

Violetta Demetraki-Paleolog

Wpływ czynników i błędów na analizę DNA

Administracja : teoria, dydaktyka, praktyka nr 2(31), 52-74

2013

Artykuł został opracowany do udostępnienia w internecie przez Muzeum Historii Polski w ramach prac podejmowanych na rzecz zapewnienia otwartego, powszechnego i trwałego dostępu do polskiego dorobku naukowego i kulturalnego. Artykuł jest umieszczony w kolekcji cyfrowej bazhum.muzhp.pl, gromadzącej zawartość polskich czasopism humanistycznych i społecznych.

Tekst jest udostępniony do wykorzystania w ramach dozwolonego użytku.

Wpływ czynników i błędów na analizę DNA

Rozwój i wzrost organizmów oraz dziedziczenie cech było jedną z tajemnic życia nurtujących ludzkość od zarania dziejów. Starożytny filozof Arystoteles sądził, że dziedziczenie następuje pod wpływem boskiego pierwiastka, natomiast inni przedstawiciele nauki i filozofii twierdzili, że żyjące organizmy zmieniają się pod wpływem praw deterministycznych¹. Głównym impulsem do poszukiwania naukowej odpowiedzi na pytania dotyczące dziedziczenia była praca opublikowana przez Charlesa Darwina „O powstaniu gatunków”, która stała się fundamentem teorii ewolucji, dla której podstawą jest zmienność cech i dziedziczność². Jednak za ojca genetyki uważa się zakonnika i naukowca Grzegorza Mendla, który przeprowadził obserwacje dziedziczenia cech grochu zwyczajnego. Wyniki badań doprowadziły do powstania podstawowych praw genetyki zwanych „prawami Mendla”³. Natomiast największym osiągnięciem naukowym XX wieku było odkrycie i rozszyfrowanie „kodu życia” (*DNA*) i szczegółów struktury genu. Kwas dezoksyrybonukleinowy jest osobliwą strukturą chemiczną, która w każdym organizmie żywym jest nosicielem informacji genetycznej. Cały świat żywy, wszystkie rośliny i zwierzęta są zbudowane na poziomie molekularnym według powszechnej za-

¹ D. L. Frías, *The history of the Mendelian gene*, „Riv. Biol.” 2007, nr 100, s. 69–92.

² C. Darwin, *On the origin of species by means of natural selection, or preservation of favoured races in the struggle for life*, (1st ed.) London, John Murray 1859.

³ G. Mendel, *Versuche über Pflanzenhybriden*, „Verh. Nat. Forsch. Ver. Brünn.” 1866, s. 3–47.

sady, takiej mianowicie, że każdy organizm biologiczny posiada unikatowy, charakterystyczny tylko dla siebie kod genetyczny, tzw. genotyp. Pionierskie prace z zakresu identyfikacji indywidualnej opartej o badania *DNA*, pochodzą z pracowni Alec'a Jeffreys'a z Uniwersytetu Leicester w Wielkiej Brytanii, który wykazał, że w genomie człowieka występują proste oligonukleotydowe powtórzenia, charakterystyczne dla poszczególnych osób w populacji⁴. Odkrycie kodu genetycznego zrewolucjonizowało współczesne nauki, przyczyniło się do wielu odkryć, swoje zastosowanie a także duże znaczenie ma również w badaniach kryminalistycznych. Jednym z najważniejszych celów i zadań kryminalistyki jest opracowanie pewnej i skutecznej metody identyfikacji sprawców przestępstw na podstawie pozostawionych przez nich śladów, identyfikacji zwłok i szczątków ludzkich. Badania identyfikacyjne wykorzystywane są także, w dochodzeniu ojcostwa, macierzyństwa, przy identyfikacji zamienionych noworodków oraz osób zaginionych. Identyfikacja genetyczna człowieka opiera się głównie na analizie *DNA* genomowego (zawartego w jądrach komórkowych), natomiast rzadziej na *DNA* mitochondrialnym (*mtDNA*) zawartym w mitochondriach. Cząsteczki *DNA* danej osoby pozostają niezmienione przez okres całego życia, a zatem cechy identyfikacji genetycznej (allele) są niezmiennie i niemodyfikowalne. Posiadają najwyższy poziom określoności a ich funkcja identyfikacyjna jest sprecyzowana.

W praktyce spotykamy ślady biologiczne, które biologia kryminalistyczna dzieli na trzy kategorie: wydzieliny (łzy, wydzielina z nosa, ślina, pot, wydzielina z pochwy, nasienie) wydaliny (wymiociny, mocz, kał) oraz tkanki (krew, naskórek, włosy, paznokcie, tkanki miękkie).

Ślady biologiczne są źródłem komórek zawierających materiał genetyczny w postaci *DNA* (kwasu deoksyrybonukleinowego), który można podzielić na:

⁴ R. Słomski, *Trudne początki badań DNA w Polsce* [w:] *Kryminalistyka dla prawników – prawo dla kryminalistyki*, red. V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz, Toruń 2010, s. 37.

DNA mitochondrialne – posiada matczyzny model dziedziczenia oraz występuje w komórce w dużej ilości kopii, dlatego wydaje się lepszym materiałem niż *DNA* jądrowe w przypadku badania staroego lub mocno zdegradowanego materiału genetycznego, a także w sytuacji masowych katastrof, pogorzeliisk, badań ewolucyjnych itp. Szansa uzyskania oczekiwanego wyniku jest tu większa niż w przypadku badań *DNA* jądrowego występującego w komórce tylko w dwóch kopiach.

DNA jądrowe – w przeciwieństwie do *DNA* mitochondrialnego występuje w komórce tylko w dwóch kopiach. Pomimo to charakteryzuje się najwyższym stopniem indywidualności osobniczej, co pozwala na przyporządkowanie śladu biologicznego z najwyższym stopniem prawdopodobieństwa. Do celów identyfikacji osobniczej wykorzystuje się metody oparte na analizie wysoko polimorficznych układów typu *STR*.

Zaledwie około 3% ludzkiego genomu zawiera *DNA* kodującą strukturę białek, pozostałe 97% to *DNA* niekodujące, którego rola nie jest w pełni poznana. Pewnym szczególnym przypadkiem analizy *DNA* jądrowego jest badanie polimorfizmu *DNA* chromosomu Y, specyficznym dla osobników płci męskiej. Analiza chromosomu Y umożliwia oznaczenie *DNA* z wymazów pochodzących z przestępstw na tle seksualnym, w przypadku gwałtów zbiorowych pozwala bowiem określić liczbę sprawców, których *DNA* znajduje się w wymazie⁵. W kryminalistycznych badaniach genetycznych coraz częściej wykorzystywane są również tzw. ślady kontaktowe w postaci substancji potowo-tłuszczowej (krawędzie listewek górnych na opuszkach palców są nieregularne, zaś na ich górnych powierzchniach znajdują się pory stanowiące ujścia kanałów potowych, tworzące ślady dermatoskopijne, zawierające złuszczone

⁵ M. Białecka, M. Kamińska, R. Wierchośławski, J. Wujec, *Współczesna ekspertyza kryminalistyczna z zakresu badań DNA* [w:] *Kryminalistyka dla prawa – prawo dla kryminalistyki*, red. V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz, Toruń 2010, s. 68.

komórki naskórka)⁶. Skóra człowieka, a dokładnie jej zewnętrzna powierzchnia jest w wysokim stopniu zindywidualizowana, dlatego możliwa jest identyfikacja oraz przypisanie śladu konkretnej osobie. Identyfikacja śladów biologicznych jest procesem wieloetapowym, od czasu pionierskich prac z zakresu identyfikacji indywidualnej opartej o badania *DNA*, pochodzące z pracowni Alec'a Jeffreya'a obejmuje najczęściej: polimorfizm *DNA* jądrowego, markery genetyczne typu *STR*, polimorfizm sekwencji mitochondrialnego *DNA* oraz polimorfizm markerów genetycznych typu *STR* chromosomu Y.

