

Magyar Agrár- és Élettudományi Egyetem

Budai Campus

Képesítő fordítás

Lőrincz Eszter Éva

Agrár- és természettudományi szakfordító szakirányú továbbképzés

Vidékfejlesztés és Fenntartható Gazdaság Intézet

Idegen Nyelvi Tanszék

Budapest

2024

Magyar Agrár- és Élettudományi Egyetem

Budai Campus

Best Practice Manual for Human Forensic Biology and DNA Profiling

Jó Gyakorlatok Kézikönyve a humán igazságügyi biológiához és DNS-profilozáshoz

Képesítőfordítás

Konzulens: Temesiné Keszthelyi Erika

nyelvtanár

Hallgató: Lőrincz Eszter Éva

SMJCOE

Képzés: Agrár- és természettudományi szakfordító szakirányú továbbképzés

Vidékfejlesztés és Fenntartható Gazdaság Intézet

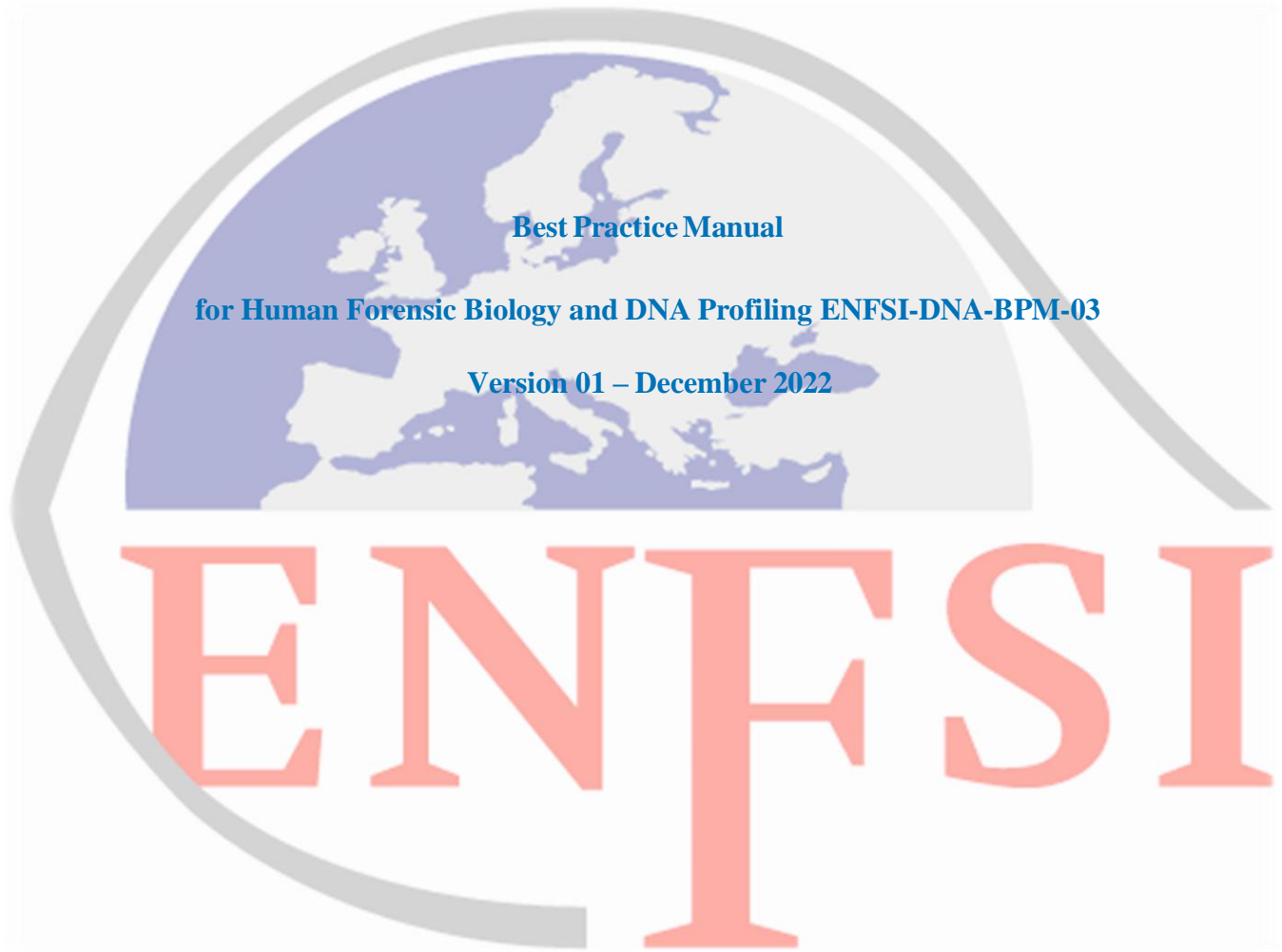
Idegen Nyelvi Tanszék

Budapest

2024



Co-funded by the Internal
Security Fund of the
European Union





Co-financed by the Connecting Europe
Facility of the European Union

**Jó Gyakorlatok Kézikönyve
a humán igazságügyi biológiához és DNS-profilozáshoz**

ENFSI-DNS-BGYK-03

1. verzió – 2022. december

ENFSI

ENFSI's position on Best Practice Manuals

ENFSI wishes to promote the improvement of mutual trust by encouraging forensic harmonization through the development and use of Best Practice Manuals. Furthermore, ENFSI encourages sharing Best Practice Manuals with the whole Forensic Science Community which also includes non ENFSI Members.

Visit www.enfsi.eu/documents/bylaws for more information. It includes the ENFSI policy document Policy on Creation of Best Practice Manuals within ENFSI (code: QCC-BPM-001).

European Union's Internal Security Fund – Police

This Best Practice Manual for Human Forensic Biology and DNA Profiling was funded by the European Union's Internal Security Fund – Police.

The content of this Best Practice Manual represents the views of the authors only and is (his/her) sole responsibility. The European Commission does not accept any responsibility for use that may be made of the information it contains.

Acknowledgements

Ricky Ansell (Swedish Police Authority – Sweden)

Paola Di Simone (Italian National Police – Italy)

Peter Gill (Oslo University Hospital – Norway)

June Guinness (Office of the Forensic Science Regulator – UK)

Tom Heylen (National Institute of Criminalistics & Criminology – Belgium)

Tacha Hicks Champod (Lausanne University Hospital & University of Lausanne – Switzerland)

Ate Kloosterman ((Netherlands Forensics Institute – Netherlands; retired)

Aikaterini Kondili (Hellenic Police – Greece)

Astrid Quak (Netherlands Forensics Institute – Netherlands)

Stavroulla Xenophonos (The Cyprus Institute of Neurology & Genetics – Cyprus)

Official language

The text may be translated into other languages as required. The English language version remains the definitive version.

Copyright

The copyright of this text is held by ENFSI. The text may not be copied for resale.

Further information

For further information about this publication, contact the ENFSI Secretariat. Please check the website of ENFSI (www.enfsi.eu) for update information.

ISBN Identifier

978-3-949949-06-7

1. AIMS

This Best Practice Manual (BPM) aims to provide a framework for procedures, quality principles, training processes and approaches to the forensic examination. This BPM can be used by Member laboratories of ENFSI and other forensic science laboratories to establish and maintain working practices in the field of human forensic biology and DNA profiling. This BPM will help to deliver reliable results, maximize the quality of the information obtained and produce robust evidence. The use of consistent methodology and the production of more comparable results will facilitate interchange of data between laboratories and promote standardization.

The term BPM is used to reflect the scientifically accepted practices at the time of creating. The term BPM does not imply that the practices laid out in this manual are the only good practices used in the forensic field. In this series of ENFSI Best Practice Manuals the term BPM has been maintained for reasons of continuity and recognition.

2. SCOPE

This BPM is aimed at experts in the field and assumes prior knowledge in the discipline. It is not a standard operating procedure nor addresses the requirements of the judicial systems. It is also assumed/expected that:

- a) The policies, procedures and methodologies followed by the forensic service providers fulfil the requirements of relevant national legislation as applicable. This includes but is not limited to accreditation, regulatory and/or legal requirements for the processing and international exchange of genetic and other related data i.e., the nature of the item (reference or stain) and laboratory ID number through the national DNA databases[1–5].
- b) The forensic service provider follows policies and procedures related to impartiality and confidentiality meaning that all of its activities are performed within a sound ethical framework addressed in the laboratory's code of conduct preferentially harmonized with the ENFSI Code of Conduct [6].

Guidance on generally accepted procedures and workflows for human forensic biology and DNA profiling is provided, starting from the collection of items from the scene of incident to the presentation of the findings in court or other authority or customer. The fundamental requirements for the generation of valid and robust results and conclusions are addressed herein and include: resources, validation, methodology, quality assurance, handling of items, initial assessment, prioritisation and sequence of examinations, interpretation, evaluation, presentation of findings and finally, health and safety aspects. The forensic unit may use this BPM to formulate its procedures, methods and relevant documentation as well as the structure of its records for reference, peer review and audit purposes.

Where relevant, reference is made to current expert guidance documents including those of the ENFSI DNA Working Group, the Scientific Working Group on DNA Analysis Methods (SWGDM), the Forensic Science Regulator (FSR) and the DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG). Relevant standards, research and review articles and books are also cited for further guidance.

3. TERMS AND DEFINITIONS

For the purposes of this BPM, the relevant terms and definitions given in ENFSI documents, the ILAC G19 Modules in a Forensic Science Process, as in standards like ISO 9000, ISO 17020 and 17025 apply [7–10].

Note: General definitions related to quality are given in ISO 9000, whereas ISO 17000 gives definitions specifically related to certification and laboratory accreditation. Terms and definitions specific to forensic

sciences from ISO 21043-1:2018 Forensic Sciences Part 1: *Terms and definitions* have also been incorporated in this BPM [11].

Allelic drop-in

Additional random alleles present in a profile originating from fragmented sources and regarded as independent events.

Allelic/locus drop-out

Alleles missing from a DNA profile, so that it is partially represented.

There are circumstances in which a profile is not “complete” (occurrence of locus drop-out, i.e., investigated loci without any detected alleles present). Reasons for locus drop-outs could be for instance low template DNA, DNA degradation, PCR inhibition, and/or primer site mutations.

Allelic frequencies and relative frequencies

A frequency is the number of times the allele of interest appears in the surveyed population. The relative frequency of this allele is its frequency divided by the total number of alleles observed (i.e., twice the number of individuals surveyed).

Note 1 to entry: Assume that we have surveyed 100 unrelated persons. In that study, we counted the allele “14”, 23 times, allele “18” 29 times and genotype “14, 18”, 3 times.

The frequency of allele “14”, in this sample of 100 persons, is therefore 23.

The relative frequency of allele “14”, in this sample of 100 persons (i.e., 200 hundred alleles), is 23/200 or 11.5%.

The frequency of allele “18”, in this sample of 100 persons, is therefore 29.

The relative frequency of allele “18”, in this sample of 100 persons (i.e., 200 hundred alleles), is 29/200 or 14.5%.

The frequency of genotype “14, 18” for that locus, in this sample of 100 persons, is therefore 3.

The relative frequency of genotype “14, 18”, in this sample of 100 persons (i.e., 200 hundred alleles), is 3/100 or 3%.

Relative frequency and match probability (sometimes known as random match probability or conditional genotype probability) are not synonyms. Indeed, we do not actually count the number of persons in the sample in order to estimate the rarity of the genotype (e.g., we do not count the number of people in the sample that have genotype 14, 18), but use a genetic model. As we do not actually count genotypes, one should not speak of a frequency or a relative frequency of a genotype, we should speak of its probability.

Allelic proportions

An allelic proportion characterises the rarity of an allele in a population of interest: it is estimated using statistical methods based on data (i.e., allelic frequencies) pertaining to a sample taken from the population of interest.

Note 1 to entry: When we survey a population, we do not study the entire population, but only a sample that we assume is representative of the whole population. We know the allelic frequency in our sample and use this result to infer something about the allelic proportion in our population in general. At a given time and at a given place, if we surveyed the entire population, we could know what the true proportion is. There is a true value for this proportion, but we cannot in practice survey the entire population. As a consequence, we estimate the allelic proportion using statistical methods that take into account sampling variation: this value will only be an estimate. Assume for example that we have surveyed 100 unrelated persons. In that study, we counted the allele “14.2”, 0 times. The frequency of this allele is 0, and its relative frequency is 0%. This is the relative frequency in the surveyed population (i.e., a sample of the population for which we would like to estimate the proportion of the allele “14.2”). There are several methods to estimate the proportion of an allele. A common method is to use the following equation: $(x_i+1/k)/(2N+1)$, where x_i is the number of observations of allele i in a database, N is the number of individuals surveyed and k is the number of allele designations with non-zero observations in the surveyed sample [if there are 6 alleles observed in the surveyed population for that loci, then $k=6$]. Thus, in our example, the proportion of the allele “14.2” in the population of interest can be estimated as $(0+1/6)/(2*100+1)$, thus 0.08% and not zero contrary to what was observed in the surveyed population (i.e., our sample) [12].

Analysis

Part of the examination process consisting in measuring, observing and comparing items to obtain results. The analysis process can be human-based, instrumental or combined [11].

Background DNA

DNA that is present from unknown sources and unknown activities. It can be described as 'foreign' (non-self). We don't know how or why it is there. For example:

- 1) DNA underneath fingernails from unknown sources/activities.
- 2) Non-self DNA on clothing from unknown sources/activities.
- 3) Non-self DNA on a surface from unknown sources/activities.

Background does not include DNA from known individuals – this is known as prevalent DNA. (See definition for prevalent DNA). The distinction is important since they are treated differently when modelled [13].

Bias (Cognitive bias)

A pattern of deviation in judgement whereby inferences about other people and situations may be drawn in an illogical fashion. These include, expectation, confirmation, contextual and motivational biases, anchoring effects or focalism (related to expectation and confirmation biases), role effects (e.g. adversarial roles) and reconstructive effects (rely on memory rather than contemporaneous notes).

DNA profile/Electropherogram/Genetic profile

A set of values (alleles) of a group of genetic markers identified in an individual's DNA by DNA profiling.

Evaluation/Evaluative opinion

FSR: An opinion on the value of the findings, based upon a pair of case specific propositions and conditioning information (framework of circumstances) that is provided for possible use as evidence in court [14].

ENFSI: Evaluative reports for use in court should be produced when two conditions are met:

- 1) The forensic practitioner has been asked by a mandating authority or party to examine and/or compare material (typically recovered trace material with reference material from known potential sources).
- 2) The forensic practitioner seeks to evaluate results with respect to particular competing propositions set by the specific case circumstances or as indicated by the mandating authority [15].

In the evaluation of a DNA comparison, the term "value" is used which refers to the LR and "weight" which refers to the log (LR). The term "strength" is no longer used.

Evidence

The word "evidence" has a very specific legal meaning and refers to results that would be accepted by the court.

Explanation

In the context of evaluation, explanations have been recognised as intermediate considerations when exploring less formal alternatives. While they have the potential to account for given observations and can be very useful in the investigative stage, they do not qualify as formal propositions for evaluative reporting.

Extrinsic characteristics

Characteristics which encompass attributes such as the location of the trace, its size quality, quantity or relative quantity.

Factual reporting

This is the reporting of observations. No inferences/explanations (opinions) are drawn from the observations. A factual report explains what the practitioner has done and the observations obtained.

Forensic DNA expert

A person trained and experienced in forensic DNA analysis and may function as an expert witness in a court of law.

Fst

The co-ancestry coefficient in Subpopulation (S) relative to the Total (T) population: it measures the relationships among alleles of different individuals in the same subpopulation compared to alleles in different subpopulations. Fst correction is implemented in many software.

Hierarchy of propositions

The concept of a hierarchy of propositions helps scientists to focus on the key issue they can help with identifying the results they need to assess and the factors that are important for evaluation. Propositions are classified into five levels: offence, activity, source, sub-source and sub-sub-source.

- Offence – propositions that refer to the commission of a criminal offence.
- Activity – propositions about a human activity or a happening.
- Source – propositions relate to whether or not a person of interest (POI) is the source of the biological material.
- Sub-source – propositions relate to whether or not a POI is the source of the DNA, irrespective of the proportion of contributor material.
- Sub-sub-source – propositions relate to the donor of a portion of the DNA profile (i.e., a major or minor contribution).

Investigative reporting

An investigative opinion arises when explanations are generated to account for the observations. Investigative opinions (i.e., provision of an explanation) are generally made in the absence of a POI and are not meant to be used in court, as one does not assess the value of the findings.

Note 1 to entry: An example of an investigative opinion in a possible sexual assault would be explanations for the absence of sperm: an explanation may be that a condom was worn, or there was no ejaculation or that all trace of sperm was lost.

Likelihood ratio

Expression of an examiner's assessment of the ratio of the probabilities of the observations if one of two competing propositions were true versus if the other proposition were true. This is considered the remit of DNA scientists [11].

Match

A recognition that there is agreement between two sets of observations (e.g. comparison of crime-related material (unknown source) and reference material from a known source) that would be expected if the two analysed samples had come from the same source.

Mutually exclusive

Related such that each precludes the other [11].

Opinion

The expert's judgment as the result of an analysis and interpretation [11].

Person of interest (POI)

A person (e.g., a suspect, a victim, a candidate) who is considered as a potential source of material recovered in the context of a crime, a paternity or a missing person's case.

Prevalent DNA

DNA that is present from known sources/activities that includes self-DNA.

Note 1 to entry: Self-DNA is from the known individual wearing an item of clothing, for example.

Note 2 to entry: The analyst has a prior expectation of finding DNA from specific individuals. Specific examples of prevalent DNA are:

- 1) DNA from a person observed on swabs taken from underneath her/his own fingernails.
- 2) DNA from clothing taken from a known wearer.
- 3) DNA from a surface where there are known occupants at a premise [13].

Probability

Probability is a concept by which one can express one's uncertainty (about an event or, more generally, an unknown state of affairs).

Note 1 to entry: The laws of probability define the values that probability can take (a value between 0 [event false] and 1 [event true]) and how probabilities combine.

Note 2 to entry: Among forensic practitioners and other members of the judicial area at large, it is useful to view probabilities as conditioned on the information available to the individual who makes a probability assignment (i.e., all probabilities are conditional) [15].

Prior probability – initial probability or belief of the proposition being true or false before taking into consideration other findings. This is generally not considered to be the DNA scientists' remit.

Posterior probability – probability or belief of the proposition being true or false after taking into consideration other findings. This is generally not considered to be the DNA scientists' remit.

Prior or Posterior Odds – are the ratio of the probability of the proposition being true divided by the probability of it being false. This is generally not considered to be the DNA scientists' remit.

Proposition

Statement that is either true or false, the truth of which is uncertain.

Note 1 to entry: Also, sometimes referred to as hypothesis.

Sensitivity analysis

Investigation of the impact of the amount of data that are available for assessing results to explore the sensitivity of the likelihood ratios to changes to the data.

