



DNA TESTING FOR INVESTIGATIVE PURPOSES: SEARCH FOR THE PERPETRATOR'S DNA PROFILE AND KINSHIP ANALYSIS

Wojciech BRANICKI 

*Institute of Zoology and Biomedical Research, Jagiellonian University, Kraków, Poland
Institute of Forensic Research, Kraków, Poland*

Abstract

Almost 40 years have passed since Alec Jeffreys' seminal publications on the use of repetitive DNA marker analysis for human identification. The analysis of STR markers using multiplex PCR methods that followed this discovery has become a standard test for human identification. These methods also have investigative value. They are useful in the search for an unknown perpetrator through mass DNA testing as well as through forensic DNA databases. Another breakthrough is the analysis of long-range relationships. The ability to establish long-range relationships has enabled investigators to find the perpetrator of a crime, even in the absence of investigative hypotheses, by analysing the genealogical links recorded in our genomes. Modern DNA analysis not only provides strong evidence to be presented in court, but can also provide useful investigative leads when the identity of the perpetrator is unknown to the authorities.

Keywords

DNA markers; Mass DNA testing; Forensic DNA database; Forensic genetic genealogy.

Received 30 January 2024; accepted 4 March 2024

1. Introduction

The current rapid technology development has a huge impact on various areas of social life. Influenced by technology, forensic science is also changing. Dr. Edmond Locard's exchange principle formulated in 1920 remains relevant. Moreover, modern forensic science has incomparably greater capabilities for detecting and analyzing forensic traces than in Locard's days. One of the most important advances in the field of forensic trace examination was the development of DNA analysis methods for human identification. Professor Sir Alec Jeffreys made a breakthrough discovery in the field as he found repetitive regions in the human genome with high discrimination power, known as minisatellite sequences [1, 2]. Authorities quickly

applied minisatellite sequence analysis to court cases, in a migration case, and then in a more high-profile case of the murder of two teenage girls [3, 4]. The method soon became the standard in human identification testing. Another step forward came with the development of PCR DNA amplification technology, which made it possible to examine even small traces of DNA secured at the crime scene [5].

The growing knowledge of the human genome has revealed DNA markers more suitable for the study of biological traces, in which both the quantity and quality of DNA is often suboptimal. These markers are microsatellite DNA sequences commonly known in the forensic research field as short tandem repeats (STR) [6]. The STR markers analyzed using the PCR technique continue to excel to this day in human

identification studies. Based on a solid scientific foundation, evidence produced by DNA testing has had a major impact on forensic science, where nowadays scholars pay more attention to the scientific method, its validation, and the statistical interpretation of the test results [7]. The great strength of DNA testing evidence and its objectivity make it extremely valuable in the pursuit of truth in criminal, identification, or kinship analysis cases. However, its use requires comparison of DNA profiles determined in the evidence with reference DNA profiles. In the cases with no suspects, such analysis is impossible, and the usefulness of standard DNA profiling diminishes. The possibility of determining sex through the study of genetic markers has shown that a DNA trace can be a source of important information to narrow down the circle of suspects [8].

This article aims to show that the use of DNA analysis in forensic science goes beyond the court phase and DNA testing can also be helpful in the absence of hypotheses by investigative bodies about the identity of the criminal, and that the possibilities of using DNA analysis for investigative purposes are increasing with advances in human genome research.

2. Mass DNA testing as an investigative tool

STR markers can be useful at the investigative stage when investigators conduct their activities through mass DNA testing. In such case, they hypothesize that the criminal is among a limited group of people living in the area where the crime occurred. This type of testing has proven effective in many criminal cases. The need to support investigative activities conducted by investigators through DNA analysis has become evident since the development of the first methods for human DNA identification. In fact, we can argue that the successful debut of identifying DNA markers in forensics took place through mass DNA testing applied for investigative purposes. In high-profile cases from the UK, the investigators conducted an analysis of minisatellite DNA markers using samples taken from 5000 men in connection with two murders of previously raped 15-year-old girls in Leicestershire committed in 1983 and 1986. The method of identification through analysis of minisatellite DNA markers was published in "Nature" in 1985 [4]. Spectacular investigative efforts led to the identification and conviction of the perpetrator.

Mass DNA testing is conducted when the perpetrator's DNA secured at the crime scene remains anonymous after the verification of investigative hypotheses, usually in the most serious criminal cases. This

method typically involves the need for a good coordination of reference DNA collection, and often entails very high costs. Although the implementation of microsatellite markers (STRs) in forensic genetics has facilitated the testing process itself, mass DNA testing remains an economic and logistic challenge for the judiciary. However, an analysis by the European Network of Forensic Science Institutes (ENFSI) shows that the success rate of such efforts exceeds 70%. In the high-profile case of a serial offender from the Świnoujście area who raped 14 women and murdered one over a six-year period, the investigators conducted mass testing using Y-STR markers, which, due to their inheritance in the paternal line, allowed the method to be more effective. The list of suspects included about 12,000 men, but after testing 421, the examiners determined the DNA profile of the perpetrator's brother, making it possible to capture the serial offender [9].

Today investigators continue to use mass DNA testing. In 2022, the police reported a success brought about by the joint efforts of police officers from the X-Files department and the Institute of Forensic Research in Kraków. Thanks to an analysis of DNA from nearly 500 people selected by the police, authorities tracked down the killer of a 35-year-old salesperson from Niedomice in a case from more than 20 years ago (unpublished data). Forensic profiling makes it possible to reduce the number of DNA samples needed for testing. Any pieces of information about the perpetrator may help narrow down the circle of suspects, and authorities can now obtain those by examining a biological trace.

3. Forensic DNA database: an effective investigative tool

An effective investigative tool that also benefits from the identification potential of noncoding microsatellite markers is a forensic DNA database. Law enforcement agencies have been using national DNA databases for nearly three decades to track down criminals. Regulations governing the operation of such databases vary from country to country, especially in terms of the criteria for inclusion and deletion of DNA profiles. However, the general principle of their operation is similar. The database collects DNA profiles in the scope of microsatellite markers (STRs) along with the personal data of those registered. Thus, it serves as a tool that mainly applies to individuals with identities known to the investigating bodies – although so-called family searches, mentioned further in the article, reduce this limitation to a certain extent. The

identification functionality of the database requires comparing the stored DNA profiles with those from the biological traces secured at crime scenes. The correspondence of the DNA profile left by the perpetrator at the scene of the criminal event with the profile registered in the database makes it possible to quickly identify the recidivist.

The database inclusion criteria can be narrow and cover suspects and convicts in serious criminal cases, but they are usually broader and include all suspects prosecuted for intentional crimes. Because of the high ability of forensic DNA databases to help solve crimes, we are witnessing significant public support for collecting DNA profiles from convicts, suspects, and, potentially, all arrestees or even the general population [10, 11]. This results from the belief that forensic DNA databases are a good tool to facilitate the solving of criminal cases and thus they increase the safety of society [10]. The preventive role of DNA databases in deterring repeat offenses by a person registered in the database proves significant. According to independent studies, the deterrent effect of DNA databases is tangible [11].

