

Kornelia Drożdżiak

Katedra i Zakład Medycyny Sądowej i Toksykologii Sądowo-Lekarskiej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

Jadwiga Kabiesz

Katedra i Zakład Medycyny Sądowej i Toksykologii Sądowo-Lekarskiej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

Marcin Tomsia

Katedra i Zakład Medycyny Sądowej i Toksykologii Sądowo-Lekarskiej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach

Przypadki błędnych opinii w sprawach spornego ojcostwa – przyczyny rozbieżności w opiniowaniu. Praca pogładowa

Streszczenie

W pracy przedstawiono trzy grupy przypadków, w których wydano błędne opinie dotyczące dochodzenia sporności ojcostwa i badania pokrewieństwa. Pierwszy przypadek to przykład podwójnego, błędnego opiniowania. Popętniony błąd miał kilka przyczyn. Opiniowanie oparto na błędnym założeniu, co skutkowało dalej nieprawidłową opinią wykluczającą ojcostwo. Profil zmarłego domniemanego ojca dziecka wygenerowano na podstawie profilu dziadków dziecka. W opinii jednoznacznie wnioskowano, że zmarły nie jest ojcem dziecka. Na podstawie analizy profilu genetycznego dziadków możemy jedynie wnioskować, że dziecko nie jest ich wnuczką. W sprawach dochodzenia ojcostwa, gdzie nasze wnioskowanie opieramy o badanie DNA od osób spokrewnionych (dziadkowie, rodzeństwo), a nie bezpośrednio od obydwójga rodziców dziecka spornego, zakres badania powinien obejmować wiele *loci* STR autosomalnych, jak również w zależności od potrzeb *loci* STR z chromosomu Y lub X. Badanie pokrewieństwa powinno być poparte analizą statystyczną. W drugim przypadku wydano jednoznaczną opinię rozstrzygającą pokrewieństwo, opierając się jedynie na braku pojawienia się cech wykluczających w badaniu DNA pomiędzy domniemanymi krewnymi. Trzeci rodzaj przypadków to błędne opiniowanie wynikające z nieprawidłowości w pobraniu materiału, gdzie nie dokonano proceduralnego pobrania materiału, co nie pozwala stwierdzić, czy nadane próbki pochodzą od osób wymienionych w formularzu zlecenia badania.

Niniejsza praca podkreśla wielką rolę biegłego genetyka sądowego w wydaniu rzetelnej i wiarygodnej opinii w dochodzeniu sporności ojcostwa czy też w identyfikacji pokrewieństwa.

Słowa kluczowe *loci* STR, dochodzenie spornego ojcostwa, błąd w opiniowaniu, pokrewieństwo, analiza statystyczna

Wstęp

W Katedrze i Zakładzie Medycyny Sądowej SUM od 20 lat wykonywane są badania genetyczne w sprawach spornego ojcostwa i identyfikacji osób NN w zakresie markerów genetycznych.

Na przestrzeni kolejnych lat zakres badań systematycznie się zwiększał i obecnie obejmuje 23 *loci* autosomalne, a w przypadku badania dziecka płci męskiej – dodatkowo 16 *loci* z chromosomu Y. W ekspertyzach wykluczających ojcostwo istnieje wymóg braku wspólnej cechy między dzieckiem i pozwanym w czterech *loci*. W ekspertyzach wykonywanych w naszej Katedrze jest on niemal zawsze przekroczony i mieści się w granicach od pięciu do dwudziestu *loci*. W ekspertyzach potwierdzających ojcostwo wartość prawdopodobieństwa ojcostwa

wyliczona w układzie matka-dziecko-pozwany z zastosowaniem programu DNASTat (wersja 2.1) musi wynieść minimum 99,9999%. Szeroki zakres markerów genetycznych oznaczanych w naszej pracowni pozwala potwierdzić ojcostwo z prawdopodobieństwem o wiele wyższym, zazwyczaj jest to wartość 99,99999999%. Badania wykonywane są zazwyczaj na zlecenie sądów rodzinnych, prokuratora lub osób prywatnych. Wieloletnie doświadczenie w tego typu badaniach powoduje, że Zakładowi Medycyny Sądowej i Toksykologii Sądowo-Lekarskiej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach przesyłane są do weryfikacji opinie w sprawach spornego ojcostwa, w których prokurator lub osoba prywatna mają wątpliwości, co do poprawności ich sporządzenia. W takich sprawach zlecone badania są wykonywane powtórnie.

W pracy przedstawiamy trzy przypadki, w których powtórne badania i szczegółowa analiza wyników spowodowała wydanie odmiennej opinii od sformułowanej uprzednio przez inne laboratorium.

