zarezerwowane są dla poważnych spraw typu zabójstwa. Na przykład

w latach 2014/15 śledczy zostali wysłani w celu odnalezienia i zabezpieczenia dowodów na miejscu zdarzenia w przypadku 96% spraw zabójstw i odnaleźli DNA w 65% tych spraw. Śledczy szukali też dowodów kwalifikujących się do badań laboratoryjnych w 27% spraw o kradzież pojazdów i tylko 30% z nich wykazało obecność śladów DNA.

<sup>15</sup> National DNA Database Strategy Board Annual Report 2014/15 [https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/484937/52921\\_NPCC\\_National\\_DNA\\_Database\\_web\\_pdf.pdf](https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/484937/52921_NPCC_National_DNA_Database_web_pdf.pdf)

<sup>16</sup> Office for National Statistics: United Kingdom population mid-year estimate <https://www.ons.gov.uk/peoplepopulationandcommunity/populationandmigration/populationestimates/timeseries/ukpop/pop> (Accessed January 2017)

## Społeczne i etyczne aspekty baz danych DNA

Jest wiele oczywistych zalet ustanowienia sądowych baz danych profili DNA i niektórzy uważają, że powinny one zawierać informacje o wszystkich mieszkańcach danego kraju. Są jednak tacy, którzy mają wątpliwości dotyczące prywatności, ochrony danych osobowych oraz sprawiedliwości. Pytania o to, czyje profile DNA powinny być zamieszczane w bazie, na jak długo, do jakich celów oraz kto powinien mieć dostęp do tych danych i sprawować nadzór nad nimi jest przedmiotem debat w wielu krajach. Pytania te zyskują na znaczeniu wraz z rosnącym zapotrzebowaniem na wymianę informacji pomiędzy państwami – a także pomiędzy różnymi typami baz danych (np. informacje medyczne i komercyjne). Wynika to m.in. z faktu, że każda baza danych posiada inne zasady bezpieczeństwa, politykę dostępu oraz okres przechowywania danych.

Pojawiają się również wątpliwości, że konkretne grupy mniejszościowe są nieproporcjonalnie nadreprezentowane w narodowych bazach danych profili DNA. Niektórzy zwracają uwagę na to, że takie nierówności mogą powodować odczucie, że konkretne grupy są niesłusznie kryminalizowane, lub dyskryminowane<sup>17,18</sup>.

### Prawo do prywatności

Czy rządy powinny mieć prawo do przetrzymywania na czas nieokreślony profili DNA osób nieskazanych? Są tacy, którzy wskazują, że włączenie wszystkich mieszkańców danego kraju do bazy danych profili DNA, pozwoliłoby na rozwiązanie znacznie większej liczby przestępstw. Wielu jednak nie popiera tego stanowiska wskazując na prawo do prywatności i ludzkiej godności. Zamiast tego wiele państw przechowuje w bazie jedynie profile DNA osób, które zostały skazane lub które dobrowolnie oddały swoją próbkę DNA.

Co stanie się w przypadku, jeśli zostaniesz aresztowany, ale nie jesteś winny popełnienia przestępstwa? W 2001 roku 11 letni chłopiec – znany jako S. oraz Brytyjczyk imieniem Marper zostali aresztowani za różne wykroczenia, ale żaden z nich nie został oskarżony. Od obu pobrano wymazy z jamy ustnej, a ich profile DNA zostały włączone do zasobów bazy danych profili DNA Wielkiej Brytanii. Po ich uwolnieniu, obaj złożyli wniosek o usunięcie ich profili DNA oraz odcisków palców z policyjnych baz danych, w tym NDNAD, ale wnioski te zostały odrzucone przez brytyjski sąd apelacyjny.

W 2008 roku Europejski Trybunał Praw Człowieka wydał oświadczenie, że przechowywanie odcisków palców, próbek biologicznych oraz DNA w powyższych okolicznościach jest naruszeniem artykułu 8 Europejskiej Konwencji Praw Człowieka – prawa do szacunku prywatności oraz życia rodzinnego<sup>19</sup>. W rezultacie nastąpiła zmiana w prawie brytyjskim, zgodnie z którą profile DNA osób, które zostały aresztowane, ale nie oskarżone o poważne wykroczenia z karą pozbawienia wolności (i niektóre bez kary pozbawienia wolności), są w przeciągu trzech lat obligatoryjnie usuwane z bazy danych DNA<sup>20</sup>.

<sup>17</sup> Duster T (2004) Selective Arrests, an Ever-Expanding DNA Forensic Database and the Specter of an Early-Twenty-First Century Equivalent of Phrenology in DNA and the Criminal Justice System: The Technology of Justice, ed. David Lazer (Cambridge M.A: MIT Press), p315-334

<sup>18</sup> Policy Equality Statement for the National DNA Database [www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/245240/Policy\\_Equality\\_Statement\\_for\\_the\\_National\\_DNA\\_Database\\_Sep13.pdf](http://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/245240/Policy_Equality_Statement_for_the_National_DNA_Database_Sep13.pdf)

<sup>19</sup> <https://justice.org.uk/s-marper-v-uk-2008/> (accessed January 2017)

<sup>20</sup> Protection of Freedoms Act 2012: how DNA and fingerprint evidence is protected in law <https://www.gov.uk/government/publications/protection-of-freedoms-act-2012-dna-and-fingerprint-provisions/protection-of-freedoms-act-2012-how-dna-and-fingerprint-evidence-is-protected-in-law> (accessed January 2017)



## Zgodność profili DNA a identyfikacja

Założmy, że **profil DNA** z miejsca zdarzenia zostanie porównany z profilami z **bazy danych profili genetycznych**. Jeśli stwierdzimy dopasowanie, to wynika ono z tego, że DNA wyszukanej osoby było na miejscu zdarzenia; miała miejsce kontaminacja; lub też jest to fałszywie pozytywne dopasowanie (szansa zgodności z profilem osoby, która nie jest związana z przestępstwem). Kolejnym krokiem jest obliczenie siły dowodu z badania DNA, aby poprzeć założenie, że konkretna wytypowana osoba jest źródłem śladu z miejsca zdarzenia.

Chociaż szanse wystąpienia dwóch identycznych profili genetycznych u dwóch niespokrewnionych osób są ekstremalnie niskie, to próbka DNA z miejsca zdarzenia rzadko jest idealna i może nie zawierać informacji we wszystkich analizowanych **markerach** (np. są to **profile częściowe**). Im mniejsza liczba markerów składa się na oznaczony profil tym większe ryzyko pojawienia się fałszywego dopasowania.

W 1999 roku Raymond Easton, 49-letni mężczyzna ze Swindon w Wielkiej Brytanii, został aresztowany i oskarżony o włamanie w Bolton (około 280 km dalej), po tym jak profil DNA z miejsca włamania okazał się zgodny z jego profilem w narodowej bazie DNA. Raymond Easton miał zaawansowaną chorobę Parkinsona i nie mógł się samodzielnie poruszać na odległość większą niż 10 metrów. Jego profil DNA znalazł się w bazie po tym jak 4 lata wcześniej próbka jego DNA została zabezpieczona w związku z kłótnią rodzinną. Profil DNA z miejsca włamania był zgodny z profilem DNA R. Eastona w zakresie sześciu **loci**, co wówczas zostało uznane za wystarczające do stwierdzenia dopasowania, mimo że całkowita liczba wymaganych markerów **STR** została wtedy rozszerzona do 16 loci (plus marker płci). Szanse dopasowania zostały zaraportowane jako 37 milionów do jednego<sup>21</sup>. Pan Easton spędził kilka miesięcy w areszcie zanim jego adwokat przekonał policję do przeprowadzenia dalszych testów DNA, które ostatecznie wykluczyły R. Eastona<sup>22</sup>.

Co ważne, **dopasowanie nie oznacza identyfikacji**. Kontynuujemy to zagadnienie w rozdziale piątym. Nawet jeśli prawdopodobieństwo przypadkowej zgodności jest tak niskie jak 1 na 37 milionów<sup>23</sup>, wciąż możliwe jest znalezienie jednego lub więcej niewinnych Brytyjczyków w populacji Wielkiej Brytanii, których profil genetyczny będzie zgodny z profilem DNA zabezpieczonym na miejscu zdarzenia. Im większa jest baza profili tym większe jest ryzyko fałszywie pozytywnych trafień i dlatego właśnie tak istotne jest uwzględnianie dodatkowo również innych dowodów niż genetyczne. Odstąpienie od tych zasad rodzi niebezpieczeństwo, że dowód z badania DNA zostanie uznany przez sędziów za nadmiernie ważny.

