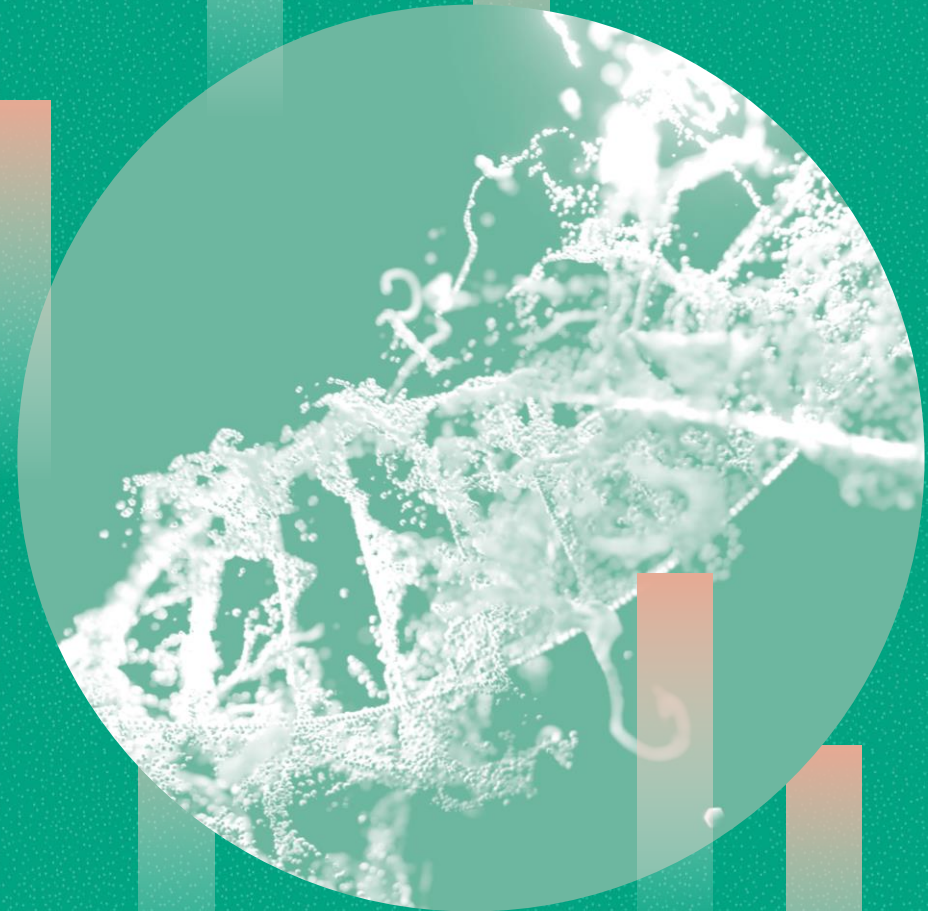


Leistungsangebot
der Forensischen
Genetik Berlin
für die Spurenanalytik





Inhalt

1. Leistungsangebot	3
1.1 Die Forensische Genetik Berlin	4
1.2 Unsere Qualitätsziele	5
1.3 Ablaufplan der Spurenanalytik	6
1.4 Übersicht über Zusatzleistungen	7
2. Erläuterungen zu den angebotenen Zusatzleistungen	9
2.1 Sekretbestimmung	10
2.2 Y-chromosomale DNA-Analysen	13
2.3 Mitochondriale DNA-Analysen	16
2.4 DNA Extraktion aus Knochen oder Zähnen	18
2.5 Forensische DNA-Phänotypisierung (FDP) – HirisPlex-S System	19
3. Referenzen	20

1. Leistungsangebot

- **STR-Analyse (autosomal, X- und Y-chromosomal)**
- **mt-DNA Analyse, insbesondere von Haaren und Knochen**
- **Spuren- und Verifizierungsgutachten**
- **Ergebnis-/Ausschlussüberprüfung**
- **Sekretbestimmung, (Protein- und DNA-basiert)**
- **Herkunftsanalyse**
- **Identifizierung unbekannter Toter (Herkunfts- und Abstammungsanalyse)**
- **DNA-Extraktion aus Knochen**
- **DNA Phänotypisierung**
- **Biostatistik (Binär und VKM)**





1.1 Forensische Genetik Berlin



Die Abteilung der Forensischen Genetik Berlin kann seit ihrer Gründung im Jahre 1987 auf eine umfangreiche Expertise im Bereich der molekulargenetischen Spurenanalytik zurückgreifen. Von Anfang an hatte die Abteilung ihren Schwerpunkt in der Forschung und hat das Fach maßgeblich in vielen Bereichen mitgeprägt. So gelang uns die erste Anwendung von autosomalen STRs in Zivil- und Strafverfahren in Deutschland (1991), die erste Anwendung von Y-STRs für Sexualstraftaten in Deutschland (1991), der Start der ersten forensischen DNA-Datenbank für Y-chromosomale DNA-Profile (1999), und die erste Einführung einer Plattform für die automatisierte Extraktion von DNA im Hochdurchsatz (2003). Daraus resultierten wiederum Richtlinien für die Anwendung in ganz Deutschland, die von unserer Abteilung verfasst wurden, wie z.B. die bindenden Richtlinien zur Y-STR-Analyse bei Sexualstraftaten (2018).