Celem pracy jest wskazanie przyczyn błędnego opiniowania w sprawach spornego ojcostwa na podstawie wnikliwej analizy polegającej na konfrontacji nadesłanych opinii sądowo-lekarskich z wynikami uzyskanymi w Pracowni DNA Katedry i Zakładu Medycyny Sądowej i Toksykologii Sądowo-Lekarskiej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach.

Materiały i metodyka

Do Katedry i Zakładu Medycyny Sądowej i Toksykologii Sądowo-Lekarskiej Śląskiego Uniwersytetu Medycznego w Katowicach przestano opinie w sprawach spornego ojcostwa i identyfikacji osoby NN, w których prokurator lub osoba prywatna mieli wątpliwości, co do poprawności ich sporządzenia. Zgodnie z podjętym zleceniem badania zostały wykonane powtórnie.

Procedura pobrania materiału biologicznego od stron odbywała się według przyjętego w Katedrze i Zakładzie Medycyny Sądowej w Katowicach schematu obejmującego: obecność dwóch wykwalifikowanych pracowników, sprawdzenie tożsamości osób uczestniczących w badaniu, uzyskanie odpowiedzi na pytania zamieszczone w protokole dotyczące przeszczepu szpiku kostnego i przetoczenia krwi, pobranie wymazów z jamy ustnej i podpisanie protokołu.

Izolację DNA z krwi lub wymazów z jamy ustnej przeprowadzono z zastosowaniem zestawu do izolacji DNA Genomic Mini AX Blood i Sherlock AX firmy A&A Biotechnology [1]. Stężenie DNA określano metodą spektrofotometryczną w aparacie NanoDrop ND-1000 Spectrofotometr firmy Thermo Fisher Scientific TK Biotech. Reakcję PCR prowadzono w termocyklerze GeneAmp PCR System 9700 firmy Applied Biosystems zgodnie z rekomendacją producenta zestawu odczynników do typowania próbek zestawem Power Plex ESX17 i Power Plex HS 16 firmy Promega [17].

Produkty amplifikacji rozdzielano techniką elektroforezy kapilarnej przy użyciu automatycznego analizatora genetycznego 3130 ABI Prism (Applied Biosystems) w stosunku do standardu wewnętrznego wielkości DNA CC5 ILS500 i CC5 ILS600 firmy Promega. Analizę profilu DNA w obrębie *loci*: AMEL, D3S1358, TH01, D21S11, D18S51, D10S1248, D1S1656, D2S1338, D16S539, D22S1045, VWA, D8S1179, FGA, D2S441, D12S391, D19S433, SE33, D5S818, D13S317, D7S820, CSF1PO, TPOX, Penta D, Penta E wykonano, określając genotypy w odniesieniu do drabin allelicznych i definiowano zgodnie z międzynarodowym nazewnictwem przy użyciu programu komputerowego GeneMapper ID v.3.2 software.

Analizę profilu DNA w obrębie *loci* z chromosomu Y przeprowadzono testem Yfiler [18]. Częstości alleli w populacji zaczerpnięto z literatury [3, 4, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 19]. W przypadku markerów sprzężonych D12S391 i vWA do obliczenia całkowitego indeksu ojcostwa wykorzystano tylko marker bardziej informatywny [8], którym w omawianym przypadku był system D12S391.

Opracowanie wyników stanowiło wyliczenie prawdopodobieństwa ojcostwa, prawdopodobieństwa macierzyństwa za pomocą programu DNASTat 2.1 [5] oraz prawdopodobieństwa bycia rodzeństwem za pomocą programu Familias, Version 3.1.9.3. [13].

Wyniki i omówienie

Przypadek nr 1

Poniżej przedstawiamy dwie błędne opinie dotyczące ojcostwa zmarłego mężczyzny, gdzie w analizie wykorzystano materiał biologiczny pochodzący od rodziców tego mężczyzny. W drugiej opinii w tej samej sprawie wykorzystano DNA pochodzące od domniemanej siostry uznanej przez zmarłego mężczyznę (przed jego śmiercią) i spornego dziecka, wcześniej badanego z domniemanymi dziadkami. W tabeli nr 1 i nr 2 przedstawiono wyniki badań.

Na podstawie przeprowadzonych badań polimorfizmu DNA matki dziecka, dziecka spornego oraz jego domniemanych dziadków (rodziców zmarłego domniemanego ojca) przedstawiono następujące wnioski: „...na podstawie uzyskanych wyników badania i przy założeniach, że matka pozwanego zmarłego, domniemanego ojca XY (babcia badanego spornego dziecka) i ojciec pozwanego zmarłego, domniemanego ojca XY (dziadek badanego spornego dziecka) są biologicznymi rodzicami zmarłego pozwanego XY i że matką biologiczną małoletniej XX1 jest XX, należy stwierdzić wykluczenie ojcostwa pozwanego zmarłego XY w stosunku do małoletniej XX1. Wykluczenie biologicznego ojcostwa pozwanego XY potwierdza analiza uzyskanych w przebiegu badań wyników, która wykazała niezgodność fragmentów w zakresie co najmniej pięciu układów profilu genetycznego XX1 – dziecka i wśród możliwych fragmentów DNA profilu genetycznego pozwanego zmarłego XY – domniemanego ojca...”