A decision of the Council of the European Union in 2008 not only obliged member states to establish forensic DNA databases, but also enabled automated searches of the records. This led to the creation of the Prüm system – an effective investigative tool with enormous investigative potential owing to more than 13 million DNA profiles registered in Europe. Poland has been an active participant in the Prüm system since 2013. The soon expected next-generation Prüm will further improve the procedure for searching the data stored in the European databases affiliated with the system. It will also feature new functionalities that will increase its investigative potential, such as data enabling face recognition [12].

The DNA databases improve the operations of investigative bodies in most of the world's well-developed countries. The oldest – and one of the largest – is the National Criminal Intelligence DNA Database established in the UK in 1995, which currently holds more than seven million DNA profiles. The number of DNA profiles, possible to express as a percentage of the population included in a forensic DNA profile database, is important for the effectiveness of that database. However, studies conducted on the subject show that good effectiveness appears already with values slightly above one percent of the country's total population, as shown by the Danish and Swedish databases [13]. The less than 240,000 DNA profiles registered in the Polish database represent about 0.6% of the country's population, making it difficult to reach the full

potential of this investigative tool. Nevertheless, the effectiveness of the Polish DNA database is noticeable, and, thanks to the Prüm system, it is also useful in the whole Europe [14].

Furthermore, regulations in some countries, including Poland, allow the collection of DNA profiles from corpses of undetermined identity and from relatives of missing persons, which expands the identification functionality of a database. Finally, the investigative effectiveness of DNA databases greatly increases owing to the aforementioned family search option. Due to the nature of STR profiles, this application covers only the closest relatives, but it still significantly expands the possibilities for targeting investigations. A slightly broader range of kinship results from analyzing the STR profiles of the Y chromosome – inherited in the paternal line and thus additionally serving as markers associated with surnames in some societies [15]. As mentioned earlier, distant kinship analysis has relatively recently become a powerful investigative tool. Section 5 of the article discusses this option in detail.

4. The importance of large-scale DNA variation studies for forensic science

Standard DNA markers with high variability do not exhaust all the benefits that DNA analysis can offer forensic science. The Human Genome Project (HGP) produced groundbreaking publications in 2001 and 2004 that opened a new chapter in DNA variation research [16, 17, 18]. Further progress resulted from the simultaneous development of new DNA analysis methods and information technology. It was the parallel advances in these areas that allowed researchers to study DNA variation on a population scale. The first low-density DNA microarrays, obtained in 2006 (HumanHap300 BeadChip), enabled analysis of just over 300,000 of the most common DNA variants in the human genome. The ones currently in use (HumanOmni5-Quad BeadChip) allow for the analysis of more than 4.3 million sites, which includes many rare polymorphisms. Thanks to the development of massive parallel sequencing (MPS), it has become practical to study not only single genes, but also the exome and the entire human genome [19]. Importantly, the use of MPS would not have become possible without the simultaneous development of information technology, through which researchers can collect and analyze large-scale data, as this requires sufficiently capacious disks and high computing power [20].

The HapMap and then the 1000 Genomes research projects, which were a natural continuation of the

HGP project, provided data on human genome variation that has significantly benefited forensic genetics. Although these studies did not offer a direct identification of correlations between DNA variation and human phenotype, researchers identified many effective markers of biogeographic ancestry by examining individuals from different populations [21, 22]. Their usefulness in the practice of forensic genetics is unquestionable. Since 2007, the field has seen many reports of genome-wide association studies (GWAS), which outline the genes responsible for variation in physical characteristics. The predictive tools developed as a consequence significantly enhance the ability to describe an unknown perpetrator. The human genome, which includes around 20,000 genes, contains all the instructions for the phenotype, including appearance features. Investigators typically ask witnesses to a crime about characteristic features of appearance in an effort to determine the criminal's looks. Today, we may obtain this information by examining the biological trace revealed at the crime scene.

Moreover, DNA trace analysis may provide insight into the person's age and many aspects of their lifestyle. Forensic science has long sought effective markers to determine the perpetrator's age. An accurate and practical method emerged after the discovery of a correlation between DNA methylation and the aging processes of the human body [23]. The development of technology for analyzing DNA methylation using microarrays has made it possible to conduct epigenome-wide association studies (EWAS). These studies have shown that DNA methylation patterns contain information about certain elements of the lifestyle led by the offender who left a trace at the crime scene, such as whether they smoke cigarettes or abuse alcohol [24].

Researchers use the collected DNA variation data to develop algorithms that, taking into account the number and length of autosomal genome segments shared by two individuals, provide the ability to detect distant kinship between them [25]. The analysis makes it possible to track down criminals by searching databases containing DNA data of their distant relatives. These methods increase the applicability of DNA analysis in forensic science and allow investigators to shed new light on cases that have remained unsolved for many years. I will present methods that make it possible to describe the unknown perpetrator of a crime in a separate publication. In this article, I will proceed to focus on the importance of distant kinship analysis for investigative purposes.

5. Distant kinship testing: the success of forensic genetic genealogy

Autosomal STR markers work very well as a tool for analyzing close kinship, such as investigating disputed paternity. In the case of distant kinship, their usefulness decreases dramatically, and single-nucleotide polymorphisms (SNPs) become more valuable. On average, we share 0.78% of DNA with our third-degree cousins. For closer relatives, the amount of shared DNA increases to reach 12.5% for first-degree cousins. One practical application of the knowledge of human DNA variation is the ability to analyze distant kinship, including identifying unknown relatives and learning about one's own family history. The test makes it possible to detect first- to fourth-degree relatives, which can effectively guide an ongoing investigation.

Despite this knowledge, the emergence of forensic genetic genealogy (FGG) in the panel of methods used by investigative bodies occurred as a specific side effect of the development of DNA variation testing and databases that have nothing to do with forensic science. The main purpose of that research concerned the desire to satisfy curiosity about the information found in the subjects' DNA regarding both their ancestors and living yet unknown relatives. Having DNA variants or haplotypes specific to a particular population suggests that our ancestors belonged to that particular population. In turn, the identification of shared DNA segments (identical by descent, IBD) allows for drawing conclusions about the kinship of study participants who did not necessarily have such knowledge prior to joining the project.