Sprawa Raymonda Estona wyraźnie pokazuje potrzebę postrzegania dowodu z badania DNA przede wszystkim w charakterze wskazówki w śledztwie, a nie panaceum dla linii oskarżenia. Nie oznacza to, że dowód z badania DNA nie może być wartościowym dowodem lub formą istotnej części skazania. Jednakże kontekst dowodu z badania DNA oraz to czy może on być wsparty innymi niegenetycznymi dowodami, takimi jak włókna, odciski palców, oświadczenia naocznych świadków, mają znaczenie i muszą być rozważone, jeśli tylko są dostępne w danej sprawie.

<sup>21</sup> [http://www.heraldscotland.com/news/12440889.Guilty\\_by\\_a\\_handshake\\_\\_Crime\\_scene\\_DNA\\_tests\\_may\\_not\\_be\\_as\\_accurate\\_as\\_we\\_are\\_led\\_to\\_believe/](http://www.heraldscotland.com/news/12440889.Guilty_by_a_handshake__Crime_scene_DNA_tests_may_not_be_as_accurate_as_we_are_led_to_believe/) (accessed January 2017)

<sup>22</sup> Huff C, Killias M (2008) Wrongful conviction. 1st ed. Philadelphia: Temple University Press

<sup>23</sup> Gill P (2014) Misleading DNA evidence: Reasons for Miscarriages of Justice. 1st ed. Academic Press

## Przeszukania rodzinne (ang. familial searching)

Jeśli śledczy nie ustalą zgodności profilu DNA z miejsca zdarzenia z żadnym z profili obecnych w narodowej **bazie danych DNA**, ani też z profilem DNA podejrzanego wytypowanego na podstawie innych przesłanek, zdarza się, że poszukiwani są krewni osoby, której DNA zabezpieczono na miejscu przestępstwa poprzez szukanie podobnych profili genetycznych. Wynika to z tego, że osoby niespokrewnione mają stosunkowo mało podobieństw w **markerach genetycznych**, natomiast krewni będą mieć ich więcej – na przykład rodzic i dziecko będą mieć przynajmniej połowę wspólnych markerów, jako że dzielą 50% **autosomalnego DNA**. Jak już zauważyliśmy mamy po dwie kopie DNA w każdym locus ponieważ dziedziczymy jedną kopię od każdego z rodziców. Zatem, rodzic i dziecko zawsze mają wspólny jeden z odczytów (stanowiące fragment STR o tej samej długości) w każdym locus.

Im dalsze pokrewieństwo tym mniej podobieństw w DNA. Oznacza to, że w standardowym (autosomalnym) **profilowaniu DNA, przeszukiwania rodzinne** są użyteczne do poszukiwania bliskich krewnych (takich jak rodzice, dzieci, rodzeństwo). Zazwyczaj pojawia się wiele fałszywych tropów, więc śledczy ograniczają pulę, w obrębie której poszukują osób np. przez ograniczenie rejonu geograficznego w celu wyodrębnienia użytecznej, krótkiej listy do sprawdzenia<sup>24</sup>. Śledczy mogą wówczas również przyjrzeć się innym dowodom, które mogą wskazywać na to, że krewni osoby odnalezionej podczas rodzinnego przeszukiwania jest odpowiedzialny za popełnienie określonego przestępstwa. Rodzinne przeszukiwania są stosowane jedynie w przypadku bardzo poważnych przestępstw, a także są dozwolone w kilku krajach w tym w Wielkiej Brytanii i Holandii, ale nie ma na nie pozwolenia np. w Niemczech. W Wielkiej Brytanii przeprowadzono tylko 16 przeszukań rodzinnych w latach 2014-2015<sup>25</sup>.

Przeszukiwania rodzinne rodzą różne pytania natury etycznej, ponieważ istnieje ryzyko rzucenia podejrzenia na członka rodziny, który nie był związany z danym przestępstwem. Jednakże może ono czasem dostarczyć tropów, które wcześniej się nie pojawiły i ostatecznie doprowadzić do aresztowania.

### Przeszukiwania rodzinne w akcji: sprawiedliwość dla Lynette White

Lynette White była 21-letnią prostytutką, która została zasztyletowana w Walentynki 1988 roku w Cardiff w Wielkiej Brytanii. Trzech miejscowych mężczyzn Stephen Miller, Tony Paris oraz Yusef Abdullahi błędnie skazano za jej zabójstwo, po czym spędzili oni dwa lata w więzieniu zanim wyrok unieważniono. Sprawa została wznowiona w 2000 roku, a dzięki nowym, bardziej czułym metodom analizy DNA, uzyskano profil DNA z plamy krwawej na liście przypodłogowej, znalezionej w pobliżu włók. Wprawdzie w narodowej bazie danych DNA nie odnaleziono profilu zgodnego, ale uzyskano częściowe dopasowanie z profilem DNA 14-letniego chłopca, znanego policji w tym rejonie. Chłopiec ten miał 2 lata w czasie zabójstwa Lynette, ale najprawdopodobniej był krewnym sprawcy. Gdy policja pobrała próbki DNA od członków rodziny chłopca, stwierdzono zgodność profilu DNA z profilem wujka chłopca – Jeffrey'em Gafoor'em. Niedługo później J. Gafoor przyznał się do zabójstwa oraz został skazany na karę dożywotniego pozbawienia wolności<sup>26</sup>.

<sup>24</sup> Familial Searching, inferring ethnicity and research uses <http://nuffieldbioethics.org/wp-content/uploads/Bioinformation-Chapter-6-Familial-searching-inferring-ethnicity-and-research-uses.pdf>

<sup>25</sup> National DNA Database Strategy Board Annual Report 2014/15 [https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment\\_data/file/484937/52921\\_NPCC\\_National\\_DNA\\_Database\\_web\\_pdf.pdf](https://www.gov.uk/government/uploads/system/uploads/attachment_data/file/484937/52921_NPCC_National_DNA_Database_web_pdf.pdf)

<sup>26</sup> <http://thejusticegap.com/2011/12/what-price-justice-the-cardiff-3/> (Accessed January 2017)

## 05 ZNACZENIE ZGODNOŚCI PROFILI DNA

### DNA nie daje prostej odpowiedzi 'tak' lub 'nie'.

Genetycy sądowi w celu oznaczenia profilu DNA zazwyczaj analizują 16 lub więcej markerów genetycznych wyselekcjonowanych z genomu ludzkiego oraz marker płci. Markery te zostały specjalnie wyselekcjonowane ze względu na wysoką zmienność, więc jeśli oznaczono pełny profil DNA (z informacjami odnośnie wszystkich 16 markerów) szanse znalezienia drugiej niespokrewnionej osoby o takim samym profilu są bardzo niskie. Oznacza to, że ryzyko dopasowania profilu DNA uzyskanego z miejsca zdarzenia do osoby niespokrewnionej z człowiekiem będącym rzeczywistym źródłem próbki są ekstremalnie niskie (mniej niż jeden na miliard, a często nawet o wiele rzędów wielkości niższe).

W wielu przypadkach jednak profile DNA uzyskanych z miejsca przestępstwa są niekompletne (brakuje danych dla kilku markerów) lub oznaczono mieszaninę DNA od dwóch lub więcej osób. Czy zatem to podejrzany jest źródłem DNA z miejsca przestępstwa? DNA nie udzieli prostej odpowiedzi 'tak' lub 'nie'; odpowiedź może być tylko i wyłącznie wyrażona w formie prawdopodobieństwa.

### Z jaką pewnością?

Jeśli wszystkie markery zawarte w profilu DNA z miejsca zdarzenia są zgodne z profilem próbki porównawczej (z profilem referencyjnym), to takie profile DNA uznaje się za zgodne. Trzeba pamiętać, że jest to dopasowanie próbek, a nie dopasowanie próbki do konkretnej osoby. Nie można wykluczyć, że dla kilku osób w bazie danych DNA uzyskana zostanie zgodność z dowodowym profilem DNA, a w rzeczywistości żadna z tych osób nie jest źródłem badanego śladu, który zabezpieczono na miejscu zdarzenia.

Po przeprowadzeniu analizy próbki DNA, analizę statystyczną można zastosować na dwa sposoby. Najprostszym jest obliczenie prawdopodobieństwa zgodności, które odpowiada na pytanie jak rzadki jest dany profil DNA w populacji losowo wybranych, niespokrewnionych osób. Nie wolno mylić tego (a często tak się zdarza) z pytaniem: jak prawdopodobne jest, że dana osoba jest niewinna. Na przykład, jeśli profil DNA z miejsca zdarzenia jest zgodny z profilem DNA podejrzanego, a prawdopodobieństwo zgodności wynosi 1 na 100 milionów przy założeniu, że DNA pochodzi od kogoś innego niż podejrzany; nie oznacza to bynajmniej, że szanse na to, że podejrzany jest niewinny wynoszą 1 na 100 milionów. Ten poważny błąd interpretacyjny znany jest jako sofizm prokuratora (błąd odwrócenia uwarunkowania).