We wnioskach dodano również: „...informacyjnie podajemy, że zgodnie z zaleceniami Komisji Hemogenetyki Sądowej PTMSiK z 2013 r. przyjmuje się, że wykluczenie ojcostwa może nastąpić jedynie na podstawie niezgodności (braku segregacji cech) w co najmniej czterech badanych układach”. W danym przypadku niezgodność występuje w co najmniej pięciu z piętnastu badanych układów.

Na podstawie przeprowadzonych badań polimorfizmu DNA matki dziecka, dziecka spornego

Tabela 1. Zestawienie polimorficznych sekwencji autosomalnych dla matki, dziecka spornego oraz rodziców zmarłego domniemanego ojca, wykonane przez laboratorium zewnętrzne.

Marker	Matka XX	Dziecko XX1	Profil genetyczny Pozwanego XY – możliwe fragmenty DNA profilu domniemanego ojca dziecka spornego wygenerowany na podstawie badania jego rodziców	Matka domniemanego ojca XY (babcia)	Ojciec domniemanego ojca XY (dziadek)
D8S1179	13/13	13/13	12/14 lub 13/14	14/14	12/13
D7S820	10/12	10/12	10/11 lub 10/12 lub 11/12 lub 12/12	10/12	11/12
TH01	9/9	9/9	7/8 lub 7/9 lub 8/9.3 lub 9/9.3	8/9	7/9.3
D13S317	8/12	8/9	9/12 lub 9/14 lub 11/12 lub 11/14	9/11	12/14
D16S539	11/12	11/12	9/9 lub 9/12	9/12	9/9
D19S433	13/14	12/14	12/12 lub 12/15 lub 15/15	12/15	12/15
VWA	16/18	16/17	14/16 lub 14/17 lub 15/16 lub 15/17	16/17	14/15
TPOX	8/10	8/10	8/10 lub 8/11 lub 10/12 lub 11/12	8/12	10/11
D18S51	13/14	14/14	12/14 lub 12/19 lub 14/15 lub 15/19	14/19	12/15
FGA	20/25	20/21	21/23 lub 21/25 lub 22/23 lub 22/25	21/22	23/25
D21S11	29/30	29/ <u>30.2</u>	28/30 lub 30/30	28/30	30/30
CSF1PO	10/11	<u>10/11</u>	9/12 lub 9/13 lub 12/14 lub 13/14	9/14	12/13
D3S1358	17/17	<u>15/17</u>	14/17 lub 16/17	14/16	17/17
D2S1338	19/26	<u>17/19</u>	21/22 lub 21/23	22/23	21/21
D5S818	11/12	<u>9/12</u>	11/12 lub 12/13	12/12	11/13

Czcionką wytłuszczoną i podkreśloną zaznaczono allele obce pojawiające się u dziecka XX1 a nieobecne w wygenerowanym profilu domniemanego ojca.

Tabela 2. Zestawienie polimorficznych sekwencji autosomalnych wykonane dla matki, dziecka spornego oraz siostry dziecka spornego, przez laboratorium zewnętrzne.

Marker	Matka XX	Dziecko XX1	Profil genetyczny Pozwanego XY – możliwe fragmenty DNA profilu domniemanego ojca dziecka spornego wygenerowany na podstawie badania jego rodziców	Dziecko XX2 – siostra dziecka XX1
D8S1179	13/13	13/13	12/14 lub 13/14	13/14
D7S820	10/12	10/12	10/11 lub 10/12 lub 11/12 lub 12/12	10/12
TH01	9/9	9/9	7/8 lub 7/9 lub 8/9.3 lub 9/9.3	9/9
D13S317	8/12	8/9	9/12 lub 9/14 lub 11/12 lub 11/14	8/9
D16S539	11/12	11/12	9/9 lub 9/12	12/12
D19S433	13/14	12/14	12/12 lub 12/15 lub 15/15	12/13
VWA	16/18	16/17	14/16 lub 14/17 lub 15/16 lub 15/17	18/ <u>18</u>
TPOX	8/10	8/10	8/10 lub 8/11 lub 10/12 lub 11/12	8/8
D18S51	13/14	14/14	12/14 lub 12/19 lub 14/15 lub 15/19	13/14
FGA	20/25	20/21	21/23 lub 21/25 lub 22/23 lub 22/25	21/25
D21S11	29/30	29/ <u>30.2</u>	28/30 lub 30/30	29/30
CSF1PO	10/11	<u>10/11</u>	9/12 lub 9/13 lub 12/14 lub 13/14	9/10
D3S1358	17/17	<u>15/17</u>	14/17 lub 16/17	<u>15/17</u>
D2S1338	19/26	<u>17/19</u>	21/22 lub 21/23	<u>17/26</u>
D5S818	11/12	<u>9/12</u>	11/12 lub 12/13	12/12