Substrate control

In the context of activity level propositions, these are specimens collected (e.g., swab) from an area on an item, close to biological material of interest where one would expect to obtain no result.

Note 1 to entry: These controls act as "blanks" or as "negative". They allow to assess the presence of background material (i.e., for reasons unrelated to the disputed activity).

Task-relevant information

Information which a forensic scientist should consider when performing a particular task.

Note 1 to entry: Examples of task-relevant information would be: what is the alternative population, what the persons of interest say in the case, what activities are alleged to have taken place, what are the timelines, if the persons have legitimate access to the objects/persons/premises of interest.

Note 2 to entry: Examples that are not task-relevant information would be other evidence that points toward the suspect, or e.g., previous convictions. These are not be requested by the forensic scientist.

Value/weight of the findings

In this document, the value of the findings refers to the likelihood ratio value. The weight of findings is defined as the log(LR). In this document the term "strength" is not used to refer to the value of the results.

4. RESOURCES

4.1 Personnel

All personnel employed in the forensic unit shall have adequate training according to their responsibilities, following a specific training programme. This training programme shall describe all methods and documentation applicable. During the training programme, the trainee shall be supervised and assessed by a qualified person. Once deemed competent, the trainee shall be authorized to perform the tasks. Competency shall be subject to ongoing monitoring. Further details for training, competency tests and monitoring of training may be found in the ENFSI Guideline for the Training of Staff in DNA Laboratories [16,17].

There is a need for the forensic community to acknowledge that helping to address activity level issues requires separate skill sets from those for evaluation of DNA comparisons considering sub-source level propositions [17]. Consequently, separate training programmes, competency testing, authorizations and peer review are required.

4.2 Equipment

4.2.1 Equipment Selection

Equipment selection and procurement should be based on documented specifications to ensure that equipment selected is appropriate for the methods of the forensic unit.

4.2.2 Equipment Inventory and Records

All laboratory equipment, computers, firmware, operating and data analysis software determined to be critical by the forensic unit should have a unique identification and be listed in an equipment inventory. All records generated from the moment of installation and henceforth, related to preventive maintenance, calibration, verification, repair, relocation, upgrade etc. should be archived in either electronic or hardcopy format for reference for the lifespan of the instrument and for a period thereafter defined by the forensic unit.

4.2.3 Equipment Verification

Prior to the use of equipment in routine work in the forensic unit, verification/internal validation in accordance with a laboratory procedure that specifies acceptance criteria, shall be completed to ensure that it is fit for the intended methods/analytical procedures. See further details in chapter 6, pertinent to validation and estimation of uncertainty of measurement and the ENFSI validation guidelines. [18,19].

4.2.4 Equipment Standard Operating Procedures

Equipment standard operating procedures (SOPs) should be available for reference to allow proper and safe operation of equipment by authorized personnel.

Equipment programmed to run specific methods should be safeguarded from inadvertent alteration of these settings through access control and verification of these settings only by authorized personnel.

Awareness of the performance limits of each instrument and the variability between the same type of instruments should be recorded in the context of the verification studies and detailed in the SOP of the equipment/software as applicable. Any identified performance drift can lead to actions after risk assessment.

4.2.5 Software and Firmware

New or updated versions of laboratory specific software including LIMS, Expert Systems, instrument software, firmware and in-house macros should be internally validated/verified for intended use prior to implementation in routine work [20].

All changes in the firmware of robotic systems that can influence the performance of the instrument/software should be recorded and validated where necessary.

4.2.6 Equipment Calibration and Preventive Maintenance

Documented calibration and preventive maintenance/service programmes for equipment should be in place at the forensic unit specific to the type of equipment/instrument, its running capacity, performance history and manufacturer recommendations in order to generate valid results.

The calibration procedure applied to each instrument should be validated, documented, controlled and follow the relevant standard/guide or accredited procedure. Applicable, certified reference materials traceable to national or international standards and/or quality controls should be used in order to ensure that the instrument operates in accordance with the required specifications (e.g. *range of operation, resolution, accuracy, precision*). The specifications of the forensic unit protocols/test methods should be taken into consideration in the calibration protocol (calibration target) of the equipment (e.g., *temperature, centrifugation speeds, weight, pipetting volumes, spectral calibration, spatial calibration*).

Calibration and preventive maintenance should be performed by qualified field service engineers contracted from accredited calibration laboratories or instrument manufacturers/authorized suppliers or trained and authorized forensic unit personnel as applicable.

4.3 Reference Materials and Reference Data

Reference material and reference data have many applications in the forensic unit such as in test method verifications/validations, equipment calibrations, determination of test sample characteristics and in the determination of frequency/rarity of genetic data (autosomal & Y, STR & SNPs, mitochondrial DNA haplotypes/haplogroups).

Reference material or reference data should be:

- Certified Reference Material (CRM) traceable to national or international standards accompanied with their uncertainty of measurement and certificate of analysis, or
- Material or data obtained from known sources. Reference materials or data from known sources should be verified.

Where available, reference materials should be purchased from suppliers accredited in accordance with the relevant standard: ISO 17034 General Requirements for the Competence of Reference Material Producers [21].

4.3.1 Certified Reference Materials (CRMs) for Equipment Calibrations

Certified reference materials are to be used for the calibrations of critical equipment.

4.3.2 Certified and Known Reference Materials for Verification/Internal Validation Studies

Reference material, as defined in sub-section 4.3, of known characteristics, such as the quality, amount and profile or sequence shall be used to validate a method.

4.3.3 Certified and Known Reference Materials for the Assignment of Values to Samples

For DNA quantitation, quantitation standards of known, certified quantity should be used to construct a calibration curve for the estimation of DNA concentration and where required, female to male contribution/ratio. A DNA of known concentration/quantity can also be used as a positive control of the quantitation batch.

For DNA profiling, reference materials (i.e., allelic ladders and internal lane/size standards) shall be used for STR PCR fragment sizing and allele designation. The panels, bins and stutter text files allowing the automatic assignment of alleles through the data analysis software provided by the STR system manufacturers can be used. In addition, probabilistic genotyping software can be used. The internal lane/size standard for each kit is either provided by the manufacturer or created according to the fragment sizes and dye colour as instructed by the kit manufacturer.

4.3.4 International Standards – European Standard Set (ESS) Loci

STR systems which include the European Standard Set (ESS) of Loci indicated below are recommended for STR typing for national DNA databases and European/Interpol DNA Data exchange. [These are the 12 ESS markers ESS Loci: *D3S1358*, *VWA*, *D8S1179*, *D21S11*, *D18S51*, *HUMTH01*, *FGA*, *D1S1656*, *D2S441*, *D10S1248*, *D12S391*, *D22S1045* as presented in: Council Resolution of 30 November 2009 on the exchange of DNA analysis results]. However, many countries use a larger set of loci such as the CODIS Core Loci (Combined DNA Index System which is the United States national DNA database created and maintained by the Federal Bureau of Investigation [22]).

4.3.5 Population Frequency Data of STR Alleles, SNPs and Haplotype Frequency Data

Biostatistical evaluation relies on population frequency data for the markers analysed. They are therefore indispensable data for this purpose. Reliable, quality controlled, updated sources are openly available for consultation.

4.3.5.1 Population Frequency Data – Autosomal STR Alleles

Recommendation: the use of validated, quality assured population allele frequency data e.g., STRidER (**STRs** for **I**dentify **ENFSI** **R**eference **D**atabase) [23].

STRidER is the ENFSI open access population STR frequency database. These STR population frequencies can be directly downloaded (<https://strider.online/>) for their use in biostatistical evaluations [23].

STRidER is recommended due to the diverse population availability, allele nomenclature compliant with the guidelines published by the DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics [24] Privacy regulations are applied so that donors of samples are anonymised. Strict QC measures are taken to validate the population frequency submissions. In addition, it is recommended that data for those bio-geographical populations not yet available should be submitted to create a comprehensive database.

4.3.5.2 Population Frequency Data – Y Haplotypes and SNPs

Recommendation: YHRD (**Y** **C**hromosome **H**aplotype **R**eference **D**atabase (<http://yhrd.org>) [25].

YHRD is an open-access resource which is recommended due to the diverse world population availability; privacy regulations are applied; QC measures are taken to validate the population

haplotype submissions through the “Data File Validator” tool. Recommendations for the interpretation of Y-STR results and haplotype frequency estimation using YHRD have been published by the DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics.

4.3.5.3 Population Frequency Data – Mitochondrial DNA Haplotypes and SNPs

Recommendation: EMPOP/EDNAP mitochondrial DNA population database (<http://empop.org>) [26].

EMPOP is an open access mitochondrial DNA sequence variation reference database encompassing data from diverse world populations. It is equipped with various statistical tools to perform both sequence determination and probability of the sequences in different populations [26].

As with the previous international databases, EMPOP is recommended due to the diverse world population availability; privacy regulations are applied; QC measures are taken to validate the population haplotype submissions. Recommendations for mtDNA typing and haplotype frequency estimation have been published by the DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics [27].

4.4 Facilities and Environmental Conditions

Suitable facilities and environmental conditions are requirements for:

- general safety of personnel
- proper and safe equipment operation
- safeguarding the work performed
- safeguarding consumables, item integrity and data

4.4.1 General Safety Requirements for Personnel

General safety requirements should be in place according to national requirements. In particular, biohazard, chemical and physical safety precautions should be taken into account (see chapter 14).

4.4.2 Requirements for Proper and Safe Equipment Operation

Requirements such as the following should be taken into account: appropriate bench and floor space for equipment installation, electrical power supply, lighting, internet connections, software, hardware operation, air quality, air flow and air pressure where relevant. Temperature and humidity control and monitoring should be taken into consideration for the proper and safe operation of equipment within the forensic unit as applicable (see also sub-section 4.2).

4.4.3 Requirements for Safeguarding the Work Performed

Requirements for the work performed include the design of the facility such as layout, building materials and laboratory benches, which should allow for easy cleaning to minimise the risk of contamination.

The provision for compartmentalisation, in order to accommodate/separate incompatible activities for example Pre-PCR from Post-PCR, high yield DNA containing items (e.g., buccal swabs) from low yield (trace DNA swabs, dry skeletal elements), should be taken into account. Positive air pressure or an airlock space between pre-PCR and other laboratories is also an important measure that should be taken for DNA contamination prevention.

An environmental monitoring programme to monitor the cleaning to minimise DNA contamination from the working environment with appropriate corrective actions where environmental contamination is detected should be in place. The ENFSI Guideline for DNA Contamination Prevention [28] and FSR-G-208, [29] may be consulted for further details.

4.4.4 Requirements for Safeguarding Consumables, Item Integrity and Data

Reagents shall be stored under the appropriate conditions and monitoring of these conditions should be recorded.

Items and DNA extracted from the latter shall be protected from degradation by storage in appropriate storage conditions and monitoring of these conditions should be recorded. Items and DNA samples shall be protected through security measures such as access control/surveillance to prevent unauthorised access and should be accompanied by a chain of custody (recorded traceability system) during transfer through the forensic unit.

The required management, technical and physical measures should be taken to prevent loss, corruption or theft of data such as the use of access control to authorized personnel only and digital data transfer should be confirmed with recipients.

4.5 Materials and Reagents

4.5.1 Required Quality of Materials and Reagents

The quality of consumables and reagents used at each stage of the forensic examination should be fit for purpose. DNA grade consumables and reagents conforming to the requirements in the ISO 18385 standard should be used where relevant for forensic DNA analysis methods [30]. For consumables that are not specified as DNA grade, then a representative sample from the lot number received should be verified prior to use in routine casework by the forensic unit through a documented procedure.

4.5.2 Materials and Reagents Inventory

Purchasing procedures should be in place to ensure that required materials and reagents are available to allow for examinations. For critical reagents as defined by the laboratory, information regarding lot numbers, purchase order numbers, expiration dates, storage conditions and storage locations should be kept. For critical reagents additional requirements may be in place as determined by the laboratory (e.g., testing prior to use).

5. METHODS

5.1 Selection

Selection should be based on available appropriate methods which have undergone developmental validation by the manufacturer or the laboratory. Methods to be routinely used shall be internally validated before they are applied for routine casework and should undergo proficiency testing as outlined in sub-chapter 7.1.

Legislation, casework requirements such as the types of items to be tested and the information sought by the customers and health and safety regulations should be considered in the selection of the method.

Table 1 lists the methods/activities, the purpose of the methods and the materials isolated and/or information provided through their application. The order of presentation in the table does not necessarily dictate the order in which the methods should or are applied. The order and indeed selection of method(s) used is the responsibility of the forensic unit.

Table 1: Overview of methods applied in DNA laboratories in case examination

Activity/Method	Purpose of Methods (as applicable)	Material Isolated &/or Information Provided
Search for traces	Visual/alternate light sources /UV/IR. Chemicals used to visualize body fluids e.g Luminol (or analogues) for blood.	Location of stains/areas of interest for the collection of biological material.
Recovery of traces	Techniques used for optimum recovery which include, swabbing, cutting and tape lifting.	Sampling for all downstream testing including sufficient material for repeat analysis if possible.
Characterization of biological material	Chemical/immunological/histological /nucleic acid-based methods* for biological fluids from items, traces, extracts.	Presumptive, probabilistic or indicative (for RNA) characterization of the nature of the biological fluid. When considering mRNA, co-extraction will be required.
DNA extraction	Isolation of DNA for downstream analysis.	DNA from forensic items and reference samples for profiling including sufficient volume/quantity for repeat analysis if possible.
DNA quantification	Estimation of DNA quantity for downstream analysis.	DNA concentration, presence of inhibitors, level of degradation, presence of male DNA.
Autosomal STR analysis	STR profiling that meets the minimum recommended STR loci (ESS loci) requirements [31].	STR profile, single source or mixture.
Y-STR analysis	Y-STR profiling that meets the minimum recommended Y-STR markers [25].	Y-STR profile, single source or mixture.
Mitochondrial DNA (mtDNA) analysis	mtDNA profiling [27]	mtDNA sequence
Simultaneous or distinct determination of autosomal STR, Y-STR mitochondrial and phenotypic, and biogeographic SNPs using massively parallel sequencing (MPS) including assessment of methylation for age determination*.	Methods to produce sequence data for STR, mitochondrial and SNPs by simultaneous or distinct sequencing. The requirements for STR, Y-STR profiles and mitochondrial DNA sequencing apply.	As for STR, Y-STR and mtDNA analysis above. SNP profiles to estimate hair colour, eye colour, age and ancestry.
Rapid DNA analysis single device*	The requirements for STR profiles apply [32–35]	STR profile
DNA database search	Comparison of a queried DNA profile with the database [36]	Candidate profiles for further investigation
Statistical evaluation	Commercial or open access software validated to compute likelihoods, and/or LRs, for pairs of mutually exclusive hypotheses given, population frequency data, Fst, drop-in/drop-out rate and in some software packages conditioned on the number of contributors.	LR given a pair of mutually exclusive propositions (see chapter 12).
Evaluation of findings given activity level propositions	Assess the value of the findings in the context of two propositions and case information where relevant resources are available [13,15].	LR given a pair of mutually exclusive activity level propositions. (see chapter 12).

* At the time of writing this BPM, these methods are not commonly used in routine casework.

DNA comparison workflow can be structured into the following steps:

- 1) Acquisition of data.
- 2) Quality assessment.
- 3) Comparison of DNA profiles (with known POI(s) or National DNA database).
- 4) Evaluation and verification of results, covered in chapter 12.

5.1.1 National DNA Databases (NDNADB), Missing Persons' DNA Databases

National DNA databases are established and operate according to national legislation and contain entries of unidentified DNA profiles and DNA profiles of persons in compliance with national law. In addition, DNA profiles of missing persons, unidentified human remains (UHRs) and relatives of missing persons can be registered in a national DNA database, in compliance with national legislation in order to locate missing persons and contribute to identifying human remains. These profiles are searched to look for potential candidates. Recommendations for the operation of the NDNADB are provided in the ENFSI guideline on DNA Database Management [36] and includes recommendations for the formulation of profile inclusion and deletion criteria, matching rules, international DNA data exchange, legislation, personnel, quality control, auditing and software requirements etc.

5.2 Peer Review

The forensic unit should have a documented procedure(s) for the peer review of critical information and findings in the process of item analysis. This procedure should include the method for reconciliation and remedy for diverging opinions. The peer review is defined as the evaluation of the reports, examinations, notes, data and findings by others competent in the same field to assess that there is an appropriate and sufficient basis for the conclusions and/or opinions. Peer review methods are used to maintain quality standards, improve performance, and provide credibility.

6. VALIDATION AND ESTIMATION OF UNCERTAINTY OF MEASUREMENT

Uncertainty of measurement does not apply in forensic genetics as it does not affect the value of the findings. Indeed, in forensic genetics, the estimation of quantities of DNA, size or lengths is not the key issue for the court, contrary to what would be done, for example, in forensic chemistry. In the latter case, the quantity of cocaine for example contained in an item seized from a suspect is a key issue for the court. This is not the case for quantities or sizes measured in forensic genetics. Therefore, in forensic genetics, we will refer to potential sources of variation instead.

However, for example, the value of the results of DNA comparisons is very relevant to the court, more specifically, how probable it is to observe the DNA results if the DNA is from the person of interest, or not. Because probabilities do not exist *per se* (i.e., probabilities are a state of mind and not of nature), there is no need to give uncertainty on probabilities. As Lindley mentions in his book 'Understanding uncertainty': "*According to the attitude adopted in this book, it is nonsense for you to have a belief about your beliefs...*" (p. 115) [37].

6.1 Validation

For new and updated methods, kits, instruments and/or software, internal validation (or verification) shall be performed prior to implementation for casework in the forensic unit. A documented validation plan/procedure should be followed specific to the method, kit, instrument and/or software under validation which should address the acceptance criteria based on the ENFSI Validation guidelines [18,19].

A risk assessment should be performed in order to design and implement the relevant control measures to mitigate the potential risk(s) that may be identified. Available standards may be followed for risk assessment [38,39].

6.1.1 Prerequisites for Validation

- competent personnel
- calibrated instruments
- appropriate environmental conditions
- minimum number of relevant test samples including replicates
- reference materials and statistical methods and reference data to be used

6.1.2 Post Validation Requirements

- Implementation post validation shall include the training of staff [16] and the implementation of the SOP.