Obliczanie prawdopodobieństwa zgodności jest uzasadnione, jeśli mamy do czynienia z pełnym profilem DNA pochodzącym od jednej osoby, w niektórych przypadkach również dla częściowego profilu. Ta metoda nie może być jednak wykorzystywana do analizy mieszanin DNA pochodzących od dwóch lub więcej osób lub jeśli brakuje danych dla zbyt wielu markerów. W takich okolicznościach stosuje się drugą metodę: oblicza się iloraz wiarygodności (LR).

Iloraz wiarygodności pozwala na ocenę wartości dowodu przez wsparcie jednego z wzajemnie wykluczających się scenariuszy (hipotez), hipotezy formułowanej przez prokuratora i hipotezy formułowanej przez obrońcę. Parametr ten porównuje, jakie jest prawdopodobieństwo uzyskania dowodu, przy założeniu każdej z testowanych hipotez.

W przypadku, gdy dowodem jest profil DNA uzyskany z próbki krwi, rozważamy dwie hipotezy:

- a) jakie jest prawdopodobieństwo zgodności profilu DNA, przy założeniu, że krew pochodzi od podejrzanego?
- b) jakie jest prawdopodobieństwo zgodności profilu DNA, przy założeniu, że krew pochodzi od innej osoby?

Iloraz wiarygodności jest uzyskiwany przez podzielenie (a) przez (b). Jeśli wynik jest większy od 1, większe wsparcie uzyskuje hipoteza prokuratora; jeśli jest mniejszy od 1, wtedy większe wsparcie uzyskuje hipoteza obrońcy.

Interpretacja wyniku analizy statystycznej zazwyczaj przedstawia się następująco:

### Współczynnik interpretacja, uzyskane wyniki analizy DNA...

1	... nie wspierają żadnej z hipotez
2-10	... słabe wsparcie hipotezy prokuratora
10-100	...umiarkowane wsparcie hipotezy prokuratora
100-1,000	... umiarkowanie silne wsparcie hipotezy prokuratora
1,000-10,000	... silne wsparcie hipotezy prokuratora
10,000-1 million	... bardzo silne wsparcie hipotezy prokuratora
Powyżej 1 million	...ekstremalnie silne wsparcie hipotezy prokuratora <sup>27</sup>

Choć statystycy zgadzają się, że iloraz wiarygodności jest najlepszym sposobem oceny wartości dowodowej skomplikowanych/złożonych profili DNA, powszechne wprowadzanie tej metody w laboratoriach genetyczno-sądowych jest bardzo powolne. Częściowo jest to spowodowane obawami przed błędną interpretacją współczynnika przez sądy.

**Pamiętaj: DNA nie daje odpowiedzi 'tak' lub 'nie', lecz pozwala na określenie prawdopodobieństwa. Dowód z badania DNA może zatem być określany w skali od bardzo silnego do bardzo słabego.**

<sup>27</sup> ENFSI Guideline for Evaluative Reporting in Forensic Science <http://www.forensic-isotopes.org/assets/ENFSI%20Guideline%20Evaluative%20Reporting%20March%202015.pdf>

### Złożoność obliczeń

Z powodu dużego stopnia złożoności obliczeń – w szczególności, gdy interpretowane są mieszaniny DNA od kilku osób – eksperci używają specjalistycznego oprogramowania komputerowego przeznaczonego specjalnie do tych celów. Podobnie jak pozostałe metody analizy DNA, również stosowane programy komputerowe muszą zostać odpowiednio przetestowane (zwalidowane). Walidacja ma zagwarantować, że programy zostały prawidłowo opracowane i stosują założenia teoretyczne, które są szeroko akceptowane przez społeczność naukową.

Na świecie w użyciu jest wiele tego typu programów komputerowych, ale ponieważ poszczególne z nich korzystają z nieco odmiennych koncepcji matematycznych i założeń odnośnie analizowanych danych, w efekcie mogą one dawać nieco odmiennie wyniki ilorazu wiarygodności. Znane są przypadki, gdy biegli prokuratury używali innego oprogramowania niż biegli obrony, co sprawiło, iż do sądu trafiły dwa różne wyniki obliczeń siły dowodu z badania DNA. Zazwyczaj te różnice są bardzo niewielkie, ale przypadki, gdy jeden program wspiera hipotezę prokuratora, a inny wspiera hipotezę obrony są oczywiście najbardziej kontrowersyjne i wymagają dalszych badań.

Warto zwrócić uwagę, że część programów komputerowych jest tworzonych przez prywatne firmy, co sprawia, że mogą one być z powodów ekonomicznych trudniej dostępne dla ekspertów reprezentujących linię obrony, która zazwyczaj dysponuje bardziej ograniczonymi środkami na taki cel. Niełatwe może też okazać się ustalenie, w jaki sposób oskarżenie uzyskało swoje wyniki analizy statystycznej. Od czasu większej dostępności oprogramowania darmowego, które jest bardziej transparentne, społeczność genetyków sądowych rozpoczęła debatę na temat względnych korzyści stosowania programów komercyjnych i darmowych.

### Jaka jest wiarygodność profilowania DNA do celów sądowych?

W ostatnich latach spadło zaufanie do wielu (niegenetycznych) metod wykorzystywanych w badaniach sądowych, takich jak analiza śladów ugryzień oraz morfologii włosów. Stało się tak, gdyż przeprowadzone analizy wykazały różne wnioski poszczególnych ekspertów odnośnie tych samych dowodów. Niektóre ze starszych metod nigdy nie zostały właściwie zwalidowane, czy też poddane rygorystycznej ocenie naukowej przed ich wdrożeniem do badań sądowych. Zawierają one bardzo duży element subiektywizmu.

W optymalnej sytuacji wszelkie techniki analityczne używane na potrzeby wymiaru sprawiedliwości powinny być szczegółowo testowane przed ich dopuszczeniem do użycia w sprawach sądowych. Walidacji można poddać jedynie te metody, które posiadają podstawy naukowe podparte zrecenzowanymi artykułami w specjalistycznych czasopismach. Istotnym elementem testowania metody jest wykazanie, że wynik ilorazu wiarygodności w przypadku osoby niezwiązanej z daną sprawą kryminalną po porównaniu jej danych genetycznych z profilem DNA z miejsca zdarzenia, osiąga wartość znacznie poniżej 1 i nigdy nie osiąga wysokiej wartości. Jasno określone muszą również zostać wszelkie ograniczenia metody.

Najważniejszą cechą wyróżniającą profilowanie DNA od innych, niegenetycznych metod identyfikacji jest to, że w przypadku badania DNA obliczenia możemy oprzeć na właściwie rozumianych ustalonych prawach genetyki. Większość metod niegenetycznych nie posiada dobrych podstaw teoretycznych.

# 06 MARKERY HAPLOIDALNE – KOPALNIA INFORMACJI NA TEMAT LINII ŻEŃSKICH I MĘSKICH

## Jaki ojciec, taki syn...

Większość badań w genetyce sądowej koncentruje się na fragmentach DNA dziedziczonych od obojga rodziców. Istnieją jednak istotne wyjątki od tej zasady w postaci badań mitochondrialnego DNA (mtDNA) i chromosomu Y, dziedziczonych tylko od jednego z rodziców. Taki właśnie sposób dziedziczenia sprawia, że wyniki badania mtDNA i chromosomu Y podaje się w postaci haplotypów, czyli zestawów alleli dziedziczonych łącznie, a oba markery określane są jako haploidalne. Badanie mtDNA może dotyczyć całej cząsteczki bądź jej ściśle określonych fragmentów. Badania przeprowadza się tu poprzez określanie kolejności ułożenia „ogniw” (nukleotydów) w łańcuchu DNA. Badane haplotypy opisuje się poprzez wskazanie różnic wobec pierwszej opublikowanej w piśmiennictwie naukowej sekwencji mtDNA człowieka (tzw. sekwencji rCRS). Badania chromosomu Y dotyczą w głównej mierze zlokalizowanych w tym chromosomie markerów typu STR, analogicznych do tych, które znajdują się w innych częściach DNA człowieka. W niektórych sytuacjach wykorzystuje się również analizę zmian pojedynczych nukleotydów (Y-SNP).

## Kiedy sięga się po badania markerów haploidalnych?

Zarówno mtDNA, jak i chromosom Y zwykle różnią się u niespokrewnionych osób z danej populacji, wynik ich badania jest więc przydatny w profilowaniu nieznannej próbki DNA. Należy jednak podkreślić, że nie chodzi tu o identyfikację jednej konkretnej osoby, lecz o identyfikację grupy osób spokrewnionych w linii męskiej lub żeńskiej. Przykładowo, haplotyp mtDNA właściwy dla danej osoby będzie z reguły taki sam u jej matki, babki, rodzeństwa, kuzynów ciotecznych itd. Identyczne haplotypy mtDNA i chromosomu Y mogą występować również u niespokrewnionych osób, np. najczęstszy haplotyp mtDNA w zakresie rutynowo analizowanym w laboratoriach sądowych (tzw. regionie kontrolnym) jest wspólny dla około 4% Europejczyków. Wartość identyfikacyjna badań mtDNA i chromosomu Y jest zatem niższa niż w przypadku fragmentów DNA dziedziczonych od obojga rodziców. Mimo to, środowisko genetyków sądowych chętnie sięga po badania markerów haploidalnych, a czyni to najczęściej w następujących sytuacjach:

**Badania starego i zdegradowanego materiału biologicznego**, a także materiału, gdzie DNA znajduje się w bardzo niewielkich ilościach. MtDNA okazuje się w takich przypadkach bardzo użytecznym markerem, gdyż występuje w komórce w dużej przewadze ilościowej nad DNA jądrowym, a także jest mniej od niego podatny na zniszczenie. Przykładami tego rodzaju zastosowania może być identyfikacja materiału kostnego pochodzącego z ekshumacji czy też pojedynczych włosów lub ich fragmentów, pozbawionych cebulki włosowej, a co za tym idzie – jądrowego DNA.