Czcionką wytłuszczoną i podkreśloną zaznaczono allele obce pojawiające się u dziecka XX2 i XX1 a nieobecne w wygenerowanym profilu domniemanego ojca.

XX1 oraz siostry XX2 (uznanej przez zmarłego przed jego śmiercią) i profilu DNA zmarłego domniemanego ojca XY wygenerowanego na podstawie wcześniejszej analizy, przedstawiono następujące wnioski: „...na podstawie uzyskanych wyników oraz przy założeniach, że matką biologiczną małoletniej XX1 i XX2 jest XX – co znajduje swoje potwierdzenie w przeprowadzonej analizie porównawczej, XX1 i XX2 mają tego samego ojca biologicznego – wyznaczono fragmenty DNA niepełnego profilu genetycznego biologicznego ojca. Analiza profilu genetycznego XX1 oraz niepełnego

profilu genetycznego domniemanego ojca XY i dziecka XX2 (z założenia siostry XX1) wykazała zgodność cech w dziesięciu na 15 badanych układów. W pozostałych pięciu układach nie można się wypowiedzieć odnośnie dziedziczenia, ponieważ występują niewiadome (allele), które są niemożliwe do weryfikacji w oparciu o badany materiał. W przedmiotowej sprawie ze względu na brak wiedzy dotyczącej profilu genetycznego biologicznego ojca (oznaczonego bezpośrednio lub pośrednio) – nie jest możliwe jednoznaczne wnioskowanie o pochodzeniu XX2 od wspólnego z XX1...”

Tabela 3. Zestawienie polimorficznych sekwencji autosomalnych wykonane przez laboratorium KiZMS SUM na podstawie materiału z ekshumowanych zwłok pozwanego.

Marker	Matka	Dziecko XX1	Dziecko XX2 – siostra dziecka XX1	Pozwany – domniemany ojciec XY	Matka Pozwanego (babcia)	Ojciec Pozwanego (dziadek)
D8S1179	13/13	13/13	13/14	13/14	14/14	12/13
D7S820	10/12	10/12	10/12	10/12	10/12	11/12
TH01	9/9	9/9	9/9	9/9.3	8/9	7/9.3
D13S317	8/12	8/9	8/9	9/9	9/11	12/14
D16S539	11/12	11/12	12/12	11/12	9/12	9/9
D19S433	13/14	12/14	12/13	12/12	12/15	12/15
VWA	16/18	16/17	18/18	17/18	16/17	14/15
TPOX	8/10	8/10	8/8	8/10	8/12	10/11
D18S51	13/14	14/14	13/14	14/16	14/19	12/15
FGA	20/25	20/21	21/25	21/22 brak cechy wspólnej z ojcem	21/22	23/25
D21S11	29/30	29/30.2	29/30	30/30.2	28/30	30/30
CSF1PO	10/11	10/11	9/10	9/11	9/14	12/13
D2S1338	19/26	17/19	17/26	17/23	22/23	21/21
D5S818	11/12	9/12	12/12	9/12	12/12	11/13
D3S1358	17/17	15/17	15/17	15/16	14/16	17/17
D10S1248	14/16	16/16	nie badano	14/16	nie badano	nie badano
D1S1656	13/17.3	14/17.3	nie badano	14/16	nie badano	nie badano
D22S1045	11/16	15/16	nie badano	15/15	nie badano	nie badano
D2S441	11/11.3	11/11.3	nie badano	11/14	nie badano	nie badano
D12S391	17/17.3	17.3/23	nie badano	18/23	nie badano	nie badano
SE33	23.2/27.2	18/27.2	nie badano	17/18	nie badano	nie badano
Penta E	5/11	5/14	nie badano	14/16	nie badano	nie badano
Penta D	11/13	13/13	nie badano	12/13	nie badano	nie badano

Czcionką wyłuszczonej zaznaczono allele obce pojawiające się u pozwanego a nieobecne u jego ojca (dziadka dziewczynki XX1), w *locus* FGA brak cechy wspólnej z ojcem.

Profile babci, dziadka i dziecka XX2 badano poza naszym laboratorium.