The first commercial test, developed by FamilyTreeDNA, was released already in 2000, allowing DNA testing in this direction on a direct-to-consumer (DTC) offering basis. Today, there are several providers of similar services on the market, and the stock of genetic data collected in genealogical databases reaches tens of millions of profiles. This means that if a criminal's distant relative has uploaded their own DNA sample to one of these public databases, establishing the criminal's identity may become possible even without a reference sample [25]. In practice, the method requires a genetic analysis of an offender's trace involving many thousands of SNP polymorphisms located in all the regions of the human genome. Next, researchers interpret the analysis result by comparing it with genetic data available in the aforementioned public DTC databases. The analysis at this stage proceeds, for example, using the GEDmatch online platform, which provides tools for making

comparisons. In this phase, it is possible to find regions of IBD DNA, inherited from common ancestors, in the evidence sample and in the samples deposited in DTC databases.

The number and length – expressed in centimorgans (cM), the units of measurement used in genetics to determine the genetic distance between two loci on a chromosome – of DNA segments inherited from common ancestors carries information about the kinship degree. The length of one centimorgan varies between chromosome regions because recombination rates are not identical in different regions of the human genome, but one can assume as a rough guide that it corresponds to about one million base pairs. According to preliminary empirical analyses conducted on data from more than 1.2 million individuals, finding at least two IBD segments with a length of about 30 cM suggests that the samples come from fourth-degree cousins, while an IBD segment length of about 600 cM indicates a second-degree cousin kinship [25].

With increasing amounts of data, we are obtaining more accurate information about the ranges of cM values and averages for different kinship relationships (<https://dnainter.com/>). The current data shows that the average value of IBD segments equals 35 cM for fourth-degree cousins and 229 cM for second-degree cousins. Importantly, the overlap in the distribution of co-inherited DNA for distant relatives makes it impossible to draw accurate conclusions, and the analysis results in ranges of relationships [26]. At the current stage, researchers conduct distant kinship analyses based on data concerning DNA microarrays of varying densities. Li et al. have shown that the use of whole-genome sequencing (WGS) increases the power to detect distant relationships by 5 to 15% compared to the use of high-density microarray analysis [27].

The case of identifying the serial killer known in the literature and media as the Golden State Killer, who terrorized California between 1974 and 1986, is excellent evidence of the investigative utility of genealogical databases [28, 29]. Finding autosomal IBD genome segments shared between that offender and a relative who deposited their own DNA profile in a genealogical database resulted in success after a 44-year search for the California killer. The DNA segments with a total length of about 100 cM, coming from common ancestors, indicated kinship at the level of third-degree cousins. Further operational work involved analyzing more than 20 compiled family trees and narrowing down the group of selected individuals using residence, gender, and age data. In the case of the Golden State Killer, this procedure led to two suspects, including Joseph DeAngelo, who was

eventually proven guilty of over a dozen murders and sentenced to life imprisonment [30].

Developed in 2010, the GEDmatch tool, which has been helpful in identifying this and many other dangerous criminals, became the property of forensic genomics company Verogen in 2019. Combined with ForenSeq® Kintelligence, a method for large-scale SNP polymorphism analysis offering sensitivity suitable for examining biological traces, the GEDmatch online platform constitutes a groundbreaking investigative tool whose potential is constantly increasing. The ForenSeq® Kintelligence kit enables the analysis of 10,230 SNP polymorphisms scattered throughout the genome and selected in such a way that the data obtained after its use is compatible with the much more extensive genetic data obtained by microarray analysis in typical DTC studies involving more than 500,000 SNPs. The kit provides positive analysis results for as little as 50 pg of DNA [31]. Such sensitivity is typical of standard human identification kits based on STR markers.

We may expect that the currently observed large disproportion in the number of DNA profiles from different countries and the relatively small share of data from European countries will lose significance with the increasing size of DTC databases [26]. In the USA, after the eventual identification of the Golden State Killer, the authorities applied the method successfully to about 200 more unsolved cases [26]. The 2004 double murder case from Linköping, Sweden, clarified through the use of FGG, showed the method's high usefulness on European soil as well [32]. Importantly, the procedure can be effective not only in solving criminal cases, but also in identifying corpses of undetermined identity. It seems that ethical and legal concerns arising from the use of DNA profiles deposited in open databases will not stand in the way of the method's wider use in justified cases, although the relevant circles postulate the introduction of appropriate regulations in this regard [29].

6. Summary

Undoubtedly, DNA is an important source of information useful at the investigative stage. Advances in the knowledge of human genome variation have provided modern forensic science with tools of great investigative potential. Comparisons of DNA profile matches conducted on a mass scale can allow for the detection of a profile consistent with the one identified in the biological trace revealed at the crime scene – a profile either determined in the population living

in the region of the criminal event or present in a forensic DNA database. Moreover, current knowledge of genomics makes it possible to apply distant kinship analysis and thus reveal distant relatives of a criminal whose identity is known through publicly available DNA databases. It seems that the identification significance of distant kinship analysis will grow with the increasing size of databases enabling genealogical searches.

An important question to ask is this: will the functionality of existing forensic databases expand in the future to include FGG analysis? This would require a repeated analysis of collected research samples in an extended range of genetic markers. The cost of such analysis could be acceptable, especially if data collection is based on DNA microarray technology. The process of tracking down the perpetrator of a crime could involve a combination of different research methods. Forensic genetic genealogy may produce a number of investigative hypotheses for testing, and phenotype analysis can help verify them. I will discuss the problem of describing the perpetrator in a separate article.