**Uzupełniające badania pokrewieństwa**. W bardziej skomplikowanych analizach pokrewieństwa, gdzie np. brakuje materiału pochodzącego od domniemanej matki czy ojca, a dostępne są próbki od ich krewnych w linii żeńskiej i męskiej, sięga się często po badania mtDNA i chromosomu Y. Warto podkreślić, że niektóre markery typu Y-STR charakteryzujące się wysokim tempem mutacji (zmian zachodzących z pokolenia na pokolenie), pozwalają na rozróżnienie osób blisko spokrewnionych w linii męskiej, np. ojca i syna, co może mieć znaczenie w niektórych sprawach karnych.

**Identyfikacja męskiego DNA w przestępstwach na tle seksualnym**. Bardzo użytecznym narzędziem jest tutaj badanie chromosomu Y, przeprowadzane bardzo często np. w analizach zmieszanego materiału pochodzącego od kobiety i mężczyzny. Analiza markerów Y-STR pozwala tutaj na identyfikację męskiego materiału w postaci nasienia lub męskich komórek nabłonkowych. Szczególnie szeroko udokumentowana jest skuteczność takich badań w przypadkach identyfikacji seryjnych przestępców seksualnych. Wykazanie więcej niż jednego haplotypu chromosomu Y w mieszaninie pozwala również na oszacowanie minimalnej liczby sprawców gwałtów zbiorowych.

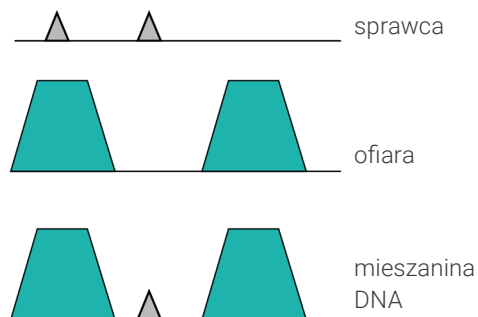
**Przewidywanie pochodzenia biogeograficznego w linii ojcowskiej i matczynej.** Ze względu na sposób dziedziczenia cząsteczki mtDNA i chromosomu Y różnych osób można podzielić na tzw. haplogrupy, czyli grupy haplotypów wywodzących się od wspólnego przodka. Haplogrupy charakteryzują się tym, że mogą występować z różną częstością w różnych populacjach. Ta duża różnorodność między grupami ludzi sprawia, że stosunkowo łatwo określić, z jakiej części świata wywodzą się przodkowie danej osoby w linii męskiej lub żeńskiej. Przykładowo, odmienny rozkład wykazują haplogrupy mtDNA występujące w populacjach Afryki, zachodniej i wschodniej Eurazji czy u rdzennych Amerykanów. Istnieją również podhaplogrupy mtDNA i chromosomu Y do pewnego stopnia specyficzne dla węższych obszarów, np. dla Europy Środkowej i Wschodniej. Przy określaniu pochodzenia biogeograficznego na podstawie markerów haploidalnych należy jednak pamiętać, że chodzi tu o pochodzenie wąsko rozumiane, odnoszące się do niewielkich części genomu. Szczególna ostrożność zalecana jest zwłaszcza w przypadku próbek pochodzących z wymieszanych populacji, utworzonych przez przybyszy z różnych części świata, gdzie badania mtDNA i chromosomu Y mogą dostarczyć całkowicie różnych wyników. Przykładem mogą być populacje Ameryki Łacińskiej, w których liniom męskim pochodzenia europejskiego towarzyszą często linie żeńskie typowe dla rdzennych mieszkańców Ameryki.

**Statystyczna interpretacja wyników profilowania mtDNA i chromosomu Y** opiera się na określaniu przybliżonej częstości występowania haplotypów w populacji na podstawie przeszukiwania populacyjnych baz danych. Powszechnie uznanymi w środowisku genetyków sądowych są: baza danych profili mtDNA EMPOP ([www.empop.org](http://www.empop.org)) oraz referencyjna baza danych haplotypów chromosomu Y ([www.yhrd.org](http://www.yhrd.org)). Obie bazy są na bieżąco aktualizowane za pomocą danych pochodzących z różnych populacji. Obie są również scharakteryzowane pod względem geograficznym.

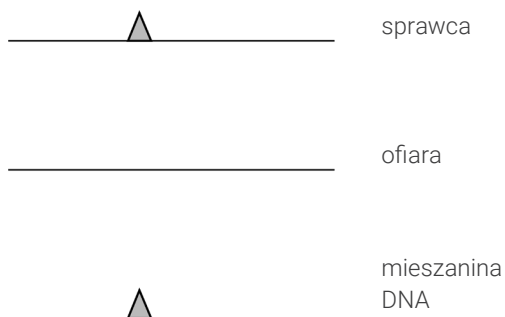
### Chromosom Y i wampir ze Świnoujścia

W lipcu 1996 r. w Świnoujściu została zaatakowana i zgwałcona przez zamaskowanego mężczyznę 16-letnia dziewczyna. Łącznie do 2000 r. doszło w Świnoujściu do co najmniej 14 gwałtów. Ofiarami były młode dziewczęta i kobiety w wieku 9–22 lat. W marcu 2000 r. została brutalnie zgwałcona i zamordowana Aneta P., 22-letnia słuchaczka studium medycznego. Badane ślady zawierały mieszany materiał ofiar i gwałciciela, w związku z czym dodatkowo oznaczono haplotyp specyficznego wyłącznie dla mężczyzn chromosomu Y. Wyniki potwierdzały przypuszczenia, że przestępstw dokonywał ten sam mężczyzna. Specjalnie utworzona grupa dochodzeniowa wytypowała 11 tysięcy mężczyzn, wśród których powinien znajdować się gwałciciel. Analiza DNA uzyskanego od pierwszych 421 podejrzanych wykazała w jednej z badanych próbek identyczny haplotyp chromosomu Y. Porównanie cech autosomalnych wykłuczyło, iż badany mężczyzna był poszukiwanym przestępcą, jednak wspólne allele w 9 z 10 markerów autosomalnych sugerowały jego bliskie pokrewieństwo w linii męskiej z gwałcicielem. Badanie materiału porównawczego pobranego od Tomasza W., brata osoby nr 421, wykazało zgodność profili i doprowadziło do jego zatrzymania, aresztowania i skazania na dożywocie.

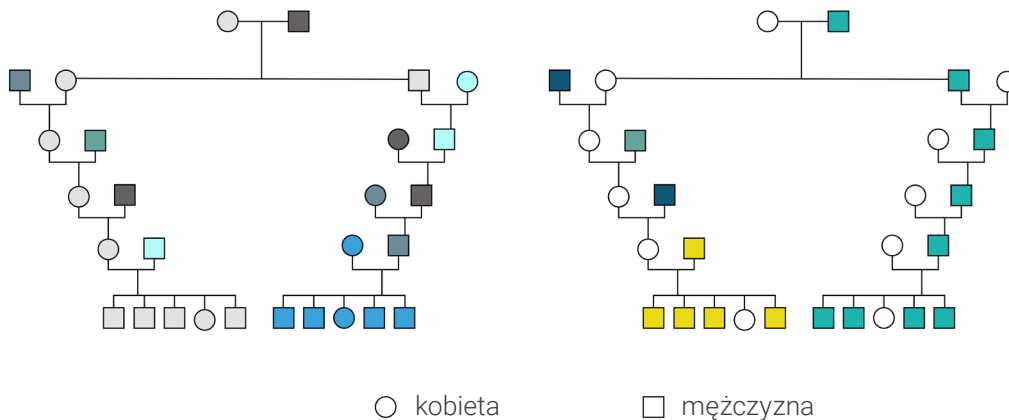
### markery autosomalne



### markery chromosomu Y



Schemat analizy mieszanki DNA kobiety (ofiary) i mężczyzny (sprawcy) za pomocą markerów autosomalnych oraz markerów chromosomu Y.