Prawdopodobieństwo ojcostwa wyliczone dla trójki matka-dziecko XX1 i domniemany ojciec XY wyniosło **99,999999995325628%** w parze ojciec – dziecko 99,9999997769%.

Prawdopodobieństwo, że dzieci XX1 i XX2 są rodzeństwem (po 15 *loci* STR) **99,76897399%** i prawdopodobieństwo rodzeństwa przyrodniego **99,61905841%**.

Ponadto informujemy, iż analiza porównawcza profili genetycznych XX2 – uznanego dziecka oraz z założenia biologicznych rodziców zmarłego pozwanego XY (babcia – matka pozwanego i dziadek – ojciec pozwanego) – wyklucza ojcostwo również w stosunku do XX2.

W tabeli nr 3 przedstawiono wyniki badań polimorficznych *loci* STR autosomalnych wykonane w Pracowni DNA Katedry i Zakładu Medycyny Sądowej SUM z materiału kostnego ekshumowanych zwłok domniemanego ojca dziewczynki XX1 i XX2 oraz materiału pobranego ponownie od dziewczynki XX1 i matki dziecka XX1. W tabeli tej zestawiono również profile genetyczne rodziców zmarłego pozwanego (dziadkowie dzieci). Analiza wyników pod kątem pokrewieństwa jednoznacznie wyklucza ojcostwo dziadka dzieci względem ich domniemanego ojca. Stwierdzenie to jednoznacznie obala wcześniejsze, kwestionowane przez matkę dziecka opinie.

Wykonana w Katedrze i Zakładzie Medycyny Sądowej analiza polimorfizmu DNA pozwoliła na przedstawienie następującej opinii: „...przyjmując, że dziecko XX1 jest córką XX oraz, że żadnej z osób nie przetaczano krwi w ostatnich trzech miesiącach, ani nie przeszczepiano szpiku kostnego przed wykonywaniem badań, przedstawia się następującą opinię: analiza polimorfizmu DNA nie dała podstaw do wyłączenia ojcostwa pozwanego zmarłego XY w stosunku do dziecka XX1. Pozwany XY z prawdopodobieństwem granicznym z pewnością jest ojcem XX1. Wartość prawdopodobieństwa ojcostwa wynosi: 99,999999995325628%”. Wykonane dodatkowo dla celów niniejszej pracy obliczenia prawdopodobieństwa ojcostwa względem dziecka XX2 dały wartość: 99,9967660486068% w parze ojciec-dziecko, a w trójce z matką: 99,999966414608%. Natomiast obliczenie prawdopodobieństwa bycia rodzeństwem dla XX1 i XX2 dało wartość: 99,76897399% i prawdopodobieństwa bycia rodzeństwem przyrodnim: 99,61905841%.

Przypadek nr 2

Kolejna opinia wykonana w laboratorium zewnętrznym dotyczyła identyfikacji osoby NN, a więc badania pokrewieństwa na podstawie rzeczy osobistych zaginionej osoby oraz jej domniemanej córki.

W tabeli nr 4 zestawiono wyniki badań w zakresie jedynie 15 *loci* STR. Bez wyliczenia prawdopodobieństwa macierzyństwa przedstawiono następujące wnioski: „...na nadestany materiał dowodowy (rzeczy osobiste osoby NN) ujawniono obecność DNA pochodzącego od kobiety, której oznaczono szeroki profil. Profil tej kobiety wykazuje zbieżność z profilem domniemanej córki ZZ. Dlatego osoba, od której oznaczono profil, może być matką ZZ...”

Tabela 4. Zestawienie polimorficznych sekwencji autosomalnych w przypadku identyfikacji osoby NN, wykonane przez laboratorium zewnętrzne.

Marker	Dziecko ZZ	Profil genetyczny domniemanej Matki ustalony na podstawie rzeczy osobistych
D10S1248	13/14	13/14
D1S1656	16/17.3	13/17.3
VWA	17/17	17/18
D16S539	11/12	11/11
D2S1338	17/20	17/23
D8S1179	13/14	13/15
D21S11	28/29	29/30.2
D18S51	14/15	14/18
D22S1045	15/15	15/16
D19S433	14/14.2	14/14
TH01	9.3/9.3	6/9.3
FGA	20/21	21/23
D2S441	11/14	11/11
D3S1358	15/16	15/18
D12S391	18/21	17/18

Wartość prawdopodobieństwa macierzyństwa wynosi **99,039121787621**.

Zgodnie z wytycznymi Komisji Hemogenetyków przy Polskim Towarzystwie Medycyny Sądowej i Kryminologii prawdopodobieństwo pokrewieństwa *a posteriori* powinno wynosić: 99,9999% [2]. W cytowanej pracy wspomniano również o wyraźnej tendencji do ciągłego zwiększania liczby badanych markerów.