Alle vorgehaltenen Methoden unterliegen einer strengen Qualitätskontrolle, die aus einem labor-internen Qualitätsmanagement, aus der Teilnahme an externen Ringversuchen und wissenschaftlichen Publikationen sowie aus einer ständigen Weiterbildung unserer Sachverständigen und Technischen Mitarbeiter besteht. Damit stellen wir strategisch sicher, dass das Netz interner und externer Kontrollen gerade der innovativen Methoden so engmaschig ist, dass wir gegenüber den Auftraggebern jederzeit die geforderte Qualität bereitstellen können.

Akkreditierung:

EFI-akkreditiertes Labor vom 27.04.2003 bis 2013

DAkKS-akkreditiertes Labor für die Abstammungsbegutachtung und Forensische Genetik

Seit 17.12.2014 nach DIN EN ISO/IEC 17025: 2005

Seit 18.11.2019 nach DIN EN ISO/IEC 17025: 2018

Ringversuche:

Erfolgreiche Ringversuch-Teilnahme an allen für die Abstammung und Spurenanalyse geforderten Ringversuchen

1.2 Unsere Qualitätsziele



1 Einhaltung der Chain of Custody

Über einen durch LIMS unterstützten Laborablauf werden Daten und Ergebnisse der eingehenden Proben über den Zeitraum von Eingang bis Rücksendung (oder Verbrauch) dokumentiert und überwacht.

2 Hohe Qualität und Sensitivität (Auflösung)

Alle Prozesse unterliegen einem akkreditierten Qualitäts- und Fehlermanagement. Um die hohen Qualitätsanforderungen an die STR-Analyse sicherzustellen, besonders im Bereich seltener Allele und Punktallele verwenden wir gut erprobte und validierte STR-Kits. Ähnlichen Qualitätsanforderungen unterliegt auch die Sequenzierung mitochondrialer DNA. Zusätzlich zu einer DNA-Quantifizierung bieten wir eine erhöhte Analysesensitivität durch eine maschinelle Aufkonzentrierung der Probe an.

3 Flexibilität im Auftragsvolumen und Anforderungen

Die Quantifizierung der DNA-Proben erlaubt eine Vorauswahl der Proben für eine kostensparende weitere Analyse. Die Analysetiefe kann je nach Anforderung des Auftraggebers angepasst werden.