Zwolennicy sądowych badań *DNA* od samego początku pojawienia się tych biochemicznych metod twierdzili, że testy *DNA* są nieomyłne. W publikacjach, materiałach reklamowych jak i w opiniach biegłych utrzymywano, iż testy *DNA* albo przedstawiają prawidłowy wynik, albo nie ukazują go wcale. Teoria ta została jeszcze silniej wsparta w 1996 roku, kiedy Narodowa Rada Badawcza (National Research Counsel w USA) w jednym ze swych raportów o sądowych testach *DNA* oświadczyła: „Nie należy wątpić zarówno w niezawodność, jak i ważność prawidłowo zebranych i przeanalizowanych próbek *DNA*”⁷. Twierdzenie to zostało następnie wzmocnione w społecznym wyobrażeniu poprzez nagłaśniane wiadomości o oczyszczeniu z zarzutów wcześniej skazanych, dzięki badaniom *DNA*. Pokazywano jak niesłusznie skazanych wypuszczano z więzień, podczas gdy winnych stawiano przed wymiarem sprawiedliwości. Teoria nieomyślności okazała się pomocna przy ustalaniu dopuszczalności sądowych testów *DNA* oraz przy poparciu tworzenia rządowych baz danych *DNA*. „Nieomyślność” testów *DNA* stała się powszechnie akceptowalnym faktem. Ślady biologiczne są stosunkowo nietrwałe, występuje szereg czynników (wewnętrznych oraz zewnętrznych) prowadzą-

⁶ B. Młodziejowski, I. Sołtyszewski, *Ślady biologiczne* [w:] M. Goc, J. Moszczyński (red.), *Ślady kryminalistyczne. Ujawnianie, zabezpieczanie, wykorzystanie*, Warszawa 2007, s. 125–186.

⁷ *National Research Council. The Evaluation of Forensic DNA Evidence*, Washington, D. C.: National Academy Press, 1996, p. 2.

cych do przyspieszenia lub całkowitej degradacji materiału pochodzącego od człowieka co uniemożliwia przeprowadzenie skutecznej analizy. Do czynników zewnętrznych możemy zaliczyć: pogodę na miejscu zdarzenia (podwyższoną temperaturę powietrza, wysoką wilgotność, intensywne opady, promieniowanie UV) warunki środowiskowe (pH podłoża w tym kwasy humusowe, żerujące organizmy na materii organicznej, otoczenie z atmosferą bogatą w detergenty i inne środki chemiczne) oraz czynniki związane bezpośrednio z danym zdarzeniem (wysoka temperatura płomieni, negatywne działanie wody morskiej po zatonięciu statku, termiczne oddziaływanie po awarii samolotu, itp.). Na jakość zabezpieczonego DNA mogą wpływać również negatywnie czynniki wewnętrzne (warunki zabezpieczania, przechowywania a także sam transport materiału biologicznego) oraz czynniki związane z nieodpowiednim zachowaniem na miejscu zdarzenia (m.in. wydłużenie czasu potrzebnego do wykonania oględzin, niewłaściwe zabezpieczenie pogorzeliśka, brak stosowania zasad BHP, bezpośrednie naświetlanie zbyt mocnym źródłem światła ultrafioletowego, brak sterylności i odpowiedniego sprzętu, w tym jałowych opakowań). Istotne są również czynniki związane z niewłaściwym przechowywaniem i transportem m.in. zbyt długie przetrzymanie materiału w niewłaściwych warunkach, przepakowywanie, niewłaściwe opakowywanie, niestosowanie lodówek lub chłodziarek transportowych, brak sterylności wnętrza pojazdu⁸. Dość ważnym czynnikiem powodującym przyspieszoną lub całkowitą degradację materiału jest także brak przestrzegania zasad pracy w laboratorium, związane jest to między innymi z niedostosowaniem pomieszczeń do wymogów i potrzeb, nieodpowiednie magazynowanie materiału, niedostosowanie metod i procedur a także sprzętu i wyposażenia, niestosowanie odpowiednich odczynników, niesterylne prowadzenie etapów badaw-

⁸ R. Włodarczyk, *Działania kryminalistyczne medyczne i organizacyjne w sytuacjach zdarzeń masowych ze szczególnym uwzględnieniem identyfikacji genetycznej zwłok i szczątków ludzkich z pogorzeliśka*, Szczytno 2010, s. 271.

czych, nie właściwa organizacja procesu analitycznego⁹. Również zjawisko kontaminacji (w kryminalistyce „kontaminacją” przyjęto się określać zanieczyszczenie, zabrudzenie, skażenie śladów biologicznych w czasie prowadzenia postępowania procesowego)¹⁰ jest dużym obciążeniem dla przyszłej identyfikacji genetycznej, dlatego też została wydana przez Interpol instrukcja na temat wymiany danych *DNA* oraz praktyki. Zalecenia grupy ekspertów Interpolu ds. Monitorowania *DNA*, w której zaznaczono, że należy przestrzegać wytycznych dotyczących prawidłowego zabezpieczenia materiału do badań na miejscu oględzin oraz nienaruszalność próbek w czasie przewiezienia do laboratorium. W warunkach laboratoryjnych istnieją procedury mające na celu uniknięcie kontaminacji, jednak na miejscu zdarzenia wzrasta ryzyko związane z panującymi warunkami, a co za tym idzie zwiększone ryzyko zanieczyszczenia materiału przeznaczonego do badań.

Wskutek działania powyższych czynników nie jest możliwe przeprowadzenie standardowej analizy STR wymagającej od 500 pg do 2 ng *DNA*, co odpowiada 75–300 komórkom ludzkim. Ponieważ procesy zewnętrzne i wewnętrzne wymienione wyżej prowadzą do degradacji *DNA* i w znaczący sposób utrudniają interpretację profilu genetycznego wskutek powstawania artefaktów w postaci nierównomiernej amplifikacji alleli heterozygot, całkowitej utraty jednego z alleli (*alleli drop out*), bądź całego *locus* (*locus drop-out*). Ślady biologiczne zawierające śladową ilość kwasu deoksyrybonukleinowego, w szczególności poniżej 100 pg określa się terminem *Low Copy Number (LCN)*. Istnieją dwie grupy śladów typu *LCN*: ślady biologiczne, w których nastąpiła całkowita degradacja *DNA* oraz ślady dotykowe, w których znajduje się śladowa ilość *DNA*. Ślady *LCN* wymagają zastosowania metod analitycznych o podwyższonej czułości a także, ostrożności w interpretacji wyników, na skutek podwyższonego ryzyka kontaminacji oraz możliwości wystąpienia efektów stochastycznych prowadzą-

⁹ *Ibidem*, s. 272.