Wyliczone przez nas prawdopodobieństwo macierzyństwa dało jedynie wartość: 99,039121787621%. Choć po wykonaniu 15 *loci* STR, w sprawach, gdzie posiadamy materiał tylko od dwóch osób (w tym przypadku domniemanej matki i domniemanego dziecka), rzadko prawdopodobieństwo pokrewieństwa wynosi: 99,9999%, to jednak niższa wartość nie upoważnia nas do wydania kategorycznej opinii.

Przypadek nr 3

Największą grupę ekspertyz stanowią sprawy, w których analiza była przeprowadzana poza laboratoriami Zakładów Medycyny Sądowej. Powtórne badanie odbyło się w naszej Pracowni DNA. W kilku wykluczających ojcostwo ekspertyzach, w których jedna ze stron kwestionowała wynik, powtórne badania pozwoliły na potwierdzenie ojcostwa. W każdym z tych przypadków badanie próbki bądź próbek materiału

biologicznego pobranego w Zakładzie Medycyny Sądowej SUM w Katowicach wykazało niezgodność z wynikiem uzyskanym z materiału biologicznego przekazanego drogą pocztową do laboratorium wykonującego zakwestionowaną opinię. W dwóch omawianych przypadkach przekazanie pocztowe dotyczyło jedynie próbki domniemanego ojca, w jednej – dziecka i domniemanego ojca, w pozostałych sprawach – próbek materiału biologicznego od matki, dziecka i domniemanego ojca.

Brak pobrania materiału przy współudziale stron będących sobie wzajemnie świadkami pobrania (pobieranie materiału w tzw. ośrodkach zamiejscowych), skutkowało ostatecznie wydaniem błędnej opinii. W każdym z tych przypadków ponowna analiza w Katedrze i Zakładzie Medycyny Sądowej w Katowicach pozwoliła na wydanie opinii zupełnie odmiennej – potwierdzającej ojcostwo z prawdopodobieństwem graniczącym z pewnością.

Analizy w sprawach ojcostwa, gdzie nie dokonano proceduralnego pobrania materiału, nie pozwalają na stwierdzenie, czy nadesłane próbki pochodzą od osób wymienionych w formularzu zlecenia badania. Przy pobraniu materiału nie została udokumentowana obecność świadka upoważnionego przez Laboratorium.

Dyskusja

W przypadku wydania opinii przez placówkę (instytut) specjalistyczną w postępowaniu opiekuńczym i rodzinnym w zakresie ustalania ojcostwa, zaprzeczenia ojcostwa lub ustalenia bezskuteczności uznania ojcostwa istnieją możliwości jej zakwestionowania. Możliwość taką posiada zarówno matka reprezentująca niepełnoletnie dziecko, jak i dziecko pełnoletnie, domniemany ojciec, mąż matki lub prokurator.

Osoba kwestionująca wiarygodność wydanej opinii powinna stawiać merytoryczne zarzuty wskazujące wady lub inne pomyłki zawarte w opinii. Do takich wad mogą należeć najczęstsze, wykazane w tej pracy pomyłki związane z nieproceduralnym pobraniem materiału biologicznego. Rozbieżności wykazane w powtórnych badaniach zawsze wynikały z faktu braku pobrania materiału biologicznego przy współudziale stron będących sobie wzajemnie świadkami pobrania (pobieranie materiału w tzw. ośrodkach zamiejscowych, różnoczasowo, bądź samodzielne pobieranie i wysyłanie wymazów). W każdym takim przypadku wynik i opinia powinna budzić wątpliwości sądu lub prokuratury, co do ich wiarygodności i prawdziwości. Należy również pamiętać, że w takich przypadkach brak jest istotnej informacji o ewentualnej transplantacji szpiku kostnego. Wiedza badającego o przeszczepie szpiku daje możliwość pobrania alternatywnego materiału biologicznego i wykonanie równoległego badania DNA w celu wykluczenia pomyłki.

Ważnym zatem wydaje się być stworzenie jednoznacznej instrukcji prawnej (uregulowanie prawne) określającej zasady pobierania materiału do badań spornego ojcostwa wraz z istotnymi informacjami (przeszczep szpiku kostnego, bliskie pokrewieństwo stron, ewentualnie zapłodnienie *in vitro*).

Podważenie wydanej opinii i sformułowanie merytorycznych zarzutów wymaga co najmniej podstawowej wiedzy, tak aby argumenty były choć w części zasadne. W przypadku opinii, gdzie nie miało miejsca proceduralne pobranie materiału, podważenie jej wydaje się być dość oczywiste. Wykazanie błędu w opiniach przedstawionych w tabelach nr 1-3 wymaga jednak wiedzy specjalistycznej, a nie każda osoba takową musi posiadać.