Mitochondrialny DNA jest dziedziczony w linii żeńskiej, po matce (grafika po lewej). Mimo, że mężczyźni również posiadają mtDNA, który odziedziczyli od swoich matek, nie przekazują go swojemu potomstwu. DNA chromosomu Y jest dziedziczony w linii męskiej, po ojcu (grafika po prawej). Kobiety nie posiadają chromosomu Y, dlatego też nie uczestniczą w procesie jego przekazywania następnemu pokoleniu.



## 07 PRZEWIDYWANIE CECH WYGLĄDU I POCHODZENIA BIOGEOGRAFICZNEGO NA PODSTAWIE ANALIZY DNA

Nasz DNA ma duży związek z tym jak wyglądamy, ale naukowcom dopiero niedawno udało się ustalić jak geny danej osoby wpływają na jej cechy wyglądu zewnętrznego takie jak kolor włosów i oczu.

Praktycznym zastosowaniem tych badań jest rozwój testów genetycznych, które umożliwiają predykcję (przewidywanie) pewnych elementów wyglądu zewnętrznego osoby podlegającej badaniom DNA. Takie badania nazywane są **kryminalistycznym fenotypowaniem DNA (ang. forensic DNA phenotyping)**.<sup>28</sup>

Nie wszystkie cechy wyglądu zewnętrznego są jednak możliwe do przewidzenia z podobną dokładnością poprzez badania DNA, przynajmniej na obecnym etapie rozwoju badań. Najprostsze jest określenie płci, ponieważ u kobiet występuje podwójny **chromosom X**, a u mężczyzn występuje jeden chromosom X i jeden Y, co jest łatwe do oznaczenia za pomocą testów genetycznych. Kolor oczu jest trudniejszą cechą, ponieważ ma na niego wpływ wiele genów, z których 6 jest obecnie wykorzystywanych w testach predykcyjnych. Przewidywanie innych cech takich jak wzrost jest jeszcze trudniejsze i jak dotąd niemożliwe, ponieważ cecha ta jest determinowana przez bardzo dużą liczbę genów, z których wiele nie jest jeszcze znanych. Mają na nie również wpływ czynniki środowiskowe takie jak dieta, co nie może zostać odczytane z DNA.

Ponieważ genetycy rozumieją na razie podstawy tylko niektórych cech wyglądu zewnętrznego, kryminalistyczne fenotypowanie DNA dopiero raczkuje. W praktyce jest wykorzystywane tylko w sprawach, w których **profil DNA** z miejsca zdarzenia nie znajduje dopasowania do żadnego profilu referencyjnego lub w bazie danych profili. Nawet w tych przypadkach predykcja jest wykorzystywana raczej jako narzędzie śledcze do zawężenia liczby podejrzanych, gdy ich pula jest zbyt duża, a także do określenia priorytetów kolejności standardowej analiz próbek porównawczych. Analiza predykcyjna nie jest używana jako dowód w sądzie.

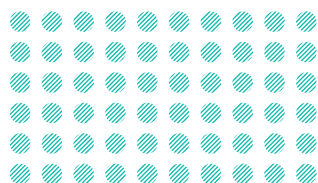
Kryminalistyczne fenotypowanie DNA może zostać wykorzystane na przykład do zawężenia puli podejrzanych, gdy śledczy mają już pewne podejrzenia odnośnie tego, gdzie mieszka sprawca (np. grupa kilku małych wsi). Możliwe jest wówczas zastosowanie **przeszukania rodzinnego** (opisanego na stronie 26) do zidentyfikowania potencjalnych krewnych sprawcy. Jeśli to nie dostarczy żadnych wskazówek, wtedy predykcyjna analiza DNA może dostarczyć tropów odnośnie wyglądu zewnętrznego poszukiwanej osoby. Ostatecznym celem jest wyodrębnienie małej grupy osób, od których można pobrać DNA (za ich dobrowolną zgodą na badanie) i przeprowadzić standardową analizę umożliwiającą oznaczenie profilu DNA, który następnie zostanie porównany z profilem z miejsca zdarzenia.

<sup>28</sup> Kayser M (2015) Forensic DNA Phenotyping: Predicting human appearance from crime scene material for investigative purposes. Forensic Science International: Genetics 18: 33-48

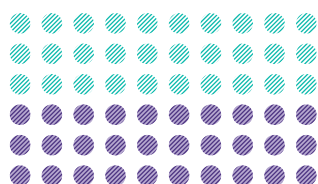
## KOGO PROFILOWAĆ? TESTY DNA DO FENOTYPOWANIA KRYMINALISTYCZNEGO W CELU ZAWĘŻENIA KRĘGU OSÓB PODEJRZANYCH

Jeśli **profil DNA** uzyskany z miejsca zdarzenia nie jest zgodny z żadnym profilem znajdującym się w **bazie danych DNA**, użyteczne może okazać się **kryminalistyczne fenotypowanie DNA**, które może pozwolić na określenie wyglądu zewnętrznego sprawcy i zawężenie kręgu osób z populacji generalnej do mniejszej grupy możliwych podejrzanych. Obecnie testy tego typu umożliwiają predykcję płci, koloru włosów i koloru oczu.

Z wyjątkiem płci, nie są jednak w 100% dokładne, więc nie mogą zostać użyte do wyeliminowania podejrzanego ze śledztwa. Metody te są nieustannie rozwijane, więc są też rzadko stosowane w rutynowych badaniach genetyczno-sądowych.



Populacja osób



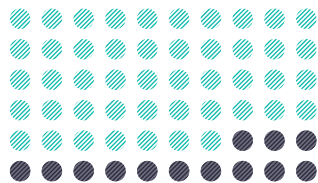
przewidywanie płci,  
dokładność = zbliżona do 100%,  
= mężczyzna



przewidywanie pochodzenia  
biogeograficznego (ogólnego):  
dokładność = 97-100% dla Afryki,  
Eurazji (Europa, Bliski Wschód,  
południowa Azja) oraz wschodniej Azji  
= mężczyzna pochodzenia  
euroazjatyckiego



przewidywanie koloru włosów (rudych/  
blond/brąz/czarny)  
dokładność = 80-90%  
= mężczyzna pochodzenia  
euroazjatyckiego o czarnych włosach



Przewidywanie koloru oczu  
(niebieskie/pośrednie/brązowe)  
dokładność = 75-90%  
= mężczyzna o pochodzeniu  
euroazjatyckim z czarnymi włosami  
i niebieskimi oczami

Gdy krąg podejrzanych zostanie zawężony do grupy osób o tej właśnie charakterystyce, te właśnie osoby są badane pod kątem DNA w pierwszej kolejności. Oznaczony jest ich profil DNA, który następnie porównuje się z profilem DNA z miejsca zdarzenia w celu potwierdzenia lub wykluczenia zgodności profili. Brak zgodności profili DNA sprawia, że badania są poszerzane o szersze grono osób i kontynuowane zgodnie z tym schematem. Selekcja podgrup o określonej charakterystyce pozwala na wyodrębnianie priorytetowych osób, które badane są w pierwszej kolejności. Jest to bardziej praktyczne i bardziej ekonomiczne podejście, niż pobieranie próbek DNA z całej populacji osób z rejonu przestępcstwa (co jest rozwiązaniem alternatywnym).

## Czy DNA może odpowiedzieć na pytanie, jak wygląda twarz sprawcy przestępstwa?

Jest już możliwe przewidzenie koloru oczu i włosów poprzez analizę DNA – jednakże żaden z tych testów nie jest w 100% dokładny. Niektóre z tych metod zostały zwalidowane do celów sądowych (zobacz strona 34), a rezultaty badań walidacyjnych opublikowane w czasopismach naukowych. Kolor skóry jest kolejną cechą, która może być przewidywana poprzez analizę DNA – metoda jest obecnie udoskonalana i testowana.

zobacz  
diagram na  
stronie 34

Wiedza o genetycznych podstawach innych cech wyglądu fizycznego nie jest jeszcze wystarczająco zaawansowana, aby można ją było wykorzystać do ich predykcji poprzez analizę DNA. W szczególności genetyka morfologii ludzkiej twarzy jest wysoce złożona, a badania naukowe które zostały opublikowane w tym zakresie zidentyfikowały tylko kilka z setek, lub nawet tysięcy genów (o niewielkim wpływie na fenotyp), które genetycy uważają za potencjalnie zaangażowane w determinację tej cechy.

Mimo to, pewna amerykańska firma wprowadziła na rynek usługi rekonstrukcji twarzy na podstawie analizy DNA. Firma ta nie opublikowała dotychczas w recenzowanym czasopiśmie informacji o stosowanych metodach, czy też wynikach badań walidacyjnych, które są szczególnie istotne w obszarze nauk sądowych (zobacz strona 29). Mimo to niektóre służby policyjne zaczęły korzystać z tych usług i nie spotkało się to z żadną krytyką ze strony mediów.