¹⁰ *Ibidem*, s. 272.

cych do uzyskania niepełnych profili DNA¹¹. Standardowo stosowane układy STR (jednostka powtarzalna licząca 2–6 par zasad, najczęściej 4 pary zasad)¹² mają zbyt długie amplikony do skutecznej analizy zdegradowanego DNA. W takim przypadku dobrym rozwiązaniem jest zastosowanie markerów o krótszych amplikonach – SNP (*Single Nucleotide Polimorphism*, polegający na występowaniu różnic w pojedynczych pozycjach nukleotydowych). Druga forma typu VNTR (*Variable Number of Tandem Repeats*) zwana jest polimorfizmem struktur tandemowo-repetetywnych¹³. Przyjmuje się, że długość amplikonów markerów służących do identyfikacji w przypadku DNA zdegradowanego powinny być mniejsze niż 150 pz. Podstawą tego twierdzenia jest fakt, że długość odcinka DNA owiniętego wokół nukleosomu wynosi ok. 150 pz. Istnieje także hipoteza, że odcinek tej długości dzięki tworzeniu wiązań kowalencyjnych z histonami jest chroniony przed działaniem nukleaz i przez to mniej narażony na degradację. Ponieważ przyczyną niepowodzeń w zastosowaniu STR do analiz zdegradowanego DNA są duże rozmiary amplikonów (150–450pz) rozwiązaniem problemu są markery SNP, które mają znacznie krótsze amplikony, dzięki czemu są bardziej skuteczne w analizach zdegradowanego DNA. Markery SNP stanowią najbardziej liczną grupę polimorficznych markerów identyfikacji. Pomimo niskiego stopnia polimorfizmu są doskonałym narzędziem do identyfikacji osobniczej oraz badań pokrewieństwa. Metody z ich użyciem są odpowiednie do analizy zdegradowanego materiału biologicznego i minimalizują problemy związane z analizą śladów biologicznych pochodzących z miejsc przestępstw. Jedną z takich metod jest minisekwencjonowanie, polegające na wydłużaniu startera o jeden

¹¹ M. Białecka, M. Kamińska, R. Wierzchośłowski, J. Wujec, *Współczesna ekspertyza kryminalistyczna z zakresu badań DNA* [w:] *Kryminalistyka dla prawa – prawo dla kryminalistyki*, red. V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz, Toruń 2010, s. 69.

¹² W. Branicki, T. Kupiec, P. Wolańska-Nowak, *Badania DNA dla celów sądowych*, Kraków 2008, s. 20–23.

¹³ A. J. Jeffreys, V. Wilson, S. W. Tein, *Hypervariable minisatellite regions in human DNA*, „Nature” 1985, No. 314, s. 67–73.

nukleotydy komplementarne do badanego *SNP*. Markery *SNP* nie są wysoce polimorficzne jednak pozwalają na uzyskanie podobnych wyników, co daje badanie kilkunastu układów typu *STR*¹⁴.

Kontrowersje wokół wartości diagnostycznej ekspertyzy opartej na wykorzystaniu techniki *LCN*, skłoniły angielski Court of Appeal do określenia granicznego poziomu *DNA* zdatnego do badań i wiarygodnej interpretacji. Sąd w wyroku z 12.12.2009 r. wydanym w sprawach *R. v. Reed* oraz *R. v. Garmson* orzekł, że w ocenianym stanie zarzuty wobec tej metody nie będą uwzględniane, jeżeli ilość analizowanego *DNA* będzie powyżej granicy 100–200 pikogramów¹⁵.

W kryminalistyce w chwili obecnej stosuje się metodę *PCR* typu multipleks, która daje możliwość jednoczesnej amplifikacji wielu fragmentów *DNA* w jednej mieszaninie reakcyjnej, np. 11 *loci* przy wykorzystaniu zestawu odczynników *SGM Plus* firmy Applied Biosystems. Maksymalnie bada się obecnie 16 *loci*, reakcja *PCR* jest kontrolowana przy użyciu próbek kontrolnych (negatywnych i pozytywnych) dołączonych do każdej amplifikacji¹⁶. Obecnie w sądach polskich opinie z badań *DNA* są akceptowane bez zastrzeżeń, jednak dużą wagę przywiązuje się do posiadania przez laboratoria genetyczne odpowiednich atestów¹⁷.

¹⁴ K. Bąbol-Pokora, A. Prośniak, R. Jaceiwcz, J. Berent, *Przydatność markerów SNP do analiz materiały biologicznego o wysokim stopniu degradacji*, „Archiwum Medycyny Sądowej” 2009, LIX, s. 118–123.

¹⁵ J. Wójcikiewicz, *Ekspertyza genetyczna w Polsce – 20 lat później* [w:] *Kryminalistyka dla prawa – prawo dla kryminalistyki*, red. V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz, Toruń 2010, s. 103.

¹⁶ J. Moszczyński, *Subiektywizm w badaniach kryminalistycznych*, Olsztyn 2011, s. 98.

¹⁷ Np. w wyroku z dnia 16 lutego 1994 r. (sygn. akt III CRN 176/93, „OSNC” 1994, nr 10, poz. 197). Sąd Najwyższy stwierdził, że sąd orzekający miał obowiązek ustalić, czy zakład, któremu zleca badania posiada atest. W 1992 r. opracowany został raport Towarzystwa Hematologii Sądowej, w którym stwierdzono, iż badania *DNA* są wiarygodne, jeśli są one wykonywane we właściwy sposób. W tym samym roku Komisja ds. Atestacji Badań *DNA* w Polsce wydała zalecenia dotyczące warunków przeprowadzanej ekspertyzy