References

1. Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL. Hypervariable ‘minisatellite’ regions in human DNA. *Nature*. 1985 Mar 7-13;314(6006):67-73. doi: 10.1038/314067a0.
2. Gill P, Jeffreys AJ, Werrett DJ. Forensic application of DNA ‘fingerprints’. *Nature*. 1985;318(6046):577-9. doi: 10.1038/318577a0.
3. Jeffreys AJ, Brookfield JFY, Semeonoff R. Positive identification of an immigration test-case using human DNA fingerprints. *Nature*. 1985;317:818-819.
4. Jobling MA. Curiosity in the genes: the DNA fingerprinting story. *Investig Genet*. 2013;4(1):20. doi: 10.1186/2041-2223-4-20.
5. Saiki RK, Scharf S, Faloona F, Mullis KB, Horn GT, Erlich HA, Arnheim N. Enzymatic amplification of beta-globin genomic sequences and restriction site analysis for diagnosis of sickle cell anemia. *Science*. 1985;230(4732):1350-4. doi: 10.1126/science.2999980.
6. Edwards A, Civitello A, Hammond HA, Caskey CT. DNA typing and genetic mapping with trimeric and tetrameric tandem repeats. *Am J Hum Genet*. 1991;49(4):746-56.
7. Koehler JJ, Mnookin JL, Saks MJ. The scientific re-invention of forensic science. *Proc Natl Acad Sci USA*. 2023;120(41):e2301840120. doi: 10.1073/pnas.2301840120.
8. Sullivan KM, Mannucci A, Kimpton CP, Gill P. A rapid and quantitative DNA sex test: fluorescence-based PCR analysis of X-Y homologous gene amelogenin. *Biotechniques*. 1993;15(4):636-8, 640-1.
9. Dettlaff-Kakol A, Pawlowski R. First Polish DNA ‘manhunt’ – an application of Y-chromosome STRs. *Int J Legal Med*. 2002;116(5):289-91. doi: 10.1007/s00414-002-0320-0.
10. Amankwaa AO. Forensic DNA retention: public perspective studies in the United Kingdom and around the world. *Sci Justice*. 2018;58(6):455-464. doi: 10.1016/j.scijus.2018.05.002.
11. Struyf P, De Moor S, Vandeviver C, Renard B, Vander Beken T. The effectiveness of DNA databases in relation to their purpose and content: a systematic review. *Forensic Sci Int*. 2019;301:371-381. doi: 10.1016/j.forsci-int.2019.05.052.
12. Machado H, Granja R, Amorim A. Ethical challenges of merging criminal identification and civil identification within the Prüm system. *Forensic Sci Int Genet*. 2022;57:102660. doi: 10.1016/j.fsigen.2022.102660.
13. Santos F, Machado H, Silva S. Forensic DNA databases in European countries: is size linked to performance? *Life Sci Soc Policy*. 2013;9:12. doi: 10.1186/2195-7819-9-12.
14. Branicki W, Kupiec T. Ekspertyza genetyczna. In: Kała M, Wilk D, Wójcikiewicz J, Zuba D, editors. Ekspertyza sądowa. Zagadnienia wybrane. Warszawa: Wolters Kluwer; 2023. p. 154.
15. Ge J, Budowle B. Forensic investigation approaches of searching relatives in DNA databases. *J Forensic Sci*. 2021;66(2):430-443. doi: 10.1111/1556-4029.14615.
16. Lander ES, Linton LM, Birren B, Nusbaum C, Zody MC, Baldwin J, et al. Initial sequencing and analysis of the human genome. *Nature*. 2001;409(6822):860-921. doi: 10.1038/35057062.
17. Venter JC, Adams MD, Myers EW, Li PW, Mural RJ, Sutton GG, et al. The sequence of the human genome. *Science*. 2001;291(5507):1304-51. doi: 10.1126/science.1058040.
18. International Human Genome Sequencing Consortium. Finishing the euchromatic sequence of the human genome. *Nature*. 2004;431(7011):931-45. doi: 10.1038/nature03001. linked to performance? *Life Sci Soc Policy*. 2013;9:12. doi: 10.1186/2195-7819-9-12.
19. Slatko BE, Gardner AF, Ausubel FM. Overview of next-generation sequencing technologies. *Curr Protoc Mol Biol*. 2018;122(1):e59. doi: 10.1002/cpmb.59.
20. Krumm N, Hoffman N. Practical estimation of cloud storage costs for clinical genomic data. *Pract Lab Med*. 2020;21:e00168. doi: 10.1016/j.plabm.2020.e00168.
21. International HapMap Consortium. A haplotype map of the human genome. *Nature*. 2005;437(7063):1299-320. doi: 10.1038/nature04226.
22. Abecasis GR, Altshuler D, Auton A, Brooks LD, Durbin RM, Gibbs RA, et al. A map of human genome variation from population-scale sequencing. *Nature*. 2010;467(7319):1061-73. doi: 10.1038/nature09534.

23. Horvath S. DNA methylation age of human tissues and cell types. *Genome Biol.* 2013;14(10):R115. doi: 10.1186/gb-2013-14-10-r115.
24. Vidaki A, Kayser M. From forensic epigenetics to forensic epigenomics: broadening DNA investigative intelligence. *Genome Biol.* 2017;18(1):238. doi: 10.1186/s13059-017-1373-1.
25. Erlich Y, Shor T, Pe'er I, Carmi S. Identity inference of genomic data using long-range familial searches. *Science.* 2018;362(6415):690-694. doi: 10.1126/science.aau4832.
26. Kling D, Phillips C, Kennett D, Tillmar A. Investigative genetic genealogy: current methods, knowledge and practice. *Forensic Sci Int Genet.* 2021;52:102474. doi: 10.1016/j.fsigen.2021.102474.
27. Li H, Glusman G, Hu H, Shankaracharya, Caballero J, Hubley R, et al. Relationship estimation from whole-genome sequence data. *PLoS Genet.* 2014 Jan 30;10(1):e1004144. doi: 10.1371/journal.pgen.1004144.
28. Phillips C. The Golden State Killer investigation and the nascent field of forensic genealogy. *Forensic Sci Int Genet.* 2018;36:186-188. doi: 10.1016/j.fsigen.2018.07.010.
29. Rogalla-Ładniak U. The overview of forensic genetic genealogy. *Arch Med Sadowej Kryminol.* 2022;72(4):211-222. doi:10.4467/16891716AMSIK.22.023.17623.
30. Peck M, Koeppl A, Gorden E, Bouchet J, Heaton M, Russell D, et al. Internal validation of the ForenSeq Kintelligence kit for application to forensic genetic genealogy. *Forensic Genomics.* 2023;2:103-114. doi.org/10.1089/forensic.2022.0014.
31. Tillmar A, Fagerholm SA, Staaf J, Sjölund P, Ansell R. Getting the conclusive lead with investigative genetic genealogy – a successful case study of a 16 year old double murder in Sweden. *Forensic Sci Int Genet.* 2021;53:102525. doi: 10.1016/j.fsigen.2021.102525.
32. Zabel J. The killer inside us: law, ethics, and the forensic use of family genetics. *Berkeley J Crim L.* 2019; 47-100. <http://dx.doi.org/10.2139/ssrn.3368705>.

ORCIDWojciech Branicki  0000-0002-7412-5733**Corresponding author**

Prof. Wojciech Branicki
Instytut Ekspertyz Sądowych
ul. Westerplatte 9
PL 31-033 Kraków
e-mail: wbranicki@ies.gov.pl