**Kryminalistyczne fenotypowanie DNA** wzbudza również pewne wątpliwości natury etycznej. Podczas gdy standardowe **profilowanie DNA** wymaga analizy **markerów genetycznych** zlokalizowanych w poza-genowych obszarach genomu człowieka (regiony niekodujące), to markery stosowane do predykcji cech fizycznych są zlokalizowane wewnątrz lub w pobliżu genów odpowiedzialnych za cechy wyglądu zewnętrznego (regiony kodujące). Gdyby metody kryminalistycznego fenotypowania DNA zostały stosowane również do przewidywania cech niewidocznych, takich jak genetyczne ryzyko zachorowania na choroby, to potencjalnie mogło by to prowadzić do ujawnienia indywidualnych danych wrażliwych. Ekspert wykonujący test mógłby wówczas uzyskać dostęp do informacji prywatnych, które mogłyby być przedmiotem zainteresowania firm ubezpieczeniowych lub określonych pracodawców. Można tego uniknąć poprzez odpowiednie regulacje prawne. Na przykład w Holandii wprowadzono w życie przepisy pozwalające na predykcję cech wyglądu zewnętrznego, ale zabraniające predykcji cech o charakterze medycznym.

Zastosowanie predykcyjnej analizy DNA do przewidywania wyglądu podejrzanego wiąże się z obliczeniem prawdopodobieństw oraz błędu dla każdego oznaczenia, a więc szacowana jest każdorazowo waga dowodu z tego typu badania. Należy podkreślić, że policja powinna właściwie rozumieć różnicę pomiędzy standardowym profilowaniem DNA polegającym na określaniu i porównywaniu indywidualnych **profilu DNA**, a kryminalistycznym fenotypowaniem DNA. Metoda ta na obecnym etapie rozwoju nie pozwala na identyfikację pojedynczych osób, lecz dostarcza informacji, które umożliwiają klasyfikację badanych osób do grup zdefiniowanych przez cechy wyglądu zewnętrznego i pochodzenia biogeograficznego.

“



„Obecnie kolor oczu, kolor włosów oraz kolor skóry mogą być wiarygodnie przewidywane poprzez analizę DNA z miejsca zdarzenia, a dokładność badania zapewni jego użyteczność w praktyce. Inne cechy wyglądu zewnętrznego obecnie nie mogą być przewidywane.”

**Manfred Kayser**

*Profesor Sądowej Biologii Molekularnej w Erasmus MC University Medical Centre w Rotterdamie, członek konsorcjum EuroforGen.*

## Oblicze śmieci?

Za każdym śmieciem stoi osoba, która go zostawiła. Zatem kiedy w Hong Kongu zainicjowano akcję sprzątania ulic, próbowano upokorzyć śmiejących ludzi poprzez rozklejanie w całym mieście billboardów z rekonstrukcjami ich twarzy. Do opracowania rekonstrukcji wykorzystano ślady DNA pozyskane z porzuconych rzeczy typu zużyta guma do żucia czy niedopałek papierosa. Badania **kryminalistycznego fenotypowania DNA** i określenia wyglądu twarzy przeprowadziła jedna z amerykańskich firm.

W efekcie otrzymano wyniki w zakresie predykcji płci, koloru oczu, włosów oraz skóry, piegów, pochodzenia biogeograficznego i morfologii twarzy. Niektóre z tych cech mogą zostać przewidziane z DNA, ale np. czarny kolor włosów jest prawie uniwersalny w populacji osób w Hong Kongu. Kształt twarzy nie może być obecnie przewidywany poprzez analizę DNA ze względu na zbyt skomplikowaną determinację tej cechy polegającą na wzajemnym oddziaływaniu dużej ilości genów (zobacz strona 35).

Kampania rozpowszechniła pomysł, że DNA pozyskany ze śmieci może posłużyć do rekonstrukcji wyglądu nieznanego osoby w celu jej odnalezienia i ukarania za zaśmiecanie miasta. Rzeczywistość różni się znacząco od tego zamysłu.



„Niektóre cechy wyglądu fizycznego, jak kolor skóry, są blisko związane z powszechnie rozumianym pochodzeniem biogeograficznym, ‘rasowym’ lub ‘przynależnością etniczną’. Z tego też powodu należy wykazać dużą ostrożność w stosowaniu kryminalistycznego fenotypowania DNA, aby policyjne dociekania nie były postrzegane jako wspierające rasowe stereotypy i nie miały znamion nierównego traktowania społeczności mniejszościowych.”

**Robin Williams**

*Profesor Nauk Sądowych w Northumbria University w Newcastle-upon-Tyne, członek konsorcjum EUROFORGEN.*



„Pomysł, aby rekonstruować wygląd twarzy nieznanego osoby wyłącznie poprzez badanie DNA i ujawniać publicznie rezultat takich analiz w postaci grafiki przydatnej w śledztwie, jest niepokojący. Badania DNA mogą pozwalać na predykcję cech fenotypowych, ale nie dają pewności co do rzeczywistego podobieństwa osoby. Niektórzy mogą jednak zakładać prawdziwość takich obrazów. Może to stwarzać zagrożenie lub prowadzić do stygmatyzowania grup ludzi, którzy zostaną uznani za podobnych do tak wygenerowanych portretów z DNA, nawet jeśli nie są bezpośrednio związani z przestępstwem, lub są niewinni.”

**Matthias Wienroth** *Ekspert w dziedzinie nauk społecznych w King's College w Londynie, członek konsorcjum EUROFORGEN*

## Przewidywanie pochodzenia biogeograficznego

Odkryto bardzo wiele **markerów genetycznych** (znanych jako markery pochodzenia ancestralnego, ang. Ancestry Informative Markers), których częstości są znacząco różne w grupach ludzi pochodzących z poszczególnych regionów świata (np. z Afryki i Europy). Takie markery genetyczne można stosować do przewidywania pochodzenia biogeograficznego nieznannej osoby, a w zasadzie regionu geograficznego, z którego pochodzili jego/jej biologiczni przodkowie. Obecnie dostępne kryminalistyczne testy tego typu, zapewniają wiarygodność predykcji pochodzenia biogeograficznego badanej osoby na poziomie głównych grup kontynentalnych, a więc Afryki, zachodniej Eurazji, wschodniej i południowej Azji i rdzennych Amerykan. Testy te nie są w stanie wskazać państwa, z którego może pochodzić badana osoba.

Terminy 'pochodzenie etniczne' i 'rasa' są czasami używane jako synonimy pochodzenia biogeograficznego, ale w rzeczywistości etniczność odnosi się do społecznego i kulturowego pochodzenia, co nie jest możliwe do predykcji poprzez analizę DNA. Przynależność etniczna danej osoby może być jednak ściśle związana z jej pochodzeniem biogeograficznym, które w pewnym stopniu można określać poprzez badania DNA. Termin 'rasa' odnosi się do zasadniczo nieaktualnej idei klasyfikowania ludzi w odrębnych grupach.

## Testy DNA dla uchodźców przeprowadzane przez Agencję Ochrony Granic w Wielkiej Brytanii

W 2009 roku Agencja Ochrony Granic Wielkiej Brytanii prowadziła pilotażowy projekt określenia pochodzenia biogeograficznego uchodźców szukających azylu w Wielkiej Brytanii poprzez testy DNA. Akcja ta była odpowiedzią na napływające sygnały o tym, że uchodźcy podawali nieprawdziwe informacje o kraju pochodzenia w celu zwiększenia swoich szans na uzyskanie azylu. Ogromna krytyka naukowego<sup>29</sup> i etycznego aspektu przedsięwzięcia spowodowała ograniczenie skali projektu, a ostatecznie doprowadziła do jego całkowitego zamknięcia w 2011 roku. Wprowadzenie testy DNA mogą wskazać na pochodzenie przodków badanej osoby z określonego obszaru geograficznego (np. kontynentu), to jednak nie są w stanie przewidzieć czyjejs narodowości<sup>30,31</sup>.

## Pochopne użycie kryminalistycznego fenotypowania DNA

### Operacja Minstead, gwałty w latach 1992-2009

Zmagając się ze sprawą seryjnego włamywacza i gwałtociela, londyńska Policja zwróciła się o pomoc do amerykańskiej firmy wykonującej badania DNA zlecając analizę pochodzenia biogeograficznego sprawcy ze śladów DNA zabezpieczonego na miejscach zdarzeń. Firma użyła nieokreślonych markerów pochodzenia biogeograficznego i pigmentacji do stwierdzenia, że napastnik pochodził z rejonu południowych Karaibów. Kierując się wynikami badań śledczy udali się do Trynidadu. Gdy w końcu udało się schwycić sprawcę, okazał się być pochodzenia Jamajskiego. Testy pochodzenia biogeograficznego mogą jedynie zawęzić obszar do rejonów geograficznych, ale nie posiadają rozdzielczości umożliwiającej wskazanie konkretnego państwa.

