



Praca pogładowa  
Review paper

Renata Jacewicz

## Standaryzacja badań z zakresu genetyki sadowej – stan aktualny na świecie i wstep do wytycznych w Polsce w odniesieniu do prac Zespołu Ekspertów ds. Standardów i Opiniowania Polskojęzycznej Grupy Roboczej Międzynarodowego Towarzystwa Genetyki Sadowej (ISFG-PL)

Standardization of research in the field of forensic genetics – the current state in the world and introduction to the guidelines in Poland with reference to the work of the Expert Team for Standards and Assessment in Forensic Genetics of the Polish Speaking Working Group of the International Society for Forensic Genetics (ISFG-PL)

Pracownia Genetyki Medycznej i Sadowej, Zakład Medycyny Sadowej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, Polska  
Medical and Forensic Genetics Laboratory, Department of Forensic Medicine, Medical University of Lodz, Poland

### Streszczenie

Genetyka sadowa, której początki w Wielkiej Brytanii datuje się na 1985 r., a w Polsce na 1989 r., to jedna z najszybciej rozwijających się dziedzin badań. Wykorzystuje się w niej najnowocześniejsze, wysokoprzepustowe technologie, w tym badanie zmienności genomu ludzkiego za pomocą masowego równoległego sekwencjonowania, które pozwalają m.in. na analizę cech wyglądu i pochodzenia człowieka. Technologie te współistnieją z wystandaryzowanymi technikami multipleksowej analizy krótkich tandemowych powtórzeń za pomocą rozdzielania kapilarnego, które pozwalają uzyskać unikalny profil osobniczy i zminimalizować koszty. Kluczową rolę w genetycznych badaniach sadowych odgrywają akty prawne, a także standardy badawcze i wytyczne tworzone przez opiniotwórcze instytucje i zespoły eksperckie. Niniejsze opracowanie przedstawia aktualnie obowiązujące normy w tym zakresie. Poprzedza ono prezentację wytycznych dotyczących głównych aspektów badań w dziedzinie genetyki sadowej w Polsce, opracowywanych przez zespół ekspertów Polskojęzycznej Grupy Roboczej Międzynarodowego Towarzystwa Genetyki Sadowej oraz Komisji Genetyki Sadowej Polskiego Towarzystwa Medycyny Sadowej i Kryminologii.

**Słowa kluczowe:** genetyka sadowa, standaryzacja, wytyczne w Polsce, ISFG-PL, Polskojęzyczna Grupa Robocza, Zespół Ekspertów ds. Standardów i Opiniowania.

## Abstract

The beginnings of forensic genetics, one of the most rapidly growing fields of research, can be traced to Great Britain in 1985. It appeared in Poland in 1989. It uses the most advanced technologies, including the investigation of the variability of the human genome through mass parallel sequencing, which help, among other things, to analyze features of human appearance and origin. These technologies coexist with well standardized techniques of multiplex short tandem repeat analysis based on capillary electrophoresis, which allows to obtain a unique individual profile at a minimal cost. Legislation, research standards and guidelines developed by opinion-forming institutions and expert teams play a key role in the field of genetic forensic examinations. This study presents the current normative state of this area. It precedes the presentation of guidelines concerning the main aspects of research in the field of forensic genetics in Poland, prepared by a team of experts gathered within the Polish Speaking Working Group of the International Forensic Genetics Society and the Forensic Genetics Committee of the Polish Society of Forensic Medicine and Criminology.

**Key words:** forensic genetics, standardization, guidelines in Poland, ISFG-PL, Polish Speaking Working Group, Expert Team for Standards and Assessment.

## Wstęp

Odkrycie w 1985 r. przez prof. Jeffreysa i wsp. metody analizy polimorfizmu kwasu deoksyrybonukleinowego (DNA) w regionach tandemowych powtórzeń [1] oraz opracowanie przez Mullisa [2] techniki jego namnażania *in vitro* za pomocą reakcji łańcuchowej polimerazy dały potężne narzędzia do egzekwowania prawa. W praktyce sądowej profilowanie DNA wykorzystano po raz pierwszy w 1988 r. do skazania Collina Pitchforka, sprawcy gwałtu i zabójstwa dwóch nastolatek w Wielkiej Brytanii [3]. Była to zarazem pierwsza sprawa w historii wymiaru sprawiedliwości, w której dowód z badań DNA pozwolił na uwolnienie od zarzutów innego, niesłusznie oskarżonego mężczyzny. W Polsce pierwsze badanie DNA do celów sądowych, na podstawie którego została wydana kategoriowa opinia w sprawie kryminalnej, przeprowadził w 1989 r. prof. Słomski [4]. Przełomem w genetyce sądowej było odkrycie w 1991 r. przez Edwardsa i wsp. [5] regionów krótkich tandemowych powtórzeń (*short tandem repeat* – STR). Od tego momentu nastąpił intensywny rozwój tej dziedziny oraz stale rosnące wykorzystanie analiz DNA do wykrywania sprawców przestępstw, identyfikacji ofiar zbrodni i katastrof, ustalania tożsamości osób oraz do analiz pokrewieństwa, w tym na dużą skalę ustalania spornego ojcostwa.

## Introduction

The discovery in 1985 by Prof. Jeffreys *et al.* methods of analysis of deoxyribonucleic acid (DNA) polymorphism in tandem repeat regions [1] and the development by Mullis *et al.* [2] of a technique of its *in vitro* multiplication based on polymerase chain reaction gave powerful tools for law enforcement. In judicial terms, DNA profiling was first used in 1988 to convict Collin Pitchfork, the perpetrator of the rape and murder of two teenage girls in the United Kingdom [3]. At the same time, it was the first case in the history of the justice system in which the evidence from DNA tests allowed to acquit another, unjustly accused man. In Poland, the first DNA examination for judicial purposes, on the basis of which a categorical opinion in a criminal case was issued, was conducted in 1989 by Prof. Słomski [4]. A breakthrough in genetic and judicial research was the detection in 1991 by Edwards *et al.* [5] regions of short tandem repeats – STR. This was the beginning of an intensive development of forensic genetics and the ever-increasing use of DNA analyses for the detection of perpetrators of crimes, identification of victims of crimes and catastrophes, identification of individuals, as well as for kinship analysis, including the large-scale establishment of disputed paternity.

DNA profile databases were created mainly due to the profiling of STR markers. The idea of genetic

Bazy danych profili DNA powstały głównie dzięki profilowaniu markerów typu STR. Idea profilowania genetycznego, nie tylko w odniesieniu do osób wymienionych w art. 21a ustawy o Policji, ale i całej populacji, tak aby – analogicznie do niepowtarzalnego kodu kreskowego – każdy człowiek posiadał zarejestrowany, unikalny kod DNA, wydaje się warta rozważenia, jeśli weźmie się pod uwagę istotne ograniczenia analizy predykcyjnej. Opiera się ona na badaniu kodującej części genomu, co wiąże się z rygorystycznymi przepisami dotyczącymi ochrony danych osobowych i wątpliwościami natury etycznej. Ponadto wysokoprzepustowe analizy markerów służących do przewidywania cech wyglądu zewnętrznego oraz pochodzenia biogeograficznego ciągle jeszcze są kosztowne, mają ograniczony stopień pewności interpretacyjnej, a w konsekwencji ograniczone możliwości standaryzacji. Za profilowaniem całej populacji w zakresie markerów STR mogłyby natomiast przemawiać: niskie koszty, krótki czas i dostępność analiz, wysoki stopień automatyzacji oraz jednolite standardy dotyczące detekcji, raportowania, konstrukcji baz danych i międzynarodowej wymiany profili DNA. Dzięki temu możliwe byłoby ustalenie tożsamości każdej osoby, która pozostawiła na miejscu zdarzenia swoją „wizytówkę DNA” w postaci śladu biologicznego.

Markery STR są zlokalizowane głównie w niekodującej części genomu, a ich analiza podlega uregulowaniom prawnym na całym świecie. Niewykluczone jednak, że zaawansowane projekty badawcze i międzynarodowa współpraca nad rozwojem analizy predykcyjnej przyczynią się do zasadniczej zmiany dotychczasowych paradygmatów w badaniach genetyczno-sądowych.

## Aspekty prawne badań genetyczno-sądowych w Polsce

W Polsce laboratoryjna genetyka sądowa jako odrębna dziedzina specjalizacji została wprowadzona na podstawie rozporządzenia Ministra Zdrowia z 20 grudnia 2013 r. [6]. Program specjalizacji zatwierdzono po raz pierwszy w 2016 r. [7], a rok później powołano zespół ekspertów do opiniowania jednostek pod kątem kształcenia specjalizacyjnego i staży kierunkowych w tej dziedzinie.