BADANIA DNA DLA CELÓW DOCHODZENIOWO-ŚLED CZYCH – POSZUKIWANIA PROFILU DNA SPRAWCY I ANALIZA POKREWIEŃSTWA

1. Wstęp

Szybki rozwój technologii, który obserwujemy współcześnie, wywiera ogromny wpływ na różne obszary życia społecznego. Pod wpływem technologii zmieniają się również nauki sądowe. Prawo transferu śladów sformułowane w 1920 roku przez dra Edmonda Locarda nie straciło na znaczeniu, a co więcej – współczesna kryminalistyka dysponuje nieporównanie większymi możliwościami wykrywania i analizy śladów kryminalistycznych niż te, z których korzystał jego twórca. Jednym z najważniejszych wydarzeń w obszarze badania śladów kryminalistycznych było opracowanie metod analizy DNA służących identyfikacji człowieka. Przełomowego odkrycia dokonał sir dr Alec Jeffreys, który odnalazł w genomie człowieka regiony powtarzalne o wysokiej sile różnicującej, znane jako sekwencje minisatelitarne [1, 2]. Analizę sekwencji minisatelitarnych szybko zastosowano w sprawach sądowych, w sprawie migracyjnej, a następnie w głośniejszej sprawie zabójstwa dwóch nastolatka [3, 4]. Metoda szybko stała się standardem opinio wania w zakresie identyfikacji człowieka. Kolejny krok naprzód przyniosło opracowanie technologii amplifikacji DNA metodą PCR, która umożliwiła badanie nawet niewielkich śladów DNA zabezpieczonych na miejscu zdarzenia kryminalnego [5]. Coraz lepsze poznanie genomu człowieka ujawniło markery DNA bardziej odpowiednie dla potrzeb badania śladów biologicznych, w których zarówno ilość, jak i jakość DNA jest często suboptymalna. Markery te to sekwencje mikrosatelitarnego DNA znane powszechnie w obszarze badań sądowych jako *short tandem repeats*, STR [6]. Markery STR analizowane z zastosowaniem techniki PCR doskonale sprawdzają się po dziś dzień w badaniach identyfikacyjnych człowieka. Oparty na solidnych fundamentach naukowych dowód z badania DNA wywarł duży wpływ na kryminalistykę, w której obecnie większą wagę przywiązuje się do metody naukowej, jej walidacji, a także statystycznej interpretacji uzyskanych wyników badania [7]. Duża siła dowodu z badania DNA i jego obiektywizm sprawiają, że jest on niezwykle cenny w dochodzeniu do prawdy w sprawach kryminalnych, identyfikacyjnych czy analizie pokrewieństwa. Jego zastosowanie wymaga jednak porównania profili DNA oznaczonych w materiale dowodowym z porównawczymi profilami DNA. W sprawach, w których nie ma podejrzanych, taka analiza jest niemożliwa, a użyteczność standardowej ekspertyzy DNA maleje. Możliwość oznaczania płci poprzez badanie markerów

genetycznych pokazała, że ślad DNA może być źródłem istotnych informacji pozwalających na zawężenie kręgu podejrzanych [8].

Celem niniejszej publikacji jest pokazanie, że zastosowanie analizy DNA w kryminalistyce wykracza poza etap dowodowy i badania DNA mogą być pomocne również w sytuacji braku hipotez organów śledczych na temat tożsamości przestępcy, a możliwości zastosowania analizy DNA w celu wykryczym rosną wraz z postępem w badaniach genomu człowieka.

2. Masowe badania DNA (trałowanie DNA) jako narzędzie śledcze

Markery STR mogą być użyteczne na etapie dochodzeniowo-śledczym w sytuacji, gdy śledczy prowadzą działania wykrywcze poprzez masowe badania DNA. Przyjmowana jest wówczas hipoteza, że przestępca znajduje się w ograniczonej grupie osób zamieszkujących teren, na którym doszło do zdarzenia kryminalnego. Badania tego typu okazały się skuteczne w wielu sprawach kryminalnych. Potrzeba wsparcia działań o charakterze wykryczym prowadzonych przez śledczych poprzez analizę DNA stała się oczywista od momentu opracowania pierwszych metod genetycznej identyfikacji człowieka. Można wręcz stwierdzić, że udany debiut identyfikacyjnych markerów DNA w kryminalistyce nastąpił poprzez masowe badania DNA, które zastosowano dla celów dochodzeniowo-śledczych. W głośniejszych sprawach z Wielkiej Brytanii analizę markerów minisatelitarnych DNA przeprowadzono w próbkach pobranych od 5 tysięcy mężczyzn w związku z dwoma zabójstwami zgwałconych wcześniej piętnastolatek z hrabstwa Leicestershire popełnionymi w latach 1983 i 1986. Metoda identyfikacji poprzez analizę markerów minisatelitarnych DNA została opublikowana w czasopiśmie „Nature” w 1985 roku [4]. Spektakularne działania śledcze doprowadziły do wykrycia i skazania sprawcy. Masowe badania DNA (znane również w polskiej literaturze fachowej jako trałowanie DNA) prowadzi się, gdy zabezpieczony na miejscu zdarzenia kryminalnego DNA sprawcy pozostaje anonimowy po zweryfikowaniu hipotez śledczych, zazwyczaj w najpoważniejszych sprawach kryminalnych. Jest to metoda, która wiąże się często z koniecznością dobrej koordynacji pobierania materiału badawczego, a nierzadko z bardzo wysokimi kosztami.

Wdrożenie markerów mikrosatelitarnych (STR) w genetyce sądowej wprawdzie ułatwiło sam proces badawczy, ale masowe badania DNA pozostają dla wymiaru sprawiedliwości wyzwaniem ekonomicznym i logistycznym. Z analizy przeprowadzonej przez Europejską Sieć Instytutów Ekspertyz Sądowych ENFSI wynika jednak, że sukces takich działań wynosi ponad 70%. W głośnej sprawie seryjnego przestępcy z rejonu Świnoujścia, który w ciągu 6 lat zgwałcił 14 kobiet i jedną zamordował, masowe badanie prowadzono z zastosowaniem markerów Y-STR, co w związku z ich dziedziczeniem w linii ojca pozwoliło na zwiększenie efektywności metody. Na liście typowanych podejrzanych znalazło się około 12 tysięcy mężczyzn, ale po zbadaniu 421 oznaczono profil DNA brata sprawcy, co umożliwiło schwytanie seryjnego przestępcy [9]. Masowe badania DNA są wciąż stosowane przez śledczych. W 2022 roku policja poinformowała o sukcesie, który przyniosły wspólne działania policjantów z Archiwum X z Instytutem Ekspertyz Sądowych w Krakowie. Analiza DNA od blisko 500 osób wytypowanych przez policję umożliwiła wykrycie zabójcy 35-letniej ekspedientki z Niedomic w sprawie sprzed ponad 20 lat (dane niepublikowane). Typowanie kryminalistyczne pozwala na ograniczenie liczby koniecznych do zbadania próbek DNA. W zawężeniu kręgu podejrzanych mogą pomóc wszelkie informacje o sprawcy, które obecnie można uzyskać poprzez badanie śladu biologicznego.

3. Kryminalistyczna baza danych DNA – skuteczne narzędzie śledcze

Skutecznym narzędziem wykrywczym, które również korzysta z potencjału identyfikacyjnego niekodujących markerów mikrosatelitarnych, są kryminalistyczne bazy profili DNA. Narodowe bazy danych DNA są narzędziem stosowanym od prawie trzydziestu lat przez organy ścigania do wykrywania przestępców.