6.2 Potential Sources of Variation: Variables/Factors That Impact Upon the Value of the Likelihood Ratio

The likelihood ratio (LR) is a measure of the value of the forensic findings when two alternate propositions are considered. An LR is defined in terms of the ratio of two conditional probabilities: (i) the probability of the findings given that one proposition is true and given the conditioning information; and (ii) the probability of the findings given that the other proposition is true and given the conditioning information. We cannot measure a LR in the same way we can measure the length of a piece of string or the quantity of a drug from an item. This is because neither the LR nor probabilities exist in the real world, hence they are said to represent the 'belief' of the scientist. This belief is underpinned by modelling assumptions, which are a representation of the (unknowable) real world. Validation exercises are carried out to characterise software. Such exercises are performed with samples of known origin and these are used to study model behaviour relative to expectations of performance in terms of sensitivity and specificity. In order for the computed LRs to be calibrated, non-contributor tests should conform to Turing expectations [40,41]¹. As stated in Buckleton et al: *"With an LR when applied in the purest form, an estimate is not produced. Rather the resultant LR is termed an assigned LR to embrace the subjective probabilities that may have been used in its formation"* [12].

It follows that a probability or a likelihood ratio cannot be associated with 'uncertainty of measurement'. However, their values are dependent upon variables that are input into models. Variables/factors considered by probabilistic genotyping software usually include:

- number of contributors
- allelic proportions or frequencies from a given population
- Fst
- drop in rate
- drop out rate
- allele peak height

¹ According to Turing's rule, the expected LR for a false proposition is one, if the model is correct (p. 72, [41]). Turing's rule informs us that the fraction of non-donors producing an $LR \geq x$ is expected to be at most $1/x$. Examples of such validations can be found in Buckleton et al. [69] They discuss that if the LR given the propositions that the DNA is from Smith or an unknown person is 1000, then we expect that after comparing this profile with a sample of 10000 non-contributors we would observe – on average – 10 or fewer individuals with LRs that are 1000 or higher. It is this expectation, that one would study when validating LR calculations.

- mixture proportion (Mx)
- stutter
- degradation

We discuss below how to estimate allelic proportions and how to account (i) for rare alleles, (ii) for the fact that there is sub-structure in human populations.

6.2.1 Allelic Proportions in Surveyed Populations

When, measuring the occurrence of an allele in the population, because this exists for a given population at a given time, there is a true value of the proportion of this characteristic. In such a case, statistical methods should be applied to account for the uncertainty associated with sampling.

- To determine allelic proportions, laboratories use samples from relevant populations (those that are typically represented in routine casework). Quality checks shall be done as described previously [24,31].
- The relative frequency of a given allele type (a) is calculated as $f_a = a_n / 2N$ where a_n is the number of a alleles and $2N$ is the total number of alleles in the sample of size N for the population surveyed.
- As we do not study all the population but only part of it, there are statistical methods that account for the fact that only a sample (i.e., a selection) of the whole population has been studied. To estimate allelic proportions in the population of interest, some laboratories may use, for example, a Bayesian estimator and summarize the posterior distribution with the mean equal to $(x_i + 1 / (k + 1)) / (2N + 1)$ where x is the number of observations of allele i , and k is the number of alleles typed at the locus under consideration (e.g., known alleles for the locus is {6,7,8,9} then $k=4$).
- During casework, rare alleles which were not observed during the survey of the population because of the inherent selection process will be encountered (this will often be the case with massively parallel sequencing). If the sampling process is not considered as described in the previous bullet-point, this would result in $f_a = 0 / 2N = 0$. It is not meaningful to carry out calculations where the probability of an allele (a) is 0. If a rare allele is encountered, for example a simple adjustment is: $\Pr(a) = 1 / (2N + 2)$; the minimum allele probability is $1 / (2N + 2)$. Note that this application of minimum allele frequency has nothing to do with compensating for sampling uncertainty. If using a Bayesian estimator, the size of sample will be accounted for in the estimation of non-observed alleles $(1 / (k + 1)) / (2N + 1)$.
- When a population is sampled, this does not take account of the underlying sub-structure. Sub-populations cannot be precisely defined or sampled, but if both defendant and perpetrator are assumed to originate from the same sub-population, they are more likely to share alleles from a common ancestor. Consequently, the probability of a given allele should take this into account. F_{st} (theta correction) is applied to consider sub-population effects. The Balding/Nichols formula [42] [43] is used, and is extended to accommodate mixtures [12]. The value of F_{st} is dependent upon the population of interest. For cosmopolitan populations $F_{st} = 0.01$ is suitable, but higher values up to $F_{st} = 0.03$ may be needed. Appropriate values can be found in Table 3 from Buckleton et al. [12].

When likelihood ratios are reported, an 'error rate' or 'confidence interval' is neither applied nor recommended. As with all probabilities, LRs depend on the data used and assumptions made. A *sensitivity analysis* may be applied to demonstrate the impact of the variation of these elements using simulation. This will show how sensitive our LRs are to the change of data and/or assumptions. But this is not a measurement of error. Sensitivity analysis is sometimes applied to evaluations given activity level propositions [44]. It is useful to understand the impact for example of the data used, particularly when there are few experiments. However, this method is used for investigation rather than evaluation. For reporting purposes, a point

estimate based upon the median or mean value is generally used. Some laboratories may prefer to report a quantile as a 'conservative' measure, but this is optional.

7. QUALITY ASSURANCE

Quality assurance is fundamental for confidence in the forensic service providers. Accreditation according to ISO/IEC 17025 provides formal external recognition and approval of quality assurance[1,10]. In many countries, this is a legal obligation in order to exchange DNA data [1].

7.1 Proficiency Testing/Collaborative Exercises

Proficiency tests (PT) shall be performed by a laboratory as a procedure for monitoring the validity of results produced (ISO/IEC 17025, clause 7.7.2) [10]. They should cover all technical procedures (e.g. searching, recovery, presumptive tests, DNA extraction, quantification, PCR, electrophoresis), data analysis and interpretation, statistical evaluation of results and reporting of conclusions. This monitoring shall be planned and reviewed.

PTs from bodies that are compliant with or accredited according to ISO/IEC 17043 are recommended. This International Standard specifies general requirements for the competence of providers of proficiency testing schemes.

Laboratories are advised to also participate in interlaboratory comparisons/exercises to complement existing PTs, as a further evaluation of the validity of results produced by the laboratory.

Any discrepancies observed in PTs shall be evaluated as part of the laboratory's quality management system according to ISO/IEC 17025, clause 8.7 [10].

7.2 Quality Controls

The laboratory shall make use of quality control samples for monitoring the validity of results (ISO/IEC 17025, clause 7.7.1) [10]. Critical steps to be monitored are the following:

- The use of presumptive tests: appropriate negative and positive control samples shall be used to verify the performance of presumptive tests. (i.e the controls should not merely test new lots but ensure an appropriate control for the duration of the use of the controls & tests).
- DNA extraction and purification: a negative control/reagent blank sample shall be included to monitor traceability and potential systematic contamination from various sources (e.g., reagents and consumables) for both trace and reference sample analysis. For trace analysis, positive control samples consisting of a known DNA-profile may be used to monitor the performance for batches of samples.
- DNA quantification: a negative control sample should be included to monitor traceability and potential systematic contamination from various sources (e.g., reagents and consumables). A positive control of known DNA quantity, e.g., positive control of STR kits, may be used in each batch to check the performance of the run and if used, a record should be kept to identify any deviations.
- DNA amplification: a negative control sample shall be included to monitor traceability and potential systematic contamination from various sources (e.g., reagents and consumables). A positive control sample consisting of a known DNA profile, e.g., positive control of STR kits, should be used to monitor the traceability and performance for each batch of samples.
- Logs of contamination and drop-in events should be maintained by the laboratory and made available for quality control and interpretation.

Further tools/procedures to identify contamination events, such as elimination databases, software to search casework results (including mixtures) for cross-contamination, environmental monitoring of DNA laboratory facilities and equipment should be in place in the quality assurance/control framework. Details on these controls/ tools are found in ENFSI Guidelines for DNA Contamination Prevention [28] as well as the relevant FSR guidance [29].

Controls and procedures to verify and check the performance of reagents and equipment should be in place. Where possible, an internal verification procedure for quality, such as batch testing to verify that materials/reagents are free from detectable DNA (if not certified as such) and perform as expected should be carried out and recorded. If available, the manufacturer elimination database can be used to confirm the origin of contaminants.

7.3 Data Collection for Control, Monitoring and Trend Analysis

The data from monitoring activities shall be analyzed, regularly, as predefined by the laboratory, and if applicable, used to improve the laboratory's activities. If the results of the analyses of the above-mentioned data in sub-chapter 7.2 are found to be outside pre-defined criteria, (stated in the method or in performance/acceptance criteria of the laboratory) appropriate action should be taken to prevent potentially incorrect results from being reported. Action should be taken in order to remedy the problem observed and to minimize the risk of re-occurrence.

The input for monitoring activities can be the data obtained from the use of quality controls the proficiency testing results, internal audits, peer review of data and expert reports.

Special attention should be given to monitoring contamination events observed in the laboratory which should be recorded.

7.4 Risk Assessment

The forensic unit shall carry out risk assessments at defined intervals with respect to the external and internal context of its work in order to identify potential risks (through brain storming, SWOT analysis, nonconformity records, complaints, customer satisfaction surveys and other means) which can affect the quality and validity of its services or ability to fulfil contractual obligations. In so doing, the laboratory can ascertain whether its quality control and quality assurance plans, operational and management policies and associated procedures are adequate to prevent or mitigate these potential risks. If it culminates in the conclusion that the existing control measures are inadequate or not able to safeguard the forensic unit from these risks, then additional control measures should be implemented. Techniques described in the standards for risk management may be applied to perform risk assessments in the laboratory [38,39].

Examples of potential risks that may be assessed can be divided in to the following general categories: external and internal risks.

7.4.1 External risks

- Customer activities: inappropriate handling of and compromised test items impacting quality of data, impartiality, confidentiality threats.
- External suppliers of services and products: failure to provide expected quality and timely service/product, impartiality and confidentiality threats.
- Natural disasters/pandemics/criminal and/or cyber-attacks.

7.4.2 Internal risks

- Consumables/reagents/reference materials: availability, suitability and quality.
- Equipment: availability, maintenance, calibration, data processing, IT systems and software requirements.
- Facilities and environmental conditions: safety, suitability for work performed.
- Methods and procedures: suitability of selected manual and automated methods, validation, monitoring.
- Personnel: impartiality and confidentiality, training and competence, coordination, well-being.
- Challenges of working with limited/degraded biological material.

8. HANDLING ITEMS

This section addresses specific considerations of handling items at the scene(s) and in the laboratory.

Chain of custody/traceability of all items shall be recorded and controlled.

8.1 At the Scene

Factors that could influence the result and should be considered include:

- examination of the scene, and/or persons
- avoidance of contamination
- search and recovery
- sampling
- preservation, packaging, storage and transport of items
- unique item identification (labelling) and chain of custody

8.2 In the Laboratory

The forensic unit shall have procedures for the receipt, identification, transportation, sampling, examination, protection, storage, retention and/or disposal of items, including all provisions necessary to protect the integrity of the item, and the interests of the laboratory and the mandating authorities/customers.

The laboratory shall ensure that items are appropriately handled from the time of submission to its facilities throughout item examination, sampling and analysis and finally in storage and return to the mandating authorities, or for the allocated time of retention for all other items.

The packaging and labelling of items shall be examined upon submission to the laboratory and recorded. Any deviations from specifications or observations are discussed with the customer to the suitability of the sample for examination. If there is a significant deviation that impacts the value of the findings, this shall be fully disclosed in the statement.

Items shall be uniquely identified as they arrive at the laboratory or as samples are taken by laboratory scientists from the primary items submitted. The identification system shall be designed and operated so as to ensure that items cannot be confused physically, or when referred to in records or other documents. The system shall also accommodate a sub-division of groups of items and the transfer of items within and from the laboratory when appropriate.

All items submitted for examination shall be securely stored so as to ensure their integrity by preventing against deterioration, contamination, and loss of identity so as to ensure the

generation of valid results if re-examination is warranted. Environmental conditions for the storage of items shall be specified, monitored and recorded according to SOPs.

Quality control procedures for item handling and examination methods shall be applied to safeguard the item (primary item, subsample from the item, extracted DNA, PCR product) and therefore validity of results generated for the respective sample.

Procedures should be in place to ensure that elapsed time between receipt, examination, sampling and DNA extraction is as minimal as possible so as to avoid deterioration/ degradation of DNA, e.g., if embedded in a matrix with chemicals. If delays are unavoidable then items should be kept in appropriate conditions to prevent deterioration until they can be processed.

9. INITIAL ASSESSMENT

9.1 Assessment at the Scene

The forensic unit should have procedures that provide direction and guidance for the initial assessment for routine examinations. For each case this should include consideration of the mandating authority's requirements, case specific information required to formulate propositions, incompatible activities, equipment and methods available to determine the examination strategy.

For non-routine examinations the same considerations apply and deviations should be recorded.

9.2 Assessment at the Laboratory

Police authority or other mandating authority requests or contractual agreements should be reviewed by the laboratory with respect to the nature of the service requested, the turnaround time that can be accomplished, and the spectrum of tests to be performed along with their limitations. Procedures for receiving, sampling and storing case items should take account of the following considerations:

- Urgency of the investigation.
- Direction of the investigation.
- Status of the crime scene, suspects and victims.
- Nature and severity of crime committed.
- Changes in the relative urgency of information.
- Developments from and/or changes in witness testimony.
- Developments in investigative leads from other forensic disciplines.
- Impact of results already reported.
- Correlation or conflict of other complementary findings.
- Possible contamination issues at the crime scene and availability of relevant elimination samples.
- Case information provided (e.g., what is the issue, alternate source of DNA, possibility of legitimate access to the scene or items, context of the case).
- Compromising the items due to extrinsic circumstances (e.g. heat, humidity, incorrect labelling, contamination, loss).
- Bulk of items delivered for examination and ability of the forensic unit to receive and adequately store these items until examination and sampling.
- Use of safety equipment for sampling and storage of items posing a biological, chemical or other hazard to staff such as drugs, petroleum infused materials, decomposing tissue

from disaster victims as well as explosives and armed weapons which will require examination and sampling by highly trained case examination staff.

10. PRIORITISATION AND SEQUENCE OF EXAMINATIONS

For setting the case examination strategy the following should be considered:

- client's requirements
- availability of items and amount of material
- number, nature and sequence of examination technique
- potential value of the information from each technique

10.1 Establish Priorities at the Scene

Preserving the quality of biological traces is essential to maximise the chance of obtaining optimal results. The quality of trace material found at the scene can be influenced by the way they are collected and stored as DNA is sensitive to humidity, temperature and direct sun light.

In general, guidelines should be provided for the following:

- Minimize the risk of contamination and deterioration of the trace material.
- Properly record the origin of the collected items.
- Determine the order of sampling by different forensic disciplines to prevent destruction/alteration of the item (e.g. collection of fingerprints versus DNA sampling).
- Recovery methods, packaging and transport conditions required to preserve the integrity of the item. FSR-C-116 may be consulted for packaging clothing of sexual assault examinations.

10.2 Establish Priorities at the Laboratory

For both financial reasons as well as scientific reasons, the use of forensic DNA analysis may be evaluated within the general context of the case (if available). A pre-evaluation of the case can determine if the requested DNA analysis can potentially help answer the police authority's questions. The scientist shall evaluate the findings in the context of the hierarchy of propositions explained in chapter 12, and/or shall explain the limitations of reporting if case context is incomplete (see sub-chapter 13.1).

Choices should be made with regards to prioritization of items to be analysed as well as prioritization with regards to the use of other forensic disciplines in order to minimize the risk of loss or alteration of trace material and to make maximum use of all material available. Prioritization and sequence of examinations may be based on:

- police authority requirements
- issue with which forensic biology can help in the case
- urgency of case
- severity of case
- custody expiration of suspect(s)
- availability of items and amount of material
- sampling strategy (order of examination by different forensic disciplines to prevent destruction/alteration of the item)
- number, nature and sequence of examination technique
- potential value of information from each technique
- application of urgent case protocols
- implementation of all QC/QA steps

- dealing with backlog of non-urgent cases
- biological fluid identification in accordance with case history
- tests required to evaluate the case given activity level propositions (e.g. rape case analysis typically include semen, blood, saliva tests, sperm cell staining, Y-STRs)

Further guidance may be found in the SWGDAM Guidelines for the Collection and Serological Examination of Biological Evidence [45].

11. RECONSTRUCTION

Not applicable.

12. ASSESSMENT OF RESULTS AND INTERPRETATION

In this section, we summarise the principles for evaluative reporting. In addition, for further information, the Appendix describes the following in detail:

- a) Details about the characterization of the nature of body fluids and limitations (investigative reporting).
- b) A discussion on the importance of task relevant case information, the concept of propositions showing how it can be structured in the form of a hierarchy.
- c) We discuss the different levels of the hierarchy, and explain when it is meaningful to consider the value of biological results considering propositions at a given level.
- d) We conclude the Appendix chapter with a section on pre-assessment, which is particularly important when transfer, persistence and recovery of DNA need to be considered in the context of the case and further discuss how to assess biological results.

At the time of writing this best practice manual, for various practical reasons, we note that it may not be common practice to undertake evaluation of forensic results given activity level propositions. However, this is an issue where the courts of law are regularly requesting assistance from the forensic DNA expert and surveys [46] have shown that 70% of DNA scientists thought that evaluative reporting given activity level propositions was useful. This study also showed that half were uncomfortable with reporting findings given activities, however 53% reported on the issues by transposing the conditional. This tendency can also be observed in court transcripts. Over the past twenty years, there have been numerous studies related to the methodology (also outlined in the Appendix). It is important therefore to outline the principles of interpretation, to avoid errors that are commonly made in the communication of results to the courts.

The purpose of these recommendations is to minimise risks of miscarriages of justice such as that illustrated by the much-publicised case of Amanda Knox and Raffaele Sollecito [47]. This case amply shows the dangers of not working within a coherent evaluative framework. Therefore, laboratories are recommended to follow the principles outlined in this section.

The ultimate decision on how to contextualise reports remains as applicable in each organization /jurisdiction. The state-of-the art methods referred to in this manual (Appendix) are to assist practitioners who report biological findings given activity level propositions; for those who do not necessarily report given propositions at this level, a summary of the principles that should be followed as a minimum requirement is provided below. Scientists have a responsibility to be transparent and to ensure that the limitations of their findings are properly explained.