Główną przyczyną błędów w analizie DNA oprócz czynników opisanych wyżej jest także ludzkie niedbalstwo: pomyłki na etapie pisania opinii czy zamiana próbek. Jednym z przykładów takiej sytuacji jest kazus Krzysztofa Kolocho, który we wnioskach opinii przez pomyłkę napisał: „wskazuje zgodność” zamiast „wskazuje niezgodność”, dopiero w przeddzień rozprawy zauważył swoją pomyłkę¹⁸. Tego typu problemy pojawiły się także w Australii, Pensylwanii czy Kalifornii¹⁹. Ponowne badanie kwestii DNA, przeprowadzone przez Rzecznika Praw Obywatelskich w Południowej Walii pokazało, iż policja nieprawidłowo przeniosła sądowe dane do policyjnego komputera, co w dwóch przypadkach zaowocowało fałszywymi dopasowaniami i doprowadziło niewinne osoby do postawienia w stan oskarżenia²⁰. Jeden z mężczyzn został skazany jeszcze nim błąd został wykryty. Wątpliwa była także liczba skazań w Queensland, gdzie śledczy sędziwi, którzy wcześniej pracowali dla stanowego laboratorium sądowego, wyrazili obawy w związku z wiarygodnością prac prowadzonych w laboratorium. Twierdzili, że prywatne DNA analityków, używane w formie kontrolnej, często mieszało się z próbkami z prowadzonych spraw, dając tym samym fałszywe dopasowania²¹. Analitycy stwierdzili, że wiele takich błędów zostało wykrytych jednak ograniczenia w ilości próbek sprawiły, iż niemożliwym było ponowne tworzenie próbek lub kolejnego testu w sprawach, które pozostawiały wątpliwości. Następną przyczyną fałszywego wyniku DNA jest błędna interpre-

w procesie dochodzenia spornego ojcostwa. Zob. A. K. Bieliński, *Prawne aspekty analizy kodu genetycznego DNA*, „Przegląd Sądowy” 2001, nr 6, s. 93–94.

¹⁸ J. Wójcikiewicz, *Ekspertyza genetyczna w Polsce – 20 lat później* [w:] *Kryminalistyka dla prawa – prawo dla kryminalistyki*, red. V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz, Toruń 2010, s. 95.

¹⁹ W. C. Thompson, F. Taroni & C. G. G. Atiken, *How the probability of a false positive affects the value of DNA evidence*, *Journal of Forensic Sciences*, 48(1):47–54 (2003).

²⁰ K. Danks, *DNA bungles see wrongful charges, jailing*, *The Daily Telegraph*, Jan 25, 2007.

²¹ A. McDonald, *DNA evidence claim clouds convictions*, *The Australian*, July 8, 2006.

tacja wyniku. Zdarza się również, że laboratoria błędnie oznaczają próbki dowodowe. Błędnie oznaczona próbka przedstawia profil pasujący do niewinnej osoby co prowadzi do fałszywego oskarżenia. Złe oznaczenie raczej nie zaowocuje fałszywym oskarżeniem w przypadku, gdy profil dowodowy porównywany jest z konkretnym podejrzanym, jednak szansa znalezienia pasującego profilu jest ogromna kiedy profil ten poszukiwany jest za pośrednictwem bazy danych. Błędnie oznaczona próbka pojawiła się w Sacramento (stan Kalifornia) w sprawie gwałtu²². Naczelnik laboratorium skontrolował pracę analityka, który został przydzielony do tej sprawy i zgodnie z raportem ustalił, że z profilu analityk wyekstrahował dwa rodzaje *DNA* (męskie i żeńskie) a w rzeczywistości było to *DNA* dwóch mężczyzn²³. Kolejnym przykładem zagrożenia ze strony kontaminacji dla późniejszej identyfikacji jest sprawa niemiecka „Phantom z Helibron”²⁴. Ślady podejrzanego zabezpieczono podczas 40 oględzin miejsc różnych przestępstw, w tym z co najmniej 6 miejsc zabójstw, które miały miejsce w Austrii, Francji i Niemczech w latach 1993–2009. Bezskutecznie zastosowano wiele środków, w tym profilerów i jasnowidzów. W marcu 2009r. policja po przeprowadzeniu badań ogłosiła, że Phantom nie istnieje, a *DNA* odzyskane z miejsc przestępstw było obecne na wacikach stosowanych do pobierania próbek *DNA*²⁵. Kolejnym dowodem na to, że Phantom nie istniał były odciski palców, które pochodziły od mężczyzny, który wiele lat wcześniej starał się o azyl w Niemczech a jego spalone zwłoki znaleziono w 2002 r. Okazało się, że *DNA* będące na wacikach stosowanych do pobierania próbek pochodziły od kobiety i zostały zanieczyszczone jesz-

²² M. S. Enkoji, *DNA lapse puts scrutiny on lab work*, Sacramento Bee, September 14, 2006.

²³ A. R. Jarzen, *Technical Problem Review—Analyst Casework* (Criminalist Mark Eastman), Office of the District Attorney, Sacramento County, August 14, 2006.

²⁴ *Germany's Phantom Serial Killer; a DNA blunder*, Time <http://www.time.com/time/word/article/0,8599,1888126,00.html>.

²⁵ 'DNA bungle' haunts German police (28 March 2009) BBC. Retrieved 15 August 2012.

cze przed wysyłką do odpowiednich departamentów policji²⁶. Badanie powtórzone przez wykorzystanie wymazówki, wyprodukowanej przez inną firmę. Owym nieświadomym Phantomem była pracownica jednej z austriackich firm produkującej wymazówki na potrzeby organów ścigania²⁷. Nawet najlepsze procedury nie są w stanie zagwarantować jakości prowadzonych badań, gdy nie są one wykonywane przez kompetentny personel, dlatego tak istotne znaczenie ma wykształcenie i wyszkolenie ekspertów prowadzących badania.

Wprowadzenie profilowania *DNA* na sale sądowe spowodowało liczne dyskusje na temat kontroli jakości przeprowadzonych badań oraz kryteriów, za pomocą których deklaruje się zgodność pomiędzy porównywanymi profilami. Problem związany jest z obliczaniem prawdopodobieństwa hipotezy, że niewinna osoba może mieć profil *DNA* zgodny z profilem zabezpieczonym na miejscu zdarzenia. Dyskusje na temat procedur laboratoryjnych doprowadziły do zastosowania statystyki i genetyki populacyjnej do wyliczenia frekwencji profilu *DNA* przypadkowego osobnika z populacji. Frekwencja jest istotna do oszacowania wagi dowodu – prawdopodobieństwa zgodności lub niezgodności pomiędzy materiałem porównawczym a pochodzącym z miejsca zdarzenia w sytuacji, gdy podejrzany zaprzecza jakimkolwiek związkowi pomiędzy nim a materiałem dowodowym. Zastrzeżenie budzi prawo równowagi genetycznej *Hardy'ego-Weinberga*, które służy do obliczenia frekwencji profilu. Według tej reguły zakłada się, że wszystkie *loci* i geny (*Loci* – to według chromosomowej teorii dziedziczności Morgana miejsce genów w chromosomie)²⁸ znajdują się w pewnej równowadze genetycznej między sobą, dziedziczą się niezależnie od siebie i brak jest czynników powodujących inne

²⁶ V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz, *Oględziny miejsca. Teoria i praktyka*, Toruń 2011, s. 166.

²⁷ Yeoman, Fran (2009.03.27), *The Phantom of Heilbronn, the tainted DNA and an eight year goose chase*, *The Times*, <http://www.timesonline.co.uk/tol/news/world/europe/article5983279.ece>. Retrieved 2009.03.28.