Przepisy regulujące działanie baz danych różnią się w poszczególnych krajach zwłaszcza w kwestii kryteriów włączania oraz usuwania profili DNA, ale ogólna zasada ich funkcjonowania jest podobna. Baza gromadzi profile DNA w zakresie markerów mikrosatelitarnych (STR) wraz z danymi osobowymi zarejestrowanych. Jest to zatem narzędzie, które znajduje zastosowanie głównie do osób o tożsamości znanej organom śledczym (w dalszej części pracy pojawi się informacja o tzw. przeszukiwaniach rodzinnych, które redukują nieco to ograniczenie). Funkcjonalność identyfikacyjna bazy wymaga porównania tych profili DNA z profilami ze śladów biologicznych zabezpieczonych na miejscu przestępstw. Zgodność profilu DNA pozostawionego przez sprawcę na miejscu zdarzenia kryminalnego z profilem zarejestrowanym w bazie umożliwia szybką identyfikację

recydywisty. Kryteria włączenia do bazy mogą być wąskie i uwzględniać podejrzanych oraz skazanych w poważnych sprawach kryminalnych, ale zazwyczaj są szersze i obejmują również wszystkich podejrzanych ściganych za przestępstwa umyślne. W związku z dużym potencjałem wykrywczym baz danych DNA obserwujemy znaczne poparcie społeczne dla gromadzenia profili DNA od skazanych, podejrzanych, a potencjalnie wszystkich aresztowanych, a nawet całej populacji [10, 11]. Wynika to z przekonania, że kryminalistyczne bazy danych DNA są dobrym narzędziem ułatwiającym rozwiązywanie spraw kryminalnych, a więc zwiększają one bezpieczeństwo społeczeństwa [10]. Nie bez znaczenia jest prewencyjne znaczenie baz danych DNA polegające na odstraszeniu od powtórnego popełnienia przestępstwa w sytuacji, kiedy osoba została zarejestrowana w bazie. Z przeprowadzonych niezależnych badań wynika, że rzeczywiście obserwowany jest efekt odstraszący baz danych DNA [11].

Decyzja Rady Unii Europejskiej z 2008 roku nie tylko zobligowała państwa członkowskie do utworzenia kryminalistycznych baz danych DNA, ale też umożliwiła zautomatyzowane przeszukiwanie rejestrów, co doprowadziło do powstania tzw. systemu Prüm – skutecznego narzędzia śledczego o ogromnym potencjale wykrywczym (w Europie zarejestrowanych jest ponad 13 milionów profili DNA). Polska jest aktywnym uczestnikiem systemu Prüm, do którego przystąpiła w 2013 roku. Wkrótce spodziewany Prüm następnej generacji jeszcze bardziej usprawni procedurę przeszukiwania danych obecnych w zrzeszonych w systemie bazach europejskich. Pojawia się w nim również nowe funkcjonalności, które zwiększą jego potencjał wykrywczy, np. dane umożliwiające rozpoznawanie twarzy [12].

Bazy danych DNA usprawniają działanie organów śledczych w większości dobrze rozwiniętych krajów na świecie. Najstarszą i jedną z największych baz danych DNA jest National Criminal Intelligence DNA Database utworzona w Wielkiej Brytanii w 1995 roku, w której obecnie znajduje się ponad 7 milionów profili DNA. Liczba profili DNA, którą można przedstawić jako procent społeczeństwa, który został uwzględniony w bazie, ma istotne znaczenie dla skuteczności działania kryminalistycznej bazy profili DNA. Z badań przeprowadzonych na ten temat wynika, że dobrą skuteczność bazy uzyskuje się jednak już dla wartości nieco powyżej 1% całkowitej ludności kraju, co zostało pokazane na przykładzie baz duńskiej oraz szwedzkiej [13]. Niespełna 240 tysięcy profili DNA zarejestrowanych w polskiej bazie stanowi ok. 0,6% populacji kraju, co utrudnia osiągnięcie pełnego potencjału tego narzędzia wykrywczego. Mimo to skuteczność polskiej bazy danych DNA jest zauważalna i dzięki systemowi Prüm jest ona użyteczna również w Europie [14].

Dodatkowo w niektórych państwach, również w Polsce, przepisy umożliwiają gromadzenie profili DNA ze zwłok o nieustalonej tożsamości, a także od krewnych osób zaginionych, co poszerza funkcjonalność identyfikacyjną bazy danych. Wreszcie – skuteczność wykrywcą baz danych DNA znacznie zwiększa wspomniana już opcja przeszukiwania rodzinnego. Zastosowanie to, w związku z naturą profili STR, ogranicza się wprawdzie do najbliższych krewnych, ale i tak w dużym stopniu poszerza możliwości ukierunkowania śledztwa. Nieco szerszy zasięg pokrewieństwa można uzyskać, analizując profile STR chromosomu Y, które dziedziczone są w linii ojca i przez to w niektórych społeczeństwach dodatkowo są markerami związanymi z nazwiskami [15]. Jak wspomniano wcześniej, analiza dalekiego pokrewieństwa stała się stosunkowo niedawno potężnym narzędziem śledczym. Zostanie ono przedstawione w rozdziale 5.

4. Znaczenie wielkoskalowych badań nad zmiennością DNA dla nauk sądowych

Standardowe markery DNA o wysokiej zmienności nie wyczerpują wszystkich korzyści, jakie może dać kryminalistyce analiza DNA. Projekt Poznania Genomu Człowieka (HGP) przyniósł w latach 2001 i 2004 przełomowe publikacje, które otworzyły nowy rozdział w badaniach nad zmiennością DNA [16, 17, 18]. Dalszy postęp był możliwy dzięki jednoczesnemu rozwojowi nowych technologii analizy DNA oraz technologii informatycznych. To dzięki równoległemu postępowi w tych obszarach możliwe stało się badanie zmienności DNA na skalę populacyjną. Pierwsze mikromacierze DNA o niskiej gęstości z 2006 roku (HumanHap300 BeadChip) umożliwiały analizę nieco ponad 300 tysięcy najczęstszych wariantów DNA w genomie człowieka. Te obecnie stosowane (HumanOmni5-Quad BeadChip) pozwalają na zbadanie ponad 4,3 milionów miejsc, a więc również wielu polimorfizmów rzadkich. Dzięki rozwojowi technologii wysokoprzepustowego sekwencjonowania DNA (*massive parallel sequencing*, MPS) praktyczne stało się nie tylko badanie pojedynczych genów, ale także eksomu i pełnego genomu człowieka [19]. Co ważne, zastosowanie MPS nie byłoby możliwe bez równoległego rozwoju technologii informatycznych, dzięki którym wielkoskalowe dane mogą być gromadzone i analizowane, do czego potrzebne są odpowiednio pojemne dyski i duża moc obliczeniowa [20].