Laboratoryjna genetyka sądowa opiera się na wystandaryzowanych technikach analizy DNA słu-

profiling in the field of these markers, not only in the case of persons mentioned in Article 21a of the Police Act, but covering the entire population, so that analogously to a unique barcode, each person has a registered, unique DNA code, seems worth considering, if we take into account the significant limitations in the scope of predictive analysis. It is based on the examination of the coding part of the genome, which is associated with rigorous regulations on the protection of personal data and the dangers of an ethical nature. In addition, high throughput analyses of markers for predicting external appearance and biogeographical origin are still associated with high costs, limited degree of interpretation certainty and, as a result, limited possibilities for standardization. On the other hand, the idea of profiling the entire population with regard to STR markers could be supported by low costs, short analysis time and availability, a high degree of automation and uniform standards for detection, reporting, database creation and international exchange of DNA profiles. The implementation of this idea would make it possible to identify any person who would leave a “DNA business card” in the form of a biological trace at the scene of the event.

Importantly, STR markers are located mainly in the non-coding part of the genome and their analysis is legally regulated worldwide. However, it cannot be ruled out that advanced research projects and large-scale international cooperation in the field of predictive analysis will result in significant progress, which will bring about a fundamental change in the existing paradigms in genetic and forensic research.

## Legal aspects of genetic and forensic research in Poland

In Poland, laboratory forensic genetics as a separate field of specialization has been introduced on the basis of the Regulation of the Minister of Health of 20 December 2013 [6]. The curriculum of this major was approved for the first time in 2016 [7], and a year later a team of experts was appointed to give opinions to units in the field of this specialized education and internships.

Laboratory forensic genetics is based on standardized techniques of DNA analysis in the field of individual identification and kinship determination, which require specialist equipment and re-

jących do identyfikacji osobniczej i ustalania pokrewieństwa, które wymagają specjalistycznego wyposażenia i zaplecza badawczego. Specjaliści, eksperci i biegli wykonujący ekspertyzy dla wymiaru sprawiedliwości i organów ścigania powinni wykazywać się szeroką wiedzą, odpowiednimi kwalifikacjami i umiejętnościami, a ponadto spełniać rygorystyczne kryteria rzetelności naukowo-badawczej. Kluczową rolę w opracowywaniu, doskonaleniu i wprowadzaniu do praktyki badawczej standardów warunkujących wysoką jakość i wiarygodność analiz DNA, ściśle związanych z obszarem bezpieczeństwa publicznego, odgrywa kooperacja wszystkich podmiotów.

Obowiązujące przepisy prawne, zawarte w art. 74 § 4 Kodeksu postępowania karnego (k.p.k.) i odnoszące się m.in. do kwestii pobierania materiału do badań genetycznych, kładą nacisk na to, aby „gromadzenie, utrwalanie i analiza materiału dowodowego były dokonywane zgodnie z aktualną wiedzą w zakresie kryminalistyki i medycyny sądowej” [8]. W art. 193 § 1 k.p.k., podobnie jak w art. 278 § 1 Kodeksu postępowania cywilnego (k.p.c.), jest mowa o tym, że „jeśli stwierdzenie okoliczności mających istotne znaczenie dla rozstrzygnięcia sprawy wymaga wiadomości specjalnych, zasięga się opinii biegłego albo biegłych” [8, 9]. Zgodnie z rozporządzeniem Ministra Sprawiedliwości z 24 stycznia 2005 r. [10] biegłym, także w zakresie genetyki sądowej, może być osoba, która ma teoretyczne i praktyczne wiadomości specjalne potwierdzone odpowiednimi dokumentami oraz daje rękojmię należytego wykonywania obowiązków biegłego w swojej dziedzinie. Od biegłego wymaga się nie tylko niekwestionowanej wiedzy i najwyższych kwalifikacji zawodowych, lecz także zaufania publicznego, sumienności i bezstronności (art. 196 i art. 197 § 1 k.p.k. oraz art. 282 § 1 k.p.c.). Laboratoryjne badania genetyczne skutkujące wydaniem opinii dla potrzeb wymiaru sprawiedliwości mogą wykonywać uprawnione do tego instytucje naukowe lub specjalistyczne, instytuty naukowe lub naukowo-badawcze, jednostki szkół wyższych, zgodnie z art. 193 § 2 k.p.k., art. 290 k.p.c. oraz § 14 rozporządzenia z 2005 r. [8–10].

Zgodnie z obowiązującymi normami jakości, zasadami Dobrej Praktyki Laboratoryjnej, wytycznymi dla laboratoriów badawczych oraz laboratoriów – dostawców usług kryminalistycznych instytucje te powinny gwarantować wysokie standardy wyposażenia technicznego i badawczo-laboratoryjnego, być

search facilities. Specialists, experts and court experts preparing expert opinions for the courts and law enforcement agencies should demonstrate an extremely broad spectrum of knowledge, qualifications and skills, as well as meet rigorous criteria of scientific and research reliability. A key role in the development, improvement and implementation of standards to research practice is played by the cooperation of all relevant entities in order to ensure the high quality and reliability of DNA analyses closely related to the area of public security.

The current legal provisions contained in Article 74 § 4 of the Code of Criminal Procedure, relating, inter alia, to the issue of the collection of material for genetic testing, insist that „the collection, recording and analysis of evidence should be carried out in accordance with current knowledge in criminology and forensic medicine” [8]. Article 193 § 1 of the Code of Criminal Procedure, similarly to Article 278 § 1 of the Code of Civil Procedure, provides that „if the determination of circumstances significant for the determination of a case requires special knowledge, an expert or experts’ opinion is sought” [8, 9]. According to the Regulation of the Minister of Justice of 24 January 2005 [10] only a person who possesses theoretical and practical special knowledge certified with appropriate documents may be appointed an expert, also in the field of forensic genetics. Such a person must guarantee proper performance of the duties of an expert in the field for which (s)he has been appointed. An expert is required to have not only unquestionable knowledge and the highest professional qualifications, but also public trust, must be conscientious and impartial (Article 196 and Article 197 § 1 of the Code of Criminal Procedure and Article 282 § 1 of the Code of Civil Procedure). The work of experts in, among others, laboratory genetic tests which lead to the preparation of opinions for the courts, may be performed by authorized scientific or specialist institutions, scientific or scientific-research institutes, units of higher education institutions, pursuant to Article 193 § 2 of the Code of Criminal Procedure, Article 290 of the Code of Civil Procedure and § 14 of the Regulation of the Minister of Justice of 2005 [8–10].

In accordance with the applicable quality standards, principles of Good Laboratory Practice, guidelines for research laboratories and forensic service providers related to the applicable quality manage-

reprezentowane przez osoby o odpowiednio wysokich kwalifikacjach, doświadczeniu i etyce zawodowej, a także zapewniać wysoką jakość i wiarygodność uzyskiwanych wyników analiz, począwszy od momentu ich planowania, a skończywszy na przechowywaniu dokumentacji, tak aby możliwe było odtworzenie całego przebiegu badań [11–15].

Wraz z intensywnym postępowaniem badań DNA w zakresie identyfikacji osobniczej powstają akty prawne regulujące pobieranie i przechowywanie materiału do badań, tworzenie baz danych profili DNA i ich transgraniczną wymianę w celu walki z przestępczością, z uwzględnieniem terroryzmu i nielegalnej imigracji. Formułowane są również normy postępowania dotyczące wielu aspektów analiz z dziedziny genetyki sądowej. W tworzeniu podstaw prawnych i normatywnych ważną rolę odgrywają zalecenia krajowych i międzynarodowych organizacji, towarzystw, sieci naukowo-badawczych i zespołów eksperckich wytyczających obowiązujące standardy.

## Międzynarodowe akty normatywne i instytucje standaryzujące

Jedną z instytucji, których celem jest globalna współpraca policji służąca wymianie danych umożliwiających walkę z przestępczością oraz identyfikację osób zaginionych i zwłok ludzkich, w tym ofiar katastrof masowych, jest powstała w 1956 r. Międzynarodowa Organizacja Policji Kryminalnych (*International Criminal Police Organization* – Interpol), działająca obecnie w 192 krajach całego świata. Współpraca organów ścigania w ramach tej sieci, opierająca się na zaawansowanej infrastrukturze technicznej i operacyjnej, ułatwia sprostanie wyzwaniom związanym z walką z przestępczością XXI w. [16]. Kluczowe znaczenie ma profilowanie genetyczne śladów biologicznych zabezpieczonych na miejscach przestępstw, w tym krwi, nasienia, śliny, włosów, a także innych tkanek, płynów i wydzielin ustrojowych, śladów kontaktowych oraz próbek pobranych od potencjalnych sprawców, osób o nieustalonej tożsamości lub usiłujących ukryć swoją tożsamość, osób stwarzających zagrożenie oraz próbek pobranych z nieznanymi zwłok i szczątków ludzkich. Powstała w 2002 r. zautomatyzowana baza danych Interpolu – Bramka DNA – zawiera obecnie ponad 173 tys. profili DNA z ponad 84 państw i słu-

ment standard, these institutions should guarantee high standards of technical and research and laboratory equipment, be represented by persons with appropriate qualifications, experience and professional ethics, as well as ensure high quality and reliability of analytical results from the moment of their planning to the storage of documentation so that it is possible to reproduce the entire course of research [11–15].