- 1) The value of the findings is assessed given propositions where the forensic scientist can add value by using expert knowledge that is necessary to understand the value of the findings that is otherwise unavailable. To do so, the concept of the hierarchy of propositions described by Cook and others provides a useful framework [48]. One can refer to the ENFSI guideline for Evaluative Reporting and the ISFG recommendations for further details [13,15,49]. The hierarchy of propositions is widely used to help scientists and the court understand the meaning and limitations of the findings within the context of a case. Each level of the hierarchy is associated with a particular issue that allows to define the mutually exclusive propositions that are to be considered to evaluate the results. The higher the level in the hierarchy, the more value can be added, and the more knowledge and information is needed. (see Appendix section A1.5). It is important that if assessing the value of the DNA comparison only, then propositions should not be higher than source level. If the DNA of the POI may be present for legitimate reasons (e.g., the item was recovered on the POI's car or the POI knows the complainant), or if there are questions about transfer, then just considering the source of the DNA is generally not meaningful. The scientist (provided they have the expertise) can be more helpful by assessing the value of their findings given activity level propositions.
- 2) At least two mutually exclusive propositions shall be considered. Propositions cannot be exhaustive in general, but practice can proceed with an acceptable coverage, that is with the omission of propositions which are not pertinent to the case.
- 3) The scientist shall give an opinion on the probability of the findings, not on the probability of the propositions.
- 4) The value of the findings is determined by the ratio of the two probabilities (i.e., LR): (1) the probability of the findings given the case information and the first proposition and (2) the probability of the findings given the case information and the alternative proposition. Generally, one value (i.e., LR) will be assigned for each person of interest.
- 5) The scientist should not claim a level of precision that is neither needed, nor justified. For this reason, LRs are usually rounded down to one significant figure. When the LRs are smaller than one, one can first give the value and then indicate that the propositions have been inverted to give a LR larger than one, as smaller numbers are difficult to grasp. In that case, the scientist must take precautions so that the reader does not misunderstand the LR. A possible solution is to write: "This likelihood ratio indicates that the analytical results support the alternative proposition that it was only unknown persons, and not person XXX, who contributed to the DNA mixture. Because numbers smaller than one are difficult to understand, we have reversed the propositions in the wording below. This likelihood ratio means that it is of the order of a X times more likely to observe our analysis results if two unknowns (not the POI) are the origin of the DNA mixture observed for the YYY trace. rather than if it is the POI and an unknown."
- 6) The assumptions and the propositions, where applicable, shall be clearly stated and a caveat applied that informs the court that should new information become available that could affect the validity of the propositions, then a new evaluation may be required.
- 7) As far as possible, the case information (on which the propositions are based) shall be disclosed. If there is no information available from the defence prior to the court-proceedings, then when appropriate, the expert needs to formulate the alternative proposition based upon reasonable assumptions. In that case, the scientist should indicate that should these assumptions not be relevant to the case, a new interpretation and perhaps further analysis will be necessary based on the new case information and new alternative.
- 8) A caveat should also outline / explain what a LR is and is not. Some laboratories will add a caveat indicating that the laboratory does not provide any assessment on how likely it is that the first proposition or the alternative proposition is true. Indeed, this probability

(e.g. The blood came from Mr A), is the domain of the court, as one needs to combine all the information of the case in order to make such a statement. And a caveat on activities: e.g., “This report does not provide any information on the mechanisms or actions that led to the deposition of the biological material concerned. It only provides help regarding its source. Should an issue arise at any time regarding the activities that led to the deposition of this DNA, an expert might be consulted to re-assess the findings in light of the new information.”

The report shall be structured as per the current ISO 17025 quality assurance standard requirements and include the following:

- a) A preamble to describe the purpose of the examinations carried out within the framework of circumstances.
- b) If there is uncertainty regarding the source of the DNA, alternative propositions are stated at sub-source level e.g.,
 - i. The DNA came from Mr X and two unknown persons unrelated to him.
 - ii. The DNA came from three unknown persons unrelated to Mr. X.
- c) The value of the evidence is described e.g.,
 - i. The DNA profiling results are of the order of one billion times more likely if the first proposition (i) is true than if the alternative (ii) is true.

A verbal equivalent can be used in addition (but not as a substitute): e.g., “I have assigned a LR of the order of one million. Thus, according to our internal verbal scale, this analysis provides extremely strong support for the proposition that Mr. X is a contributor to the DNA obtained from Item I rather than not”.

- 9) If a laboratory does not report given activity level propositions then the report should make clear that the opinion only provides information regarding the source of the DNA [49]. A statement of limitation is required (as described in the previous paragraph) to make it clear that the findings described in the report do not enable one to answer questions about how the DNA was deposited. An example could be: “*The case has been reported given source / sub-source level propositions, which means that this report does not provide any information on the mechanisms or actions that led to the deposition of the biological material concerned. It only provides help regarding the origin of the DNA. Consequently, the results are not informative in the context of the activities given the knowledge that we have*”.
- 10) If activity level propositions are considered, then the source of data should be explicit. Where there is uncertainty in the value of a parameter, a sensitivity analysis may be carried out to show the effect upon the LR (ISFG DNA Commission II, supplement) [13]. An example of propositions at activity level is as follows:
 - i. The appellant drove the car at the time of the incident.
 - ii. An unknown person drove the car and the appellant was a passenger in the back seat.

Here there is no mention of 'transfer' in the propositions, but data are needed to inform the relevant probabilities. To avoid bias, the expert should ideally set the propositions, based on the case information, not the results. For a simple example to show how calculations are made refer to ENFSI Evaluative reporting guideline and the supplement of ISFG DNA commission II [13,15].

13. PRESENTATION OF RESULTS

The following principles apply for providing testimony in court (also see Appendix)

- 1) The expert shall not give opinions on matters that were not addressed in their report(s). There may be cases where matters are raised in cross examination, which are developed as a result of issues that have occurred during the trial, and which may need to be considered by the expert. If an opinion is given or interpretations made fall outside the scope of the accreditation, or is outside the scope of his/her expertise, then this is stated as such by the scientist. Where there has been good case management, it is rare to give an opinion that is not available in the report [50].

Results shall be presented in a way that is comprehensible to the persons involved in the criminal justice system and be scientifically valid, robust and presented in a transparent way.

- 2) The value of the findings shall be provided in the form of a likelihood ratio, where the findings are considered given two alternative propositions that represent the positions of the prosecution and the defense as known.
- 3) In court, the scientist does not evaluate propositions, rather he/she evaluates the results if the propositions are true.
- 4) The likelihood ratio may be accompanied with a verbal equivalent expression the value of the findings [15]. However, the verbal scale shall not be used without an accompanying order of magnitude of the LR value (ISFG DNA commission part II section 10) [13]. Verbal equivalents are necessarily subjective and different verbal scales have been proposed. It is above all a matter of convention.
- 5) The expert shall explain the limitation of the DNA evidence reported given sub-source level propositions. When the source of the DNA is not disputed, the value of the DNA comparison given sub-source level propositions has no impact upon the value of the evidence given activity level propositions. The expert shall be pro-active to explain the dangers of carry-over of the LR value to a higher level of the hierarchy of propositions, [(ISFG commission part II, recommendation 2) [13].
- 6) From section 4.1 of the ISFG DNA commission [13], statements like:

“Secondary transfer was an unlikely explanation for the presence of the appellant's DNA on the door handle”

are not acceptable because this amounts to giving an opinion on the propositions and may lead the court to believe that based only on the DNA, one can infer that that it is very probable that the appellant touched the door handle (which is the prosecutor's fallacy, aka a transposed conditional).

ISFG DNA commission II Recommendation 3 [13], states:

“Scientists must not give their opinion on what is the ‘most likely way of transfer’ (direct or indirect), as this would amount to giving an opinion on the activities and result in a prosecutor’s fallacy (i.e., give the probability that X is true). The scientists’ role is to assess the value of the results if each proposition is true in accordance with the framework (the probability of the results if X is true and if Y is true).”

- 7) If answering questions on DNA transfer in the given case, it follows that the expert shall be transparent regarding how his/her opinion was made. In general, for equality of arms, this opinion will be also available in a written report based on data and where the scientist explains the value of the findings in the context of the alleged activities. The assumptions made and the limitations associated with the opinion (experiments used, opinions made in the absence of a report will be disclosed).

- 8) LRs given activity level propositions are typically many orders of magnitude lower than those calculated given sub-source level propositions. It is useful to demonstrate this even if there are limited data available.
- 9) During court cross examination, questions may arise that were not considered in the original statement, and new information is required to help the court. The scientist must state the limitations of the current report; then he/she can suggest that in order to answer the court query, further work is necessary which may be outlined. The court may then issue an adjournment to enable the work to be carried out. An example modified from a draft OSAC (2022-S-0024 Best Practice Recommendations Draft) is provided below, showing how the scientist can handle such a situation: [51].

“What is relevant is whether the observed DNA profile is more likely if an object was handled by the person of interest or if he did not handle it but had contact with an unknown person who did. However, to help with this question, I would need to run or to refer to experiments to determine how often and under what circumstances DNA is detected when a person does not handle the object themselves.”
- 10) The scientist shall avoid the prosecutor's fallacy: e.g. “The probability *that* the DNA came from Mr. X is one in a billion.” (ISFG DNA comm part I, section 7) [49]. One shall indicate instead that the probability of the findings if the DNA came from a person unrelated to Mr. X is one in a billion. Beginning one's sentence by “The DNA results are...” is helpful to avoid this fallacy [52].
- 11) During court proceedings when the expert is questioned, he/she will need to be vigilant to ensure that the prosecutor's fallacy is not inadvertently committed by lawyers and judges, correcting mistakes if they arise.
- 12) Caution is required when using the word “match” in statements because it might imply “identity”. The expert avoids any verbal statement that might imply that he/she is making an opinion on the identity of the questioned DNA (otherwise the prosecutor's fallacy may be committed).

14. HEALTH AND SAFETY

14.1 Overview of Requirements

The Occupational Health and Safety Policy and related procedures of the Organization/Institute (where the forensic facility is part of a bigger organisation) based on national legislation should be followed and should include plans/instructions/guidelines/equipment and training for health and safety in relation to the following potential work-related hazards: chemical, biological, electrical, radiation, physical and hazards (rarely occurring but likely in certain geographical areas or regional/local conditions) that may occur during working hours which are not related to the working environment (e.g., natural disasters [earthquake, adverse weather conditions affecting the work environment and or infrastructure] terrorist attack, explosion etc.). In the latter situations, evacuation plans including search and location of all team members in time to evacuate the danger zones shall be in place as applicable. Formulation of a business continuity plan is also recommended to allow the continuation of service provision under the spectrum of potential hazards which can impact the laboratory.

In the context of a pandemic such as COVID-19, strict adherence to precautions provided by the Ministry of Health/WHO, is required by the forensic unit to minimize infection of its staff.

All accidents/incidents shall be reported in order to identify the root cause and avoid reoccurrence where possible through further training or improvement of safety procedures.

Field specific safety precautions outlined below shall also be taken where applicable.

Tartalom

1. CÉLOK.....	9
2. HATÁSKÖR.....	9
3. FOGALMAK ÉS DEFINÍCIÓK.....	10
4. ERŐFORRÁSOK	18
4.1 Személyzet.....	18
4.2 Felszerelés.....	18
4.3 Referenciaanyagok és Referenciadatok	20
4.4 Felszerelések és környezeti feltételek	24
4.5 Anyagok és Reagensek.....	26
5. MÓDSZEREK	26
5.1 Kiválasztás	26
5.2 Tudományos felülvizsgálat.....	30
6. MÉRÉSI BIZONYTALANSÁG ÉRTÉKELÉSE ÉS BECSLÉSE	30
6.1 Érvényesítés	31
6.2 A változatosság potenciális forrásai: Változók/Tényezők, amelyek befolyásolják a valószínűségi arány értékét.....	32
7. MINŐSÉGELLENŐRZÉS.....	35
7.1 Képzettségi Tesztelés/Közös Gyakorlatok.....	35
7.2 Minőségellenőrzések.....	36
7.3 Adatgyűjtés ellenőrzéshez, monitorozáshoz és trendelemzéshez	37
7.4 Kockázatértékelés	38
8. TÉTELEK KEZELÉSE.....	39
8.1 A Helyszínen.....	39

8.2 A Laboratóriumban	39
9. KEZDETI ÉRTÉKELÉS	41
9.1 Értékelés a Helyszínen	41
9.2 Értékelés a Laboratóriumban.....	41
10. PRIORITÁSOK MEGÁLLAPÍTÁSA ÉS VIZSGÁLATI SORREND .	42
10.1. Prioritások meghatározása a helyszínen.....	42
11. REKONSTRUKCIÓ	44
12. EREDMÉNYEK ÉRTÉKELÉSE ÉS INTERPRETÁCIÓ	44
13. AZ EREDMÉNYEK BEMUTATÁSA	49
Magyar nyelvű összefoglaló.....	53
Magyar nyelvű összefoglaló idegen nyelvű fordítása	54
Szerzői/Eredetiség nyilatkozat	55
Szerzői nyilatkozat.....	55
Konzulensi nyilatkozat.....	Error! Bookmark not defined.

Az ENFSI (European Network of Forensic Science Institutes – Európai Közösség a kriminalisztikai Tudományok Nemzeti Intézetek és Laboratóriumok közötti Szövetsége) **állaspontja a Legjobb Gyakorlati Kézikönyvekről.**

Az ENFSI azáltal kívánja elősegíteni a kölcsönös bizalom javítását, hogy támogatja a forenzikus harmonizációt a bevált gyakorlati kézikönyvek kidolgozásával és használatával. Továbbá az ENFSI ösztönzi a kézikönyvek megosztását a tudományos közösséggel, ideértve a nem ENFSI tagokat is. A cél az, hogy az elismert legjobb módszereket mindenhol alkalmazzák és ezáltal javuljon az igazságügyi szakértők és a laboratóriumok közötti szakmai együttműködés és a bizalom.

További információért látogasson el a www.enfsi.eu/document/bylaws oldalra. Mely szabályzat tartalmazza az ENFSI-n belül alkalmazandó eljárásokat és követelményeket.

Az Európai Unió Belbiztonsági Alap - Rendőrség (Internal Security Fund – Police)

A kézikönyv az Európai Unió Belbiztonsági Alap- Rendőrség által finanszírozott kézikönyv a humán kriminalisztikai biológia és a DNS-profilozás területén.

A tartalma kizárólag a szerzők a nézeteit képviselik és kizárólag az ő felelősségük. Az Európai Bizottság nem vállal semmilyen felelősséget a kézikönyvben felhasznált információkért.

Köszönetnyilvánítás

Ricky Answell (Svéd Rendőrhatóság – Svédország)

Paola Di Simona (Olasz Állami Rendőrség – Olaszország)

Peter Gill (Oslo Egyetemi Kórház – Norvégia)

June Guinness (Igazságügyi Szakértői Szabályzó Hivatal – Nagy-Britannia)

Tom Heylen (Nemzeti Kriminalisztikai és Kriminológiai Intézet – Belgium)

Tacha Hicks Champod (Lausanna Egyetemi Kórház és Lausanna Egyetem – Svájc)

Ate Kloosterman (Holland Törvényszéki Intézet – Hollandia; nyugdíjas)

Aikaterini Kondili (Görög Rendőrség – Görögország)

Astrid Quak (Holland Törvényszéki Intézet – Hollandia)

Stavroulla Xenophonos (Ciprusi Neurológiai és Genetikai Intézet - Ciprus)

Hivatalos nyelv

A szöveg igény szerint több nyelvre lefordítható. Az angol nyelvi verzió marad a meghatározó.

Szerzői jog

A szöveg szerzői jogát az ENFSI tartja. A szöveget újrakereskedés céljából nem szabad másolni.

További információk

A kiadvánnyal kapcsolatos további információkért vegye fel a kapcsolatot az ENFSI Titkárságával. Kérjük, a frissített információkért ellenőrizze az ENFSI weboldalát (www.ensfi.eu).

ISBN azonosító

978-949949-06-7

1. CÉLOK

A legjobb gyakorlatok kézikönyvének (LGK) célja keretet biztosítani az eljárásokhoz, minőségi alapelvekhez, képzési folyamatokhoz és az igazságügyi vizsgálatok megközelítése terén. Ezt az LGK és az ENFSI és más igazságügyi tudományos laboratóriumok használhatják a munkapraktikák kialakításához és fenntartásához a humán igazságügyi biológia és DNS-profilozás területén. Az LGK hozzájárul a megbízható eredmények szolgáltatásához, az előállított információk minőségének maximalizálásához és a megbízható bizonyítékok bemutatásához. A következetes módszertan használata és az összehasonlítható eredmények előállítása elősegíti az adatok laboratóriumok közötti cseréjét és a szabványosítását.

Az LGK kifejezést a létrehozásakor elfogadott tudományos gyakorlatokra utalva használjuk. Ez nem jelenti azt, hogy a kézikönyvben leírt gyakorlatok az egyedüli jó gyakorlatok az igazságügyi területen. Az ENFSI Legjobb Gyakorlatok Kézikönyveinek sorozatában az LGK kifejezést a folytonosság és az azonosítás miatt tartjuk fenn.

2. HATÁSKÖR

Az LGK az adott szakterületen jártas szakértőkhöz szól és feltételezi a szakterület előzetes ismeretét. Nem szabványos üzemeltetési eljárás és nem fordít figyelmet a bírósági rendszerek követelményeire sem. Továbbá feltételezhető/elvárható:

- a) Az igazságügyi szakértők által követett szabályzatok, eljárások és módszerek megfelelnek a vonatkozó nemzeti jogszabályi követelményeknek. Ide tartozik, de nem kizárólagosan az akkreditáció, a szabályozási és/vagy jogi követelmények, a genetikai és egyéb kapcsolódó adatok feldolgozása és a referencia vagy helyszíni jellegű, laboratórium azonosítószámot tartalmazó minták országos DNS-adatbázisokon keresztül történő nemzetközi adatcseréje [1-5].
- b) Az igazságügyi szakértő követi az elfogultlanságra és a titoktartásra vonatkozó szabályzatokat és eljárásokat, ami azt jelenti, hogy minden tevékenységét egy megbízható etikai keretrendszeren belül végez, amelyet elsődlegesen az ENFSI Etikai Kódexével harmonizáltan kezelnek [6].

Az humán igazságügyi biológia és DNS-profilozás terén általánosan elfogadott eljárások és munkafolyamatok irányelvei alapvető fontosságúak az érvényes és megbízható eredmények előállításához. Ezek a követelmények kiterjednek az incidens helyszínén található tárgyak gyűjtésétől az eredmények bemutatásáig a bíróságon vagy hatóságoknál, illetve az ügyfeleknél. Az érvényes, megbízható eredmények és következtetések előállításának alapvető követelményeit itt tárgyalják: erőforrások, validáció, módszertan, minőségbiztosítás, mintakezelés, kezdeti értékelés, prioritások, vizsgálati sorrend, értelmezés, értékelés, az eredmények bemutatása, valamint az egészségügyi egység. A törvénszékiek használhatják az LGK eljárásait, módszereik és releváns dokumentációik kidolgozására, valamint referenciák, a szakértő vélemények és az auditálás céljából.

Ha indokolt, utalhatnak az aktuális szakértői irányelveket tartalmazó dokumentumokra, ideértve az ENFSI DNS Munkacsoportjának, a DNS Analízismódszerek Tudományos Munkacsoportjának (SWGDM), a Tudományos Igazságügyi Szabályozó Munkacsoportjának (FSR) és az International Society for Forensic Genetics (ISFG) DNS Bizottságának iránymutatásaira. További iránymutatások érdekében vonatkozó szabványokat, kutatási-, áttekintő cikkeket és könyveket is idézhetnek.