W pierwszym przypadku opinię oparto na błędnym założeniu, co skutkowało nieprawidłową opinią wykluczającą ojcostwo. Profil zmarłego domniemanego ojca dziecka wygenerowano na podstawie profilu dziadków. W opinii jednoznacznie, a zarazem błędnie wnioskowano, że zmarły nie jest ojcem dziecka. Na podstawie analizy profilu dziadków możemy jedynie wnioskować, że dziecko nie jest ich wnuczką.

W drugiej opinii natomiast na podstawie wygenerowanego profilu znowu błędnie wykluczono ojcostwo zmarłego względem córki spornej, ale równocześnie błędnie wypowiedziano się o wykluczeniu drugiej córki uznanej przez zmarłego przed śmiercią. Będąc w posiadaniu profili dwóch dziewczynek należało wyliczyć prawdopodobieństwo bycia rodzeństwem, rozszerzyć badanie w zakresie *loci* STR autosomalnych. Dodatkowo w celu potwierdzenia, że dziewczynki pochodzą od jednego ojca, należało wykonać badanie *loci* STR z chromosomu X.

W drugim przypadku na podstawie badań DNA wnioskowano o bliskim pokrewieństwie pomiędzy domniemaną córką i śladami osobistymi potencjalnie pochodzącymi od osoby NN. Przeprowadzone badania polimorfizmu DNA wykonano jedynie w zakresie 15 *loci* STR i nie wykonano żadnej analizy statystycznej rozwiązującej kwestię pokrewieństwa. Wykonane przez nas obliczenia prawdopodobieństwa macierzyństwa pokazały, że prawdopodobieństwo było zbyt niskie, żeby jednoznacznie i kategorycznie potwierdzić bliskie pokrewieństwo śladu i domniemanej córki [2, 7]. Czy zatem rzeczywiście opinia potwierdzająca jest prawdziwa przy tak niskim prawdopodobieństwie macierzyństwa? Podobny problem pojawia się, gdy w badaniach pomijana jest matka dziecka [6]. Doświadczony ekspert nie wydałby opinii rozstrzygającej, mając przede wszystkim na uwadze poruszony w dyskusji poniżej inny przypadek.

Warto w tej pracy przypomnieć opublikowany przez nas przypadek badania sporności ojcostwa [9], który powinien szczególnie uczulić wydających opinie ekspertów na możliwość popełnienia błędu w opiniowaniu dotyczącym pokrewieństwa. We wspomnianym przypadku analiza genetyczna pozwoliła

na uzyskanie wysokiego prawdopodobieństwa ojcostwa już po 10 *loci* 99,9999% przy równoczesnym braku jakichkolwiek wykluczeń. Dopiero rozszerzenie badania pokazało, że pozwany mężczyzna nie jest ojcem dziecka spornego (po 26 *loci* STR – 5 wykluczeń). Szczegółowa analiza profili genetycznych dziecka i wykluczonego mężczyzny sugerowała ojcostwo mężczyzny blisko spokrewnionego ze wskazanym przez matkę dziecka. Przytoczony przypadek przemawia za tym, że każda opinia dotycząca pokrewieństwa powinna opierać się na analizie wielu *loci* STR.

Należałoby również wziąć pod uwagę kwestię niewiedzy na temat pochodzenia dziecka wynikającą z zapłodnienia *in vitro* nasieniem obcego mężczyzny lub w przypadku wykorzystania obcej komórki jajowej, co dalej może skutkować wykluczeniami w identyfikacjach pokrewieństwa.

Wnioski

- Wydawanie opinii w sprawach sporności ojcostwa, bądź identyfikacji pokrewieństwa powinno wiązać się z jednolitymi procedurami dotyczącymi: pobrania materiału, określenia ilości *loci* STR, które muszą być zastosowane w analizie, oraz określenia wymogów dotyczących obliczeń statystycznych.
- Każda opinia powinna zawierać szeroką analizę wielu *loci* STR, natomiast obowiązkowo powinna być w szczególnie sposób rozszerzona w przypadkach tzw. opinii nietypowych, gdzie nie jest badany pozwany mężczyzna tylko osoby zastępujące z bliskiego pokrewieństwa (np. dziadkowie, rodzeństwo itp.), bądź istnieje możliwość pokrewieństwa pomiędzy domniemanymi ojcami.
- Ostateczne opiniowanie zawsze powinno być poparte obliczeniami statystycznymi i prawidłowym wnioskowaniem o pokrewieństwie.