Along with the intensive progress of DNA research in the aspect of personal identification, further legal acts regulating the collection and storage of material for research, creation of databases of DNA profiles and their cross-border exchange in the fight against crime, including terrorism and illegal immigration are being created. Standards of conduct relating to a number of aspects of forensic genetic analysis are also being formulated. Recommendations from national and international organizations, associations, science and research networks and expert teams, which set standards, are of key importance in formulating the legal and normative bases in this field.

## International normative acts and standardization bodies

The International Criminal Police Organization (Interpol), presently operating in 192 countries around the world, was established in 1956. It is one of the first institutions aiming at global police cooperation in the field of data exchange for the purpose of fighting crime and identification of missing persons, human corpses, including victims of mass disasters. The cooperation of member states' law enforcement agencies within this global network based on technologically advanced technical and operational support infrastructure aims at meeting the challenges of fighting crime of the 21<sup>st</sup> century [16]. A key role in this aspect is played by genetic profiling of biological traces secured on crime sites, including blood, semen, saliva, hair and other tissues, fluids and body secretions, contact traces and samples taken from potential perpetrators, persons of unknown identity or attempting to hide their identity and persons posing a threat as well as samples taken from unknown corpses and human remains. The Interpol automated database, known as the DNA Gateway, was created in 2002; currently it contains more than 173,000 DNA profiles from

ży jako kanał elektronicznego transferu informacji na temat niekodującej części genomu, udostępniania i porównywania informacji pochodzących od przestępców i podejrzanych, osób zaginionych i niezidentyfikowanych oraz śladów biologicznych zbieranych z miejsc zbrodni. Automatyczne przeszukiwanie tej bazy może zakończyć się trafieniem, a tym samym identyfikacją w ciągu niespełna 15 minut. Bramka DNA jest kompatybilna z Europejską Siecią Wymiany Danych DNA z Prüm oraz międzynarodowym eksportem profili DNA w ramach oprogramowania CODIS (*Combined DNA Index System*) opracowanego przez Federalne Biuro Śledcze (*Federal Bureau of Investigation* – FBI).

Organizacją mającą na celu poprawienie efektywności zapobiegania i zwalczania zorganizowanej przestępczości w 28 państwach członkowskich Unii Europejskiej jest utworzony w 1998 r. Europejski Urząd Policji, czyli Europol [17]. Zasady jego działania reguluje Decyzja Rady 2008/616/WSiSW dotycząca intensyfikacji współpracy międzynarodowej, zwłaszcza w zwalczaniu terroryzmu i przestępczości transgranicznej. Dokument zawiera podstawowe elementy konwencji z Prüm z 2005 r. i odnosi się do tworzenia i prowadzenia krajowych zbiorów analiz DNA w zakresie niekodującej części genomu oraz procedur zautomatyzowanego przeszukiwania niezidentyfikowanych profili DNA i porównywania danych jednego państwa z danymi referencyjnymi przechowywanymi w bazach pozostałych państw [18]. Decyzją Rady 2008/616/WSiSW państwa członkowskie zostały zobligowane do stosowania środków niezbędnych do zagwarantowania integralności profili DNA udostępnianych innym państwom i zapewnienia zgodności tych środków z normami międzynarodowymi. Na mocy Decyzji Rady 2013/3/EU w sprawie uruchomienia zautomatyzowanej wymiany profili DNA wprowadzono w Polsce przepisy ogólne dotyczące ochrony danych osobowych, a Decyzją Wykonawczą Rady Europy (UE) 2017/945 przyznano odpowiednie uprawnienia w tym zakresie [19].

Zgodnie z Rekomendacją Komitetu Ministrów Rady Europy nr R (92)1 o wykorzystaniu analizy DNA w ramach systemu wymiaru sprawiedliwości analiza genetyczna jest zaawansowaną procedurą naukową, która powinna być wykonywana wyłącznie przez laboratoria posiadające odpowiednie zaplecze i doświadczenie [20]. Wszystkie procedury

more than 84 member states and serves as a channel for the electronic transfer of information on the non-coding part of the genome, the sharing and comparison of information from criminals and suspects, missing and unidentified persons, and from biological traces collected from crime scenes. An automatic search of this database may result in a hit and the identification of the offender in less than 15 minutes. The Interpol DNA Gateway is compatible with the EU Prüm DNA Data Exchange Network and the international export of DNA profiles within the CODIS (*Combined DNA Index System*) software developed by the Federal Bureau of Investigation (FBI) for searching DNA profile databases.

The European Police Office (Europol), established in 1998, is an organization that aims to improve the efficiency of operations within the 28 member states of the European Union in terms of preventing and combating organized crime [17]. Council Decision 2008/616/JHA on the stepping up of cross-border cooperation, particularly in combating terrorism and cross-border crime, which contains the basic elements of the Prüm Treaty of 2005, has implemented important provisions in this respect. It refers to the creation and maintenance of national DNA analysis files for the non-coding part of the genome and procedures for automated searching of unidentified DNA profiles and comparing data from one European Union member state with reference data stored in databases of other member states [18]. Council Decision 2008/616/JHA obliged member states to take the necessary measures to guarantee the integrity of DNA profiles made available to other member states and to ensure that these measures comply with international standards. Through the adoption of Council Decision 2013/3/EU on the launch of automated data exchange with regard to DNA data in Poland, Poland has implemented the general provisions on the protection of personal data and by virtue of the Council Implementing Decision (EU) 2017/945 of 18 May 2017 it has been granted appropriate powers in this respect [19].

Recommendation R (92) 1 of the Committee of Ministers to Member States on the use of analysis of DNA within the framework of the criminal justice system states that genetic analysis is a highly advanced scientific procedure, which should be performed only by laboratories with appropriate facilities and experience [20]. All procedures used in

stosowane w badaniach sądowych powinny przejść proces walidacji ich wiarygodności, niezawodności i odtwarzalności, co przekłada się na prawidłowość oznaczania profili DNA [18]. Decyzja ramowa Rady 2009/905/WSiSW w sprawie akredytacji dostawców usług kryminalistycznych wykonujących czynności laboratoryjne określa akredytację laboratoriów badawczych jako obowiązkową, dającą gwarancję spełnienia jednolitych standardów w przypadku wrażliwych danych osobowych, takich jak profile DNA wykorzystywane w postępowaniu karnym, oraz przy identyfikacji ofiar katastrof [21].

Ocenę spełnienia kompetencji technicznych w zakresie genetycznych badań sądowych wyznacza obowiązująca również w Polsce norma ISO/IEC 17025. Została ona opracowana przez Międzynarodową Organizację Normalizacyjną [22] i wydana przez Polskie Centrum Akredytacji, jedyną krajową jednostką akredytującą [23]. Poza wymaganiami ogólnymi istnieją też sprecyzowane wymagania szczegółowe dla laboratoriów badawczych i laboratoriów świadczących usługi kryminalistyczne w zakresie badań genetycznych zawarte w dokumentach DAB-7 i DAB-10 [13, 14].

Integralnym elementem standaryzacji badań genetycznych dla celów sądowych są badania biegłości organizowane na zasadach określonych w dokumencie DA-05 zgodnie z normą ISO/IEC 17043 [24] przez uprawnione do tego podmioty, jak CTS (*Collaborative Testing Services*) – pierwszy i największy dostawca testów biegłości w dziedzinie biologii sądowej i kryminalistyki odpowiadających standardom FBI [25].

Istniejące od 1935 r. FBI jest kluczową instytucją rządową w Stanach Zjednoczonych zajmującą się sprawami bezpieczeństwa publicznego, gromadzeniem danych, a także współpracą z jednostkami policji, służb wywiadowczych i porządkowych innych państw. W 1998 r. z inicjatywy FBI powołano Naukową Grupę Roboczą ds. Metod Analizy DNA (*The Scientific Working Group on DNA Analysis Methods* – SWGDAM). Skupia ona kilkudziesięciu naukowców z USA i Kanady i stanowi forum współpracy, dyskusji, szkoleń i formułowania zaleceń w sprawie jakości i prawidłowości wykonywania analiz DNA dla celów kryminalistycznych. Regularnie aktualizowane rekomendacje SWGDAM są uznawane za referencyjne na całym świecie [26]. Na mocy ustawy o identyfikacji DNA przyjętej przez

court laboratories should undergo a validation process documenting their credibility, reliability and reproducibility, which translates into correctness of DNA profile determination [18]. Council framework Decision 2009/905/JHA of 30 November 2009 on accreditation of forensic service providers carrying out laboratory activities sets out the accreditation of research laboratories operating in this area as obligatory, ensuring that uniform standards are met for sensitive personal data, such as DNA profiles used in criminal proceedings and for the identification of disaster victims [21].

The ISO/IEC 17025 standard, also introduced in Poland in the field of genetic forensic tests, is an international standard and a measure of general technical competence. It was developed by the International Organization for Standardization [22] and published by the Polish Centre for Accreditation, the only national accreditation body in this field [23]. In addition to the general requirements, there are also clearly defined detailed requirements contained in the document DAB-7 for testing laboratories and in the document DAB-10 for laboratories providing forensic services in the field of genetic testing [13, 14].

Proficiency testing is an integral element of the standardization of genetic tests for forensic purposes. It is organized according to the rules specified in DA-05 in accordance with ISO/IEC 17043 [24] by authorized entities, such as CTS (*Collaborative Testing Services*), the first and largest supplier of proficiency tests in forensic biology and forensic science, which also meet the FBI standards [25].