3. FOGALMAK ÉS DEFINÍCIÓK

Az LGK és az ENFSI dokumentumai, valamint az ILAC G19 modulok olyan fogalmakat és definíciókat tartalmaznak, amelyek alkalmazhatóak a szakértői tudományos folyamatokra. Ezek a fogalmak és definíciók hasonlóak az ISO 9000, ISO 17020 és 17025 szabványokban meghatározottakhoz, amelyek általánosan a minőségirányításra és a laboratóriumi tevékenységek szabályozására vonatkoznak. Az LGK és az ENFSI dokumentumai, valamint az ILAC G19 modulok célja a laboratóriumi működés szabályozása és a minőség javítása, ezért hasonló fogalmakat és definíciókat alkalmaznak. [7-10].

Megjegyzés: A minőséggel kapcsolatos általános definíciókat az ISO 9000 tartalmazza, míg az ISO 17000 a tanúsításra és laboratóriumi akkreditációra vonatkozóan ad definíciókat. Az igazságügyi tudományokra vonatkozó fogalmak és definíciók az ISO 21043-1:2018 Igazságügyi Tudományok 1. része: Fogalmak és definíciók szabványból származnak, és ezek is be lettek építve a BPM-be [11].

Allél beesés

Egyéb véletlenszerű allélok jelenléte egy profilban, amelyek töredékes forrásokból származnak és független eseményeknek tekintik őket.

Allél/lokusz kiesés

Allélok hiányoznak a DNS-profilból, így az csak részben van reprezentálva.

Vannak olyan helyzetek, amikor egy profil nem „teljes” (locus elvesztése, azaz vizsgált helyek jelenléte nélkül). A locus elvesztésének okai lehetnek például alacsony templát DNS, a DNS lebomlása, PCR gátlás és/vagy primer helymutációk.

Allélfrekvenciák és relatív frekvenciák

A frekvencia a várható allélmegjelenésének száma a felmért populációban. Az allél relatív frekvenciája az allél gyakorisága osztva a megfigyelt összes alléllal (azaz a felmért egyének kétszeresével).

1. megjegyzés: tegyük fel, hogy 100 nem rokon személyt vizsgáltunk meg. Ebben a tanulmányban 23-szor számoltuk a „14”-es allélt, 29-szer a „18”-as allélt, és 3-szor a „14, 18” genotípust.

A „14”-es allél frekvenciája tehát ebben a 100 személyi profil mintában 23. A „14” allél relatív gyakorisága ebben a 100 személyes mintában (azaz 200 allél) $23/200$ vagy 11,5 %.

A „18”-as allél frekvenciája ebben a 100 személyi profil mintában tehát 29. A „18”-as allél relatív gyakorisága ebben a 100 személyes mintában (azaz 200 allél) $29/200$ vagy 14,5%.

A „14, 18”-as genotípus frekvenciája ebben a 100 személyi profil mintában tehát 3. A „14, 18”-as genotípus relatív gyakorisága ebben a 100 személyi profil mintában (azaz 200 allél) $3/100$ vagy 3 %.

A relatív gyakoriság és a találati valószínűség (néha véletlenszerű találati valószínűségnek vagy feltételes genotípus valószínűségének is nevezik) nem szinonimák. Valójában nem is számoljuk meg a személyek számát a mintában annak a genotípus ritkaságának becsléséhez (pl. nem számoljuk meg azt, hogy hány ember van a mintában, akiknek 14, 18-as genotípusuk van), hanem egy genetikai modellt használunk. Mivel valójában nem számolunk genotípusokat, nem beszélhetünk egy genotípus gyakoriságáról vagy relatív gyakoriságáról, hanem annak valószínűségéről.

Allél arány

Az allél arány ritkaságát jellemzi egy megfigyelt populációban: az adatokon alapuló (azaz allél frekvenciák), statisztikai módszerekkel becsülik meg amelyek a vizsgált populációból származó minták vonatkozásában.

Az „1. megjegyzés”: Amikor egy populációt vizsgálunk, nem a teljes populációt tanulmányozzuk, hanem csak egy olyan mintát, amelyet a teljes populációra nézve reprezentatívnak feltételezünk. Ismerjük az allél frekvenciáját a mintánkban, és ezt az eredményt arra használjuk, hogy valamit következtessünk az allél arányáról az általános populációban. Egy adott időpontban és egy adott helyen, ha teljeskörűen megvizsgálnánk a populációt, megtudhatnánk, mi a valódi arány. Van egy valós érték ennek az arálynak, de a gyakorlatban nem tudjuk teljeskörűen felmérni a populációt. Ennek következtében a statisztikai módszerek segítségével becsüljük az allél arányát, amely figyelembe veszi a mintavételi változást: ez az érték csak egy becslés lesz. Vegyük például, hogy 100 nem rokon személyt vizsgáltunk meg. Ebben a tanulmányban az „14.2” allélt 0-szor számoltuk. Ennek az allélnak a frekvenciája 0, és a relatív frekvenciája 0%. Ez a relatív gyakoriság a vizsgált populációban (azaz egy minta a populációra, amelyre be szeretnénk becsülni az „14.2” allél arányát). Több módszer létezik az allél arányának becslésére. Egy gyakori módszer a következő egyenlet használata: $(x_i + 1/k) / (2N + 1)$, ahol x_i az allél i megfigyeléseinek száma az adatbázisban, N a megkérdezett egyének száma, és k az allél-jelölések száma nem nulla megfigyelésekkel a vizsgált mintában [ha 6 allélt figyeltek meg a vizsgált populációban az adott lokusz esetében, akkor $k=6$]. Így példánkban a „14.2” allél arányát a vizsgált populációban becsülhetjük $(0 + 1/6) / (2 \times 100 + 1)$, azaz 0,08%, és nem nulla, ellentétben azzal, amit a vizsgált populációban (azaz a mintánkban) megfigyeltünk [12].

Elemzés

Az vizsgálati folyamatnak azon része, amelyben méréseket végeznek, megfigyeléseket tesznek és elemzéseket hajtanak végre az eredmények eléréséhez. Az elemzési folyamat lehet emberi alapú, eszközön alapuló vagy kombinált.

Háttér DNS

Az ismeretlen forrásokból és ismeretlen tevékenységekből származó DNS. Lehet „idegen” (nem önmagunk). Nem tudjuk, hogyan vagy miért került oda. Például:

- 1) Ismeretlen forrásokból/tevékenységektől DNS érintési nyomból.
- 2) Idegen DNS a ruhákon ismeretlen források/tevékenységek miatt.

3) Idegen DNS egy felületen ismeretlen források/tevékenységek miatt. A háttér nem tartalmazza az ismert egyének DNS-ét - ezt prevalens DNS-nek nevezik. (Lásd a prevalens DNS meghatározását). A megkülönböztetés fontos, mivel másképp kezelik őket a modellezés során.

Elfogultság (Kognitív elfogultság)

Egy olyan ítéleti eltérés mintázata, amikor a következtetések logikátlanul kerülnek levonásra más emberek és helyzetek tekintetében. Ebbe beletartoznak az elvárások, megerősítési, kontextuális és motivációs elfogultságok, rögzítési hatások vagy fókuszálás (az elvárások és megerősítési elfogultságokkal kapcsolatos), szerep-hatások (például az ellenfelek szerepe) és rekonstruktív hatások (ami a memóriára támaszkodik, nem a kortárs jegyzetekre).

DNS profil / Elektroferogram / Genetikai profil

Egy egyéni DNS-ben azonosított genetikai markerek egy csoportjának értékei (allélek) DNS profilozással.

Értékelés / Értékelő vélemény

FSR: Egy vélemény arról, hogy az állítások mennyire megbízhatóak, amelyek konkrét ügyekre vonatkoznak, és azokra a körülményekre (keretkörülményekre) épülnek, amelyeket esetleges bizonyítékként a bíróságnak szolgálnak.

ENFSI: A szakvéleményeket a bíróságokban való felhasználás céljából akkor kell elkészíteni, ha két feltétel teljesül:

- 1) Az igazságügyi szakértőt egy meghatalmazó hatóság vagy fél kérte fel arra, hogy vizsgálja meg és/vagy hasonlítsa össze a bűnjelet/vizsgálati tárgyat (általában helyreállított nyomanyagot referenciával ellátott anyaggal ismert, lehetséges forrásokból).
- 2) Az igazságügyi szakértő kiértékeli az eredményeket a konkrét ügy körülményei által meghatározott specifikus kompetencia szerinti állítások tekintetében vagy a meghatalmazó hatóság által jelzett módon.
- 3) Az DNS összehasonlítás értékelésében az „érték” kifejezést használják, amely az LR-re vonatkozik, és a „súly” kifejezés, amely a log (LR)-re vonatkozik. A „szilárdság” kifejezést már nem használják.

Bizonvíték

A „bizonvíték” szónak nagyon specifikus jogi jelentése van, és olyan eredményekre utal, amelyek a bíróság számára alkalmasak.

Magyarázat

Az értékelési kontextusban a magyarázatokat köztes szempontokként ismerték el a kevésbé formális alternatívák feltárásakor. Bár lehetőségük van arra, hogy adott megfigyeléseket magyarázzanak, és nagyon hasznosak lehetnek a nyomozási szakaszban, azonban nem minősülnek formális állításoknak a szakvéleményekben.

Külső jellemzők

Olyan jellemzők, amelyek a nyom helyzetét, méretét, minőségét, mennyiségét vagy relatív mennyiségét foglalják magukban.

Tényalapú jelentés

Az vizsgálatokról való beszámolás, amelyekből még nem vontak le következtetéseket/magyarázatokat (vélemények). Egy tényalapú vélemény magyarázza, hogy mit tett a szakértő, és milyen megfigyelései voltak.

Igazságügyi DNS szakértő

Egy olyan személy, aki képzett és tapasztalt az igazságügyi DNS elemzések terén, és szakértőként járhat a bíróságon.

Fst

Az együttléti együttható a Subpopulation (S) az Összes (T) populációhoz viszonyítva: méri az egyének különböző allélei közötti kapcsolatokat ugyanabban a részpopulációban az eltérő részpopulációkban található allélekhez viszonyítva. Sok szoftverben az Fst korrekciója sok be van ültetve.

Állítások hierarchiája

Az állítások hierarchiájának fogalma segíti a szakértőket abban, hogy a kulcsfontosságú kérdésekre összpontosítsanak, az értékelendő eredményeket és az értékelés szempontjait meghatározzák. Az állításokat öt szintre osztják: az elkövetés, tevékenység, forrás, alforrás és al-alforrás szintjére.

- Elkövetés - állítások, amelyek a bűncselekmény elkövetésére utalnak.
- Tevékenység - állítások az emberi tevékenységről vagy egy eseményről.
- Forrás - állítások arról, hogy a gyanúsított (person of interest - POI) forrása-e a biológiai anyagnak.
- Alforrás - állítások arról, hogy a gyanúsított (POI) a DNS forrása-e, függetlenül az adományozó anyag arányától.
- AI-alforrás - állítások a DNS-profil egy részének adományozójáról (például fő vagy másodlagos nyomhagyó).

Nyomozói jelentés

Nyomozói vélemény akkor születik, amikor az észleléseket magyarázatokkal látják el a nyomozói. Általában akkor készül, amikor nem azonosítható a gyanúsított személy (POI), és nem szánják bírósági felhasználásra, mivel nem mérlegelik az eredményeket.

Valószínűségi arány

Két versengő állítás esetén az észlelések valószínűségeinek aránya mennyire változik az egyik (vád) vagy a másik (védelem) állításigazsága esetén. Ami tulajdonosképpen azt mutatja meg, hogy mennyire valószínűek az adottmegfigyelések egyik állítás esetén a másikkhoz képest. Ezt az igazságügyi genetikus szakértők hatáskörének tekintik.

Találat

A találat akkor áll fenn, amikor megállapítják, hogy egyezés van két megfigyelési készlet között (például a bűncselekménnyel kapcsolatos anyag (ismeretlen forrás) és egy ismert forrás referenciaanyaga között), ami várható lenne, ha a két elemzett minta ugyanabból a forrásból származna.

Kizárólagos

Úgy kapcsolódik egymáshoz, hogy mindegyik kizárja a másikat.

Vélemény

A szakértő véleménye, ami az elemzés és értelmezés eredménye.

Elterjedt DNS

Az ismert források/tevékenységek során jelen lévő DNS, ideértve az ön DNS-ét is.

megjegyzés 1: Az ismert DNS az azonosított egyéntől származik, például egy ruhadarab viselőjétől.

megjegyzés 2: Az elemzőnek előzetes elvárása van arra vonatkozóan, hogy azonosított személyek konkrét DNS-ét fogja kimutatni. Az elterjedt DNS konkrét példái:

1. Egy személy DNS-e, amelyet mintavevő pálcán, a személy saját körme alól vettek.
2. Egy ismert személy által viselt ruhadarabból származó DNS.
3. Egy felületen található DNS, ahol az ingatlanban ismertek a lakók.

Valószínűség

A valószínűség olyan fogalom, amely segítségével a szakértő kifejezheti bizonytalanságát (egy esemény vagy általában egy ismeretlen helyzet tekintetében).

1. megjegyzés: A valószínűség törvényei meghatározzák a valószínűség értékeit (egy érték 0 (esemény hamis) és 1 (esemény igaz) közötti érték) és azt, hogy hogyan kombinálódnak a valószínűségek.

2. megjegyzés: Az igazságügyi szakértők és más jogi területek szakemberei általában hasznosnak találják a valószínűségek alkalmazását az információk alapján megadott feltételek tekintetében (azaz minden valószínűség feltételes).

Prior valószínűség - az állítás igaz vagy hamis előzetes valószínűsége, mielőtt más megfigyeléseket figyelembe vennének. Általában nem tekintik az igazságügyi szakértők hatáskörének.

Utólagos valószínűség - az állítás igaz vagy hamis valószínűsége más megfigyeléseket figyelembe vételével. Általában nem tekintik az igazságügyi szakértők hatáskörének.

Prior vagy utólagos esélyek - az állítás igazságának valószínűsége osztva a hamisság valószínűségével. Általában nem tekintik az igazságügyi szakértők hatáskörének.

Állítás

Egy kijelentés, amely lehet igaz vagy hamis, de annak valósága bizonytalan.

1. megjegyzés: Néha hipotézisként is hivatkoznak rá.

Érzékenység elemzés

Az adott adatmennyiség hatásának vizsgálata az értékelés során, hogy feltárják, hogyan változnak a valószínűségi arányok az adatok módosulására.

Alapanyag kontroll

Az tevékenységszintű állításokkal összefüggésben olyan mintákat gyűjtenek (például mintavevő pálcákkal), amelyek azokból az érintkező területekről származnak (például biológiai anyag közeléből), ahol nem várnánk az eredményt.

1. megjegyzés: Ezek a kontrollok „üres” vagy „negatív” funkciót látnak el. Lehetővé teszik a háttéranyag jelenlétének értékelését (azaz olyan okok miatt, amelyek nem kapcsolódnak a vitatott tevékenységhez).

Feladat-releváns információ

Az információ, amelyet egy igazságügyi szakértőnek figyelembe kell vennie egy adott feladat elvégzésekor.

1. megjegyzés: A feladat-releváns információ példái lehetnek: mi az alternatív populáció, mit mondanak az ügyben érintett személyek, milyen tevékenységek történtek állítólag, mi a kronológia, ha a személyeknek jogos hozzáférésük van az érdekes tárgyak/személyek/ingatlanokhoz.

2. megjegyzés: A feladat-releváns információk közé nem tartozik az, hogy más bizonyítékok a gyanúsítottra mutatnak, vagy például az előző ítéletek. Ezeket nem kell kérni az igazságügyi szakértőtől.

Eredmények értéke/súlya

Ebben a dokumentumban a megállapítások értéke a likelihood ratio értékre vonatkozik. A megállapítások súlya a logaritmus a likelihood ratio-hoz. Ebben a dokumentumban a „strength” kifejezést nem használják az eredmények értékére utalva.

4. ERŐFORRÁSOK

4.1 Személyzet

Az összes, a bűnügyi csoportban alkalmazott személyzetnek megfelelő képzésben kell részesülnie az általuk ellátott feladatoknak megfelelően, egy meghatározott képzési program keretein belül. Ez a képzési program részletesen leírja az alkalmazandó összes módszert és dokumentációt. A képzési program során egy képzett személynek a gyakornokot felügyelnie és értékelnie kell. Amint kompetensnek ítélik, a gyakornok jogosult lesz a feladatok elvégzésére. A kompetenciát folyamatosan ellenőrizni kell. További részletek a képzésről, a kompetenciatestjeiről és a képzés monitorozásáról megtalálhatók az ENFSI Irányelvében a DNS-laboratóriumok személyzetének képzéséről [16,17].

Az igazságügyi közösségnek fel kell ismernie, hogy a tevékenységi szintű problémák kezelése különféle képességeket igényel, mint az DNS-összehasonlítások kiértékelése az al-szintű állítások tekintetében [17]. Ennek megfelelően külön képzési programok, kompetenciatestek, jogosultságok és szakmai felülvizsgálatok szükségesek.

4.2 Felszerelés

4.2.1 Felszerelés Kiválasztása

A felszerelés kiválasztása és beszerzése dokumentált specifikációk alapján történjen annak érdekében, hogy a kiválasztott felszerelés alkalmazkodjon az bűnügyi csoport módszereihez.

4.2.2 Felszerelés Készlet és Nyilvántartás

Az összes laboratóriumi felszerelés, számítógépek, firmware-ek, operációs és adatelemző szoftverek, melyeket az bűnügyi csoport kritikusnak talált, egyedi azonosítást kell kapjanak, és listát kell belőlük készíteni. Minden olyan feljegyzést, ami az eszköz telepítésétől kezdve keletkezik, és ezután kapcsolódik a megelőző karbantartáshoz, kalibráláshoz, ellenőrzéshez, javításhoz, áthelyezéshez, frissítéshez stb., elektronikus vagy nyomtatott formátumban kell

archiválni a referencia érdekében az eszköz élettartama alatt és egy az bűnügyi csoport által meghatározott időszakon túl.

4.2.3 Felszerelés Ellenőrzése

Az eszközök rutinmunkában való felhasználása előtt az bűnügyi csoportban laboratóriumi eljárás szerinti belső validálást/ellenőrzést kell elvégezni, amely meghatározza az elfogadási kritériumokat, annak érdekében, hogy megfeleljen az előírt módszereknek/analitikai eljárásoknak. A további részletek lásd a validálásról és a mérési bizonytalanság becsléséről a 6. fejezetben, amely a validálás és a mérési bizonytalanság becslésére vonatkozik, illetve az ENFSI validálási irányelveiben [18,19].

4.2.4. Berendezés üzemeltetési eljárási utasítások

A berendezés üzemeltetési eljárási utasításainak (SOP-oknak) hozzáférhetőnek kell lenniük referenciaként annak érdekében, hogy az engedélyezett személyzet megfelelően és biztonságosan üzemeltethesse a berendezéseket.