<sup>29</sup> Balding D, Weale M, Richards M, Thomas M (2010) Genetic and isotopic analysis and the UK Border Agency. *Significance* 7: 58-61

<sup>30</sup> Tutton R, Hauskeller C, Sturdy S (2014) Suspect technologies: Forensic testing of asylum seekers at the UK border. *Ethnic and Racial Studies* 37(5): 738-52

<sup>31</sup> Phillips C (2015) Forensic genetic analysis of bio-geographical ancestry. *Forensic Science International: Genetics* 18: 49-65

## A jednak kryminalistyczne fenotypowanie DNA umożliwiło zwrot w sprawie

### Sprawa Ewy Blanco, 1997r.

Eva Blanco Puig była 16-letnią hiszpańską licealistką, która w 1997 roku została zgwałcona i zamordowana w Algete niedaleko Madrytu. Policja złożyła wniosek o przebadanie DNA mężczyzn zamieszkujących Algete, również krewnych i znajomych ofiary w nadziei na zidentyfikowanie zabójcy, ale wniosek został odrzucony. W 2015 roku nasienie zabezpieczone z ciała Ewy zostało poddane kryminalistycznemu fenotypowaniu DNA, co pozwoliło na wykazanie, że napastnik prawdopodobnie pochodził z północnej Afryki. Kierując się tym tropem śledczy zawęzili poszukiwania do mężczyzn pochodzących z tego regionu geograficznego, którzy w 1997 roku mieszkali w rejonie popełnienia zbrodni. Próbkę pobrano od 300 osób, które dobrowolnie zgłosiły się na badania, w tym dwóch braci o profilach DNA częściowo zgodnych z profilem DNA uzyskanym z próbki dowodowej, w zakresie standardowych markerów genetycznych. Ta informacja doprowadziła śledczych do trzeciego brata – Ahmeda Chelh, który w 2015 roku został aresztowany i oskarżony o zabójstwo<sup>32</sup>. Sprawa nie znalazła swojego finału w sądzie, gdyż w styczniu 2016 roku Chelh został znaleziony martwy w swojej celi.



„Użycie testów DNA do predykcji pochodzenia biogeograficznego, koloru skóry, włosów i oczu pozwoliło na wznowienie zamkniętej sprawy i dostarczyło kluczowych informacji dla śledczych. Mieliśmy szczęście, gdyż wcześniej, w 2015 roku, skompletowaliśmy bazę profili referencyjnych zawierających dane genetyczne od wielu osób o pochodzeniu północno afrykańskim. Istotną była również bliska i dobra współpraca z zespołem śledczym prowadzącym sprawę.”

**Christopher Phillips** – ekspert z zakresu genetyki sądowej, Uniwersytet Santiago de Compostela, Hiszpania, członek konsorcjum EUROFORGEN.

Podsumowując, predykcja wyglądu fizycznego poprzez badania DNA jest na bardzo wczesnym etapie rozwoju. Jednak postęp jaki dokonuje się w nauce jest tak szybki, że prace nad badawczymi i etycznymi implikacjami predykcyjnej analizy DNA w kryminalistyce należy podjąć jak najszybciej.

<sup>32</sup> [http://elpais.com/elpais/2015/10/04/opinion/1443970167\\_046935.html](http://elpais.com/elpais/2015/10/04/opinion/1443970167_046935.html) (accessed January 2017)

# UWAGI KOŃCOWE OD KONSORCJUM EUROFORGEN

**Profilowanie DNA jest potężnym narzędziem, które może być użyteczne zarówno we wspieraniu oskarżenia i wyroków skazujących, jak i wykluczaniu lub oczyszczeniu z zarzutów osób niewinnych.**

Postęp badań DNA wciąż przynosi nowe metody poprawiające skuteczność działania organów śledczych. Genetyka sądowa nie przestaje być innowacyjną, dynamiczną i szybko rozwijającą się dziedziną nauki, nie przestaje też rosnąć ilość informacji, którą można uzyskać z badania mikroskopijnych śladów DNA. Nadszedł czas, aby przeanalizować rosnące możliwości badania DNA dla celów sądowych i odnieść się do wyzwań jakie ulepszona analiza DNA może dostarczać wymiarowi sprawiedliwości.

Osoby, które wniósł wkład w opracowanie niniejszego przewodnika należą do pionierów badań nad rozwojem nowych metod analizy DNA dla celów sądowych. Siłą konsorcjum EUROFORGEN jest jego wielonarodowość oraz świadomość, że różne kraje przyjęły różne strategie przetwarzania, interpretowania oraz prezentowania złożonego dowodu z badania DNA.

W związku z nieustannym rozwojem metod profilowania DNA, rosnącej czułości testów genetycznych i ich zastosowania w coraz liczniejszych sprawach sądowych, rośnie również potrzeba dobrej komunikacji pomiędzy ekspertami, a odbiorcami ekspertyz. Odpowiednia edukacja powinna sprawić, że oczekiwania opinii publicznej odnośnie dostępnych technologii będą realistyczne, a ograniczenia metod znajdujących zastosowanie w genetyce sądowej będą poprawnie rozumiane. Współpraca pomiędzy 'Sense about Science' a konsorcjum EUROFORGEN ma na celu pomoc w tym względzie w informowaniu opinii publicznej o postępach w rozwoju tej ekscytującej dziedziny naukowej.



# POJĘCIA, KTÓRE WARTO ZNAĆ

## DNA autosomalny

DNA zawarty w obrębie 22 par **chromosomów** nie-płciowych, obecny w jądrze komórkowym.

## Stronnicze potwierdzenie /ang. confirmation bias/

Tendencja do interpretowania nowego dowodu jako potwierdzenia już istniejącej, teorii lub przekonania.

## Chromosom

Ludzki genom jest zorganizowany w postaci 23 par chromosomów (w sumie 46), każdy z nich zawiera wiele genów oraz sekwencje niekodującego DNA.

## DNA

Cząsteczka, która jest nośnikiem informacji genetycznych większości organizmów żywych, w tym człowieka.

## Profil DNA

W kontekście sądowym jest wizualizacją **markerów genetycznych**, które zostały przeanalizowane z DNA badanej osoby. Najbardziej popularny jest profil STR DNA

## Analiza do celów sądowych

Testy naukowe lub techniki istotne dla czynności prowadzonych przez wymiar sprawiedliwości.

## Marker genetyczny

Fragmenty genomu, które mogą posiadać różne warianty (**allele**). Fragmenty te są wysoko zróżnicowane, więc zostały wyselekcjonowane do różnicowania osób. Mogą zostać zbadane w laboratorium i użyte do opracowania **profilu DNA**. Każdy osobnik ma dwie kopie każdego markera (ponieważ dziedziczymy po jednej wersji od każdego z rodziców.)

## Iloraz wiarygodności

Formuła statystyczna, która podsumowuje względne poparcie dla hipotez postawionych na podstawie przedstawionego dowodu. Gdy współczynnik wynosi 1, badany dowód wspiera równo obie hipotezy. (Formalnie jest to stosunek prawdopodobieństw dowodu rozważanego dla dwóch hipotez).

## Locus (l.mn. loci)

Specyficzne, możliwe do zidentyfikowania miejsce w genomie, gdzie istnieje zmienność pomiędzy osobnikami (**genetycznych markerów** takich jak **STR, SNP**).

## Mitochondrialny DNA (mtDNA)

DNA obecny w mitochondriach – małych centrach energetycznych komórki występujących w wielu kopiach poza jądrem komórkowym. W związku z dużą liczbą mitochondriów w komórce, ich DNA jest obecny w większej ilości kopii, może być łatwo wykryty, gdy DNA jądrowy jest w małej ilości lub jest zdegradowany.

## Mieszanina DNA

Profil DNA zawierający DNA od dwóch lub więcej osób np. ofiar(y) i podejrzanego(ych).

## Narodowa baza profili DNA

Większość krajów europejskich posiada narodową bazę danych genetycznych gromadzącą **profile DNA** z nierozwiązanych spraw, jak również od skazanych przestępców. W wielu krajach jak np. Wielka Brytania, przez pewien ograniczony czas przechowywane mogą być również profile DNA od osób aresztowanych, ale nie skazanych.

W tym przewodniku pojęcie 'baza DNA' odnosi się zawsze do baz DNA wykorzystywanych do celów sądowych.



## DNA jądrowy

DNA znajdujący się w jądrze komórki, który koduje większość genów organizmu. Najbardziej powszechna forma **profilowania DNA** obejmuje analizę jądrowego DNA (autosomalny DNA i chromosom Y, ale nie mtDNA, który znajduje się poza jądrem komórki.)

## Częściowy profil DNA

Niekompletny profil DNA, w którym niektóre z **markerów genetycznych** poddanych analizie pozostają nieznaczone. Może to być spowodowane degradacją DNA np. w wyniku narażenia na ciepło, wodę, mikroorganizmy lub zbyt niskim stężeniem DNA uniemożliwiającym uzyskanie dokładnej informacji o markerze.