Existing since 1935, the FBI is a key government institution in the United States that deals with public security, data collection, and cooperation with police, intelligence and law enforcement agencies of other countries. The Scientific Working Group on DNA Analysis Methods (SWGDAM) was established in 1998 at the initiative of the FBI. This group brings together several dozen scientists from the USA and Canada and provides a forum for cooperation, discussion, training and recommendations on ensuring quality standards and correctness of DNA analysis for forensic purposes. Regularly updated SWGDAM recommendations are recognized as worldwide references [26]. Under the DNA Identification Act established by the US Congress in 1994, the director of the FBI established the DAB (DNA Advisory Board) within the SWGDAM group. Since

Kongres USA w 1994 r. dyrektor FBI w ramach SWGDAM powołał Radę Doradczą DNA (*DNA Advisory Board* – DAB). Od 1998 r. wydawała ona Standardy Zapewnienia Jakości (*Quality Assurance Standards* – QAS), początkowo dla laboratoriów kryminalistycznych, a następnie także dla laboratoriów prowadzących bazy danych DNA. Standardy te zastąpiono nowymi, zaktualizowanymi – rQAS (*revised QAS*). Laboratoria sądowe w Ameryce Północnej są objęte regularną kontrolą ich zgodności ze standardami FBI [27]. Zalecenia dotyczące interpretacji i statystycznej oceny dowodu z badań DNA sformułowała ponadto Narodowa Rada Naukowa Akademii Nauk USA (*National Research Council of the Academy of Sciences of the United States* – NRC) [28]. Z kolei amerykański Narodowy Instytut Standardów i Technologii (*National Institute of Standards and Technology* – NIST) prowadzi najbardziej znaną i powszechnie wykorzystywaną bazę danych markerów STR – NIST STRBase [29].

W Wielkiej Brytanii wykonywanie badań DNA w ramach wymiaru sprawiedliwości podlega naukowym standardom jakości opracowywanym i publikowanym przez Regulatora ds. Nauk Sądowych (*Forensic Science Regulator* – FSR), który jest sponsorowany przez Ministerstwo Spraw Wewnętrznych (*Home Office*) odpowiadające za politykę imigracyjną, bezpieczeństwo i porządek publiczny państwa. Regulator jest przedstawicielem publicznym powoływany na trzy lata i działa niezależnie od MSW. Ta niezależność pozwala na wydawanie bezstronnych decyzji i rekomendacji z pomocą Rady Doradczej ds. Nauk Sądowych [30].

Największym i najważniejszym stowarzyszeniem wytyczającym standardy i promującym wiedzę naukową w zakresie genetyki sądowej na świecie jest Międzynarodowe Towarzystwo Genetyki Sądowej (*International Society for Forensic Genetics* – ISFG) wydające prestiżowe czasopismo poświęcone wyłącznie tej dziedzinie – *Forensic Science International: Genetics* [31]. Towarzystwo powstało w 1968 r. i skupia ponad 1100 członków z ponad 60 krajów. Jego celem jest dynamiczny rozwój badań markerów genetycznych stanowiących podstawę analiz sądowych, z uwzględnieniem wymogów dotyczących podnoszenia siły dyskryminacji, czułości i poziomu detekcji oraz odporności na degradację [32]. Komisje eksperckie ISFG opracowują i publikują rekomendacje i zalecenia służące standaryzacji

1998, it has issued Quality Assurance Standards, initially for forensic laboratories and then for laboratories operating DNA databases, known as QAS. These standards were then replaced by new, updated standards known as rQAS (revised QAS). Forensic laboratories in North America are regularly audited for compliance with the FBI standards [27]. In addition, the National Research Council of the Academy of Sciences of the United States (NRC) [28] formulated recommendations for the interpretation and statistical evaluation of DNA evidence in its reports. The National Institute of Standards and Technology (NIST), which maintains the most widely known and used database of STR markers – NIST STRBase [29], also plays an important role in the development of guidelines in the United States.

In the United Kingdom, forensic DNA testing is subject to an appropriate system of scientific quality standards, which are developed and published by the Forensic Science Regulator. It is sponsored by the Home Office, which is responsible for immigration policy, security and public order of the state. The Forensic Science Regulator is a public representative appointed for 3 years who acts independently of the Home Office on behalf of the entire criminal justice system. This independence allows impartial decisions and recommendations to be issued with the assistance of an advisory body such as the Forensic Science Advisory Council [30].

The International Society for Forensic Genetics (ISFG) is the world's largest and most important association that sets standards and promotes scientific knowledge in forensic genetics, which publishes *Forensic Science International: Genetics*, the most prestigious magazine dedicated exclusively to this field [31]. The Society was established in 1968 and currently has more than 1100 members from more than 60 countries. It aims to develop dynamically the genetic markers that are the basis of forensic analysis, taking into account the requirements for increasing discrimination, sensitivity and detection levels, as well as resistance to degradation [32]. The expert committees of this society develop and publish recommendations and guidelines, which form the basis for the standardization of genetic forensic testing worldwide. The ISFG Working Groups are an important forum for meetings, exchange of information and cooperation at the national level. They provide a platform for research quality control and



genetycznych badań sądowych na całym świecie. Działające w poszczególnych krajach grupy robocze ISFG są ważnym forum wymiany informacji i współpracy służącej kontroli jakości badań oraz przeprowadzania testów kompetencji w zakresie analiz zarówno jądrowego, jak i mitochondrialnego DNA. Ważną rolę w tych działaniach odgrywa istniejąca od 1991 r. w ramach ISFG Europejska Grupa ds. Profilowania DNA (*European DNA Profiling Group* – EDNAP) [33].

Standaryzacją, usprawnianiem wymiany informacji i poprawianiem jakości badań kryminalistycznych zajmuje się również Europejska Sieć Instytutów Nauk Sądowych (*European Network of Forensic Science Institutes* – ENFSI), istniejąca formalnie od 1995 r. Obecnie skupia ona 69 podmiotów z 37 krajów Europy, w tym Centralne Laboratorium Kryminalistyczne Policji, warszawską Agencję Bezpieczeństwa Wewnętrznego oraz krakowski Instytut Ekspertyz Sądowych. W jej skład wchodzi Ekspertka Grupa Robocza ENFSI DNA wydająca rekomendacje w sprawie kryteriów walidacji oraz zapobiegania kontaminacji [34]. EDNAP i ENFSI określają też wytyczne dotyczące stosowanych markerów DNA i metod analizy biostatystycznej oraz wdrażania nowych technologii, stanowią platformę szkoleń i wymiany doświadczeń opierających się na międzylaboratoryjnych testach sprawdzających oraz międzynarodowych projektach badawczych, takich jak EUROFORGEN-NoE [35].

Istotny wkład w standaryzację badań DNA na potrzeby wymiaru sprawiedliwości ma również Niemiecka Grupa ds. Profilowania DNA skupiająca przedstawicieli niemieckich instytutów medycyny sądowej i kryminalistyki. Wraz z EDNAP organizuje ona coroczne testy biegłości analizy śladów biologicznych – GEDNAP.

W Polsce standardy w zakresie genetycznych badań sądowych wytycza Komisja Genetyki Sądowej Polskiego Towarzystwa Medycyny Sądowej i Kryminologii (KGS PTMSiK). Jej celem jest zapewnienie jak najwyższego poziomu analiz genetycznych dla wymiaru sprawiedliwości i organów ścigania. Formą realizacji tego założenia była atestacja laboratoriów zarówno w zakresie badań wstępnych, STR, mitochondrialnego DNA, jak i analizy statystycznej oraz interpretacji wyników badań. Pozwoliło to na przyjęcie wspólnej strategii, standaryzacji metod i nazewnictwa, ustalenie norm i oceny prawidłowości genotypowania i wnio-

competence testing on a broad spectrum of analyses of both nuclear and mitochondrial DNA. An important role in this respect is played by the European DNA Profiling Group (EDNAP), existing since 1991 within ISFG [33].

The European Network of Forensic Science Institutes (ENFSI), which has been formally in existence since 1995, also plays an important role in standardizing, improving the exchange of information and improving the quality of forensic research. It currently gathers 69 entities issuing forensic opinions from 37 European countries, including the Central Forensic Laboratory of the Police and the Internal Security Agency in Warsaw and the Institute of Forensic Research in Krakow. This network includes the ENFSI DNA Working Group, which issues recommendations on validation and contamination prevention criteria within the Quality Assurance Programme [34]. EDNAP and ENFSI also define guidelines for DNA markers and methods of biostatistical analysis and implementation of new technologies, and provide a platform for exchange of experience and training based on interlaboratory testing and international research projects, such as EUROFORGEN-NoE [35].

The German DNA Profiling Group (GEDNAP), consisting of the associated German Legal Medicine and Forensic Science Institutes, also plays an important role in the standardization of DNA tests made for judicial authorities. With the support of the EDNAP Group, it organizes annual proficiency tests on biological traces known as GEDNAP.