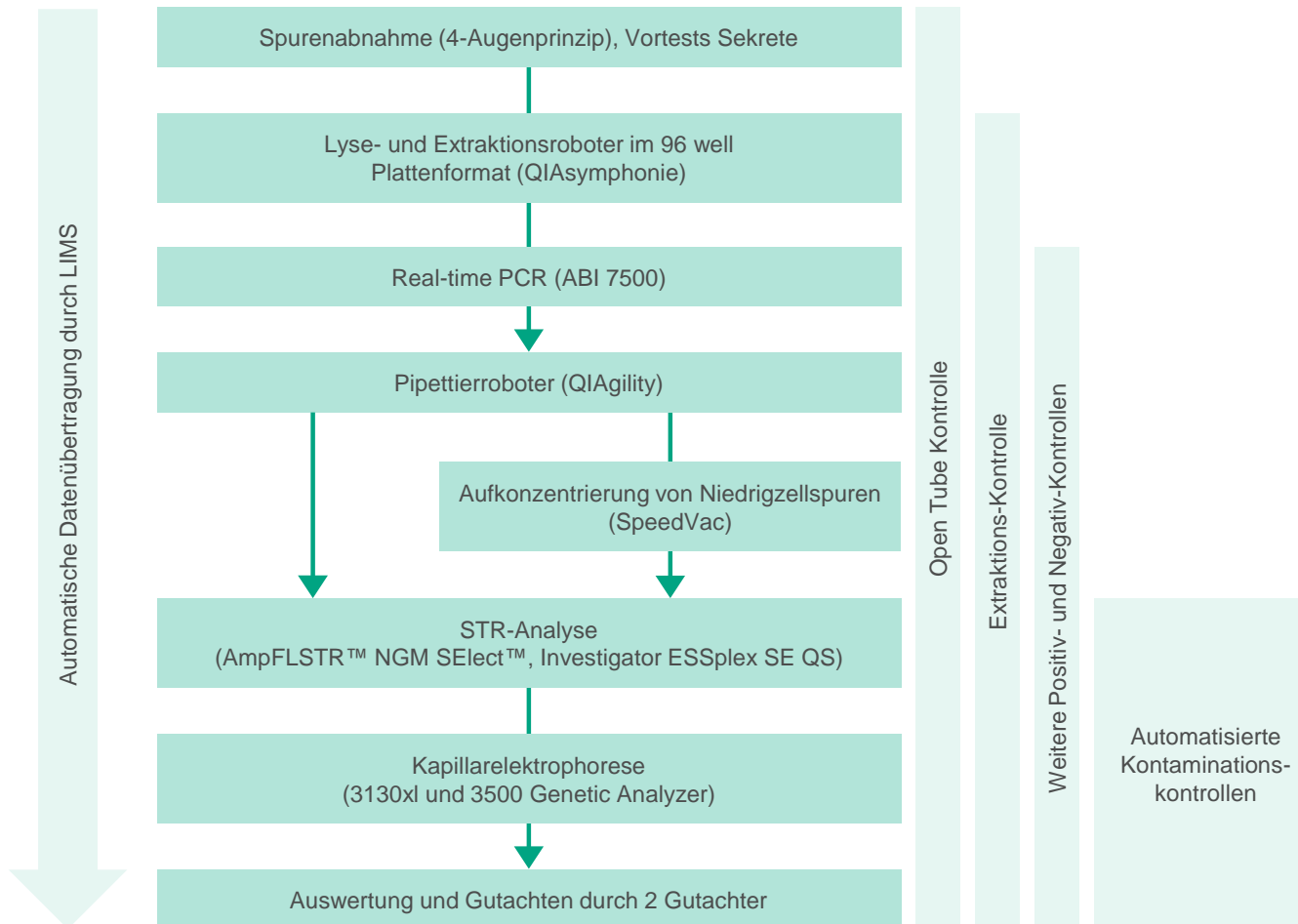
4 Einhaltung des Zeitrahmens

Durch einen umfangreichen Gerätepark und eine automatisierte Analyse können große Probenvolumen in den vom Auftraggeber vorgegebenen Zeiträumen gewährleistet werden. Spezial- und Eiltaufträge oder andere existierende Vorgaben, z.B. seitens der Gerichte, können in unseren Laborablauf zeitnah eingepasst werden.

1.3 Ablaufplan der Spurenanalytik



Laborfluss, Qualitätskontrollen und Validierte Kits



Qualitätskontrollen

Interne Kontrollen:

- 4-Augenprinzip
- Eingangs- und Chargenkontrollen
- Reguläre Positiv- und Negativ-Kontrollen
- Extraktionskontrolle
- Open Tube Kontrolle
- Laborkontaminationskontrolle
- Kreuzkontaminationskontrolle

Externe Kontrollen:

- Teilnahme an Ringversuchen (TrACE, GEDNAP, Knochen)
- Überwachung durch die DAkkS

Validierte STR Kits für ESS Marker

- AmpFLSTR™ NGMSElect™
- Investigator ESSplex SE QS
- NGM Detect™ (stark degradierte Proben)
- AmpFLSTR™ Identifiler™ Plus (zusätzliche Marker: CSF1PO, D5S818, TPOX, D7S820 und D13S317)

Meldebögen für die DAD werden durch zwei Analysen mit unterschiedlichen Kits (unterschiedliche Primer-Konstellationen) bestätigt.

1.4 Übersicht über Zusatzleistungen



Zusatzleistungen	Anwendungen	Methoden	Spurenanforderungen
DNA basierte Sekretanalyse	Detektion von: Sperma, Mundschleimhaut, Vaginalsekret, Blut	MSRE-PCR mit autosomalen und Y-chromosomalen Markern	wie konventionelle STR Analyse, Analyse bereits an extrahierten DNA-Proben möglich
DNA-Extraktion aus Knochen und Zähnen	Isolierung von DNA für die STR Analyse, mtDNA-Sequenzierung und alle anderen DNA-basierten Analyse-Methoden	Silica Säulchen (für schwierigeres Material): MiniElute Kit (Qiagen) Silica Beads (automatisiert): Investigator Kit EZ1 (Qiagen)	ca. 100 - 500 mg Skelettmaterial vorzugsweise: Felsenbein, Zähne, Oberschenkel, Rippen, Finger- und Fussknochen >> evtl. Rücksprache nehmen, Material trocken oder bei -20°C lagern!
X- und Y-chromosomale sowie mitochondriale DNA Analysen	mitochondriale DNA Analyse von schwierigen Probenmaterial wie z.B. Haare und Knochen Identifizierung von Personen über den Abgleich der paternalen und/oder maternalen Linie Herkunftsanalyse und Abstammungsanalyse	SNaPshot Analyse phylogenetischer SNPs auf dem Y-Chromosom und der mt-DNA X- und Y-STR Analyse, Sangersequenzierung der mitochondrialen Kontrollregion	wie konventionelle STR Analyse, bereits extrahierte DNA Proben

1.4 Übersicht über Zusatzleistungen



Zusatzleistungen	Anwendung	Methode	Spurenanforderungen
Rapidly Mutating Y-STR Marker	Unterscheidung nahe verwandter männlicher Personen durch rapidly mutating Y-STR Systeme	Y-STR Analyse nach Ballantyne et al. 2014; Alghafri et al. 2015	wie konventionelle STR Analyse, bereits extrahierte DNA Proben
DNA-Phänotypisierung	Vorhersagen für die Augen-, Haar- und Hautfarbe	HIrisPlex-S (SNaPshot Analyse von 41 phänotypischen SNP Markern)	wie konventionelle STR Analyse, bereits extrahierte DNA Proben
Mischspurenberechnung autosomal und Y-chromosomal	biostatistische Bewertung von Mischspuren (Likelihood Ratio-Berechnung anhand der formulierten Hypothesen)	autosomal: binäres oder vollkontinuierliches Berechnungsmodell (DNAstatistX (MLE) und Genoproof (MCMC)). Y-chromosomal: binär mit Mixture Tool (yhrd.org)	Auswahl des Berechnungsmodells erfolgt auf Basis der Qualität der Mischspur und anhand der formulierten Hypothesen

2. Erläuterungen zu den angebotenen Zusatzleistungen



2.1 Sekretbestimmung



In der forensischen Spurenanalyse ist es von entscheidender Bedeutung Sekrete wie Blut, Speichel, Sperma und Vaginalflüssigkeit möglichst eindeutig zuordnen zu können, damit ein Tathergang sicher rekonstruiert werden kann. Die Forensische Genetik Berlin bietet hierfür zwei verschiedene Untersuchungsverfahren an.

a) Protein-basierte Sekretnachweise

Der proteinbasierte Sekretnachweis wird mit den bekannten RSID™ Test-Kits der Firma Galantos durchgeführt. Bei den RSID-Tests handelt es sich um immunochromatographische Tests, welche aus einer Testkassette mit spezifischen mit Antikörpern beschichteten Teststreifen besteht.