²⁸ P. Węgleński, *Genetyka molekularna*, Warszawa 2008, s. 7.

dobieranie się w pary alleli niż w pełni losowe. Jeżeli DNA z miejsca zdarzenia i od podejrzanego pasują w k loci, z których każde jest heterozygotyczne, to prawdopodobieństwo tej zgodności jest iloczynem frekwencji w populacji wszystkich alleli obserwowanych w k loci. Najczęściej porównywany jest profil DNA ze śladu zabezpieczonego na miejscu zdarzenia z profilem DNA podejrzanego. Jeżeli biegły stwierdzi niezależną od zastosowanych metod, zgodność pomiędzy porównywanymi profilami musi rozważyć dwie możliwości: DNA z miejsca zdarzenia pochodzi od podejrzanego albo DNA z miejsca zdarzenia pochodzi od kogoś innego kto ma taki sam profil DNA jak podejrzany. Im badany profil jest mniej powszechny w populacji, tym mniejsze prawdopodobieństwo, iż porównywane profile pochodzą od dwóch różnych osób²⁹. Prawdopodobieństwo wskazania rzeczywistego sprawcy wynosi $\Pr(A | B1) = 0,7$, jest to tak zwane prawdopodobieństwo warunkowe, gdyż wskazanie rzeczywistego sprawcy zależy od tego, jakie zdolności posiada osoba dokonująca rozpoznania. Drugim prawdopodobieństwem warunkowym jest prawdopodobieństwo wskazania sprawcy, jeżeli dokona tego osoba nie posiadająca tej umiejętności, które wynosi $\Pr(A | B2) = 0,3$ ³⁰. Niezgodność profili DNA wyklucza pochodzenie śladu biologicznego od osoby, od której pobrano materiał porównawczy. Natomiast stwierdzenie zgodności profili nie jest jeszcze dowodem i wymaga oceny statystycznej. Dokonuje się obliczeń statystycznych w przypadku stwierdzenia zgodności profili genetycznych na podstawie częstości występowania fenotypów w populacyjnej bazie danych³¹.

Występują dwa podejścia do szacunków statystycznych: ortodoksyjne polegające na obliczaniu prawdopodobieństwa powtór-

²⁹ P. Wolańska-Nowak, *Kilka problemów związanych z oceną dowodu z badania DNA* [w:] „Z zagadnień nauk sądowych” 1997, nr 36.

³⁰ W. Branicki, T. Kupiec, P. Wolańska-Nowak, *Badania DNA dla celów sądowych*, Kraków 2008, s. 136.

³¹ I. Sołtyszewski, A. Niemcunowicz-Janica, W. Pepiski, J. Janica, *Genetyka populacyjna układów HumFES/FPS i HumF13B w populacji północnowschodniej Polski*, „Zeszyty Medyczne” 2002, nr 15, s. 88–93.

rzenia się takiego samego profilu w populacji, oraz podejście subiektywne oparte na teorii Thomasa Bayesa prawdopodobieństw warunkowych, a w szczególności na wartości ilorazu wiarygodności³². W 1761 roku Thomas Bayes udowodnił jeden z najbardziej istotnych w statystyce teorematów (*Teoremat Bayesa*). Zagadnienie polega na obliczeniu prawdopodobieństwa zajścia przyczyny na podstawie informacji o ewentualnej prawdziwości argumentu A, czyli skutku. Praktyką Bayesowską jest modyfikowanie prawdopodobieństw na podstawie nowych informacji: wszystkie są prawdopodobieństwami warunkowymi. Prawdopodobieństwo do zdarzenia przypisuje się poprzez subiektywne uznanie prawdopodobieństwa określonej hipotezie, na podstawie zebranych okoliczności.

Wzór opisujący prawo Bayesa pozwala na obliczenie prawdopodobieństwa warunkowego. Podejrzany jest sprawcą zdarzenia, pod warunkiem stwierdzenia zgodności porównywanych cech.

$$P\left(\frac{W}{D}\right) = P(W) \frac{P\left(\frac{D}{W}\right)}{P(D)}$$

gdzie:

W – wina (sprawstwo)

D – dowód (ekspertyza)

$P(W/D)$ – prawdopodobieństwo *a posteriori* winy podejrzanego, przy założeniu ustaleniu dowodu

$P(W)$ – prawdopodobieństwo *a priori* winy podejrzanego

$P(D/W)$ prawdopodobieństwo ustalenia dowodu, przy założeniu winy podejrzanego

$P(D)$ – prawdopodobieństwo uzyskania dowodu w dowolny sposób

Powyższy wzór po przekształceniu można przedstawić w postaci szansy:

$$\frac{P\left(\frac{W}{D}\right)}{P\left(\frac{\text{nie}W}{D}\right)} = \frac{P(W)}{P(\text{nie}W)} \times \frac{P\left(\frac{D}{W}\right)}{P\left(\frac{D}{\text{nie}W}\right)}$$

³² I. W. Evett, B. S. Weir, *Interpreting DNA evidence. Statistical genetics for forensic scientists*, Sinauer Associates, Inc. Publishers, Sunderland 1998.

Drugi człon wyrażenia po prawej stronie równania jest ilorazem wiarygodności (LR) dowodu (ekspertyzy), który uwzględnia dwie hipotezy: $P(D/W)$ podejrzany jest sprawcą oraz $P(D/\text{nie}W)$ podejrzany nie jest sprawcą a zgodność cech jest przypadkiem³³.

Przykład interpretacji wyników ekspertyzy genetycznej (tabela 1.)³⁴.

LR (wartości)	Ocena słowna	Kierunek wnioskowania
1000 i więcej	dowód bardzo mocny	wsparcie hipotezy oskarżenia (śląd pochodzi od podejrzanego/oskarżonego)
330-1000	dowód mocny	
100-330	dowód dobry	
33-100	dowód średni	
1-33	dowód słaby	
1	nierozstrzygnięty	brak wsparcia hipotez
1-0,03	dowód słaby	wsparcie hipotezy obrony (śląd nie pochodzi od podejrzanego/oskarżonego)
0,03-0,01	dowód średni	
0,01-0,003	dowód dobry	
0,003-0,001	dowód mocny	
0,001-i mniej	dowód bardzo mocny	

Kontrowersje związane z tym twierdzeniem wynikają stąd, że jego zastosowanie polega na „cofnięciu” lub „odwróceniu” rozumowania, czyli wnioskowaniu od skutku do przyczyny. Najlepszym argumentem do stosowania teorii Bayesa w naukach sądowych jest wykazanie, że teoria „idzie w parze” z ludzką intuicją, bowiem proces wyciągania wniosków przebiega zgodnie z logiką³⁵. Im większa jest wartość ilorazu wiarygodności, tym mocniejszy jest dowód na poparcie pierwszej hipotezy. Należy przy tym zaznaczyć, że w Tabeli 1. nie został w tym zakresie przyjęty jednolity standard, dotyczy to wartości ilorazu wiarygodności w naj-

³³ J. Moszczyński, *Subiektywizm w badaniach kryminalistycznych*, Olsztyn 2011, s. 105.