In Poland, the standards in the field of genetic forensic tests are set by the Committee on Forensic Genetics of the Polish Society of Forensic Medicine and Criminology (KGS PTMSiK). Since its inception, the aim of this Committee has been to ensure the highest possible level of genetic analyses performed for the judiciary and law enforcement agencies. These assumptions were accomplished through the certification of laboratories both in the field of preliminary tests, regions of short tandem repeats (STR), mitochondrial DNA, as well as statistical analysis and interpretation of test results. These activities led to the adoption of a common strategy, standardization of methods and nomenclature, establishment of standards and evaluation of the correctness of genotyping and inferencing. On the Commission's website there is a list of laboratories carrying out DNA tests for fo-

skowania. Na stronie internetowej Komisji znajduje się wykaz laboratoriów wykonujących badania DNA do celów sądowych, które uzyskały rekomendację w zakresie ustalania pokrewieństwa, w tym ojcostwa, oraz badania śladów biologicznych [36].

Standaryzacją genetycznych badań sądowych w Polsce zajmuje się ponadto powołana w listopadzie 2017 r. Polskojęzyczna Grupa Robocza ISFG (ISFG-PL). Jej cele i plany koncentrują się na propagowaniu m.in. standardów jakości, właściwych procedur badawczych oraz skutecznej współpracy polskich laboratoriów kryminalistycznych. W ramach ISFG-PL powołano trzy zespoły eksperckie: Zespół ds. Standardów Opiniowania w zakresie genetyki sądowej (*Team for Standards and Assessment in Forensic Genetics* – TSA), Zespół ds. Zapewnienia Jakości (*Team for Quality Assurance* – TQA) i Zespół ds. Predyktoryjnej Analizy DNA (*Team for Predictive DNA Analysis* – TPA). Przedstawiciele grupy i koordynatorzy poszczególnych zespołów organizują regularne spotkania poświęcone zagadnieniom budzącym szczególne zainteresowanie genetyków sądowych w Polsce [37].

Warto też wspomnieć, że w 2012 r. stworzono w Polsce unikalną, pierwszą w Europie tak kompleksową bazę danych profili DNA ofiar i rodzin ofiar konfliktów zbrojnych XX w. – Polską Bazę Genetyczną Ofiar Totalitaryzmów (PBGOT), którą współtworzy liczny zespół ekspertów z kraju i zagranicy. Na wzór baz danych kryminalistycznych gromadzi się w niej i przeszukuje profile genetyczne szczątków ofiar zbrodni systemów totalitarnych. Jak dotąd pozwoliło to na identyfikację, a tym samym przywrócenie pamięci o kilkudziesięciu bestialsko pomordowanych Polakach – ofiarach zbrodni komunistycznych i nazistowskich [38].

## Międzynarodowe zakresy markerów stosowane w genetyce sądowej

Niezależnie od rozwoju nowoczesnych technik szybkiego sekwencjonowania umożliwiających analizę całych genomów podstawę badań genetycznych na potrzeby organów ścigania i wymiaru sprawiedliwości stanowi wystandaryzowana technika równoczesnej amplifikacji i analizy wielu niekodujących markerów – multipleks STR. Pomimo upływu czasu wciąż utrzymuje ona swoją pozycję kluczowego narzędzia identyfikacji osób i egzekwowania prawa, przyczyniając się do stałego powiększania baz danych profili DNA. Standaryzacja zakresów, nomen-

clature and reporting of the results of analysis of these

rensic purposes, which have been recommended for affinity determination, including paternity and biological traces testing [36].  
The Polish Speaking Working Group of the ISFG-PL, established in November 2017, also contributed to the standardization of genetic forensic tests in Poland. The objectives and plans of this group focus on the promotion of standards, including quality assurance, the application of appropriate testing procedures and effective cooperation of Polish forensic laboratories in the field of DNA testing. Within ISFG-PL, three Expert Teams have been established: Team for Standards and Assessment (TSA), Team for Quality Assurance (TQA) and Team for Predictive DNA Analysis (TPA). Representatives of the group and coordinators of individual teams organize regular meetings to review and evaluate issues of interest to the community of forensic geneticists in Poland [37].

It is worth stressing that in Poland in 2012 a database of DNA profiles of victims of 20<sup>th</sup> century armed conflicts and their families - the Polish Genetic Database of Victims of Totalitarianism was created, unique in the scale of the world and the first such complex in Europe – a wide team of experts from Poland and abroad. Following the model of forensic databases, the database collects and searches genetic profiles of the remains of victims of crimes of totalitarian systems. Thanks to the use of this database, it has been possible to identify and thus restore the memory of several dozen bestially murdered Poles, victims of communist and Nazi crimes [38].

## International ranges of markers used in forensic genetics

Regardless the development of modern fast sequencing techniques to analyze whole genomes, a well standardized technique for simultaneous amplification and analysis of multiple non-coding markers – the STR multiplex – forms the basis of genetic testing for law enforcement and the judiciary. The privileged position of short tandem repeats as a key tool in person identification and law enforcement, which has remained privileged until today, despite the passage of time, is connected with their use in the creation of ever-growing databases of DNA profiles. Standardization of ranges, nomenclature and reporting of the results of analysis of these

klatury i raportowania wyników analizy markerów STR umożliwia zestawianie profili DNA uzyskanych ze śladów biologicznych pochodzących z miejsc odległych pod względem czasu i przestrzeni [27].

Początki – jak dotąd podstawowej w genetyce sądowej – zautomatyzowanej techniki jednoczesnego namnażania i detekcji fluorescencyjnej zestawów złożonych z kilku markerów STR sięgają 1993 r. [39]. Druga generacja multipleksów STR pojawiła się w 1995 r. wraz z wprowadzeniem systemu SGM (*Second Generation Multiplex*) [40]. Sześć loci tego multipleksu stało się podstawą pierwszej Narodowej Bazy Danych DNA – NDNAD, założonej w 1995 r. przez *Forensic Science Service* w Wielkiej Brytanii [41]. Na podstawie rekomendacji EDNAP i ENFSI Interpol po raz pierwszy do konstrukcji baz danych i rejestru profili DNA przestępców wdrożył zestaw siedmiu loci, tj.: D3S1358, D8S1179, D18S51, D21S11, FGA, TH01, VWA, znany pod nazwami: Międzynarodowy Standardowy Zestaw Loci (*International Standard Set of Loci – ISSOL*), standard Interpol/ENFSI czy Europejski Zestaw Standardowy (*European Standard Set – ESS*). Zestaw ten stanowił też podstawę baz danych kryminalistycznych uruchamianych kolejno w innych państwach Europy. Ponadto, począwszy od 1998 r., jako podstawę Narodowej Bazy Danych w Niemczech przyjęto również locus SE33 (ACTBP2) [42]. W 2005 r. w Europie ENFSI oraz EDNAP uzgodniły konieczność rozszerzenia ustanowionego przez Interpol zestawu loci o pięć nowych układów mini- i midi-STR: D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391, D22S391 [43]. Zarekomendowały one utworzenie zestawu 12 markerów razem z siedmioma loci Interpol/ENFSI przyjętych zaleceniem Rady UE w 2009 r. jako tzw. rozszerzony Europejski Standardowy Zestaw Markerów (*extended ESS loci*) [44].

W 1997 r. FBI ustanowiło standardowy zestaw 13 loci bazowych – CODIS, zawierający siedem loci Interpolu i sześć innych loci, które stały się podstawą Krajowego Indeksu Danych DNA Stanów Zjednoczonych – NDIS [45]. W ślad za rozszerzeniem w Europie zakresu loci Interpol/ESS z 7 do 12 markerów działająca przy FBI Grupa Robocza ds. Metod Analizy DNA (SWGDM) podjęła w 2011 r. decyzję o powiększeniu podstawowego zestawu CODIS o kolejne markery STR. Europejski rozszerzony standard ESS wraz z markerami CODIS oraz loci D2S1338, D19S433 utworzyły razem rozszerzone zakresy 20

markerów umożliwia to skompilowanie profili DNA uzyskanych z śladów biologicznych pochodzących z miejsc odległych pod względem czasu i przestrzeni [27].

The beginnings of the automated technique of simultaneous multiplication and fluorescence detection of sets composed of several STR markers, so far basic in forensic genetics, date back to 1993 [39]. The second generation of STR multiplexes appeared in 1995 with the introduction of the SGM (*Second Generation Multiplex*) system [40]. Six loci of this multiplex became the basis for the first National DNA Database – NDNAD implemented in 1995 by Forensic Science Service (FSS) in Great Britain [41]. Interpol, based on recommendations of the EDNAP and ENFSI, for the first time implemented a set of seven loci to construct databases and register of DNA profiles of criminals: D3S1358, D8S1179, D18S51, D21S11, FGA, TH01, VWA. It is known by its names: International Standard Set of Loci (ISSOL), Interpol/ENFSI standard or European Standard Set – ESS. This set was also the basis for forensic databases launched successively in other European countries. Moreover, since 1998 the National Database in Germany has also been based on SE33 loci (ACTBP2) [42]. In 2005 in Europe, jointly operating ENFSI and EDNAP agreed on the necessity of extending the set of loci established by Interpol with five new mini- and midi-STR systems: D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391, D22S391 [43]. Together with seven Interpol/ENFSI loci, they recommended the creation of a set of 12 markers adopted by the EU Council Recommendation in 2009 as the so-called extended European Standard Marker Set (extended ESS loci) [44].