Źródło tabel: autorzy

Bibliografia

1. A&A Biotechnology, 2004, Uniwersalny zestaw do izolacji DNA z krwi.
2. Achrem W., Wolańska-Nowak P., Sołtyszewski I., *Opinia biegłego z zakresu badań genetycznych*, „Prokuratura i Prawo” 2015, nr 10.
3. Applied Biosystems, AmpFISTR® Yfiler™ PCR Amplification Kit User's Manual, Foster City, CA 94404 USA, PN 4335145, 08/2006.
4. Berent J., *Dane populacyjne dla układów STR: CSF1PO, D2S1338, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D19S433, D21S11, FGA, penta D, penta E, SE33, Th01, TPOX i vWA dla potrzeb obliczeń biostatystycznych w ramach atestacji laboratoriów genetycznych na lata 2008-2009*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” 2007, nr 57, s. 364-367.
5. Berent J., *DNASStat wersja 2.1 – program do obsługi bazy danych profili genetycznych oraz do obliczeń biostatystycznych*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” 2010, nr LX, s. 118-126.
6. Bonar M., Czosnykowska M., Kowalczyk E., Dobosz T., *Pomijanie matki w testach DNA ustalających ojcostwo może prowadzić do błędów*, PrzypadkiMedyczne.pl, wyd. Comvideo.
7. Branicki W., Pośpiech E., Kupiec T., Styrna J., *Nowy wymiar ekspertyz DNA – potrzeba szkoleń ekspertów i odbiorców ekspertyz*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” 2014, nr 64, 3, s. 175-194.
8. Budowle B., Ge J., Chakraborty R., Eisenberg A.J., Green R., Mulero J., Lagace R., Hennessy L., *Population genetic analyses of the NGM STR loci*, „International Journal of Legal Medicine” 2011, nr 125, s. 101-109.
9. Drożdżiak K., Kabiesz J., Chowaniec Cz., *Trudności opiniodawcze w ustalaniu ojcostwa spowodowane brakiem informacji o pokrewieństwie biologicznego i domniemanego ojca*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” 2011, nr 61, 1, s. 65-69.
10. Drożdżiak K., Kabiesz J., Nowak A., Chowaniec C., Nowicka J., *The Upper Silesia (Poland) population and forensic usefulness of 15 autosomal STR loci*, „Forensic Science International”, Suppl. Series, 2009, nr 1, s. 101-103.
11. Drożdżiak K., Kabiesz J., Tomasia M., *Genetyka populacyjna STR loci w populacji Górnego Śląska (południowa Polska) badanych z zastosowaniem zestawu Power Plex HS16*, [w:] 16 Zjazd Naukowy Polskiego Towarzystwa Medycyny Sądowej i Kryminologii: „Medycyna sądowa i prawo – wspólne działania, jeden cel”, Karpacz 11-13.09.2013 r.: program i streszczenia, Polskie Towarzystwo Medycyny Sądowej i Kryminologii, Wrocław 2013, s. 171.
12. Drożdżiak K., Kabiesz J., Tomasia M., Rębała K., *Polimorfizm locus SE33 w populacji Górnego Śląska (Polska południowa)*, „Problemy Kryminalistyki” 2014, nr 284 (2), s. 7-12, 56-59.
13. <http://www.familias.no/english/download>
14. Parys-Proszek A., Kupiec T., Wolańska-Nowak P., Branicki W., *Genetic variation of 15 autosomal STR loci in a population sample from Poland*, „Legal Medicine” 2010, nr 12, s. 246-248.

15. Reichert M., Maciejewska A., Talarczyk K., Paszkowska R., Jakubowska J., Dettlaff-Kąkol A., Maciejewska I., Pawłowski R., *Polimorfizm locus SE33 w populacji polskiej*, „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” 2012, nr 62, s. 160-164.
16. Sołtyszewski I., Spólnicka M., Kartasińska E., Konarzewska M., Pepiński W., Janica J., *Genetic variation of STR loci D3S1358, TH01, D21S11, D18S51, Penta E, D5S818, D13S317, D7S820, D16S539, CSF1PO, Penta D, vWA, D8S1179, TPOX and FGA by GenePrint PowerPlex 16 in a Polish population*, „Forensic Science International” 2006, nr 159, s. 241-243.
17. Technical Manual, Power Plex ESX17 System, Promega Corporation.
18. Technical Manual, Power Plex HS16 System, Promega Corporation.
19. Wysocka J., Kapińska E., Cybulska L., Rębała K., Szczerkowska Z., *Identyfikacja osobnicza w oparciu o analizę 11 polimorficznych loci DNA typu STR. Badania populacji Polski północnej z wykorzystaniem zestawu AmpFISTRSEfiler Kit*, „Annales Academiae Medicae Gedanensis” 2008, nr 38, s. 91-96.