Projekty badawcze HapMap, a następnie 1000 genomów, które stanowiły naturalną kontynuację projektu HGP, dostarczyły danych na temat zmienności genomu człowieka, z których istotnie skorzystała genetyka sądowa. Wprawdzie badania te nie pozwalały na bezpośrednią identyfikację korelacji pomiędzy zmiennością DNA a fenotypem człowieka, ale poprzez zbadanie osób

z różnych populacji zidentyfikowano wiele skutecznych markerów pochodzenia biogeograficznego [21, 22]. Ich przydatność w praktyce genetyka sądowego jest niekwestionowana. Od 2007 roku pojawiło się wiele raportów z pełnogenomowych badań asocjacyjnych (GWAS), w których przedstawiono geny odpowiedzialne za różnicowanie cech fizycznych. Opracowane w konsekwencji narzędzia predykcyjne w istotny sposób zwiększają możliwości opisu nieznanego sprawcy przestępstwa. W genomie człowieka, który zawiera ok. 20 tysięcy genów, zapisane są wszelkie instrukcje dotyczące fenotypu, w tym cech naszego wyglądu. O charakterystyczne cechy wyglądu śledczy pytają świadków zdarzenia, starając się określić wygląd przestępcy. Informacje te można dziś uzyskać, badając ślad biologiczny ujawniony na miejscu zdarzenia kryminalnego. Analiza śladu DNA pozwoli także poznać wiek, jak również wiele aspektów stylu życia jego właściciela. Kryminalistyka od dawna poszukiwała skutecznych markerów umożliwiających określenie wieku sprawcy przestępstwa. Dokładna i praktyczna metoda została opracowana po odkryciu korelacji pomiędzy metylacją DNA a procesami starzenia organizmu człowieka [23]. Opracowanie technologii analizy metylacji DNA za pomocą mikromacierzy umożliwiło prowadzenie wielkoskalowych badań asocjacyjnych EWAS (*epigenome-wide association study*). Badania te wykazały, że we wzorach metylacji DNA zawarta jest informacja o niektórych elementach stylu życia przestępcy, który pozostawił ślad na miejscu zdarzenia, na przykład czy pali papierosy lub nadużywa alkoholu [24].

Zgromadzone dane o zmienności DNA posłużyły do opracowania algorytmów, które uwzględniając liczbę i długość autosomalnych segmentów genomu współdzielonych przez dwie osoby, dają możliwość wykrycia dalekiego pokrewieństwa pomiędzy nimi [25]. Analiza umożliwia wykrycie przestępców poprzez przeszukanie baz zawierających dane DNA ich dalekich krewnych. Metody te zwiększają możliwości zastosowania analizy DNA w kryminalistyce i umożliwiają rzucenie nowego światła na sprawy, które przez wiele lat pozostawały nierozwiązane. Metody umożliwiające opis nieznanego sprawcy przestępstwa zostaną przedstawione w odrębnej publikacji; w dalszej części tego artykułu autor skoncentruje się na znaczeniu analizy pokrewieństwa dalekiego zasięgu dla celów wykrywczych.

5. Badanie pokrewieństwa dalekiego zasięgu – sukces sądowej genealogii genetycznej

Autosomalne markery STR bardzo dobrze sprawdzają się w charakterze narzędzia do analizy bliskiego pokrewieństwa, na przykład badania spornego ojcostwa. W przypadku dalszego pokrewieństwa ich użyteczność drastycznie spada, a bardziej cenny staje się polimorfizm

pojedynczych nukleotydów SNP. Średnio 0,78% DNA dzielimy z naszymi kuzynami trzeciego stopnia. W przypadku bliższego pokrewieństwa ilość współdzielonego DNA rośnie, by w przypadku kuzynów pierwszego stopnia osiągnąć poziom 12,5%. Jednym z praktycznych zastosowań poznania zmienności DNA człowieka jest możliwość analizy dalekiego pokrewieństwa, w tym identyfikacji nieznanych krewnych i poznawania własnej historii rodzinnej. Badanie pozwala na wykrycie krewnych od pierwszego do czwartego stopnia, co może skutecznie ukierunkować prowadzone śledztwo.

Mimo tej wiedzy pojawienie się metody sądowej genealogii genetycznej (FGG) w panelu metod stosowanych przez organy dochodzeniowo-śledcze nastąpiło jako swego rodzaju skutek uboczny rozwoju badania zmienności DNA i baz danych niemających nic wspólnego z kryminalistyką. Główny cel tych badań związany był z chęcią zaspokojenia ciekawości na temat informacji znajdującej się w DNA uczestników badania o przodkach, a także współcześnie żyjących nieznanych krewnych. Posiadanie specyficznych dla konkretnej populacji wariantów DNA czy też haplotypów sugeruje, że nasi przodkowie należeli do tej właśnie populacji. Z kolei identyfikacja współdzielonych segmentów DNA (*identical by descent*, IBD) pozwala na wyciągnięcie wniosków o pokrewieństwie uczestników badania, którzy przed przystąpieniem do projektu nie musieli posiadać takiej wiedzy.

Już w 2000 roku udostępniono pierwszy komercyjny test opracowany przez FamilyTreeDNA, który umożliwiał badania DNA w tym kierunku na zasadzie oferty skierowanej bezpośrednio do konsumenta (*direct-to-consumer*, DTC). Obecnie na rynku działa kilku podobnych usługodawców, a zasoby danych genetycznych zgromadzonych w genealogicznych bazach danych sięgają kilkudziesięciu milionów profili. Oznacza to, że jeśli daleki krewny przestępcy przesłał swoją próbkę DNA do jednej z tych publicznych baz danych, to ustalenie jego tożsamości może stać się możliwe nawet bez próbki porównawczej [25]. W praktyce metoda wymaga analizy genetycznej śladu pochodzącego od przestępcy obejmującej wiele tysięcy polimorfizmów SNP zlokalizowanych we wszystkich regionach genomu człowieka. Wynik analizy jest następnie interpretowany poprzez porównanie z danymi genetycznymi dostępnymi we wspomnianych publicznych bazach danych DTC. Analiza na tym etapie prowadzona jest na przykład za pomocą platformy internetowej GEDmatch, która udostępnia narzędzia umożliwiające przeprowadzenie porównania. Na tym etapie możliwe jest odnalezienie w badanej próbce dowodowej oraz w próbkach zdeponowanych w bazach DTC regionów DNA IBD, odziedziczonych po wspólnych przodkach. Liczba i długość (którą przyjęto wyrażać w centymorganach [cM], jednostkach miary używanych w genetyce do określania odległości genetycznej między dwoma

