



Międzynarodowa wymiana danych genetycznych – rekomendacje ENFSI w sprawie rozszerzenia Europejskiego Standardowego Zestawu *Loci*

Bazy danych DNA stały się jednym z najbardziej efektywnych narzędzi w walce z przestępczością. Obecnie w europejskich bazach danych przetwarzanych jest około sześciu milionów profili genetycznych, co doprowadziło do uzyskania ponad miliona pozytywnych dopasowań typu ślad–osoba oraz ślad–ślad [3]. W zależności od obowiązujących uregulowań prawnych, zbiory profili DNA w poszczególnych krajach mają zróżnicowaną strukturę organizacyjną [7]. Do rutynowych oznaczeń profili DNA z próbek biologicznych pobranych na potrzeby lokalnej bazy danych każde państwo używa określonego zestawu markerów genetycznych. Choć zestawy te różnią się pomiędzy krajami, to istnieje wspólny rdzeń siedmiu *loci* STR obecny we wszystkich narodowych bazach danych DNA. Są to następujące markery: TH01, vWA, FGA, D21S11, D3S1358, D8S1179 oraz D18S51.

Wysoka skuteczność baz danych DNA w walce z przestępczością spowodowała, że postanowiono rozszerzyć zakres wymiany profili genetycznych. Międzynarodowa wymiana danych genetycznych pomiędzy państwami członkowskimi Unii Europejskiej rozwija się. Coraz więcej krajów przystępuje do międzynarodowej sieci wymiany danych DNA. Ma to związek z implementacją postanowień Traktatu z Prüm do porządku prawa Unii Europejskiej Decyzją Rady 2008/615/WSiSW z dnia 23 czerwca 2008 r. w sprawie wdrożenia Decyzji 2008/615/WSiSW w sprawie intensyfikacji współpracy transgranicznej, szczególnie w zwalczaniu terroryzmu i przestępczości transgranicznej. Obecnie wymiana profili genetycznych opiera się na zestawie siedmiu *loci* STR zaaprobowanych Rezolucją Rady nr 9192/01 ENFOPOL 53. Markery genetyczne ustanowione przez Interpol Międzynarodowym Zestawem Standardowym *Loci* (ISSOL – ang. *International Standard Set of Loci*) stanowią konieczne minimum w międzynarodowej wymianie danych genetycznych w ramach sieci Interpolu. Standard ten opracowano dzięki staraniom Grupy Roboczej ds. DNA Europejskiej Sieci Instytutów Nauk Sądowych (ENFSI DNA WG).

Grupa Robocza ds. DNA Europejskiej Sieci Instytutów Nauk Sądowych składa się z przedstawicieli krajów, rządów, policji oraz ośrodków naukowych ze wszystkich państw członkowskich UE z wyjątkiem Luksemburga i Malt. Ponadto w grupie tej znajdują się reprezentanci Chorwacji, Turcji, Norwegii, Ukrainy oraz Szwajcarii. Obecnie w ramach ENFSI zrzeszonych jest 50 państw. Celem organizacji jest zapewnienie optymalnych warunków rozwoju badań oraz efektywne popularyzowanie nauk sądowych w całej Europie [6]. Głównym zadaniem Grupy Roboczej ds. DNA jest opracowywanie i ulepszanie standardów odnoszących się do badań DNA i międzynarodowej wymiany danych genetycznych. Rezultatem prac ENFSI DNA WG była propozycja ustanowienia Europejskiego Standardowego Zestawu *Loci* (ESS).

Od 2005 roku Grupa analizuje obowiązujące standardy pod względem ich użyteczności. Najważniejszy wniosek z przeprowadzonych prac był taki, że zestaw *loci* ESS jest niewystarczający w perspektywie prowadzenia wymiany danych genetycznych na wielką skalę. Wszyscy członkowie ENFSI jednogłośnie uznali konieczność rozszerzenia panelu *loci* używanych w wymianie międzynarodowej. Już w kwietniu 2007 roku na spotkaniu Grupy Roboczej ds. Współpracy Policyjnej Rady Unii Europejskiej (PCWP – ang. *Police Cooperation Working Party*) przedstawiono propozycje ulepszenia międzynarodowej współpracy w zakresie wymiany wyników badań DNA. Zwiększanie ilości profili genetycznych gromadzonych w narodowych bazach danych DNA powoduje, że wzrasta prawdopodobieństwo uzyskania fałszywie pozytywnych wyników dopasowań. Są to tzw. dopasowania pozorne. Jakość i efektywność międzynarodowej wymiany danych DNA można poprawić dzięki oznaczaniu profili genetycznych w szerszym zakresie *loci*. Rozszerzenie liczby markerów DNA standardu międzynarodowego chroniłoby przed uzyskiwaniem przypadkowych dopasowań z profilami genetycznymi osób niezwiązanych z przestępstwem. Ponadto zaobserwowano, że niepełne profile DNA otrzymane w wyniku analiz zdegradowanego materiału pochodzące