In 1997, the FBI established a standard set of 13 core loci – CODIS, containing seven Interpol loci and six other loci, which became the basis for the National DNA Index System (NDIS) [45]. Following the extension of the Interpol/ESS loci range from 7 to 12 markers in Europe, the FBI's Working Group on DNA Analysis Methods (SWGDM) decided in 2011 to extend the basic CODIS set with further STR markers. The European extended ESS standard, together with the CODIS markers and loci D2S1338, D19S433, created the extended ranges of twenty ESS&CODIS markers (extended ESS & expanded CODIS) [46]. They are included in the commercially available next-generation multiplexes, such as Global Filer (Applied Biosystems) or Pow-

markerów ESS&CODIS (*extended ESS & expanded CODIS*) [46]. Są one zawarte w obecnie najczęściej badanych dostępnych komercyjnie multipleksach następnej generacji, takich jak Global Filer (Applied Biosystems) czy Power Plex Fusion (Promega) [47]. Tak duży zakres markerów rekomendowanych zarówno przez ISFG, jak i SWGDAM pozwala na wzrost siły dyskryminacji i redukcję przypadkowych trafień przy przeszukiwaniu baz danych [35].

Biorąc pod uwagę uregulowania prawne w Europie i na świecie oraz olbrzymie znaczenie kompatybilności międzylaboratoryjnych oznaczeń wykonywanych w celach sądowych, zasadne wydaje się wysunięcie również w skali kraju postulatu ujednoczenia zakresu genotypowania w systemach ESS&CODIS.

Standaryzacja markerów typu SNP – polimorfizmów pojedynczego nukleotydu oraz polimorfizmów insercyjno-delecyjnych (*detetion/insertion polymorphisms* – DIP) wykorzystywanych obecnie w genetyce sądowej – jest istotnym wyzwaniem i wynika z trudności definiowania kryteriów oceny wartości dowodowej ze względu na sprzężenia zarówno w obrębie licznie badanych regionów SNP czy DIP,

er Plex Fusion (Promega) [47], presently the most frequently studied in forensic genetics. Such a wide range of markers recommended by both ISFG and SWGDAM is aimed at increasing the strength of discrimination and reducing accidental hits when searching databases [35].

Taking into account the legal regulations in Europe and in the world as well as the great importance of the compatibility of inter-laboratory determinations in the forensic aspect, it seems justified to put forward a postulate on the need to unify the scope of genotyping in ESS&CODIS systems on a national scale.

Standardization of SNP markers – single nucleotide polymorphisms as well as DIP (detection/insertion polymorphisms), currently used in forensic genetics, is a major challenge in terms of standardization. This is due to the difficulty of defining criteria for the assessment of evidential value taking into account feedback both within the numerous SNP or DIP regions studied, as well as in relation to the STR markers located close to the chromosomes. An important standardization element, as in the

**Tabela I.** Zestawienie najważniejszych instytucji wytyczających standardy i zakresy badań obowiązujące we współczesnej genetyce sądowej

**Table I.** A summary of the most important organizations that set the standards and scope of research applicable in contemporary forensic genetics

| Standardy Standards          |  | Zakresy Ranges                    |
|------------------------------|--|-----------------------------------|
| Międzynarodowe International | Interpol                               | Interpol loci                     |
| Europejskie European         | ISFG<br>ENFSI<br>EDNAP                 | ENFSI<br>ESS loci<br>Extended ESS |
| Amerykańskie American        | NIST<br>NRC<br>FBI<br>SWGDAM           | CODIS loci<br>Expanded CODIS      |
| Polskie Polish               | KGS PTMSiK<br>ISFG-PL<br>TSA, TQA, TPA | jw.<br>as above                   |

ISFG – Międzynarodowe Towarzystwo Genetyki Sądowej / International Society for Forensic Genetics, ENFSI – Europejska Sieć Instytutów Nauk Sądowych / European Network of Forensic Science Institutes, EDNAP – Europejska Grupa ds. Profilowania DNA / European DNA Profiling Group, NIST – Narodowy Instytut Standardów i Technologii / National Institute of Standards and Technology, NRC – Narodowa Rada Naukowa Akademii Nauk USA / National Research Council of the Academy of Sciences of the United States, FBI – Federalne Biuro Śledcze / Federal Bureau of Investigation, SWGDAM – Naukowa Grupa Robocza ds. Metod Analizy DNA / The Scientific Working Group on DNA Analysis Methods, KGS PTMSiK – Komisja Genetyki Sądowej Polskiego Towarzystwa Medycyny Sądowej i Kryminologii / Committee on Forensic Genetics of the Polish Society of Forensic Medicine and Criminology, ISFG-PL – Polskojęzyczna Grupa Robocza ISFG / Polish Speaking Working Group of ISFG, TSA – Zespół ds. Standardów i Opiniowania w zakresie Genetyki Sądowej / Team for Standards and Assessment in Forensic Genetics, TQA – Zespół ds. Zapewnienia Jakości / Team for Quality Assurance, TPA – Zespół ds. Predykcyjnej Analizy DNA / Team for Predictive DNA Analysis

**Tabela II.** Międzynarodowe zakresy markerów STR zawarte w komercyjnych zestawach wykorzystywane w badaniach z zakresu genetyki sądowej**Table II.** International ranges of STR markers included in commercial kits used in research in the field of forensic genetics

| Lp.<br>No. | Marker multiplex |            |              |               |                |               |        |            |                  |          | STR marker                        | STR system      |                                    |                                    |
|------------|------------------|------------|--------------|---------------|----------------|---------------|--------|------------|------------------|----------|-----------------------------------|-----------------|------------------------------------|------------------------------------|
|            | Identifiler      | NGM Select | Global Filer | Power Plex 16 | Plex Fusion 6C | Power Plex 21 | Hdplex | STR Kit v1 | SignaturePrepKit |          |                                   |                 |                                    |                                    |
| 1          | X                | X          | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | D3S1358  | Interpol/FSI                      | ESS loci        | CODIS core loci                    | Extended/Expanded ESS & CODIS loci |
| 2          | X                | X          | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | D8S1179  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 3          | X                | X          | X            | X             | X              | X             | X      |            | X                | D18S51   |                                   |                 |                                    |                                    |
| 4          | X                | X          | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | D21S11   |                                   |                 |                                    |                                    |
| 5          | X                | X          | X            | X             | X              | X             |        |            | X                | FGA      |                                   |                 |                                    |                                    |
| 6          | X                | X          | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | TH01     |                                   |                 |                                    |                                    |
| 7          | X                | X          | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | vWA      |                                   |                 |                                    |                                    |
| 8          | X                |            | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | D5S818   | CODIS loci                        | CODIS core loci | Extended/Expanded ESS & CODIS loci |                                    |
| 9          | X                |            | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | D7S820   |                                   |                 |                                    |                                    |
| 10         | X                |            | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | D13S317  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 11         | X                | X          | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | D16S539  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 12         | X                |            | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | TPOX     |                                   |                 |                                    |                                    |
| 13         | X                |            | X            | X             | X              | X             |        | X          | X                | CSF1PO   | ENFSI<br>EDNAP<br>new ESS<br>loci | CODIS core loci | Extended/Expanded ESS & CODIS loci |                                    |
| 14         |                  | X          | X            |               | X              | X             |        | X          | X                | D1S1656  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 15         |                  | X          | X            |               | X              |               |        | X          | X                | D2S441   |                                   |                 |                                    |                                    |
| 16         |                  | X          | X            |               | X              |               |        | X          | X                | D10S1248 |                                   |                 |                                    |                                    |
| 17         |                  | X          | X            |               | X              | X             | X      |            | X                | D12S391  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 18         |                  | X          | X            |               | X              |               |        |            | X                | D22S1045 | non-ESS/ENFSI – non-CODIS loci    | CODIS core loci | Extended/Expanded ESS & CODIS loci |                                    |
| 19         | X                | X          | X            |               | X              | X             |        | X          | X                | D2S1338  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 20         | X                | X          | X            |               | X              | X             |        | X          | X                | D19S433  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 21         |                  |            | X            |               | X              |               | X      |            |                  | SE33     |                                   |                 |                                    |                                    |
| 22         |                  |            |              | X             | X              | X             |        |            | X                | PENTA E  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 23         |                  |            |              | X             | X              | X             |        |            | X                | PENTA D  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 24         |                  |            |              |               |                | X             |        | X          | X                | D6S1043  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 25         |                  |            |              |               |                |               | X      |            |                  | D2S1360  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 26         |                  |            |              |               |                |               | X      |            |                  | D3S1744  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 27         |                  |            |              |               |                |               | X      |            |                  | D4S2366  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 28         |                  |            |              |               |                |               | X      | X          |                  | D5S2500  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 29         |                  |            |              |               |                |               | X      | X          |                  | D6S474   |                                   |                 |                                    |                                    |
| 30         |                  |            |              |               |                |               | X      |            |                  | D7S1517  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 31         |                  |            |              |               |                |               | X      |            |                  | D8S1132  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 32         |                  |            |              |               |                |               | X      |            |                  | D10S2325 |                                   |                 |                                    |                                    |
| 33         |                  |            |              |               |                |               | X      |            |                  | D21S2055 |                                   |                 |                                    |                                    |
| 34         |                  |            |              |               |                |               |        | X          |                  | D1S1677  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 35         |                  |            |              |               |                |               |        | X          |                  | D2S1776  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 36         |                  |            |              |               |                |               |        | X          | X                | D4S2408  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 37         |                  |            |              |               |                |               |        |            | X                | D9S1122  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 38         |                  |            |              |               |                |               |        | X          |                  | D9S2157  |                                   |                 |                                    |                                    |
| 39         |                  |            |              |               |                |               |        | X          |                  | D14S1434 |                                   |                 |                                    |                                    |
| 40         |                  |            |              |               |                |               |        |            | X                | D17S1301 |                                   |                 |                                    |                                    |
| 41         |                  |            |              |               |                |               |        |            | X                | D20S482  |                                   |                 |                                    |                                    |