Detektierbare Körperflüssigkeiten:

- Speichel (spezifisch für humane α -Amylase, Nachweisgrenze = 1 μ l Speichel)
- Sperma (spezifisch für humanes Semenogelin, Nachweisgrenze = 1 μ l Spermaflüssigkeit)
- Urin (spezifisch für humanes Tamm-Horsfall-Glycoprotein, Nachweisgrenze = 10 μ l Urin)
- Blut (spezifisch für humanes Glycophorin A, Nachweisgrenze = 1 μ l Blut)

Geeignete Spuren:

Voraussetzung für die Untersuchung ist eine getrennte Spurenabnahme. Besonders geeignet sind Originalspurenträger mit sichtbaren Verfleckungen aber auch Abriebe mit Verdacht auf eine Sekretpur (Teilung des Watteträgers ist möglich). Bereits lysiertes Spurenmaterial oder extrahierte DNA Proben können nicht verwendet werden.

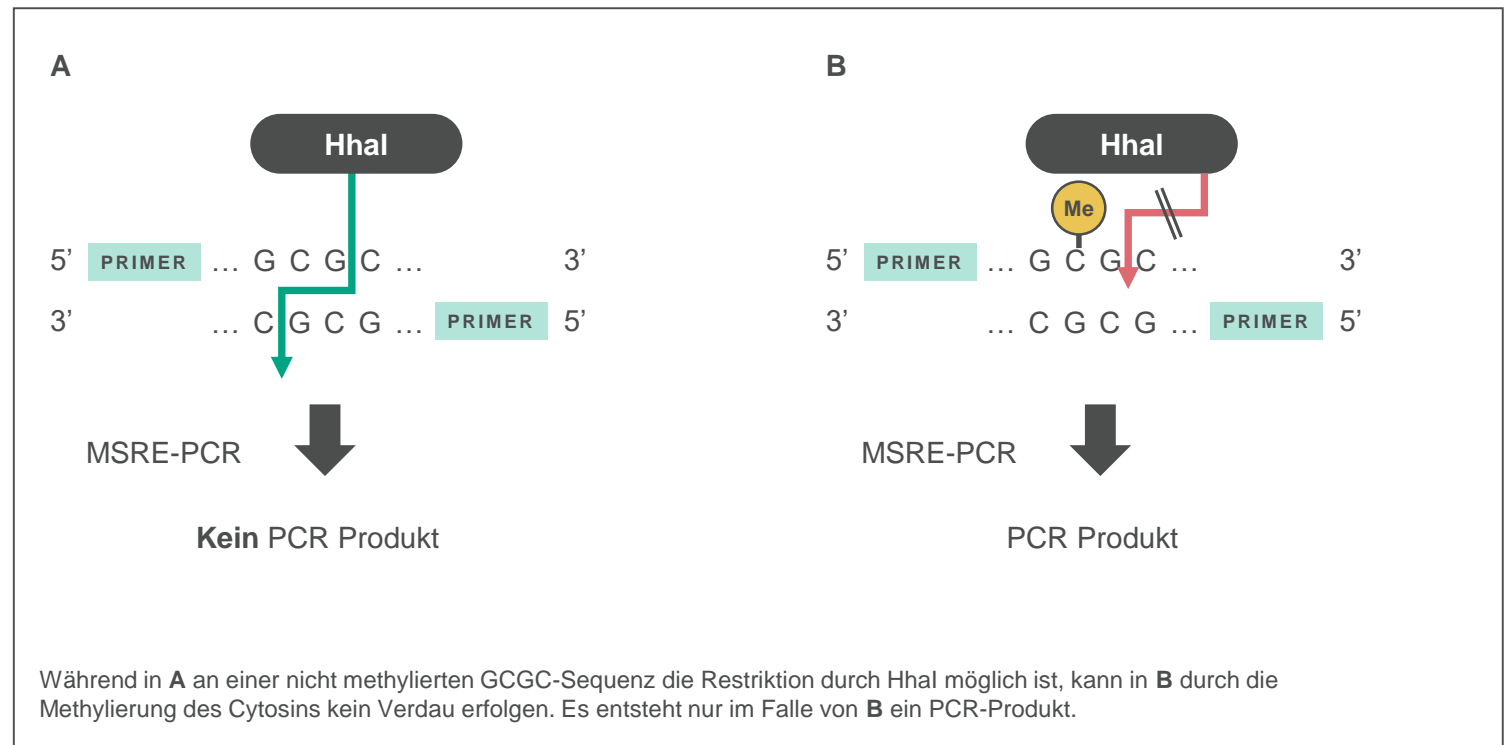
2.1 Sekretbestimmung



b) DNA-basierte Sekretbestimmung anhand gewebespezifischer Methylierungsmarker

Eine DNA-Methylierung ist eine Modifikation der Base Cytosin in der Sequenzabfolge „CG“, man spricht hierbei von einem CpG-Motiv bzw. bei mehreren CpGs von Inseln, welche eine wichtige Rolle in der Genexpression spielen. CpG-Inseln in Promotorbereichen von gewebespezifischen Genen können so mit bestimmten Gewebe- und Sekretarten assoziiert werden. Der Methylierungszustand sekretspezifischer CpG-Stellen kann durch einen vor die eigentliche PCR geschalteten Restriktionsverdau mittels eines methylierungsabhängigen Enzyms untersucht werden, man spricht von einer methylierungs-sensitiven PCR mit Restriktionsenzym (MSRE-PCR) (**Abb. 1**).