³⁴ Tabela 1. P. Wolańska-Nowak, *Interpretacja wyników ekspertyzy*, [w:] J. Wójcikiewicz (red.), *op. cit.*, s. 576-587.

³⁵ W. Branicki, T. Kupiec, P. Wolańska-Nowak, *Badania DNA dla celów sądowych*, Kraków 2008, s. 137 i n.

wyższym progu (opinia kategoryczna lub granicząca z kategoryczną) mogą się różnić³⁶.

Kiedy wartość ilorazu wiarygodności zbliżona jest do 1 (lub wartość prawdopodobieństwa do 0,5) albo nie jest możliwa jednoznaczna interpretacja profili genetycznych, są wydawane opinie nierozstrzygające (przypadki takie mają miejsce przy m.in. obecności inhibitorów, zdegradowanego *DNA*, zbyt małej ilości lub mieszanin *DNA* wielu osób).

Występuje również błąd odwrócenia uwarunkowania (Sofizmat Prokuratora). Jest on łatwy do uniknięcia, jeżeli stosuje się logiczny sposób podejścia do interpretacji dowodu. Sofizmat prokuratora polega na argumentowaniu, że prawdopodobieństwo winy podejrzanego musi na tej podstawie wynosić 99,9% lub szansa na rzecz jego winy wynosi jak 999 do 1. Z kolei sofizmat adwokata polega na twierdzeniu, że spośród ludności milionowego miast 1000 osób w nim zamieszkałych może posiadać daną wspólną cechę i stąd szanse przeciwko winie oskarżonego wynoszą jak 999 do 1.

Innego rodzaju błędem, który popełniają biegli jest podanie w opinii wartości kwadratu częstości występowania ustalonego zgodnego profilu *DNA*. Tymczasem właściwym prawdopodobieństwem jest warunkowe prawdopodobieństwo uzyskania zgodności profilu *DNA* śladu oraz profilu *DNA* jednego podejrzanego, przy założeniu, że zgodność ta jest przypadkowa, a jeden rzeczywisty sprawca nie jest znany. Wartość kwadratu proporcji występowania zgodnego profilu *DNA* oznacza, że istnieją przynajmniej dwie „dodatkowe” osoby w określonej populacji, które posiadają profil *DNA* niemożliwy do odróżnienia od profilu *DNA* wytypowanego podejrzanego.

Prawdopodobnie główną barierą uniemożliwiającą zadeklarowanie unikatowości profilu *DNA* jest kwestia innych dowodów w sprawie, gdyż głównym celem indywidualizacji jest osiągnięcie

³⁶ W Centralnym Laboratorium Kryminalistycznym KGP do wydania opinii kategorycznej jest wymagane aby prawdopodobieństwo powtórzenia się profilu genetycznego w bazie populacyjnej wynosiło 10^{-9} lub mniej.

przekonania co do sprawstwa podejrzanego poza wszelkimi wątpliwościami na podstawie wszystkich dowodów w sprawie. Dość trudne jest obiektywne przypisanie prawdopodobieństwa zdarzeniu, że dany profil jest unikatowy. W praktyce prawdopodobieństwo unikatowości oparte na informacjach dostępnych ekspertowi, takich jak informacje z bazy danych profili DNA w połączeniu z teorią genetyki populacji, mogą być użyteczne dla sądu. Przypadkowe podobieństwa między genetycznymi profilami dwóch osób to jedna z sytuacji kiedy może pojawić się fałszywe oskarżenie. W każdym *STR locus* występuje różna liczba alleli (pomiędzy 6–18), która dana osoba może mieć. Każdy dziedziczy dwa z tych alleli, po jednym od każdego rodzica. Numery, których używa się aby zidentyfikować allele i określić ich pary na konkretnym miejscu konstruuje genotyp. Dlatego też jedna osoba może mieć genotyp (D3S1358) „14,15” gdy druga osoba ma genotyp „16,17”. Pełny komplet alleli, które wykryte są na *loci* to próbka, którą nazywa się profilem DNA. Kiedy opisujemy profile DNA, niektórzy mają tendencję do wspomniania o liczbie loci, jakie obejmują. Dla przykładu w tabeli nr 2, profil A to 13-locusowy profil DNA.

Tabela 2 (Profile DNA, STR Locus)³⁷

Profile	D3S1358	vWA	FGA	D8S1179	D21S11	D18S51	D5S818	D13S317	D7S820	CSF1PO	TPOX	TH01	D16S539
A	15,16	17,18	21,22	13,14	29,30	14,17	11,12	11,12	8,10	11,12	8,11	6,9,3	11,12
B	15,16	17,18		13,14	29,30		11,12	11,12		11,12	8,11		
C	15,16	17		13,14	30		11,12	11	8,10				
D	15,16,17	17,18	21,22	13,14,15	29,30	12,13 14,17	11,12	11,12	8,9, 10,12	11,12	8,9,11	6,7,9,3	11,12,13

Próbki pobrane z miejsca popełnienia przestępstwa w celu stworzenia dowodu często były niekompletne lub częściowe i takie też były profile tworzone na ich podstawie. Ponieważ częściowe profile zawierają mniej genetycznych markerów (alleli), niż pełne profile, jest większe prawdopodobieństwo, że będą pasować do kogoś przez zupełny przypadek. Profil B i profil C (w tabeli nr 2)

³⁷ W. C. Thompson, *The Potential for Error in Forensic DNA Testing*, Department of Criminology, Law & Society University of California, Irvine, August 12, 2008.

to przykłady częściowego profilu DNA. W obu tych przypadkach częściowe profile pasują do profilu A, ponieważ każdy allel w częściowym profilu jest także znaleziony w tym pełnym. Ważne jest aby zrozumieć, że prawdopodobieństwo przypadkowego podobieństwa jest wyższe dla częściowego profilu niż dla pełnego profilu. Szansa, że przypadkowy wybrany Amerykanin rasy Kaukaskiej będzie pasować do profili pokazanych w tabeli nr 2 wynosi 1 do 250 miliardów dla profili A, 1 do 22 miliona dla profili B i tylko 1 do 16 tys. dla profilu C. W związku z tym ważne jest aby omawiając prawdopodobieństwo fałszywego oskarżenia pamiętać o tym, że jest różnica między tym, co zwykle jest nazywane pełnym profilem (w którym to profile są identyczne w co najmniej 13 locusach) a częściowym profilem gdzie tych alleli jest mniej³⁸. Próbkę dowodową to często mieszaninę, a więc posiadają wiele odmiennych profili, które mogą być zgodne w zmieszanej próbce. Profil D w tabeli nr 2 zawiera więcej niż dwa allele na tym samym locusie, dana próbka pochodzi więc od co najmniej dwóch osób. Profil A zgodny jest z profilem D, co oznacza, że dawca profilu A może być jednym z ofiarodawców w tej mieszaninie. Również wiele innych profili może być zgodnych. Na locusie D3S1358 dawca może mieć któryś z następujących genotypów: 15,16; 15,17; 15,15; 16,16; 17,17; ponieważ tak wiele różnych profili może być zawartych w mieszaninie. Prawdopodobieństwo, że osoba nie będąca „dawcą” może, przez przypadek zostać uznana za potencjalnego „dawcę” jest dużo wyższe w przypadku mieszaniny złożonej z równych próbek, aniżeli z próbki pochodzącej tylko z jednego źródła. Wśród obywateli Stanów Zjednoczonych pochodzenia kaukaskiego w przybliżeniu jedna osoba na 790 000 profili ma

³⁸ W. C. Thompson, *The Potential for Error in Forensic DNA Testing*, Department of Criminology, Law & Society University of California, Irvine, s. 5, August 12, 2008.

profil zgodny z mieszaniną w profilu D³⁹. Przypadek idealny, który zakłada dopasowanie pomiędzy całkowitymi jednoźródłowymi 13 locusowymi profilami STR jest bardzo rzadki, dlatego prawdopodobieństwo przypadkowego dopasowania pomiędzy dwoma indywidualnymi osobami jest niezwykle niskie.