go ze śladów kryminalistycznych zabezpieczonych na miejscu zdarzenia, powodują uzyskiwanie dużej ilości przypadkowych dopasowań. Z podobnymi sytuacjami mamy do czynienia, gdy ślady biologiczne znajdują się na podłożach zawierających inhibitory PCR. Wówczas należy stosować odpowiednie metody izolacji DNA [1] oraz zestawy starterów do prowadzenia reakcji łańcuchowej polimeryzacji [2]. Dlatego Grupa Robocza ds. DNA podjęła prace nad znalezieniem nowych markerów genetycznych nadających się do włączenia i rozszerzenia już istniejącego zestawu *loci* ESS. Wynik tych prac został zaprezentowany w I połowie 2009 roku do zaaprobowania Grupie Roboczej ds. Współpracy Policyjnej Rady Unii Europejskiej.

Markery genetyczne kandydujące do włączenia do Europejskiego Standardowego Zestawu *Loci* wybierano w porozumieniu z Europejską Grupą ds. Profilowania DNA (EDNAP – ang. *European DNA Profiling Group*). Wskazano pięć *loci* odpowiednich do identyfikacji genetycznej człowieka na potrzeby badań kryminalistycznych. Są to trzy niskocząsteczkowe markery miniSTR pozwalające uzyskiwać wyniki nawet z silnie zdegradowanego materiału genetycznego oraz dwa markery o średniej masie cząsteczkowej midiSTR charakteryzujące się bardzo wysokim współczynnikiem polimorfizmu (PIC). Do zestawu ESS planowano włączyć od 3 do 5 dodatkowych markerów. Strategia rozszerzenia panelu *loci* została opisana przez P. Gilla [4, 5], a następnie zaprezentowana producentom zestawów odczynników używanych do analizy DNA. Firmy miały ocenić możliwości techniczne włączenia nowych markerów genetycznych do obecnie istniejących zestawów multipleksowych STR. Dwa koncerny wiodące w produkcji odczynników na potrzeby badań kryminalistycznych, Applied Biosystems oraz Promega, opracowały nowe zestawy multipleksowe STR. W ich skład weszły:

- obecnie używane *loci* ESS,
- pięć nowych markerów proponowanych przez ENFSI,
- trzy *loci* powszechnie używane przez laboratoria w Europie.

Zestawy te zostały poddane testom w laboratoriach wybranych państw zrzeszonych w ENFSI oraz EDNAP. W porównaniu z obecnie używanymi nowe multipleksy charakteryzują się znacznym wzrostem czułości analizy. Umożliwiają one analizę w szerokim zakresie *loci*, co zwiększa ich siłę dyskryminacji.

Nowy zestaw markerów zaprezentowano w kwietniu 2009 roku na spotkaniu Grupy Roboczej ds. DNA w Lizbonie. Mając na uwadze konieczność rozszerzenia zakresu wymiany danych genetycznych oraz zwiększenie zasobności narodowych baz danych DNA, kierownictwo ENFSI poparło inicjatywę Grupy Roboczej

ds. DNA dotyczącą rozszerzenia Europejskiego Standardowego Zestawu *Loci* o pięć nowych markerów genetycznych. Proponowane markery mające wejść w skład zaktualizowanego zestawu ESS przedstawiono w tabeli.