Abb. 1: Prinzip der MSRE-PCR



2.1 Sekretbestimmung



Mit Hilfe der MSRE-PCR können so die unterschiedlichen Methylierungsmuster sichtbar gemacht werden und die verschiedenen Sekrete anhand der isolierten DNA identifiziert werden. Diese Vorgehensweise bietet viele Vorteile. Zum einen muss nicht, wie bei anderen Methoden, eine zweite Probenabnahme von der Spur erfolgen. Die MSRE-PCR kann mit der gleichen DNA-Probe durchgeführt werden, von welcher auch der genetische Fingerabdruck erstellt wurde. Damit wird zum einen Probenmaterial gespart, gleichzeitig ist die Zuordnung der Sekretart und die Identifizierung einer Person eindeutig, weil beide Analysen vom gleichen Probenmaterial stammen. Die Nutzung des gleichen Probenmaterials bzw. der DNA-Rückstellprobe erlaubt auch eine nachträgliche Sekretbestimmung, wenn das Asservat bzw. die Spur bereits aufgebraucht oder vernichtet wurde.

Detektierbare Körperflüssigkeiten:

Die Bestimmung der Sekretart mittels MSRE-PCR ist ein relativ neues Verfahren und wurde in unserem Labor für selbst entwickelte Marker (4 Sperma-, 3 Mundschleimhaut-, 1 Vaginalsekret-, 1 Blut-Marker) validiert und für Speichel und Sperma akkreditiert. Aktuell wird an weiteren Markern gearbeitet und die Einbindung der Marker in eine kommerzielle Multiplex-STR-Analyse angestrebt.

Geeignete Spuren:

Die Sekretanalyse mittels MSRE-PCR kann prinzipiell, wie die STR Analyse, für alle Spuren durchgeführt werden. Voraussetzung ist eine erfolgreiche DNA-Extraktion. Die Sensitivität der Methode ist in etwa vergleichbar mit der der STR-Analyse und liegt bei ca. 100–500pg. Die Fragmentlängen unserer Marker liegen zw. 100 und 250 bp. Damit können auch degradierte Proben, die diese Längen nicht deutlich unterschreiten, ebenfalls untersucht werden. Als geeignetes Spurenmaterial können schon bereits extrahierte DNA Proben untersucht werden.

2.2 Y-chromosomale DNA-Analysen



Bei sexuell motivierten Straftaten sind in der Regel Mischspuren aus weiblicher und männlicher DNA zu erwarten. Durch einen hohen Anteil weiblicher DNA in den Spurenproben können die zusätzlichen Signale einer schwachen männlichen Beimischung oft gar nicht oder nicht klar detektiert werden. Daher kann es sinnvoll sein, diese Spurenproben nicht nur mit den konventionellen autosomalen, sondern auch mit mann-spezifischen, Y-chromosomalen STR-Systemen zu untersuchen.

a) Y-STR-Analyse

Bei uns sind die Y-chromosomalen STR Kits PowerPlex® Y23 (Promega) und Yfiler® Plus (ThermoFisher Scientific) validiert und ermöglichen die Analyse von insgesamt 29 Y-STR-Markern. Bei Spurenfällen, die mit Y-chromosomalen Markern untersucht wurden, erfolgt die Ermittlung der Haplotypfrequenz über die Y-STR-Haplotyp-Referenz-Datenbank (YHRD, yhrd.org).

Eine Begutachtung von Y-chromosomalen Befunden wird nach den Richtlinien der Bundesländer-Projektgruppe der KKWT/ED „Biostatistische DNA-Berechnungen“ und der Spurenkommission der DGRM (Willuweit et al. 2018) vorgenommen.

2.2 Y-chromosomale DNA-Analysen



b) Rapidly Mutating Y-STR-Marker

Neben den standardmäßig verfügbaren Y-chromosomalen STR-Merkmalen sind weitere Y-STR-Loci beschrieben und für die forensische Anwendung validiert worden (Ballantyne et al. 2014; Alghafri et al. 2015). Diese Marker weisen z.T. eine überdurchschnittliche Variabilität, auch zwischen eng verwandten Personen, aufgrund höherer Mutationsraten auf. Diese zusätzlichen Marker werden deshalb auch RM Y-STRs genannt (**r**apidly **m**utating Y-STRs).

In unserem Labor haben wir eine Multiplex mit insgesamt 13 solcher RM Y-STRs etabliert und entsprechend der ISO 17025:2018 Richtlinien validiert und akkreditiert. Durch die Übereinstimmung einzelner Y-STRs mit den kommerziellen Y-STR-Kits stehen im Ergebnis acht zusätzliche RM Y-STRs im Rahmen dieser Untersuchung zur Verfügung.