Statystyk Bruce Wier oszacował, że prawdopodobieństwo, iż dwie niespokrewnione ze sobą osoby mają taki sam profil DNA w 13 rdzeniach (CODIS STR locus wynosi 1 na 200 trylionów a 1 na 2 kwadryliony), w zależności od tego, jakie założenia poczynimy w związku ze strukturą populacji ludzkiej⁴⁰. Przypadkowe 13 locusowe dopasowanie jest dużo bardziej prawdopodobne pomiędzy bliskimi krewnymi. Prawdopodobieństwo znalezienia profilu A wśród krewnych jest zdecydowanie wyższe; 1 na 14 miliardów w przypadku kuzyna pierwszego stopnia, 1 na 38 milionów w przypadku rodziców i dzieci oraz 1 na 81 tysięcy wśród rodzeństwa. Dane te pokazują, że największe prawdopodobieństwo 13 locusowego dopasowania może zaistnieć między rodzeństwem. Brytyjskie Ministerstwo Spraw Wewnętrznych donosi, że pomiędzy 2001 a 2006 rokiem, w 27,6% badanych spraw wyniki pasowały do więcej niż jednej osoby (dane z badań prowadzonych przez UK National DNA Database)⁴¹. Fałszywe oskarżenia wynikające z przypadkowych dopasowań pojawiły się zarówno w Stanach Zjednoczonych jak i Wielkiej Brytanii. W 1999 roku stworzony profil DNA z próbki pobranej od złodzieja pochodzącego z Wielkiej Brytanii został dopasowany do profilu przez bazę danych do mężczyzny, który był niepełnosprawny i najprawdopodobniej z tego też powodu brakowało mu możliwości fizycznych do popełnienia przestępstwa. Kolejne testy wykluczyły go jako

³⁹ W. C. Thompson, *The Potential for Error in Forensic DNA Testing*, Department of Criminology, Law & Society University of California, Irvine, s. 6, August 12, 2008.

⁴⁰ B. Weir, *The rarity of DNA profiles*, *Annals of Applied Statistics*, 1(2): 358–370, 2007.

⁴¹ British Home Office, *The National DNA Database Annual Report 2005/6*, p. 35.

osobę będącą dawcą znalezionej próbki, udowadniając tym samym, że początkowe dopasowanie (1 do 37 milionów) było zbiegiem okoliczności⁴².

„Familial searching” to kolejna metoda umożliwiająca doprowadzenie do sprawcy. Po raz pierwszy zastosowana przez brytyjską Forensic Science Service w 2002 roku, polegająca na przeszukaniu baz danych pod kątem profili *DNA* najbardziej podobnych do profili sprawcy. Symulacja dokonana przez Freda Biebera i Davida Lazera wskazuje, że hipotetyczne prawdopodobieństwo trafienia profilu sprawcy w bazach danych, wynoszące 0.1 może wzrosnąć do 0.14 (a więc nawet o 40% więcej) jednak ryzyko znalezienia przypadkowego dopasowania jest o wiele wyższe, kiedy przeszukujemy wielomilionową bazę profili, niż kiedy porównujemy profil dowodowy z profilem konkretnej osoby. Kiedy przeszukujemy całą bazę danych tak dużą jak np. prowadzona przez FBI (NDIS), która zawiera aż 6 milionów profili, mówimy o milionowej szansie na znalezienie przypadkowego dopasowania. Kiedy szacunkowa częstotliwość wystąpienia *DNA* wynosi 1 do n , gdzie n oznacza liczbę większą od całej ziemskiej populacji, niektórzy zakładają, że profil musi być niesamowicie unikalny a to błąd, który David Balding nazywa „przesądem wątpliwości”. W tego typu sprawach częstotliwość zduplikowanych profili wynosi mniej niż jeden, ale nigdy nie spada do zera, nieważne jak rzadka sytuacja by to nie była. Jeżeli częstotliwość danego profilu wynosi 1 do 10 miliardów, spodziewane prawdopodobieństwo znalezienia duplikatu, przy populacji złożonej z 250 milionów niespokrewnionych ze sobą osób wynosi 1 do 40^2 . Zdaniem Davida Baldinga przypadkowe dopasowania w wielomilionowych bazach danych z pewnością zostaną stwierdzone⁴³. Pojawiają się również przypadki, gdzie po przeszukaniu baz danych nie sposób jest wytypować podejrzanego jednakże baza danych potrafi znaleźć bliskie dopasowanie.

⁴² BBC Panorama: Give Us Your DNA, September 24, 2007.

⁴³ D. J. Balding, *Weight-of-evidence for Forensic DNA Profiles*. John Wiley & Sons, 2005, p. 32; 148.

wanie (chodzi o profile gdzie wspólna jest liczba alleli, jednak nie są one identyczne). Wtedy pobierane są próbki DNA od krewnych osoby wytypowanej w bazie, są to tak zwane „rodzinne poszukiwania”, dające nadzieje na znalezienie zupełnego dopasowania do próbki dowodowej⁴⁴.

David Paoletti opublikował dyskusję dotyczącą standardów rodzinnych poszukiwań, jak i problemów związanych z błędami typu I (krewni są badani, kiedy okazuje się, że nikt nie pasuje) i typu II (krewni badani są, kiedy okazuje się, że ktoś pasuje). Zaprezentował on formułę, która pomoże w ocenianiu stopnia bliskości dopasowania bazującej zarówno na ilości jak i rzadkości pasujących alleli i udowodnił jak analiza pokrewieństwa może być używana do określenia względnego prawdopodobieństwa w znajdowaniu konkretnego bliskiego dopasowania, o ile dawca próbki spokrewniony jest z osobą, której profil DNA do niej pasuje, inaczej niż w przypadku niespokrewnionej osoby. Skala błędu typu I i II zależy nie tylko od bliskości dopasowania zachodzącego między profilami, ale także od siły innych dowodów zebranych przeciwko osobom, które poddawane są testom. Prawdopodobieństwo wystąpienia obu tych błędów jest mniejsze, kiedy krewni poddawani są badaniu i należą do małej grupy potencjalnych podejrzanych. Niezależnie od standardu użytego w przypadku poszukiwania rodzinnego, będzie ono mniej efektywne, kiedy będzie używane w połączeniu z zakrojonymi na szeroką skalę i zupełnie pozbawionymi podejrzanych poszukiwaniami w bazie danych. W rzeczywistości jeśli grupa podejrzanych jest duża, rodzinne poszukiwania mogą stać się bezcelowe, ponieważ standardy jakie należy utrzymywać, aby błędy typu I utrzymały się na dopuszczalnych poziomach będą tak wysokie, że pojawiają się błędy typu II na niedopuszczalnym poziomie. Rodzinne dopasowania mogą podnieść liczbę osób, które zostaną niesłusznie oskarżone w wyniku przypadkowego dopasowania, ponieważ zwiększa ona ilość