**Tabela III.** Podstawowe reguły opiniowania w badaniach z zakresu genetyki sądowej  
**Table III.** Basic rules for issuing opinions in research in the field of forensic genetics

|   |
|---|
| <p><b>Standardy opiniowania w genetyce sądowej</b><br/> <b>A) Identyfikacja osobnicza / analiza porównawcza</b><br/> <b>B) Analiza pokrewieństwa osób</b></p> <p><b>Standards of assessment in forensic genetics</b><br/> <b>A) Personal identification / comparative analysis</b><br/> <b>B) Analysis of kinship</b></p>   |
| <p><b>1. Wykluczenie</b><br/> <b>A) Pochodzenia śladu od danej osoby (niezgodność profili)</b><br/> <b>B) Pokrewieństwa I stopnia (niezgodność w min. 4 układach)</b></p> <p><b>1. Exclusion of</b><br/> <b>A) Origin of trace from a given person (profiles incompatibility)</b><br/> <b>B) 1<sup>st</sup> degree kinship (incompatibility in min. 4 markers)</b></p>  |
| <p><b>2. Zgodność profili</b><br/> <b>Analiza statystyczna</b></p> <p><b>A) Obliczenia częstości występowania profilu w populacji</b><br/> <b>B) Obliczenia prawdopodobieństwa przypadkowej zgodności (MP)</b><br/> <b>C) Szacowanie wskaźnika wiarygodności (LR) określonych hipotez/ prawdopodobieństw, że:</b><br/> – osoba jest/nie jest dawcą śladu<br/> – osoba jest/nie jest spokrewniona</p> <p><b>2. Matching DNA profiles</b><br/> <b>Statistical analysis</b></p> <p><b>A) Calculation of the frequency of the profile in the population</b><br/> <b>B) Calculation of random match probability (MP)</b><br/> <b>C) Estimation of likely ratio (LR) of certain hypotheses/probabilities that:</b><br/> – the person is/is not the donor of a trace<br/> – the person is/is not related</p> |
| <p><b>3. Brak rozstrzygnięcia</b><br/> <b>A) Brak detekcji DNA</b><br/> <b>B) Detekcja DNA bez możliwości interpretacji</b><br/> <b>C) Nerozstrzygający wynik analizy statystycznej</b></p> <p><b>3. No conclusion</b><br/> <b>A) No DNA detection</b><br/> <b>B) DNA detection without interpretability</b><br/> <b>C) Inconclusive result of statistical analysis</b></p>   |

jak i w odniesieniu do blisko zlokalizowanych na chromosomach markerów STR. Istotnym elementem standaryzującym, podobnie jak w przypadku markerów STR, jest ujednoclenie i kontrola jakości danych wprowadzanych do baz wykorzystywanych do oceny wartości dowodowej badań z zakresu genetyki sądowej rekomendowanych przez ISFG, takich jak: EMPOP, YHRD-Y oraz STRidER [48].

W tabeli I zestawiono najważniejsze instytucje wytyczające standardy i kierunki badań we współczesnej genetyce sądowej, które mają wpływ na uregulowania prawne w tym obszarze.

Tabela II stanowi chronologiczne zestawienie wystandaryzowanych międzynarodowych zestawów markerów typu STR, w tym opartych na technologii NGS. Wykorzystuje się je rutynowo w ana-

lyzacji STR markerów, is the unification and quality control of data entered into databases used to assess the evidentiary value of forensic genetic studies recommended by the ISFG, such as: EMPOP, YHRD-Y and STRidER [48].

Table I presents a summary of the most important institutions that set standards and research areas applicable in modern forensic genetics, which have an impact on legal regulations in this area.

Table II includes standardized, successively introduced international sets of STR markers, including those based also on NGS technology. They are routinely used in forensic genetic analysis both in terms of identification of individuals and determination of kinship, creation of police DNA profile databases, as well as population databases used to

lizach z zakresu genetyki sądowej zarówno przy identyfikacji osób oraz ustalaniu pokrewieństwa, jak i tworzeniu policyjnych baz profili DNA oraz populacyjnych baz danych służących do oceny wartości dowodu z badań DNA. Zastosowanie standardowych zakresów markerów w badaniach kryminalistycznych umożliwia porównywanie i wymianę danych DNA pochodzących z różnych laboratoriów w Polsce, Europie i na świecie.

W tabeli III przedstawiono schemat możliwości opiniowania w zakresie identyfikacji osobniczej oraz ustalania pokrewieństwa, w tym ojcostwa (pokrewieństwa pierwszego stopnia), obowiązujący w Polsce i w większości krajów na świecie.

Szczegółowe wytyczne dotyczące poszczególnych aspektów badań DNA do celów sądowych, zawierające szersze omówienie aspektu interpretacji i oceny wyników analizy genetycznej, stanowią cel prac zespołu ekspertów ISFG-PL oraz KGS PTMSiK i będą przedmiotem kolejnych publikacji.

*Autorka deklaruje brak konfliktu interesów.*

assess the value of evidence from DNA tests. The use of standard ranges of markers in forensic research enables comparison and exchange of DNA data obtained in various laboratories in Poland, Europe and worldwide.

Table III presents possibilities of preparing expert opinions in the field of forensic genetics concerning individual identification and establishment of kinship, including paternity (first-degree kinship), binding in Poland and in most countries of Europe and the world.

Detailed guidelines concerning particular aspects of DNA tests for forensic purposes, including a broader discussion of the interpretation and evaluation of genetic analysis results, are the subject of the work of the ISFG-PL Expert Group and the KGS PTMSiK and will be the subject of further publications.

*The author declares no conflict of interest.*

## Piśmiennictwo

### References

1. Jeffreys AJ, Wilson V, Thein SL. Individual-specific “fingerprints” of human DNA. *Nature* 1985; 316: 76-79.
2. Mullis KB. The unusual origin of the polymerase chain reaction. *Sci Am* 1990; 262: 56-65.
3. Butler JM. *Forensic DNA typing: biology, technology, and genetics of STR markers*. 2<sup>nd</sup> ed. Academic Press, Elsevier 2005.
4. Słomski R. Trudne początki badań DNA w Polsce. *Kryminalistyka dla prawników – prawo dla kryminalistyki*, Kwiatkowska-Wójcikiewicz V (ed.). TNOiK, Toruń 2010; 37-47.
5. 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: 746-756.
6. Rozporządzenie Ministra Zdrowia zmieniające rozporządzenie w sprawie specjalizacji i uzyskiwania tytułu specjalisty przez diagnostów laboratoryjnych z dnia 20 grudnia 2013 r. (Dz.U. z 2014 r. poz. 20).
7. <https://www.cmkp.edu.pl/ksztalcenie/ksztalcenie-diagnostykow-laboratoryjnych/programy-specjalizacji/>
8. Ustawa z dnia 6 czerwca 1997 r. Kodeks postępowania karnego (Dz.U. z 2018 r. poz. 1987).
9. Ustawa z dnia 17 listopada 1964 r. Kodeks postępowania cywilnego (Dz.U. z 2018 r. poz. 1360).
10. Rozporządzenie Ministra Sprawiedliwości z dnia 24 stycznia 2005 r. w sprawie biegłych sądowych (Dz.U. z 2005 r. Nr 15 poz. 133).
11. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 22 maja 2013 r. w sprawie Dobrej Praktyki Laboratoryjnej i wykonywania badań zgodnie z zasadami Dobrej Praktyki Laboratoryjnej (Dz.U. z 2013 r. poz. 665).
12. Rozporządzenie Ministra Zdrowia z dnia 23 marca 2006 r. w sprawie standardów jakości dla medycznych laboratoriów diagnostycznych i mikrobiologicznych (t.j. Dz.U. z 2016 r. poz. 1665 ze zm.).
13. Polskie Centrum Akredytacji. DAB-07 Akredytacja laboratoriów badawczych. Wymagania szczegółowe. Wydanie 10. Warszawa, 16.10.2013 r.
14. Polskie Centrum Akredytacji. DAB-10 Akredytacja laboratoriów – dostawców usług kryminalistycznych wykonujących czynności laboratoryjne. Wydanie 1. Warszawa, 12.09.2016 r.
15. Polskie Towarzystwo Genetyki Człowieka. Stanowisko Zarządu Polskiego Towarzystwa Genetyki Człowieka (PTGC) w sprawie testów genetycznych wykonywanych niezgodnie z obowiązującymi standardami oraz naruszeniem zasad etycznych. Warszawa 11.02.2016 r. [www.ptgc.pl/wp-content/uploads/2016/06/Stanowisko\\_Zarz%C4%85du\\_PTGC\\_testy\\_genetyczne.pdf](http://www.ptgc.pl/wp-content/uploads/2016/06/Stanowisko_Zarz%C4%85du_PTGC_testy_genetyczne.pdf)