Azokat a berendezéseket, amelyeket konkrét módszerek futtatására programoztak, védeni kell attól, hogy a beállítások véletlen megváltoztatásával hozzáférjenek, és ezeket a beállításokat csak az engedélyezett személyzet ellenőrizhesse.

A verifikációs tanulmányok során fontos rögzíteni a műszerek teljesítmény korlátait és az ugyanolyan típusú műszerek közötti változékonyságot. Ezeket a részletesen dokumentálni kell az adott berendezés vagy szoftver működési eljárásában. Ha azonosítottunk teljesítményeltérést, akkor kockázatértékelést kell végezni, és szükség esetén intézkedéseket kell hozni a probléma kezelésére.

4.2.5 Szoftver és Firmware

A laboratóriumspecifikus szoftverek, beleértve a LIMS-t, szakértői rendszereket, eszköz-szoftvereket, firmware-eket és saját makrókat új vagy frissített verzióit a rutinmunkában történő bevezetés előtt belsőleg validálni/ellenőrizni kell [20].

Az összes olyan változás a robotrendszerek firmware-jében, amely befolyásolhatja az eszköz/szoftver teljesítményét, kerüljön rögzítésre és szükség esetén validálásra.

4.2.6 Felszerelés Kalibrálása és Megelőző Karbantartása

Dokumentált kalibrálási és megelőző karbantartási/szervizprogramokat kell kialakítani az eszközök számára a bűnügyi csoportban, figyelembe véve az eszköz típusát, működési kapacitását, teljesítménytörténetét és a gyártó ajánlásait a helyes eredmények eléréséhez.

Minden egyes eszközre alkalmazott kalibrálási eljárást validálni, dokumentálni, ellenőrizni és a releváns szabványnak/iránynak vagy akkreditált eljárásnak megfelelően kell végrehajtani. Az alkalmazandó, tanúsított referenciaanyagok nyomon követhetők legyenek a nemzeti vagy nemzetközi szabványokhoz és/vagy minőségellenőrzésekhez annak érdekében, hogy az eszköz megfeleljen a követelményeknek (pl. működési tartomány, felbontás, pontosság, precizitás). A bűnügyi csoport protokolljainak/tesztmódszereinek specifikációit figyelembe kell venni az eszköz kalibrálási protokolljában (kalibrálási célpont) (pl. hőmérséklet, centrifugálási sebességek, tömeg, pipetta térfogata, spektrális kalibrálás, térbeli kalibrálás).

A kalibrálást és a megelőző karbantartást az akkreditált kalibráló laboratóriumokból szerződött minősített területi szervizmérnökök vagy az eszközgyártók/engedélyezett beszállítók vagy a megfelelő, képzett és engedélyezett bűnügyi csoport személyzete végezheti el.

4.3 Referenciaanyagok és Referenciadatok

A referenciaanyagoknak és referenciaadatoknak számos alkalmazása van a bűnügyi csoportban, mint például a tesztmódszerek ellenőrzése/validálása, az eszközök kalibrálása, a tesztminták jellemzőinek meghatározása és a genetikai adatok gyakoriságának/ritkaságának meghatározása (autoszomás és Y kromoszómák, STR és SNP-ek, mitokondriális DNS haplotípusok/haplocsoportok).

Referenciaanyagnak vagy referenciaadatnak a következőknek kell lennie:

- Nemzetközi vagy nemzetközileg elfogadott szabványokhoz visszavezethető tanúsított referenciaanyagnak (CRM), melyekhez mérési bizonytalanságuk és az elemzés tanúsítványa tartozik, vagy
- Az anyagnak olyan ismert forrásokból származó adatnak kell lennie, melyeket ellenőrizni kell.

Ahol elérhető, a referenciaanyagokat akkreditált beszállítóktól kell beszerezni a vonatkozó szabvány szerint: ISO 17034 Általános Követelmények a Referenciaanyag Gyártók Kompetenciájához [21].

4.3.1 Tanúsított Referenciaanyagok (CRMs – Certified Reference Materials)

Az Eszközök Kalibrálásához A kritikus eszközök kalibrálásához a tanúsított referenciaanyagokat kell használni.

4.3.2 Tanúsított és Ismert Referenciaanyagok Az Ellenőrzés/Belső Validálási Tanulmányokhoz

A referenciaanyagokat, ahogy a 4.3. alcímben meghatározták, ismert jellemzőkkel kell rendelkezniük, például a minőség, mennyiség és profil vagy sorrend tekintetében, annak érdekében, hogy validálják a módszert.

4.3.3 Tanúsított és ismert referenciaanyagok a minták értékeinek meghatározásához

DNS mennyiségi meghatározásához ismert, tanúsított mennyiségi normákat kell használni a kalibrációs görbe felépítéséhez a DNS koncentráció és a szükség esetén a női-férfi arány becsléséhez. a mennyiségi tesztelési tétel során egy ismert koncentrációjú DNS-t használhatunk pozitív kontrollként.

A DNS profilozásához referenciaanyagokat kell használni (például allél létrák és belső sáv/méret normák) STR PCR fragmentméretekhez és allél meghatározáshoz. Az automatikus allélok hozzárendelését lehetővé tevő panelok, bin-ek és „stutter” szöveges fájlok használhatók

az adatelemző szoftver által biztosított STR rendszer gyártók által. Ezenkívül probabilisztikus genotípusozási szoftvert is használhatunk. Minden kithez tartozó belső sáv/méret normát a gyártó biztosít, vagy a fragmentméretek és a festék színe alapján a kit gyártójának utasításai szerint hozhatunk létre.

4.3.4 Nemzetközi szabványok - Európai szabványkészlet (ESS -European Standard Set) lokuszok

Az STR (rövid ismétlődő szekvenciák) rendszerek, melyek tartalmazzák az alábbi Európai Szabványkészlet (ESS) lokuszokat, ajánlottak nemzeti DNS adatbázisokhoz és az európai/Interpol DNS adatcseréhez. [Ezek a 12 ESS lokusz: D3S1358, VWA, D8S1179, D21S11, D18S51, HUMTH01, FGA, D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S391, D22S1045, ahogy azt a 2009. november 30-i Tanácsi Határozat ismertette az DNS elemzési eredmények cseréjéről].

Azonban sok ország, mint például a CODIS Alaplokuszok (Kombinált DNS Index Rendszer – Combined DNA Index System, amely az Egyesült Államok nemzeti DNS adatbázisát jelenti, amelyet az Igazságügyi Nyomozó Iroda hozott létre és tart fenn nagyobb lokusz készletet használ) [22].

4.3.5 STR Allélek, SNP-k és Haplotípus Frekvenciadatai

A biostatistikai elemzéshez elengedhetetlenek a vizsgált markerek populációfrekvencia-adatai. Ehhez a konzultáció során megbízható, minőségellenőrzött és naprakész forrásokra van szükség.

4.3.5.1 Populációfrekvencia-adatok - Autoszomális STR Allélek

Javaslat: a validált, minőségbiztosított populáció allélfrekvencia-adatok használata, például az STRidER (Az Identity ENFSI Referencia Adatbázisához tartozó STR-k – STRs for Identity ENFSI Reference Database) [23].

Az STRidER az ENFSI nyílt hozzáférésű populációs STR frekvencia adatbázisa. Ezeket az STR populációs frekvenciákat közvetlenül letöltheti (<https://strider.online/>) a biostatistikai számításokhoz [23].

Az STRidER azért ajánlott, mert különböző populációk adatai elérhetőek benne, és az allélnévezés megfelel a Nemzetközi Társaság az Erőszakos Halálra Vezető Igazságügyi Genetika Bizottsága által kiadott irányelveknek. A minták teljesen anonimizáltak. Szigorú minőségellenőrzési intézkedéseket alkalmaznak a populációs frekvencia adatok ellenőrzésére. Emellett javasolt az adatok gyűjtése olyan biogeográfiai populációkról is, amelyek eddig nem állnak rendelkezésre, hogy teljes körű adatbázist hozzanak létre.

4.3.5.2 Populációfrekvencia-adatok - Y Haplotípusok és SNP-k

Javaslat: YHRD (Y Kromoszóma Haplotípus Referencia Adatbázis – Y Chromosome Haplotype Reference Database) (<http://yhrd.org>) [25].

A YHRD egy nyílt hozzáférésű erőforrás, amelyet a változatos világpopuláció elérhetősége miatt ajánlanak. Adatvédelmi szabályozások alkalmazásával; minőségellenőrzési intézkedéseket alkalmaznak a populációs haplotípusok beérkezésének ellenőrzésére a „Data File Validator” eszközzel. Az International Society for Forensic Genetics DNS Bizottsága által kiadott ajánlások alapján megjelentek az Y-STR eredmények értelmezésére és az YHRD felhasználásával történő haplotípus gyakoriságbecslésére vonatkozó ajánlások.

4.3.5.3 Népeségi gyakoriságadatok - Mitokondriális DNS-haplotípusok és SNP-k

Ajánlás: EMPOP/EDNAP mitokondriális DNS-népeségi adatbázis (<http://empop.org>) [26].

Az EMPOP egy nyílt hozzáférésű mitokondriális DNS-szekvencia változatossági referencia adatbázis, amely különböző világpopulációk adatait foglalja magában. A szekvencia és a különböző populációkban való előfordulás valószínűségének meghatározására különféle statisztikai eszközökkel rendelkezik [26].

Az EMPOP, hasonlóan az előző nemzetközi adatbázisokhoz, azért ajánlott, mert változatos világpopuláció áll rendelkezésre; adatvédelmi szabályozásokat minőségellenőrzési

intézkedéseket alkalmaznak a populációs haplotípus beérkezések validálására. Az mtDNS tipizálására és a haplotípus gyakoriság becslésére vonatkozó ajánlásokat az International Society for Forensic Genetics DNS Bizottsága adta ki [27].

4.4 Felszerelések és környezeti feltételek

Megfelelő létesítmények és környezeti feltételek szükségesek a következők biztosításához:

- személyzet általános biztonsága
- megfelelő és biztonságos eszközök működése
- munka védelme
- felhasznált fogyóeszközök, elemek integritásának és az adatok védelme

4.4.1 Általános Biztonsági Követelmények a Személyzet Számára

Az általános biztonsági követelményeknek meg kell felelniük a nemzeti előírásoknak. Különösen figyelembe kell venni a biológiai veszélyeket, kémiai és fizikai biztonsági óvintézkedéseket (lásd a 14. fejezetet).

4.4.2 Követelmények a Megfelelő és Biztonságos Eszközműködéshez

Olyan követelményeket kell figyelembe venni, mint a megfelelő munkafelület és padlótér az eszközök telepítéséhez, elektromos áramellátás, megfelelő világítás, internetkapcsolatok, szoftverek, hardverek működése, levegőminőség, levegőáramlás és légnyomás ott, ahol releváns.

A felszerelések megfelelő és biztonságos működéséhez hőmérséklet- és páratartalom-szabályozást és ellenőrzést kell alkalmazni a szükséges eszközök biztonságos működéséhez a bűnügyi egységbe (lásd még az 4.2. alcímet).

4.4.3 Követelmények a Végzett Munka Védelmére

A végzett munkára vonatkozó követelmények magukban foglalják a létesítmény tervezését, ideértve az elrendezést, az építési anyagokat és a laboratóriumi munkafelületeket is. Ezeknek a

tervezési elemeknek a célja a könnyű tisztítás lehetővé tétele, ezzel minimalizálva a szennyeződés kockázatát.

A különféle tevékenységek számára való elkülönítést biztosítani kell, például a PCR előtti és PCR utáni tevékenységeket, a magas mennyiségű DNS-t tartalmazó elemeket (pl. orrvatták) a kis mennyiségű (nyom DNS-t tartalmazó vattákat, száraz csontvázakat) szétválasztása céljából. A DNS-szennyeződés megelőzése érdekében fontos intézkedés a pozitív légnyomás vagy egy levegőzár tér kialakítása a PCR előtti és más laboratóriumok között.

A munkakörnyezetből származó DNS-szennyeződés minimalizálása érdekében javító intézkedéseket tartalmazó környezeti monitoringprogramnak kell működnie, ahol a környezeti szennyeződést észlelik. Az ENFSI irányelv a DNS-szennyeződés megelőzéséről [28] és az FSR-G-208 [29] további részletekért konzultálható.

4.4.4 Követelmények a Fogyóeszközök, Elemek Integritásának és Az Adatok Védelmének Biztosításához

Az újrahasznosítható anyagokat megfelelő körülmények között kell tárolni, és ezeket a körülményeket folyamatosan nyomon kell követni és dokumentálni.

Az utóbbiakból kinyert elemeket és DNS-t meg kell óvni az elhasználódástól megfelelő tárolási körülmények között, és ezeknek a körülményeknek a figyelemmel kísérése rögzítésre kerüljön. Az elemeket és DNS-mintákat biztonsági intézkedésekkel kell megóvni, például hozzáférésellenőrzéssel/felügyelettel az engedély nélküli hozzáférés megakadályozása érdekében, és a DNS-mintákat a bünyügyi egységen keresztüli átvitel során láncolatátviteli dokumentációval kell kísérni.

A szükséges vezetési, műszaki és fizikai intézkedéseket meg kell tenni az adatvesztés, sérülés vagy lopás megakadályozása érdekében, például csak a jogosult személyzet hozzáférését biztosító hozzáférési vezérlés alkalmazása és a digitális adatátvitelt csak a címzettek megerősítették.

4.5 Anyagok és Reagensek

4.5.1 Szükséges Anyagok és Reagensek Minősége

A bűnügyi vizsgálat minden szakaszában használt fogyóeszközök és reagensek minősége megfelelőnek kell lennie. Ha szükséges, olyan DNS-minőségű fogyóeszközöket és reagenseket kell használni, amelyek megfelelnek az ISO 18385 szabványnak [30] a bűnügyi DNS-analízis módszereihez. Azoknak a fogyóeszközöknek, amelyeket nem határoztak meg DNS-minőségűnek, akkor a laboratóriumi egységnek dokumentált eljáráson keresztül ellenőriznie kell a rutinemunkában való használat előtt a kapott tételszám képviselő mintáját.

4.5.2 Anyagok és Reagensek Készletnyilvántartása

Beszerezési eljárásokat kell alkalmazni annak érdekében, hogy biztosítsák a szükséges anyagok és reagensek rendelkezésre állását a vizsgálatok lehetővé tételéhez. A laboratóriumi által kritikusnak meghatározott reagensek esetében információkat kell őrizni a tételszámokról, a vásárlási rendelésszámokról, a lejárat dátumokról, a tárolási körülményekről és a tárolási helyekről. A kritikus reagensek esetében további követelmények is lehetnek érvényben, amelyeket a laboratórium határoz meg (például az előzetes használat előtti tesztelés).

5. MÓDSZEREK

5.1 Kiválasztás

A választás a gyártó vagy a laboratórium által végzett fejlesztési validáció alapján történhet. A rendszeres használatra szánt módszereket belsőleg kell validálni, mielőtt rutinszerűen alkalmaznák őket, és részt kell venniük a szakértői tesztelésen, amint azt a 7.1. alcím részletezi.

A jogszabályok, a munkakörhöz kapcsolódó követelmények, például a vizsgálandó tételek típusai és az ügyfelek által keresett információk, valamint az egészségügyi és biztonsági szabályozások figyelembevételre kerülnek a módszer kiválasztásakor.

Az 1. táblázat felsorolja a módszereket/tevékenységeket, a módszerek célját és az alkalmazásuk révén izolált anyagokat és/vagy információkat. A táblázatban történő bemutatás sorrendje nem feltétlenül a módszerek alkalmazásának sorrendjében látható. A módszerek sorrendje és választása a bűnügyi csoport felelőssége.

Táblázat 1: A bűnügyi vizsgálatok során alkalmazott módszerek áttekintése a DNS-laboratóriumokban

Tevékenység/Módszer	A módszer célja (ahogy alkalmazható)	Az izolált anyag és/vagy a nyújtott információ
Nyomok keresése	Vizuális/alternatív fényforrások/UV/IR. Vegyszerek, melyek a testnedvek vizualizálásához használatosak, pl. Luminol (vagy analógok) a vér esetében.	A foltok/területek helyének megkeresése a biológiai anyag gyűjtéséhez.
Nyomok visszanyerése	Optimális visszanyerési technikák, amelyek magukban foglalják a lekaparást, vágást és ragasztószalagra történő biztosítást.	Mintavételezés minden további teszteléshez, beleértve az elegendő anyagot a lehetséges ismételt elemzéshez.
Biológiai anyag jellemzése	Kémiai/immunológiai/hisztológiai/nukleinsav alapú módszerek* biológiai folyadékokhoz a tárgyakról, nyomokról, kivonatokról.	Feltevés alapján, valószínűségi vagy jelző (mRNA esetén) jellemzése a biológiai folyadék természetének.
DNS-kinyerés	DNS izolálása a további elemzéshez.	DNS a bűnjelekből és referenciamintákból való profilozáshoz,

Tevékenység/Módszer	A módszer célja (ahogy alkalmazható)	Az izolált anyag és/vagy a nyújtott információ
		beleértve elegendő mennyiséget a lehetséges ismételt elemzéshez.
DNS mennyiségi meghatározása	DNS mennyiségének becslése a további elemzéshez.	DNS koncentrációja, gátlók jelenléte, degradáció szintje, férfi DNS jelenléte.
Autoszomális STR-analízis	STR profilozás, amely megfelel a minimálisan javasolt STR lokuszok (ESS lokuszok) követelményeinek. [31].	STR profil, egyszeres forrás vagy keverék.
Y-STR-analízis	Y-STR profilozás, amely megfelel a minimálisan javasolt Y-STR markereknek [25].	Y-STR profil, egyszeres forrás vagy keverék.
Mitokondriális DNS (mtDNS) analízis	mtDNS profilozás [27] mtDNS sorozat	Az STR, Y-STR mitokondriális és SNP-k egyidejű vagy különálló meghatározása nagy sebességű párhuzamos szekvenálással (MPS), beleértve a metilálás értékelését az életkor meghatározásához*.
SNP-profilok a hajszín, szemszín, életkor és származás becsléséhez.	Az STR, mitokondriális és SNP-adatok sorozat előállításához az STR-hez,	Az STR, Y-STR profilok és mitokondriális DNS-

Tevékenység/Módszer	A módszer célja (ahogy alkalmazható)	Az izolált anyag és/vagy a nyújtott információ
	mitokondriális és SNP-hez egyidejű vagy különálló szekvenálás útján.	szekvenálásra vonatkozó követelmények érvényesek.
Az STR, Y-STR és mtDNS analízishez hasonlóan.	A megtalált profilok összehasonlítása az adatbázissal [36].	A további vizsgálatra jelölt profilok.
Statisztikai értékelés	Kereskedelmi vagy nyílt hozzáférésű szoftverek validálva a valószínűségek és/vagy LR-k számítására párosan kizáró hipotézisek esetén, a populációs gyakorisági adatok, az Fst, a be- és kiesési ráta és néhány szoftvercsomag esetében az összes contributor számára feltételeken.	LR egy párosan kizáró hipotézispárra vonatkozóan (lásd a 12. fejezetet).
Megállapítások értékelése tevékenységi szintű feltevések esetén	Az eredmények értékelése két feltevés és az esetinformációk összefüggésében, amennyiben releváns erőforrások állnak rendelkezésre [13,15].	LR egy párosan kizáró tevékenységi szintű feltevéspárra vonatkozóan (lásd a 12. fejezetet).