Da Y-Chromosomen als identische Kopien an alle Nachkommen entlang der männlichen Erblinie weitergegeben werden, können nur seltene Ereignisse wie Mutationen eine neue Variante innerhalb der Genealogie generieren. Insofern ist es zielführend weitere Marker des Y-Chromosoms zu untersuchen, da mit der Zahl der analysierten DNA-Merkmale die Chance steigt, eine differenzierende Mutation zu detektieren. Da Mutationen stochastische Ereignisse sind, kann aber nicht vorausgesagt werden, ob und bei welcher Person und an welchem Marker eine solche Mutation auftritt.

2.2 Y-chromosomale DNA-Analysen



c) Herkunftsbestimmung

Das Y-Chromosom ist der mannspezifische Teil des humanen Erbguts und wird in väterlicher Linie vererbt. Es enthält daher ausschließlich Informationen über die väterliche Abstammung einer Person. Mit sogenannten SNP-Markern (single nucleotide polymorphisms) wird die Position des untersuchten Y-Chromosoms im menschlichen Stammbaum – die sogenannte Haplogruppe – bestimmt. Aufgrund der Korrelation von Mutationseignissen an den SNP-Loci und der zeitlichen Abfolge der Ausbreitung des Menschen über alle Kontinente besitzt jede Haplogruppe eine begrenzte geographische Verbreitung. Publierte Populationsstudien zeigen solche Häufigkeitsgradienten für relevante Y-SNPs. Die Untersuchung von Y-SNPs lässt also Rückschlüsse auf die mögliche Herkunft einer Person zu. Es handelt sich um ein Verfahren, das in der Forensik für Skelettfunde oder Vermisstenfälle eingesetzt werden kann, in denen keine Referenzprobe(n) von Vergleichspersonen zur Verfügung stehen.

In unserem Labor haben wir das in der Fachliteratur postulierte Prinzip der hierarchischen Analyse anhand von mehreren SNaPshot basierten Multiplexen etabliert und entsprechend der ISO 17025:2018 validiert und akkreditiert, bei der systematisch entlang des phylogenetischen Baums zunächst die generische Haplogruppe und anschließend gezielt die spezifische Untergruppe mit einer entsprechenden, hochauflösenden Multiplex-PCR typisiert wird. Dieser Ansatz gewährleistet durch die Typisierung von mehreren, hierarchisch im Baum angeordneten, phylogenetischen SNPs die sichere Zuordnung einer Probe zu einer Haplogruppe. Widersprüchliche Analyseergebnisse, die auf mögliche Verunreinigungen oder sehr seltene Rückmutationen zurückzuführen sein können, werden so erkannt. Zur Verfügung stehen 2 Assays zur Typisierung der Haupthaplogruppe, sowie spezifische Assays zur Subtypisierung der häufigsten europäischen Haplogruppen R1a, R1b, E, I und J.

Mittels der unter a) beschriebenen Y-STRs kann zudem der Haplotyp einer unbekanntenen männlichen Person bestimmt werden, der innerhalb der Haplogruppe eine weitere Differenzierung von Populationen ermöglicht. Die Kombination der Y-STR Merkmale (Haplotyp) bleibt über mehreren Generationen weitestgehend erhalten. Gruppen, die über die väterliche Verwandtschaft miteinander verbunden sind, lassen sich daher über ein spezifisches Haplotyp-Muster charakterisieren und können mit Hilfe von Datenbanken weiter untersucht werden.

2.3 Mitochondriale DNA-Analysen



Die mitochondriale DNA (mtDNA) ist ein ringförmiges Molekül welches in den Mitochondrien vorkommt. Sie wird ausschließlich von der Mutter an all ihre Nachkommen (männlich und weiblich) vererbt und enthält daher Informationen über die mütterliche Abstammung einer Person.

Durch die identische, generationenübergreifende Weitergabe der mtDNA kann die Herkunft der Vorfahren der unbekannt Person mütterlicherseits eingegrenzt werden (siehe analog dazu Punkt 2 Herkunftsbestimmung mittels Y-SNPs).

Die Genauigkeit der Vorhersage ist abhängig von der Populationsspezifität des mtDNA-Sequenzmusters (Haplotyp) bzw. dem Ausbreitungsradius der Vorfahren. Die mtDNA-Analyse kann für die Bestätigung oder den Ausschluss einer Zugehörigkeit zur gleichen mütterlichen Linie (zum Beispiel Geschwisterschaft) sowie auch für die Feststellung der Übereinstimmung einer Spur mit einem Spurenleger eingesetzt werden.

Dies findet vor allem bei der Untersuchung von Proben mit geringer DNA-Qualität und/oder -Quantität statt (z.B. telogene Haare, Knochenproben, stark degradiertes Spurenmaterial), wo die konventionelle STR-Analyse kaum oder gar keine Profile mehr liefert. Eine Spurenlegerschaft kann schon bei Nichtübereinstimmung nur einer Basensequenz in der mtDNA ausgeschlossen werden, sofern man das Vorhandensein von gewebespezifischen Mutationen ausschließen kann. Die Übereinstimmung aller untersuchten Merkmale erfordert die Berechnung der Übereinstimmungswahrscheinlichkeit.