## Fenotyp

Wygląd zewnętrzny, który jest wynikiem ekspresji genów danej osoby, jak również działania czynników środowiskowych. **Kryminalistyczne fenotypowanie DNA** jest przewidywaniem jednej lub więcej cech wyglądu fizycznego np. koloru oczu lub włosów poprzez analizę DNA.

## Krótkie powtórzenia tandemowe (STR)

Małe fragmenty DNA (obecne w różnych regionach ludzkiego genomu), które składają się z krótkich powtarzalnych sekwencji. Liczba takich powtórzeń (a w konsekwencji, długość fragmentu DNA) zwykle różni się pomiędzy niespokrewnionymi osobnikami i może być mierzona poprzez analizę STR. Ta zasada stanowi podstawę najpowszechniej stosowanej metody **profilowania DNA**, która polega na badaniu markerów autosomalnych STR (STR obecne we wszystkich **chromosomach** poza chromosomami płci). Każdy marker zawiera dwie wersje danego markera, jedną od matki a drugą od ojca. Oznaczane są one jako liczby odpowiadające długości fragmentu powtarzalnego: '11/15' lub '11/11'.

Y-STR to markery STR znajdujące się na chromosomie Y (tylko u mężczyzn, zobacz poniżej). Drugim chromosomem płci jest chromosom X. Zazwyczaj u kobiet obserwujemy dwa chromosomy X, a u mężczyzn po jednym chromosomie X i Y.

## Polimorfizm pojedynczego nukleotydu (SNP)

Inna forma zmienności DNA, tym razem w pojedynczej pozycji w sekwencji nukleotydów DNA (zamiast jednostki powtarzalnej jak w **STR**).

## Chromosom Y

DNA chromosomu Y, jednego z dwóch **chromosomów** płci, dziedziczony z ojca na syna, więc obecny tylko u mężczyzn. Znajduje się w jądrze komórkowym.

## 08 DLA ZAINTERESOWANYCH

### Królewskie stowarzyszenie Statystyczne: przewodnik praktyka

Cztery przewodniki przeznaczone do wspierania sędziów, prawników, naukowców oraz biegłych sądowych w radzeniu sobie z wymaganiami współczesnych sporów sądowych.

<http://bit.ly/2hxZLKa>

### Przewodnik DNA – gov.uk

Zebrane w jednym miejscu wskazówki na temat DNA opublikowane w the Forensic Science Regulator.

<https://www.gov.uk/government/collections/dna-guidance>

### Genetyka, technologia, bezpieczeństwo i sprawiedliwość: przekraczanie, kwestionowanie i porównywanie granic

Sześć ekonomicznych i społecznych seminariów Rady ds. Badań które krytycznie analizują aspekty udziału genetyki sądowej w zapewnieniu bezpieczeństwa i sprawiedliwości w Wielkiej Brytanii oraz innych społeczeństwach współczesnej Europy.

<https://www.northumbria.ac.uk/research/academic-departments/applied-sciences/wwwnorthumbriaacukforensicgenetics/>

Matthias Wienroth omawia tę serię w blogu ESRC. <https://blog.esrc.ac.uk/2016/11/29/genetic-technology-security-and-justice-the-social-life-of-dna/#more-1773>

### Sądowe zastosowanie biodanych: problemy etyczne

Daktyloskopia oraz profilowanie DNA są wartościowymi narzędziami w walce przeciw przestępczości, prowadzona jest jednak debata publiczna czy uzasadnione jest przechowywanie przez policję prywatnych danych. Raport Nuffield'a (2007) formułuje rekomendacje w obszarach takich jak użytkowanie narodowej bazy profili DNA.

<http://nuffieldbioethics.org/project/bioinformation/>

### Nauki sądowe: wstęp socjologiczny

Christopher Lawless (2016) zarysowuje bogactwo międzynarodowych badań oraz opisy przypadków, aby zgłębić problemy styku nauki, technologii, prawa i społeczeństwa oraz zbadać przyrost wiedzy kryminalistycznej.

### Wewnątrz komórki: ciemna strona genetyki sądowej

Inside the cell: The dark side of forensic DNA Erin Murphy (2016) bada naukowe, statystyczne, prawne i etyczne wyzwania stawiane przez analizę DNA dla celów sądowych.

### Zwodniczy dowód z badania DNA: powody niesprawiedliwych wyroków sądowych

Misleading DNA evidence: reasons for miscarriages of justice Peter Gill (2014) Elsevier. Opublikowane z funduszy konsorcjum EUROFORGEN funding. Książka zapewnia dogłębną analizę sprawy Adama Scotta, Farah Jamy i Meredith Kercher oraz opisuje zalety i pułapki stosowania narodowych baz danych DNA.

### Prawdopodobieństwo i statystyka w kryminalistyce

Probability and statistics in forensic science

Celem Instytutu nauk matematycznych im. Isaaca Newtona było opracowanie wskazówek szacowania wiarygodności dla poszczególnych technik kryminalistycznych

<https://www.newton.ac.uk/event/fos/seminars>

senseaboutscience.org



Dowiedz się więcej o badaniach EUROFORGEN-NoE oraz informacjach i materiałach na [www.euroforgen.eu/training/online-resources/](http://www.euroforgen.eu/training/online-resources/)



### Wojciech Branicki

Konsultacje  
Małopolskie Centrum Biotechnologii, Uniwersytet  
Jagielloński oraz Centralne Laboratorium  
Kryminalistyczne Policji w Warszawie



### Tomasz Grzybowski

Współautor rozdziału 6,  
Katedra Medycyny Sądowej Collegium Medicum w  
Bydgoszczy Uniwersytetu Mikołaja Kopernika



### Krzysztof Rębała

Współautor rozdziału 6,  
Katedra i Zakład Medycyny Sądowej Gdańskiego  
Uniwersytetu Medycznego



### Maria Wróbel

Tłumaczenie z języka angielskiego,  
Instytut Ekspertyz Sądowych w Krakowie

Polska Grupa Robocza Międzynarodowego Towarzystwa Genetyki Sądowej (ang. International Society for Forensic Genetics) oficjalnie uformowała się 24 listopada 2017 r. podczas spotkania w Instytucie Ekspertyz Sądowych w Krakowie. Celem grupy jest propagowanie dobrych standardów i wysokiej jakości badań, a także działanie na rzecz skutecznej współpracy polskich laboratoriów DNA prowadzących badania dla celów sądowych w kraju i za granicą oraz upowszechnianie wiedzy na temat genetyki sądowej.

## O NAS...

Europejska Sieć Genetyki Sądowej (EUROFORGEN) prowadziła działalność i rozwijała się przez okres 5 lat dzięki finansowaniu Unii Europejskiej. Przedsięwzięcie miało na celu budowanie lepszego porozumienia genetyków sądowych, badaczy z obszaru nauk społecznych i prawniczych z dziewięciu krajów europejskich, którzy zajmują się badaniami nad istniejącymi metodami profilowania DNA i poszukiwaniem nowych technologii. Grupa EUROFORGEN będzie kontynuować swoją działalność w ramach Międzynarodowego Towarzystwa Genetyki Sądowej (ang. International Society for Forensic Genetics, ISFG).

W celu pogłębienia świadomości społecznej w zakresie postępu w dziedzinie genetyki sądowej, EUROFORGEN wraz z 'Sense about Science' stworzył przewodnik 'Zrozumieć genetykę sądową'. 'Sense about Science' jest niezależną fundacją prowadzącą kampanię przeciw błędnej interpretacji nauki i dowodów w życiu publicznym.

'Sense about science' działa na rzecz otwartości i rzetelności informowania o odkryciach naukowych. Prowadzi działania w celu właściwego zabezpieczenia interesu opinii publicznej w toczącej się debacie publicznej w kwestii badań naukowych i dowodu naukowego jak również polityki kreowanej w tym względzie. 'Sense about Science' skupia się na społecznie i naukowo trudnych zagadnieniach, kiedy dowody są lekceważone, upolityczniane lub celowo wprowadzają w błąd. 'Sense about Science' to mały zespół ludzi pracujących z tysiącami zwolenników, od światowej klasy naukowców po grupy społecznościowe.

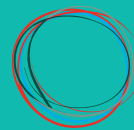
For more copies or further information contact  
Sense about Science:

[hello@senseaboutscience.org](mailto:hello@senseaboutscience.org)

+44 20 7490 9590v

[www.senseaboutscience.org](http://www.senseaboutscience.org)

Published in 2017 by



**SENSE**  
about **SCIENCE**

Sense about Science

2 Stephen Street

London W1T 1AN

Registered Charity No. 1146170

Company No: 6771027

This document is licensed under  
**Creative Commons Attribution-  
Noncommercial-No Derivative ©**  
**Works 2.0 UK:** *England & Wales License.*

This project was financially supported from the **European Union Seventh Framework Programme** (FP7/2007-2013) under grant agreement n° 285487 (EUROFORGEN-NoE).