* Ennek az BPM-nek a megírásakor ezeket a módszereket nem szokták rutinszerűen használni a mindennapi munkában.

A DNS összehasonlítás folyamatát a következő lépésekbe lehet strukturálni:

- 1) Adatok beszerzése.
- 2) Minőségellenőrzés.
- 3) DNS-profilok összehasonlítása (ismerős személy(ek) vagy Nemzeti DNS adatbázis esetén).
- 4) Eredmények értékelése és ellenőrzése, melyet a 12. fejezet tárgyal.

5.1.1 Nemzeti DNS adatbázisok (NDNADB), eltűnt személyek DNS adatbázisai

Nemzeti DNS adatbázisokat nemzeti jogszabályok alapján hoznak létre és működtetnek. Ismeretlen DNS-profilokat, valamint személyek DNS-profiljait tartalmazzák a nemzeti jogszabályoknak megfelelően. Ezenkívül eltűnt személyek, azonosítatlan emberi maradványok (UHRs) és eltűnt személyek rokonainak DNS-profiljait is regisztrálhatják a nemzeti DNS adatbázisban a nemzeti jogszabályoknak megfelelően az eltűnt személyek azonosítása és az emberi maradványok azonosításához való hozzájárulás érdekében. Ezeket a profilokat azért kerestetik, hogy potenciális jelölteket találjanak. Az NDNADB működtetésére vonatkozó ajánlásokat az ENFSI irányelve a DNS adatbázis-kezelésről [36] tartalmazza, és ajánlásokat fogalmaz meg a profil felvételi és törlési feltételek, a megfeleltetési szabályok, a nemzetközi DNS-adatcsere, a jogszabályok, a személyzet, a minőségellenőrzés, az ellenőrzés és a szoftverkövetelmények stb. tekintetében.

5.2 Tudományos felülvizsgálat

A bűnügyi csoportnak dokumentált eljárásokkal kell rendelkeznie a kritikus információk és eredmények szakértői felülvizsgálatára az elemzési folyamat során. Ez a folyamat magában foglalja az eltérő vélemények összeegyeztetésének és orvoslásának módszerét is. A szakértői felülvizsgálatot úgy határozták meg, hogy mások, akik kompetensek ugyanazon a területen, értékelik a jelentéseket, vizsgálatokat, jegyzeteket, adatokat és eredményeket annak értékelésére, hogy elegendő és megfelelő alapja van-e a következtetéseknek és/vagy véleményeknek. A szakértői felülvizsgálati módszereket minőségi szabványok fenntartására, a teljesítmény javítására és a hitelesség biztosítására használják.

6. MÉRÉSI BIZONYTALANSÁG ÉRTÉKELÉSE ÉS BECSLÉSE

A mérési bizonytalanság nem alkalmazható az igazságügyi genetikában, mivel az nem befolyásolja az eredmények értékét. De az igazságügyi genetikában a DNS mennyiségének, méretének vagy hosszának becslése nem kulcsfontosságú a bíróság számára, ellentétben

például az igazságügyi kémia esetével. Utóbbi esetben például az egy gyanúsítottól lefoglalt tárgyban található kokain mennyisége kulcsfontosságú a bíróság számára. Ez nem igaz azonban az igazságügyi genetikában mért mennyiségekre vagy méretekre. Ezért az igazságügyi genetikában inkább a változás potenciális forrásaira fogunk hivatkozni.

Azonban például a DNS-összehasonlítás eredményének értéke igen releváns a bíróság számára, konkrétan annak megítélése szempontjából, hogy mennyire valószínű, hogy a vizsgált DNS-minta származik-e a gyanúsítottól vagy sem. Mivel a valószínűségek nem léteznek önmagukban - azaz a valószínűségek egy elméleti állapotot jelentenek, és nem valóságosak a természetben -, ezért nincs szükség arra, hogy a valószínűségekre vonatkozó bizonytalanságot megadjuk. Ahogyan Lindley megjegyzi könyvében, az „Bizonytalanság megértése” (p. 115) [37]: „E könyvben elfogadott hozzáállás szerint nonszensznek számít, ha a hiedelmeidről van hiedelmed...”.

6.1 Érvényesítés

Az új és frissített módszerek, készletek, eszközök és/vagy szoftverek esetén az esetek bűnügyi csoportban történő végrehajtása előtt belső érvényesítést (vagy ellenőrzést) kell végezni. Egy dokumentált validációs terv/eljárásnak kell követni a validáció alatt álló módszer, készlet, eszköz és/vagy szoftverre vonatkozóan, amelynek figyelembe kell vennie az ENFSI Validálási iránymutatások alapján az elfogadási kritériumokat [18,19].

A kockázatértékelést annak érdekében kell elvégezni, hogy a lehetséges kockázatokat enyhítő irányító intézkedéseket tervezhessük és hajthassuk végre. Elérhető szabványokat lehet követni a kockázatértékelés során [38,39].

6.1.1 Az érvényesítés előfeltételei

- kompetens személyzet
- kalibrált eszközök
- megfelelő környezeti feltételek
- minimális mennyiségű releváns tesztmintákat, beleértve az ismétléseket

- referenciaminták és statisztikai módszerek, valamint a felhasználandó referenciaadatok

6.1.2 Az érvényesítés utáni követelmények

Az érvényesítést követő végrehajtás magában foglalja a személyzet képzését és az eljárásrend végrehajtását.

6.2 A változatosság potenciális forrásai: Változók/Tényezők, amelyek befolyásolják a valószínűségi arány értékét

A valószínűségi arány (LR) egy mérőszám a bűnügyi eredmények értékének mérésére, amikor két alternatív állítást vetünk össze. Az LR a következőképpen van definiálva: (i) a bűnügyi eredmények valószínűsége, feltéve hogy egy állítás igaz, és adott a kondicionális információ; és (ii) a bűnügyi eredmények valószínűsége, feltéve hogy a másik állítás igaz, és adott a kondicionális információ. Az LR-t nem úgy mérjük, mint egy darab zsinórnak a hosszát vagy egy tárgyban lévő drog mennyiségét. Ez azért van, mert sem az LR, sem a valószínűségek nem léteznek a valóságban, ezért azt mondjuk, hogy a tudós „nézetét” képviselik. Ez a nézet a modellezési feltételek által támogatott, amelyek egy reprezentációja a (ismeretlen) valós világnak. Az érvényesítési gyakorlatokat a szoftver jellemzésére végzik el. Ezeket a gyakorlatokat ismert eredetű mintákkal végzik, és ezeket használják a modell viselkedésének tanulmányozására a teljesítményre vonatkozó várakozások szerint érzékenység és specificitás szempontjából. Az LR-k kiszámításához kalibrálnak kell lenniük, a nem hozzájáruló teszteknek meg kell felelniük a Turing-elvárásoknak [40, 41]¹. Ahogy Buckleton és mtsai írják: „Az LR, amikor a legtisztább formában alkalmazzák, becslést nem eredményez. Inkább az eredményes LR-t 'helyettesített' LR-nek nevezik, hogy átöleljék a képzett valószínűségeket, amelyeket a kialakításban használtak.” [12]

Ebből az következik, hogy egy valószínűség vagy valószínűségi arány nem társítható a 'mérési bizonytalansággal'. Az értékeik azonban változóktól függnak, amelyeket a modellekbe kerülnek. Az általában figyelembe vett változók/tényezők a valószínűségi genotípusolási szoftverekben a következők:

- hozzájárulók száma
- alelikus arányok vagy gyakoriságok adott populációban
- Fst
- leesési arány
- kiesési arány
- allél magasság
- keverék arány (Mx)
- ismétlődés (stutter)
- lebomlás (degradation)

¹Turing szabálya szerint a hamis állításra vonatkozó várható LR egy, ha a modell helyes (72. oldal, [41]). Turing szabálya szerint arról tájékoztat, hogy a nem adók aránya, amelyek egy $LR \geq x$ -t produkálnak, legfeljebb $1/x$. Ilyen validálások példái megtalálhatók Buckleton és mtsai. [69] cikkében. Arról beszélnek, hogy ha az LR az a feltételezések szerint, hogy a DNS Smithtől vagy egy ismeretlen személytől származik, 1000, akkor azt várjuk, hogy miután összehasonlítottuk ezt a profil a 10000 nem hozzájáruló mintával, átlagosan 10 vagy kevesebb egyént látnánk, akiknek az LR-je 1000 vagy annál magasabb. Ez az az elvárás, amelyet az LR-számítások validálásakor tanulmányoznánk.

Alább tárgyaljuk, hogyan lehet becsülni az alelikus arányokat, és hogyan lehet figyelembe venni (i) a ritka aléллеket, (ii) a humán populációk alstruktúráját.

6.2.1 Aléllikus arányok a felmért populációkban

Amikor egy allél előfordulását mérjük a populációban, mert ez egy adott időpontban egy adott populációban létezik, van egy valós érték az adott jellemző arányára. Ilyen esetekben statisztikai módszereket kell alkalmazni annak bizonytalanságának figyelembevételére, amely a mintavételezéssel jár.

- Az alelikus arányok meghatározásához a laboratóriumok mintákat használnak a releváns populációkból (azokból, amelyek általában a rutinmunkában képviseltek). Az előzőleg leírt minőségellenőrzéseket el kell végezni [24,31].
- A megadott aleltípus (a) relatív gyakorisága úgy számolható, hogy $f_a = a_n/2N$, ahol a_n az „a” allél száma, és $2N$ a felmérésre került N méretű mintában található összes allél.
- Mivel nem az egész populációt tanulmányozzuk, csak annak egy részét, olyan statisztikai módszereket alkalmaznak, amelyek figyelembe veszik, hogy csak egy minta (vagyis egy választás) került tanulmányozásra az egész populáció helyett. Az várható

allélikus arányok becsléséhez egyes laboratóriumok például bayesi becslőt használnak, és a posterior eloszlást a középértékkel foglalják össze, ami egyenlő $(x_i + [1/(k+1)]) / (2N+1)$, ahol x az i allél megfigyeléseinek száma, és k a vizsgált lókuszban található allélek száma (pl. ismert allélek a lókuszon {6,7,8,9}, akkor $k=4$).

- A bírósági munka során az olyan ritka allélek, amelyeket a populáció felmérése során nem észleltek az állandó kiválasztódási folyamat miatt, előfordulhatnak (ez gyakran előfordulhat a nagy tömegű párhuzamos szekvenálás során). Ha a mintavételezési folyamatot nem veszik figyelembe, mint ahogy azt az előző pontban leírták, ez azt eredményezi, hogy $f_a = 0/2N = 0$. Nem értelmes olyan számításokat végezni, ahol az (a) allél valószínűsége 0. Ha ritka allél kerül elő, például egyszerű korrekció: $Pr(a) = 1/(2N+2)$; a minimális allél valószínűsége $1/(2N+2)$. Fontos megjegyezni, hogy ez az alacsony allélfrekvencia alkalmazása semmi köze a mintavételezési bizonytalanság kompenzálásához. Ha bayesi becslőt használnak, a minta méretét figyelembe veszik a nem megfigyelt allélek becslésében $(1/(k+1))/(2N+1)$.
- Amikor egy populációt mintáznak, nem veszik figyelembe az alatta lévő alstruktúrát. Az alpopulációkat nem lehet pontosan meghatározni vagy mintázni, de ha mind a vádoltat, mind a tettest ugyanabba az alpopulációba tartozónak feltételezzük, nagyobb valószínűséggel osztoznak alléleken egy közös ősről. Ennek megfelelően egy adott allél valószínűségét ennek is figyelembe kell vennie. Az F_{st} (theta korrekció) alkalmazása a részpopulációs hatások figyelembevételére szolgál. A Balding/Nichols-formula [42] [43] alkalmazandó és kiterjesztik kevertre is [12]. Az F_{st} értéke függ a várt populációtól. A kozmopolita populációkhoz $F_{st}=0,01$ megfelelő, de magasabb értékek akár $F_{st}=0,03$ is szükségesek lehetnek. Megfelelő értékeket találhatunk Buckleton és mtai 3. táblázatában [12].

Amikor valószínűségi arányokról van szó, az 'hibaarány' vagy 'bizalmi intervallum' nem alkalmazható, és nem is ajánlott. Ahogy minden valószínűség, az LR-ek is az adatok és az alapvető feltételezések függvényében változnak. Az érzékenység elemzése segíthet abban, hogy megértsük, az LR-ek mennyire reagálnak az adatok vagy feltételezések változására, például szimulációk segítségével. Ez azonban nem hibamérés. Az érzékenység elemzése néha alkalmazható aktivitással kapcsolatos állítások kiértékelésére. Hasznos megérteni az adatok hatását, különösen, ha kevés kísérlet áll rendelkezésre [44]. Azonban ez a módszer inkább vizsgálatra szolgál, mint értékelésre. Jelentési célokra általában a középértéken vagy mediánon

alapuló pontbecslést használják. Néhány laboratórium preferálhat egy kvantilis véleményt „konzervatív” intézkedésként, de ez opcionális.

7. MINŐSÉGELLENŐRZÉS

A minőségellenőrzés alapvető fontosságú a bűnügyi szolgáltatókban való bizalom szempontjából. Az ISO/IEC 17025 szerinti akkreditáció formális külső elismerést és jóváhagyást biztosít a minőségellenőrzés számára [1,10]. Sok országban ez jogi kötelezettség a DNS-adatokat cseréjének érdekében [1].

7.1 Képzettségi Tesztelés/Közös Gyakorlatok

A laboratóriumnak képzettségi tesztek (KT) kell végeznie, egy olyan eljárást ami az eredmények validitásának monitorozására szolgál (ISO/IEC 17025, 7.7.2 pont) [10]. Ezeknek minden technikai eljárást le kell fedniük (pl. keresés, visszaállítás, feltételes tesztek, DNS-kivonás, mennyiségi meghatározás, PCR, elektroforézis), adatelemzést és értelmezést, eredmények statisztikai értékelését és következtetések jelentését. A monitorozást meg kell tervezni és áttekinteni.

Ajánlott az ISO/IEC 17043 szerinti kompatibilis vagy akkreditált szervezetek által szervezett KT-k részvétele. Az International Standard általános követelményeket határoz meg a képzettségi tesztelési sémák szolgáltatóinak kompetenciájára.

A laboratóriumoknak tanácsos részt venniük az laboratóriumok közötti körvizsgálatokban és a meglévő KT-k kiegészítéseként, további értékeléseken a laboratórium által előállított eredmények validitására.

A KT-k során észlelt bármilyen eltérést ki kell értékelni a laboratórium minőségirányítási rendszerének részeként az ISO/IEC 17025, 8.7 pontja szerint [10].

7.2 Minőségellenőrzések

A laboratóriumnak minőségellenőrzési mintákat kell használnia az eredmények validitásának monitorozására (ISO/IEC 17025, 7.7.1 pont) [10]. A kritikus ellenőrzendő lépések a következők:

- A feltételes tesztek használata: megfelelő negatív és pozitív ellenőrző mintákat kell használni a feltételes tesztek teljesítményének ellenőrzésére. (azaz az ellenőrzőket nemcsak új tételként kell tesztelni, hanem biztosítani kell a megfelelő irányítást az ellenőrzők és tesztek használatának idejére).
- DNS-kivonás és tisztítás: negatív ellenőrző/reagens üres mintát kell belefoglalni a nyomon követésre és a potenciális rendszerszennyeződés monitorozására különböző forrásokból (pl. reagensek és fogyóeszközök) mind a nyom- mind a referencia minta elemzésénél. A nyom elemzéshez is használhatók pozitív ellenőrző minták, amelyek ismert DNS-profillal rendelkeznek, hogy monitorozzák az eszköz mintáinak teljesítményét.
- DNS-mennyiségi meghatározás: különböző forrásokból (pl. reagensek és fogyóeszközök) negatív ellenőrző mintát kell beiktatni a nyomon követésbe és a potenciális rendszerszennyeződés monitorozására. Minden eszközhöz használható egy ismert DNS-mennyiséggel rendelkező pozitív ellenőrző, például az STR készletek pozitív ellenőrzése, hogy megfigyeljék a futtatás teljesítményét, és ha használják, naplót kell vezetni az eltérések azonosításához.
- DNS-amplifikáció: különböző forrásokból (pl. reagensek és fogyóeszközök). negatív ellenőrző mintát kell beiktatni a nyomon követésbe és a potenciális rendszerszennyeződés monitorozására. Minden tételhez használható egy ismert DNS-profillal rendelkező pozitív ellenőrző minta, például az STR készletek pozitív ellenőrzése, hogy ellenőrizzék a tétel mintáinak nyomon követhetőségét és teljesítményét.
- A laboratóriumnak nyilvántartást kell vezetnie a szennyeződés és a belopódzás eseményeiről, és ezeket elérhetővé kell tenni a minőségellenőrzés és értelmezés számára.

További eszközök és eljárások a szennyeződések azonosítására, például eliminációs adatbázisok, szoftverek a bűnügyi eredmények (beleértve a keverékeket is) átkeresésére keresztszennyeződés céljából, valamint a DNS laboratóriumi létesítmények és felszerelések környezeti monitorozása be kell legyen építve a minőségellenőrzés/irányítás keretrendszerébe. Részletek ezekről az ellenőrzésekről/eszközökről megtalálhatók az ENFSI Irányelvek a DNS Szennyeződés Megelőzésére [28]-ban, valamint az ehhez kapcsolódó FSR iránymutatásokban [29].

Ellenőrzések és eljárások kell, hogy legyenek helyben az anyagok és felszerelések teljesítményének ellenőrzésére. Ahol lehetséges, egy belső minőségellenőrzési eljárást kell alkalmazni, például tételtesztelést, hogy ellenőrizzék, hogy az anyagok/reagensek szabadok-e kimutatható DNS-től (ha nem minősítettek ilyen formában), és vártaként működnek, és ezt rögzíteni kell. Ha rendelkezésre áll, a gyártó eliminációs adatbázisát lehet használni a szennyeződések eredetének megerősítésére.