2.3 Mitochondriale DNA-Analysen



a) mtDNA-Sequenzierung der Kontrollregion (CR)

Je nach Qualität der Probe stehen drei unterschiedliche Analyseverfahren für die Sequenzierung der CR zur Verfügung, welche sich durch die Anzahl und Länge der Amplifikationsprodukte unterscheiden (Parson & Bandelt (2007); Berger C and Parson W (2009); Eichmann und Parson (2008)).

b) mtDNA-Analyse mittels SNaPshot-Methode

Zur weiteren Eingrenzung und Bestätigung der mitochondrialen Haplogruppe, können zusätzlich zur Kontrollregion einzelne Positionen der kodierenden Region mittels SNaPshot-Analyse untersucht werden (Grignani et al. (2006); Quintáns et al. (2004)). Unsere hierarchischen Assays enthalten Marker zur Bestimmung der 12 europäischen Haupthaplogruppen N, R, HV, H, V, J, T, U, K, I, W und X, sowie 10 Marker zur Subtypisierung der häufigsten Haplogruppe H (H1-H9, H11).

Alle angewandten Methoden wurden nach den Vorgaben der ISO17025:2018 bzw. nach den gültigen Richtlinien für forensische mtDNA Analysen der ISFG (Parson et al. (2014)) validiert und akkreditiert.

2.4 DNA Extraktion aus Knochen oder Zähnen



Im Labor der Forensischen Genetik wurden zwei verschiedene Extraktionsmethoden für die DNA Isolierung aus Knochen und Zähnen etabliert:

- **eine automatisierte Extraktion für erhöhtes Lysevolumen mittels der Silica Beads Technologie**
- **eine manuelle Extraktion mittels Silica Membranen bzw. Silica-beschichteten Säulchen**

Beide Methoden basieren auf der Adsorption der DNA an einer Silica-Oberfläche, zeigen jedoch im Ergebnis deutliche Unterschiede bezüglich DNA-Menge und dem Einfluss von Inhibitoren (Rothe & Nagy (2016)). Für die Isolierung von DNA aus stark verwesenen Skeletten hat sich die Extraktion mittels Silica-Säulchen als besonders geeignet gezeigt.

Die DNA-Extraktion aus Skelettmaterialien wird in einem separierten Bereich mit eigenem Gerätepark durchgeführt. Die Methode ist nach den Vorgaben der ISO 17025:2018 validiert und akkreditiert. Zusätzlich nimmt das Labor regelmäßig an Knochenringversuchen teil, darunter auch Ringversuche mit sehr anspruchsvollem Material (Vanek et al. 2017). Unsere besondere Expertise zeigt sich insbesondere in der erfolgreichen Untersuchung von historischen Knochenproben des 18., des 12.-15. sowie des 4.-6. Jahrhunderts im Rahmen archäologischer Projekte.

Spurenanforderungen:

Bestes Material für eine erfolgreiche DNA-Extraktion sind kompakte Knochenstrukturen wie zum Beispiel das Felsenbein (im Schädel), Zähne, Oberschenkel aber auch Rippen, Finger- und Fußknochen stellen ein mögliches Probenmaterial dar. Wichtig ist eine noch sichtbare kompakte Kortikalis. Ungeeignet sind schwammartige poröse Knochenstrukturen. Einen starken negativen Einfluss auf das Probenmaterial haben feuchte Umweltbedingungen. Deshalb sollte entsprechendes Material nicht im Kühlschrank aufbewahrt, sondern trocken oder bei -20°C gelagert werden.

2.5 Forensische DNA-Phänotypisierung (FDP) – HirisPlex-S System



Die erweiterte forensische DNA-Analyse liefert über die individuelle Identifizierung und Bestimmung des Geschlechts mittels der autosomalen STR-Analyse hinaus DNA-basierte Informationen zu äußeren Merkmalen. Diese wahrscheinlichkeitsgestützte Vorhersage wird als forensische DNA-Phänotypisierung (FDP) bezeichnet.

Mit der FDP steht eine Methode für polizeiliche Ermittlungen zur Verfügung, die in Fällen eingesetzt werden kann, bei denen die konventionelle STR-Analyse nicht zur Identifizierung einer Person oder Tatortspur führt. Das HirisPlex-S System findet Anwendung bei der Phänotypisierung von Vermissten und unbekanntem Toten und hilft bei der Erstellung von Täterprofilen. In Deutschland ist durch eine Änderung der StPO seit November 2019 die rechtliche Grundlage geschaffen, um forensische DNA-Analysen

von Augen-, Haar- und Hautfarbe sowie des Alters von Spuren und unbekanntem bzw. nicht identifizierten Personen durchzuführen (Gesetz zur Modernisierung des Strafverfahrens v. 10.12.2019, ausgegeben am 12.12.2019).

In unserem Labor haben wir das Hirisplex-S System etabliert, das in internationalen Journalen publiziert ist (Chaitanya et al. 2018) und entsprechend der ISO 17025:2018 Richtlinien validiert und akkreditiert wurde. Das HirisPlex-S System, bestehend aus zwei SNaPshot-basierten Multiplex-Assays mit insgesamt 41 SNPs und drei statistischen Vorhersage-Modellen, erlaubt die Bestimmung der Augenfarbe in drei Pigmentierungskategorien (blau, intermediär, braun), der Haarfarbe in 4 Kategorien (blond, braun, rot, schwarz) sowie 2 Helligkeitsabstufungen (hell, dunkel), und der Hautfarbe in 5 Kategorien (sehr hell, hell, intermediär, dunkel, sehr dunkel).