⁴⁴ R. Willing, *Suspects get snared by a relative's DNA*, USA Today, June 8, 2005 at 1A.

jednostek, które będą poddane „genetycznemu monitoringowi”⁴⁵. Polska baza danych jest jeszcze zbyt szczupła, aby było można dokonywać „rodzinnych” poszukiwań jednak pierwsze polskie „quasi-trałowanie” w sprawie zabójcy i gwałticiela ze Świnoujścia, którym w 2001 roku objęto 423 mężczyzn zakończyło się sukcesem dzięki swoistemu familial searching (wymaz z jamy ustnej pobrano od brata przestępcy)⁴⁶.

Sądy już od dawna uznają wyniki analizy *DNA* za bardzo mocny dowód. Polscy sędziowie karni pytani w 1999 roku na podstawie, której metody jako „jedynego dowodu” byliby skłonni skazać oskarżonego, jednomyślnie wskazali analizę *DNA* (96,4%). Prawie identyczny wynik przyniosła ankieta przeprowadzona wśród sędziów dziesięć lat później. Jednak sędziowie ekspertyzę genetyczną uznają za jedną z najtrudniejszych do oceny, zaraz po ekspertyzie wariograficznej i osmologicznej⁴⁷. Pierwsza ekspertyza genetyczna w Polsce została wydana w 1989 roku, w sprawie 2Ds 819/88 (zgodnie z postanowieniem Prokuratury Rejonowej w Elblągu). Zadaniem biegłego było przeprowadzenie badań śladów krwi zabezpieczonych na torbie podejrzanego Mariana B., metodą analizy restrykcyjnej *DNA*, celem ustalenia czy ślady pochodzą od pokrzywdzonej Heleny P. czy też od podejrzanego⁴⁸. Główną regulacją prawną dotyczącą badań *DNA* w Polsce było uchwalenie w 2004 roku przez Sejm RP zmian dotyczących prowadzenia baz danych kwasu deoksyrybonukleinowego (ustawa z 17.12.2004 r. o zmianie ustawy o Policji oraz ustawy Kodeks postępowania karnego (Dz. U. z 2005 r., nr 10, poz. 70)). Dokonuje ona wdrożenia międzynarodowej Dyrektywy nr 5/46/WE Parlamentu Europejskiego i Rady z 24 października 1995 roku w sprawie ochrony

⁴⁵ D. R. Paoletti, Travis E. Doom, Michael L. Raymer & Dan Krane, *Assessing the implications for close relatives in the event of similar but nonmatching DNA profiles*, *Jurimetrics Journal* 46: 161–175 (2006).

⁴⁶ J. Wójcikiewicz, *Ekspertyza genetyczna w Polsce–20 lat później* [w:] *Kryminalistyka dla prawa – prawo dla kryminalistyki*, red. V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz, Toruń 2010, s. 100.

⁴⁷ *Ibidem*, s. 95.

⁴⁸ *Ibidem*, s. 93.

osób fizycznych w zakresie przetwarzania danych osobowych i swobodnego przepływu danych (Dz. Urz. WE L 281 z 3 listopada 1995, s. 31 z późn. zm.; Dz. Urz. UE Polskie wydanie specjalne, rozdz. 13, t. 15, s. 355, z późn. zm.). Wskazana regulacja prawna z 2004 roku określa ogólne zasady prowadzenia badań genetycznych i pobierania w tym celu próbek oraz zasady tworzenia i funkcjonowania bazy danych *DNA*, zawierającej informacje o wynikach analiz kwasu deoksyrybonukleinowego. W polskich laboratoriach kryminalistycznych, zakładach i katedrach medycyny sądowej uniwersytetów medycznych oraz w Instytucie Ekspertyz Sądowych wykonuje się badania techniką multipleks *STR* z uwzględnieniem markerów oznaczonych w systemie *CODIS* i *ENFSI*. W Polsce działa również Komisja ds. Badań Genetycznych przy Polskim Towarzystwie Medycyny Sądowej i Kryminalistyki, której zadaniem jest standaryzacja wyników, ocena ich wartości, jak też ocena ryzyka błędu, co bezpośrednio wpływa na poziom badań genetycznych *DNA*⁴⁹. W przypadku laboratoriów wykonujących badania sądowe system zapewnienia jakości powinien być zgodny z normą ISO 17025 z 2000 roku. Komputerowy system *LIMS* jest narzędziem coraz częściej stosowanym w celu kontroli próbki na każdym jej etapie, ułatwia pracę w sytuacji bardzo dużej liczby analizowanych próbek, umożliwiając znaczący automatyzację całego procesu analizy próbki od momentu jej wpływu do laboratorium, poprzez wszystkie etapy badawcze do momentu przygotowania opinii. *LIMS* minimalizuje rolę człowieka oraz pozwala na integrację wszystkich urzędzeń i procedur badawczych stosowanych w laboratorium⁵⁰.

W najbliższej przyszłości zapewne oczekiwać można dalszego postępu badań poliformicznych sekwencji *DNA*, wprowadzenia nowości takich jak „Forensic Response Vehicle” (FRV) pojazd stworzony przez brytyjską Forensic Science Service, umożliwiającą

⁴⁹ R. Pawłowski, T. Kupiec, W. Branicki, *Ekspertyza genetyczna*, Kraków 2007, s. 353–381.

⁵⁰ W. Branicki, T. Kupiec, P. Wolańska-Nowak, *Badania DNA dla celów sądowych*, Kraków 2008, s. 115.

przeprowadzenie badań na miejscu zdarzenia, dzięki czemu analiza *DNA* trwająca dotychczas co najmniej dwa dni, zamyka się w około 8 godzinach⁵¹, zwiększenia czułości metod, automatyzację procedur analitycznych oraz dobór materiału badawczego a także zmniejszającą się ilość błędów popełnianych w trakcie analizy *DNA*.

ABSTRACT

Influence of factors and errors on DNA analysis

The article undertakes an effort to present current problems, which occur in the process of DNA analysis. The essence of the Author's consideration resolves itself into presentation what character of factors and errors have influence on defective results of the analysis in this scope.

⁵¹ V. Kwiatkowska-Wójcikiewicz, *Oględziny miejsca. Teoria i praktyka*, Toruń 2011, s. 19.