Tabela
Europejski Standardowy Zestaw *Loci* rozszerzony o nowe
markery proponowane przez ENFSI
*European Standard Set of Loci
with new markers proposed by ENFSI*

Lp.	Europejski Standardowy Zestaw <i>Loci</i>	
	Markery obecnie używane	Markery rekomendowane
1	D3S1358	
2	D8S1179	
3	D18S51	
4	D21S11	
5	FGA	
6	TH01	
7	vWA	
8		D1S1656
9		D2S441
10		D10S1248
11		D12S391
12		D22S1045

źródło: opracowanie własne

Grupa przewodnicząca ENFSI zarekomendowała, aby nowy system markerów został obligatoryjnie włączony do Europejskiego Standardowego Zestawu *Loci* najwcześniej, jak to jest możliwe (sugerowana data to 1 lipca 2010 roku). Należy jednak pamiętać, że przed zaimplementowaniem dodatkowych markerów każde z laboratoriów musi przeprowadzić walidację wewnętrzną nowego multipleksu. Zaleca się również, by państwa członkowskie UE uzupełniły swoje bazy populacyjne o nowe *loci* i wykonały stosowne obliczenia statystyczne charakteryzujące układy STR w kontekście badanych grup populacyjnych. Poddaje się także pod dyskusję utworzenie wspólnej dla całej Europy populacyjnej bazy danych obejmującej wskazane markery genetyczne. Ponadto ENFSI przewiduje w przyszłości włączenie do standardu europejskiego innych *loci*, używanych w laboratoriach badań DNA. Kraje spoza Unii

Europejskiej, np. te wymieniane dane genetyczne w ramach sieci Interpolu oraz Stany Zjednoczone Ameryki Północnej, także przygotowują się do rozszerzenia panelu *loci* powszechnie używanych w kryminalistyce o nowe markery genetyczne.

BIBLIOGRAFIA

1. Dębska M., Drabik J.: Porównanie efektywności różnych metod izolacji genomowego DNA ze śladów biologicznych, „Problemy Kryminalistyki” 2009, nr 264, s. 11–25.
2. Drabik J., Spólnicka M.: Markery miniSTR jako nowa technologia badania śladów biologicznych w kryminalistyce, „Problemy Kryminalistyki” 2007, nr 258, s. 56–62.
3. ENFSI DNA Working Group: ENFSI survey on DNA databases in Europe, Sept. 2008, http://www.enfsi.eu/get_doc.php?uid=227
4. Gill P. et al. The evolution of DNA databases – recommendations for new European STR loci, “Forensic Sci. Int.” 2006, nr 156, s. 242–244.
5. Gill P. et al. New multiplexes for Europe – amendments and clarification of strategic development, “Forensic Sci. Int.” 2006, nr 163, s. 115–117.
6. <http://www.enfsi.eu/>
7. Schneider P.M., Martin P.D.: Criminal DNA databases: The European situation, “Forensic Sci. Int.” 2001, nr 119, s. 232–238.

Streszczenie

Mając na uwadze zwiększenie liczebności baz danych genetycznych, Grupa Robocza ds. DNA Europejskiej Sieci Instytutów Nauk Sądowych stwierdziła, że Europejski Standardowy Zestaw Loci jest niewystarczający w perspektywie prowadzenia międzynarodowej wymiany profili DNA na szeroką skalę. ENFSI zarekomendowało rozszerzenie Europejskiego Standardowego Zestawu Loci o pięć nowych markerów używanych do identyfikacji genetycznej człowieka na potrzeby badań kryminalistycznych: D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391 oraz D22S1045.

Słowa kluczowe: Międzynarodowa wymiana profili genetycznych, baza danych DNA, Europejski Standardowy Zestaw Loci, rekomendacje ENFSI.

Summary

Bearing in mind the increasing number of national DNA databases with growing number of data the ENFSI DNA working group regards the existing European Standard Set of Loci insufficient for the future international genetic data exchange. Therefore ENFSI recommended adding five new STR loci to the existing markers. The new loci shall be as follows: D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391 and D22S1045.

Keywords: International exchange of DNA profiles, DNA database, European Standard Set of Loci, ENFSI recommendations.

W następnym numerze

Szacowanie niepewności pomiaru na przykładzie analizy ilościowej siarczanu amfetaminy

Jowita Polak

Wpływ sposobu oddzielania lizatu od podłoża oraz obecności nośnika RNA w buforze lizującym na efektywność izolacji genomowego DNA ze śladów biologicznych metodą separacji na membranie silikonowej

Jacek Drabik, Magdalena Dębska

Fałszerze pieniędzy w Polsce w okresie międzywojennym

Krzysztof Halicki

Wykrywcze wykorzystanie wyników badań poligraficznych

Piotr Herbowski

Kryminalistyczny system identyfikacji mówcy SIVE

Bernardas Šalna