Spurenanforderungen:

Die Qualitätsanforderungen bezüglich Sensitivität und Degradation der DNA-Proben entspricht der konventionellen STR-Analyse. Die Methode kann auch an DNA-Proben von schwierigeren Probenmaterialien wie Knochen und Zähne angewandt werden. Die Methode ist jedoch für die Analyse von Mischspuren ungeeignet und somit nur für Proben, die in der STR-Analyse ein Einzelprofil aufweisen, anwendbar.

3. Referenzen



- Ballantyne KN et al. Toward male individualization with rapidly mutating y-chromosomal short tandem repeats. *Hum Mutat.* 2014 Aug;35(8):1021-32. doi: 10.1002/humu.22599. Epub 2014 Jul 14. PMID: 24917567; PMCID: PMC4145662.
- Alghafri R et al. A novel multiplex assay for simultaneously analysing 13 rapidly mutating Y-STRs. *Forensic Sci Int Genet.* 2015 Jul; 17:91-98. doi: 10.1016/j.fsigen.2015.04.004. Epub 2015 Apr 9. PMID: 25884342.
- Parson W, Bandelt HJ. Extended guidelines for mtDNA typing of population data in forensic science. *Forensic Sci Int Genet.* 2007 Mar;1(1):13-9. doi: 10.1016/j.fsigen.2006.11.003. Epub 2006 Dec 19. PMID: 19083723.
- Berger C, Parson W. Mini-midi-mito: adapting the amplification and sequencing strategy of mtDNA to the degradation state of crime scene samples. *Forensic Sci Int Genet.* 2009 Jun;3(3):149-53. doi: 10.1016/j.fsigen.2009.01.011. Epub 2009 Feb 27. PMID: 19414161.
- Eichmann C, Parson W. 'Mitominis': multiplex PCR analysis of reduced size amplicons for compound sequence analysis of the entire mtDNA control region in highly degraded samples. *Int J Legal Med.* 2008 Sep;122(5):385-8. doi: 10.1007/s00414-008-0227-5. Epub 2008 Mar 28. PMID: 18369655.
- Grignani P et al. Subtyping mtDNA haplogroup H by SNaPshot minisequencing and its application in forensic individual identification. *Int J Legal Med.* 2006 May;120(3):151-6. doi: 10.1007/s00414-005-0059-5. Epub 2005 Dec 7. PMID: 16333660.
- Quintáns B et al. Typing of mitochondrial DNA coding region SNPs of forensic and anthropological interest using SNaPshot minisequencing. *Forensic Sci Int.* 2004 Mar 10;140(2-3):251-7. doi: 10.1016/j.forsciint.2003.12.005. PMID: 15036446.
- Parson W et al. DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics. DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: revised and extended guidelines for mitochondrial DNA typing. *Forensic Sci Int Genet.* 2014 Nov;13:134-42. doi: 10.1016/j.fsigen.2014.07.010. Epub 2014 Jul 29. PMID: 25117402.
- Rothe J, Nagy M. Comparison of two silica-based extraction methods for DNA isolation from bones. *Leg Med (Tokyo).* 2016 Sep;22:36-41. doi: 10.1016/j.legalmed.2016.07.008. Epub 2016 Jul 28. PMID: 27591537.
- Vanek D et al. Results of a collaborative study on DNA identification of aged bone samples. *Croat Med J.* 2017 Jun 14;58(3):203-213. doi: 10.3325/cmj.2017.58.203. PMID: 28613037; PMCID: PMC5470125.
- Chaitanya L et al. The HirisPlex-S system for eye, hair and skin colour prediction from DNA: Introduction and forensic developmental validation. *Forensic Sci Int Genet.* 2018 Jul;35:123-135. doi: 10.1016/j.fsigen.2018.04.004. Epub 2018 Apr 12. PMID: 29753263.
- Willuweit S, Anslinger K, Bäßler G, Eckert M, Fimmers R, Hohoff C, Kraft M, Leuker C, Molsberger G, Pich U, Razbin S, Rothämel T, Schneider H, Schneider PM, Templin M, Vennemann M, Wächter A, Weirich V, Zierdt H, Roewer L (2018) Gemeinsame Empfehlungen der Projektgruppe „Biostatistische DNA-Berechnungen“ und der Spurenkommission zur biostatistischen Bewertung von Y-chromosomalen DNA-Befunden. *Rechtsmedizin* 28(2)138-42.

Fachbereich Forensische Genetik

Direktor: Dr. med. Lars Oesterhelweg

Leitung: PD Dr. rer. nat. Marion Nagy

Prof. Dr. rer. nat. Lutz Roewer

Kontakt:

T +49 (0) 30 - 450 52 50 32

F +49 (0) 30 - 450 52 59 12

marion.nagy@laborberlin.com

lutz.roewer@laborberlin.com

Labor Berlin – Charité Vivantes GmbH

Augustenburger Platz 1

Forum 4 – Gebäude 37 – EG

13353 Berlin

www.laborberlin.com



Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-PL-13440-04-00

Akkreditiert nach
DIN EN ISO/IEC 17025: 2018