16. Międzynarodowa Organizacja Policji Kryminalnych – INTERPOL (International Criminal Police Organization) [www.interpol.int/INTERPOL-expertise/Forensics/DVI](http://www.interpol.int/INTERPOL-expertise/Forensics/DVI)
17. Europejski Urząd Policji EUROPOL. [www.europol.europa.eu](http://www.europol.europa.eu)
18. Decyzja Rady 2008/616/WSiSW z dnia 23 czerwca 2008 r. w sprawie wdrożenia decyzji 2008/615/WSiSW w sprawie intensyfikacji współpracy transgranicznej, szczególnie w zwalczaniu terroryzmu i przestępczości transgranicznej (Dz.U. L 210 z 6.8.2008).
19. Decyzja Wykonawcza Rady Europy (UE) 2017/945 z dnia 18 maja 2017 r. w sprawie zautomatyzowanej wymiany danych DNA w Słowacji, Portugalii, na Łotwie, Litwie, w Republice Czeskiej, Estonii, na Węgrzech, Cyprze, w Polsce, Szwecji, na Malcie i w Belgii oraz zastępująca decyzje 2010/689/UE, 2011/472/UE, 2011/715/UE, 2011/887/UE, 2012/58/UE, 2012/299/UE, 2012/445/UE, 2012/673/UE, 2013/3/UE, 2013/148/UE, 2013/152/UE i 2014/410/UE.
20. Rekomendacja Komitetu Ministrów Rady Europy o wykorzystaniu analizy kwasu deoksyrybonukleinowego (DNA) w ramach systemu sądownictwa karnego. Strasburg, przyjęta dnia 10 lutego 1992 r.
21. Decyzja ramowa Rady 2009/905/WSiSW z dnia 30 listopada 2009 r. w sprawie akredytacji dostawców usług kryminalistycznych wykonujących czynności laboratoryjne (Dz.U. L 322 z 9.12.2009).
22. International Organization for Standardization (ISO). [www.iso.org](http://www.iso.org)
23. Polskie Centrum Akredytacji (PCA). [www.pca.gov.pl](http://www.pca.gov.pl)
24. Polskie Centrum Akredytacji. DA-05 Polityka dotycząca uczestnictwa w badaniach biegotości. Wydanie 6. Warszawa, 22.04.2016 r.
25. Collaborative Testing Services, Inc. Forensic Proficiency Testing. [www.cts-forensics.com](http://www.cts-forensics.com)
26. Scientific Working Group on DNA Analysis Methods (SWGDM). SWGDAM Documents, Quality Assurance Standards Documents. [www.swgdam.org/publications](http://www.swgdam.org/publications)
27. Butler JM, NIST. Fundamentals of forensic DNA typing. Academic Press Elsevier 2010; 259-313.
28. National Research Council (U.S.). Committee on DNA Forensic Science: an Update. National Research Council (U.S.). Commission on DNA Forensic Science: An Update. The evaluation of forensic DNA evidence. National Academy Press, Washington 1996.
29. Ruitberg CM, Reeder DJ, Butler JM. STRBase: a short tandem repeat DNA database for the human identity testing community. *Nucleic Acids Res* 2001; 29: 320-322.
30. UK Government Documents. Collection Forensic Science Regulator: technical guidance. Published 14 July 2017. Last updated 31 July 2018. [www.gov.uk/government/collections/dna-guidance](http://www.gov.uk/government/collections/dna-guidance)
31. Forensic Science International: Genetics. [www.fsigenetics.com](http://www.fsigenetics.com)
32. Międzynarodowe Towarzystwo Genetyki Sądowej (International Society for Forensic Genetics – ISFG). [www.isfg.org](http://www.isfg.org)
33. Europejska Grupa ds. Profilowania (The European DNA Profiling Group – EDNAP). [www.isfg.org/EDNAP/Publications](http://www.isfg.org/EDNAP/Publications)
34. Europejska Sieć Instytutów Nauk Sądowych (European Network of Forensic Science Institutes – ENFSI). Grupa Robocza ds. DNA (ENFSI DNA Working Group). Forensic Guidelines. [www.enfsi.eu/documents/forensic-guidelines/](http://www.enfsi.eu/documents/forensic-guidelines/)
35. Branicki W, Pośpiech E, Kupiec T, Styrna J. Nowy wymiar ekspertyzy DNA – potrzeba szkoleń ekspertów i odbiorców ekspertyz. *Arch Med Sąd Kryminol* 2014; 64: 175-194.
36. Komisja Genetyki Sądowej Polskiego Towarzystwa Medycyny Sądowej i Kryminologii (KGS PTMSiK). Raport z wyników atestacji laboratoriów genetycznych przy PTMSiK. [www.ptmsik.pl/komisja-genetyki-sadowej/wyniki-atestacji-na-rok-2016](http://www.ptmsik.pl/komisja-genetyki-sadowej/wyniki-atestacji-na-rok-2016)
37. Jacewicz R. Wstęp do prac nad standaryzacją w zakresie genetyki sądowej podczas pierwszego łódzkiego spotkania Zespołu Ekspertów ds. Standardów i Opiniowania Polskojęzycznej Grupy Roboczej Międzynarodowego Towarzystwa Genetyki Sądowej (TSA-ISFG.PL). *Arch Med Sądowej Kryminol* 2018; 68: 149-156.
38. Ossowski A, Kuś M, Kupiec T, Bykowska M, Zielińska G, Jasiński ME, March AL. The Polish Genetic Database of Victims of Totalitarianisms. *Forensic Sci Int* 2016; 258: 41-49. <https://www.pbgot.pl/zespol/>
39. Kimpton CP, Gill P, Walton A, Urquhart A, Millican ES, Adams M. Automated DNA profiling employing multiplex amplification of short tandem repeat loci. *PCR Methods Appl* 1993; 3: 13-22.
40. Piatek J, Jacewicz R, Ossowski A, Parafiniuk M, Berent J. Population genetics of 15 autosomal STR loci in the population of Pomorze Zachodnie (NW Poland). *Forensic Sci Int Genet* 2008; 2: e41-43.
41. National DNA Database (NDNAD) documents. [www.gov.uk/government/collections/dna-database-documents](http://www.gov.uk/government/collections/dna-database-documents)
42. Schneider PM, Martin PD. Criminal DNA databases: the European situation. *Forensic Sci Int* 2001; 119: 232-238.
43. Gill P, Fereday L, Morling N, Schneider PM. The evolution of DNA databases recommendations for new European STR loci. *Forensic Sci Int* 2006; 156: 242-244.
44. Council of the European Union. Council Resolution of 13 November 2009 on the Exchange of DNA analysis results vol. 15870/09 ENFOPOL 287 CRIMORG 170. 2009; 1-7. <http://register.consilium.europa.eu/doc/srv?l=PL&f=ST%2015870%202009%20INIT>
45. Budowle B, Shea B, Niezgoda S, Chakraborty R. CODIS STR loci data from 41 sample populations. *J Forensic Sci* 2001; 46: 453-489.
46. Hares DR. Selection and implementation of expanded CODIS core loci in the United States. *Forensic Sci Int Genet* 2015; 17: 33-34.
47. Ossowski A, Diepenbroek M, Szargut M, Zielińska G, Jędrzejczyk M, Berent J, Jacewicz R. Population analysis and forensic evaluation of 21 autosomal loci included in GlobalFiler™ PCR Kit in Poland. *Forensic Sci Int Genet* 2017; 29: e38-e39.
48. <https://www.isfg.org/Links>



**Adres do korespondencji**

Renata Jacewicz  
Pracownia Genetyki Medycznej i Sądowej  
Zakład Medycyny Sądowej  
Uniwersytet Medyczny w Łodzi  
ul. Sędziowska 18a  
91-304 Łódź, Polska  
e-mail: renata.jacewicz@umed.lodz.pl

**Nadesłano:** 28.08.2018

**Zaakceptowano:** 2.12.2018

**Address for correspondence**

Renata Jacewicz  
Medical and Forensic Genetics Laboratory  
Department of Forensic Medicine  
Medical University of Lodz  
18a Sędziowska St.  
91-304 Łódź, Poland  
e-mail: renata.jacewicz@umed.lodz.pl

**Submitted:** 28.08.2018

**Accepted:** 2.12.2018