loci na chromosomie) segmentów DNA odziedziczonych po wspólnych przodkach niesie informacje o stopniu pokrewieństwa. Długość 1 centymorgana jest różna w różnych regionach chromosomu (częstość rekombinacji nie jest identyczna w różnych regionach genomu człowieka), ale poglądowo można przyjąć, że odpowiada około 1 milionowi par zasad. Wstępne analizy empiryczne przeprowadzone na danych pochodzących od ponad 1,2 miliona osób pokazały, że stwierdzenie obecności co najmniej dwóch segmentów IBD o długości ok. 30 cM sugeruje, że próbki pochodzą od kuzynów czwartego stopnia, a długość segmentów IBD równa ok. 600 cM wskazuje na pokrewieństwo w relacji kuzynów drugiego stopnia [25]. Wraz z rosnącą ilością danych uzyskujemy coraz dokładniejszą informację o zakresach wartości cM i średnich dla różnych relacji pokrewieństwa (<https://dnainter.com/>). Z aktualnych danych wynika, że średnia wartość segmentów IBD dla kuzynów czwartego stopnia jest równa 35 cM, a dla kuzynów drugiego stopnia 229 cM. Warto zauważyć, że nakładanie się rozkładu współdzielonego DNA dla dalekich krewnych uniemożliwia wyciąganie precyzyjnych wniosków, a wynikiem analizy są zakresy relacji [26]. Na obecnym etapie analizy dalekiego pokrewieństwa prowadzi się w oparciu o dane z mikromacierzy DNA o różnej gęstości. Li i współpracownicy pokazali, że zastosowanie analizy pełnogenomowej WGS zwiększa moc wykrywania odległych relacji o 5 do 15% w porównaniu do zastosowania analizy mikromacierzy o dużej gęstości [27].

Sprawa identyfikacji seryjnego zabójcy, znanego w literaturze fachowej i mediach jako „Golden State Killer”, który w latach 1974–1986 terroryzował Kalifornię, jest doskonałym dowodem na użyteczność wykrywczą genealogicznych baz danych [28, 29]. Odnalezienie autosomalnych segmentów genomu współdzielonych (IBD) przez tego przestępcę i jego krewnego, który zdeponował swój profil DNA w genealogicznej bazie danych, pozwoliło na sukces po 44 latach poszukiwań przestępcy z Kalifornii. Pochodzące od wspólnych przodków segmenty DNA o całkowitej długości około 100 cM wskazały na pokrewieństwo na poziomie kuzynów trzeciego stopnia. Dalsza praca operacyjna polegała na analizie ponad 20 opracowanych drzew genealogicznych i zawężaniu grupy wytypowanych osób za pomocą informacji o miejscu zamieszkania, płci oraz wieku. W przypadku Golden State Killera procedura ta doprowadziła do dwóch podejrzanych, w tym Josepha DeAngelo, któremu ostatecznie udowodniono kilkanaście zabójstw i skazano na dożywocie [30].

Opracowane w 2010 roku narzędzie GEDmatch, które było pomocne w identyfikacji tego i wielu innych groźnych przestępców, w 2019 roku stało się własnością firmy Verogen działającej w obszarze genomiki sądowej. W połączeniu z metodą do wielkoskalowej analizy polimorfizmu SNP o czułości odpowiedniej do badania

śladów biologicznych ForenSeq® Kintelligence platforma internetowa GEDmatch stanowi przełomowe i wciąż zwiększające swój potencjał narzędzie śledcze. Zestaw ForenSeq® Kintelligence umożliwia analizę 10 230 polimorfizmów SNP rozproszonych w całym genomie i wyselekcjonowanych w taki sposób, aby dane pozyskane po jego zastosowaniu były kompatybilne ze znacznie obszerniejszymi danymi genetycznymi, które uzyskuje się za pomocą analizy mikromacierzowej w typowych badaniach DTC (ponad 500 tys. SNP). Zestaw pozwala na uzyskanie pozytywnych wyników analizy nawet dla 50 pg DNA [31]. Taka czułość jest znana dla typowych zestawów do identyfikacji człowieka opartych na markerach STR.

Należy oczekiwać, że obserwowana obecnie duża dysproporcja w liczbie profili DNA pochodzących z różnych krajów i stosunkowo niewielki udział danych z krajów europejskich będzie tracić na znaczeniu wraz z rosnącymi rozmiarami baz danych DTC [26]. W USA po sukcesie identyfikacji Golden State Killera metodę zastosowano z powodzeniem w około 200 kolejnych nierozwiązanych sprawach [26]. Sprawa podwójnego zabójstwa z Linköping w Szwecji z 2004 roku, którą wyjaśniono dzięki zastosowaniu metody FGG, pokazała dużą skuteczność metody również na gruncie europejskim [32]. Podkreśla się, że metoda może być skuteczna nie tylko w rozwiązywaniu spraw kryminalnych, ale także identyfikacji zwłok o nieustalonej tożsamości. Wydaje się, że wątpliwości natury etycznej i prawnej wynikające z korzystania z profili DNA zdeponowanych w otwartych bazach danych nie staną na drodze do szerszego stosowania metody w uzasadnionych przypadkach, choć postuluje się wprowadzenie odpowiednich regulacji w tym względzie [29].

6. Podsumowanie

DNA jest istotnym źródłem informacji przydatnych na etapie prowadzonego śledztwa. Postępy w wiedzy na temat zmienności genomu człowieka sprawiły, że współczesna kryminalistyka dysponuje narzędziami o dużym potencjale wykrywczym. Porównanie zgodności profili DNA prowadzone na masową skalę może pozwolić na wykrycie profilu zgodnego z oznaczonym w śladzie biologicznym ujawnionym na miejscu przestępstwa z profilem DNA oznaczonym w populacji zamieszkujących region zdarzenia kryminalnego lub obecnego w kryminalistycznej bazie danych DNA. Co więcej, obecna wiedza z zakresu genomiki pozwala na zastosowanie analizy dalekiego pokrewieństwa i ujawnienie dalekich krewnych przestępcy, których tożsamość jest znana dzięki ogólnodostępnym bazom danych DNA. Wydaje się, że identyfikacyjne znaczenie analizy pokrewieństwa dalekiego zasięgu będzie rosło wraz z rosnącymi rozmiarami baz

danych umożliwiających prowadzenie poszukiwań genealogicznych. Istotne pytanie, które należałoby zadać, to: czy w przyszłości poszerzona zostanie funkcjonalność istniejących kryminalistycznych baz danych o możliwość analizy FGG? Wymagałoby to powtórnej analizy zgromadzonych próbek badawczych w poszerzonym zakresie markerów genetycznych. Koszt takiej analizy mógłby być akceptowalny, zwłaszcza gdyby gromadzenie danych oparto na technologii mikromacierzy DNA. Proces wykrycia sprawcy przestępstwa może polegać na zastosowaniu kombinacji różnych metod badawczych. W efekcie zastosowania genetycznej genealogii sądowej może pozostawać do sprawdzenia szereg hipotez śledczych, a w ich weryfikacji może pomóc analiza fenotypu. Problematyce opisu sprawcy przestępstwa poświęcony zostanie odrębny artykuł.