7.3 Adatgyűjtés ellenőrzéshez, monitorozáshoz és trendelemzéshez

Az ellenőrzési tevékenységek során nyert adatokat rendszeresen ki kell értékelni a laboratórium által előírt módon, és ha lehetséges, fel kell használni a laboratórium tevékenységeinek javításához. Ha az 7.2 alpontban említett adatok elemzésének eredménye az előre meghatározott kritériumokon kívül esik (a módszerben vagy a laboratórium teljesítményére/vállalási kritériumaira vonatkozóan), akkor a megfelelő intézkedéseket kell tenni annak érdekében, hogy megakadályozzák a potenciálisan helytelen eredmények jelentését. Lépéseket kell tenni annak érdekében, hogy megoldást találjanak a megfigyelt problémára, és minimalizálják a megismétlődés kockázatát.

A monitorozási tevékenységek bemenetét ellenőrzési minták, képzettségi tesztelési eredmények, belső auditok és szakértői vélemények szolgáltatathatják.

Különös figyelmet kell fordítani a laboratóriumban megfigyelt szennyeződésesemények monitorozására, amelyekről feljegyzést kell készíteni.

7.4 Kockázatértékelés

A bűnügyi csoportnak meghatározott időközönként kockázatértékelést kell végeznie a munkájának külső és belső kontextusával kapcsolatban annak érdekében, hogy azonosítsa a potenciális kockázatokat (összeesküvés, SWOT elemzés, nem megfelelési nyilvántartások, panaszok, ügyfél elégedettség felmérések és egyéb eszközök révén), amelyek befolyásolhatják a szolgáltatások minőségét és érvényességét vagy képességét a szerződéses kötelezettségek teljesítésére.

Ezzel a módszerrel a laboratórium megállapíthatja, hogy minőségellenőrzési és minőségbiztosítási tervei, működési és irányítási irányelvei, valamint az ezekhez kapcsolódó eljárások elegendőek-e ahhoz, hogy megelőzzék vagy enyhítsék ezeket a potenciális kockázatokat. Ha arra a következtetésre jut, hogy a meglévő ellenőrzési intézkedések nem megfelelőek, vagy nem képesek megvédeni a nyomozó egységet ezektől a kockázatoktól, akkor további ellenőrzési intézkedéseket kell bevezetni. A kockázatkezelési szabványokban leírt technikákat alkalmazhatják a laboratóriumban végzett kockázatértékelések elvégzésére.

A potenciális kockázatokkal kapcsolatos példák az alábbi általános kategóriákba sorolhatók: külső és belső kockázatok.

7.4.1. Külső kockázatok

- Ügyféltevékenységek: nem megfelelő kezelés és kompromittált teszt-tételek hatással lehetnek az adatok minőségére, pártatlanságra, bizalmas fenyegetésekre.
- Külső szolgáltatók (szolgáltatások és termékek): elvárt minőség és időbeni szolgáltatás/termék nyújtásának elmaradása, pártatlansági és bizalmas fenyegetések.
- Természeti katasztrófák/pandémiák/bűnügyi és/vagy kibertámadások.

7.4.2. Belső kockázatok

- Fogyóeszközök/reagensek/referenciaminták: elérhetőség, alkalmasság és minőség.
- Felszerelés: elérhetőség, karbantartás, kalibrálás, adatfeldolgozás, IT rendszerek és szoftverkövetelmények.

- Létesítmények és környezeti feltételek: biztonság, munkavégzéshez való alkalmasság.
- Módszerek és eljárások: kiválasztott kézi és automatizált módszerek alkalmassága, validáció, monitorozás.
- Személyzet: pártatlanság és bizalmasság, képzés és kompetencia, koordináció, jóllét.
- Korlátozott/elromlott biológiai anyagokkal való munka kihívásai.

8. TÉTELEK KEZELÉSE

Ez a rész a helyszíne(ken) és a laboratóriumban található tárgyak kezelésének specifikus szempontjaival foglalkozik.

Minden tárgy láncolatát/nyomon követhetőségét rögzíteni és ellenőrizni kell.

8.1 A Helyszínen

Az eredményt befolyásoló tényezők közé tartoznak:

- a helyszín és/vagy személyek vizsgálata
- szennyeződés elkerülése
- keresés és visszanyerés
- mintavétel
- megőrzés, csomagolás, tárolás és szállítás
- egyedi tárgyazonosítás (címkézés) és folyamat nyomon követése

8.2 A Laboratóriumban

A bűnügyi csoportnak eljárásrenddel kell rendelkeznie a tárgyak átvételére, azonosítására, szállítására, mintavételére, vizsgálatára, védelmére, tárolására, megőrzésére és/vagy megsemmisítésére, beleértve az összes szükséges rendelkezést a tárgy integritásának védelmére, valamint a laboratórium és az elrendelő hatóságok/vásárlók érdekeinek védelmére.

A laboratóriumnak biztosítani kell, hogy a tárgyakat megfelelően kezeljék, azok beérkezésétől kezdve a laboratóriumi vizsgálaton, mintavételen és elemzésen át egészen a tárolásig és visszaszállításig az elrendelő hatóságoknak, vagy minden más tárgy esetén az előírt megőrzési ideig.

A laboratóriumban a tárgyak csomagolását és címkézését, azok beadásakor, vizsgálni és rögzíteni kell. Bármilyen, az előírttól való eltérést vagy megfigyeléseket meg kell beszélni az ügyféllel a minta vizsgálatára való alkalmaság érdekében. Ha jelentős eltérés van, ami befolyásolja az eredmények értékelését, azt teljes egészében tájékoztató formájában nyilvánosságra kell hozni.

A tárgyakat egyedileg kell azonosítani, amint azok megérkeznek a laboratóriumba, vagy amikor a laboratóriumi dolgozók mintát vesznek a benyújtott tárgyakból. Az azonosítási rendszernek úgy kell lennie kialakítva és működtetve, hogy az tárgyak fizikailag ne lehessenek összekeverni, és ne legyen lehetőség a hivatkozásukra a nyilvántartásokban vagy más dokumentumokban. A rendszernek továbbá alkalmazkodnia kell a tárgyak csoportjainak részletes elválasztásához és a tárgyak megfelelő esetekben a laboratóriumban belüli és kívüli áthelyezéséhez.

Az összes vizsgálatra benyújtott tárgyat biztonságosan kell tárolni annak érdekében, hogy megőrizték integritásukat, és megakadályozzák a romlást, szennyeződést és azonosítás elvesztését, így biztosítva a érvényes eredmények generálását, ha újra kell vizsgálni őket. A tárgyak tárolására vonatkozó környezeti feltételeket az SOP-oknak megfelelően meg kell határozni, figyelemmel kell kísérni és rögzíteni.

Az elemkezelés és vizsgálati módszerek minőségellenőrzési eljárásait alkalmazni kell annak érdekében, hogy megvédjék a tárgyat (elsődleges tárgy, minta a tárgyból, kinyert DNS, PCR termék) és így az adott minta eredményeinek érvényességét.

Eljárásoknak kell lenniük annak biztosítására, hogy az eltelt idő a tárgy beérkezése, vizsgálata, mintavételezése és DNS-kinyerése között lehetőleg minimális legyen, hogy elkerüljék a DNS romlását/lebomlását, például ha vegyi anyagokkal átitatott mátrixban van. Ha a késések elkerülhetetlenek, akkor a tárgyakat megfelelő állapotban kell tartani a romlás megakadályozása érdekében, amíg feldolgozásra kerülhetnek.

9. KEZDETI ÉRTÉKELÉS

9.1 Értékelés a Helyszínen

A bűnügyi csoportnak olyan eljárásrendekkel kell rendelkeznie, amelyek irányítást és útmutatást nyújtanak a rutinszerű vizsgálatok kezdeti értékeléséhez. Minden esetben figyelembe kell venni a megbízó hatóság követelményeit, az eset-specifikus információkat, amelyek szükségesek a hipotézisek megfogalmazásához, az összeegyeztethetetlen tevékenységeket, felszereléseket és módszereket, amelyek rendelkezésre állnak az vizsgálati stratégia meghatározásához.

A nem rutinszerű vizsgálatok esetében ugyanezek a szempontok érvényesek, és az eltéréseket rögzíteni kell.

9.2 Értékelés a Laboratóriumban

A laboratóriumnak át kell vizsgálnia a rendőrség vagy más megbízó hatóság kéréseit vagy szerződéses megállapodásait a kért szolgáltatás jellegével, a teljesítési határidővel, amelyet el lehet érni, és a végrehajtandó tesztek spektrumával, valamint korlátozásaikkal együtt. Az esetek tárgyainak fogadására, mintavételezésére és tárolására vonatkozó eljárásoknak figyelembe kell venni a következő szempontokat:

- A vizsgálat sürgőssége.
- A vizsgálat iránya.
- A helyszín, a gyanúsítottak és az áldozatok állapota.
- Az elkövetett bűncselekmény jellege és súlyossága.
- Az információk relatív sürgősségének változása.
- Az egyéb tanúvallomásokból és/vagy más bűnügyi tudományágak vizsgálataiból származó nyomok fejleményei.
- Az eddig jelentett eredmények hatása.
- Egyéb kiegészítő eredmények összefüggése vagy ellentmondása.
- Lehetséges szennyeződési problémák a helyszínen és a releváns kizáró minták elérhetősége.

- Az esettel kapcsolatos információk (pl. mi a probléma, azonosítatlan DNS forrás, a helyszín vagy tárgyak legitim hozzáféréseinek lehetősége, az ügy kontextusa).
- A tárgyak külső körülményekből (pl. hő, nedvesség, helytelen címkézés, szennyeződés, elvesztés) adódó veszélyeztetése.
- A vizsgálatra szállított tárgyak tömege és a bűnügyi csoport képessége azok megfelelően történő fogadására és tárolására a vizsgálat és mintavétel ideje alatt.
- Biztonsági felszerelések használata a tárgyak mintavételezése és tárolása során, amelyek biológiai, kémiai vagy egyéb veszélyt jelenthetnek a személyzet számára, például kábítószeres, olajjal átitatott anyagok, bomló szövetek katasztrófa áldozataitól, valamint robbanóanyagok és fegyverek, amelyeket magasan képzett esetvizsgáló személyzetnek kell vizsgálnia és mintát vételeznie.

10. PRIORITÁSOK MEGÁLLAPÍTÁSA ÉS VIZSGÁLATI SORREND

A bűnügyi vizsgálati stratégia meghatározásakor figyelembe kell venni a következőket:

- ügyfél igényei
- elérhető tárgyak és anyag mennyisége
- vizsgálati technikák száma, jellege és sorrendje
- az egyes technikákból származó információk potenciális értéke

10.1. Prioritások meghatározása a helyszínen

A biológiai nyomok minőségének megőrzése elengedhetetlen annak érdekében, hogy optimális eredményeket érjenek el. A helyszínen található nyomanyagok minőségét befolyásolhatja a gyűjtés és tárolás módja, mivel az DNS érzékeny a nedvességre, a hőmérsékletre és a közvetlen napfényre.

Általánosságban elmondható, hogy a következőkkel kapcsolatban irányelveket kell adni:

- Minimalizálják a nyomanyag szennyeződésének és romlásának kockázatát.

- Megfelelően rögzítsék a gyűjtött tárgyak eredetét.
- Meghatározzák a mintavételezés sorrendjét a különböző bűnügyi diszciplínák által, hogy megakadályozzák a tárgyak megsemmisítését/változtatását (pl. ujjlenyomatok gyűjtése kontra DNS mintavételezés).
- A nyomok integritásának megőrzéséhez szükséges helyreállítási módszerek, csomagolás és szállítási feltételek. A FSR-C-116-ot konzultálni lehet az egyenruhák csomagolására a szexuális támadás vizsgálatakor.

10.2. Prioritások meghatározása a laboratóriumban

Pénzügyi és tudományos okokból egyaránt értékelhető a bűnügyi DNS elemzés általános kontextusban történő alkalmazása. Az ügy előzetes értékelése meghatározhatja, hogy a kért DNS elemzés potenciálisan segíthet-e a rendőrségi hatóság kérdéseinek megválaszolásában. A szakértőknek értékelniük kell az eredményeket a 12. fejezetben magyarázott eljárások hierarchiájában, és/vagy meg kell magyarázniuk a jelentések korlátait, ha az ügy kontextusa hiányos (lásd 13.1. alcím).

Választani kell az elemzésre kerülő tételek prioritizálásával kapcsolatban, valamint más bűnügyi diszciplínák felhasználásával kapcsolatos prioritizálással annak érdekében, hogy minimalizálják a nyomanyagok elvesztésének vagy megváltoztatásának kockázatát, és hogy az összes rendelkezésre álló anyagot maximálisan felhasználják.

A vizsgálati sorrend és prioritások alapja lehet:

- rendőrségi követelmények
- az ügyvel kapcsolatban, amelyben a bűnügyi biológia segíthet
- az ügy sürgőssége
- az ügy súlyossága
- a gyanúsítottak őrizetének lejárata
- elérhető tárgyak és anyagok mennyisége
- mintavételezési stratégia (a tárgyak vizsgálata sorrendjének meghatározása különböző bűnügyi diszciplínák által, hogy megakadályozzák a tárgyak megsemmisítését/változtatását)
- vizsgálati technikák száma, jellege és sorrendje
- az egyes technikákból származó információk potenciális értéke

- sürgős ügyekre vonatkozó protokollok alkalmazása
- az összes minőségellenőrzési/minőségbiztosítási lépés végrehajtása
- nem sürgős ügyek hátralévő részeinek kezelése
- biológiai folyadék azonosítása az ügy történetének megfelelően
- olyan tesztek, amelyek szükségesek az ügy értékeléséhez a tevékenységi szint állítások alapján (pl. egy nemi erőszak esetében általában tartalmazzák a sperma, vér, nyál teszteket, spermasejtek festését, Y-STR-eket).

További iránymutatások találhatóak a biológiai bizonyítékok gyűjtésére és szerológiai vizsgálatára vonatkozó SWGDAM irányelvekben.

11. REKONSTRUKCIÓ

Nem alkalmazható.

12. EREDMÉNYEK ÉRTÉKELÉSE ÉS INTERPRETÁCIÓ

Ebben a részben összefoglaljuk az értékelő jelentéselvéket. Ezen felül, további információkért az Alkalmazás rész részletesen ismerteti a következőket:

- a) Részletek a testfolyadékok jellegének és korlátainak jellemzéséről (vizsgálati jelentés).
- b) Egy megbeszélés az ügyreleváns információk fontosságáról, a javaslatok fogalmáról, és hogy hogyan lehet strukturálni egy hierarchikus formában.
- c) Megvitatjuk a hierarchia különböző szintjeit, és megmagyarázzuk, hogy mikor értelmezhetőek értékes biológiai eredmények egy adott szinten megadott javaslatok figyelembevételével.

- d) Az Alkalmazás fejezetet az előzetes értékelésről zárjuk, amely különösen fontos, amikor a DNS transzferét, a kitartását és visszanyerését az ügy kontextusában kell figyelembe venni, és továbbiakban megvitatjuk, hogyan értékelhetők a biológiai eredmények.

Jelen legjobb gyakorlati kézikönyv írásakor különböző gyakorlati okok miatt megjegyezzük, hogy nem feltétlenül gyakori a bűnügyi eredmények értékelése adott tevékenységi szintek alapján. Azonban ez egy olyan kérdés, amelyben a bíróságok rendszeresen kérnek segítséget az igazságügyi DNS szakértőtől, és a felmérések [46] azt mutatták, hogy az igazságügyi genetikus szakértők 70%-a úgy gondolta, hogy az értékelő jelentések adott tevékenységi szintek alapján hasznosak voltak. Ez a tanulmány azt is kimutatta, hogy a résztvevők fele kényelmetlenül érezte magát az eredmények jelentésével kapcsolatban végzett tevékenységek alapján, azonban az esetek 53%-ában jelentettek problémákat a feltételes átírás során. Ez a tendencia megfigyelhető a bírósági jegyzőkönyvekben is. Az elmúlt húsz évben számos tanulmány készült a módszertanról (amelyeket részletezünk az Alkalmazásban is). Ezért fontos az értelmezés elveinek körvonalazása annak érdekében, hogy elkerüljük az eredmények bíróságok számára történő hibás kommunikálásának gyakori hibáit.

Ezeknek az ajánlásoknak a célja az igazságszolgáltatás hibáinak minimalizálása, például amit az Amanda Knox és Raffaele Sollecito által nagyon ismertté vált ügy illusztrál. Ez az ügy jól bemutatja a koherens értékelő keretrendszeren belüli munka fontosságát. Ezért javasoljuk, hogy a laboratóriumok kövessék az ebben a részben körvonalazott elveket.

Az jelentések kontextualizálására vonatkozó végső döntés minden szervezet/joghatóság esetében alkalmazandó marad. Az ebben a kézikönyvben hivatkozott állapotban lévő módszerek (Alkalmazás) azoknak a gyakorlóknak segítenek, akik biológiai eredményeket jelentenek adott tevékenységi szintek alapján; azoknak, akik nem feltétlenül jelentenek ilyen szintű javaslatokat, az alábbiakban összefoglaljuk az elveket, amelyeket minimális követelményként kell követni. A szakértőknek felelősségük van az átláthatóság és az eredményeik korlátjainak megfelelő magyarázatáért.

- 1) A találatok értéke a javaslatok alapján kerül értékelésre, ahol a bűnügyi szakértő az olyan szakértői tudás felhasználásával tud hozzájárulni, ami másképp nem lenne elérhető. Ehhez Cook és mások által leírt javaslatok hierarchiája nyújt hasznos keretrendszert [48]. További részletekért lehet hivatkozni az ENFSI irányelveire az

Értékelő Jelentésről és az ISFG ajánlásaira [13,15,49]. A javaslatok hierarchiája széles körben használatos annak érdekében, hogy segítse a szakértőket és a bíróságot a találatok jelentésének és korlátjainak megértésében az ügy kontextusában. A hierarchia minden szintje egy adott problémához kapcsolódik, ami lehetővé teszi az eredmények értékeléséhez figyelembe veendő kizárólagos javaslatok meghatározását. Minél magasabb a szint a hierarchiában, annál több érték adható, és annál több ismeret és információ szükséges hozzá. (lásd Az Alkalmazás rész A1.5. szakaszát). Fontos, hogy ha csak a DNS összehasonlításának értékét értékelik, akkor a javaslatoknak nem kellene magasabbnak lenniük, mint forrás szint. Ha az EBI DNS-e jogos okból jelen lehet (pl. az EBI autójáráról származó tárgy vagy az EBI ismeri a panaszkodót), vagy ha kérdések merülnek fel a transzferrel kapcsolatban, akkor általában nem jelent értelmet a DNS forrásának csak a figyelembevétele. A szakértő (feltéve, hogy rendelkezik a megfelelő szakértelemmel) hasznosabb lehet az eredményeik értékének értékelésében adott tevékenységi szintek alapján.

- 2) Legalább két egymást kizáró javaslatot kell figyelembe venni. A javaslatok általában nem lehetnek kimerítőek, de elfogadható lefedettséggel lehet haladni a gyakorlatban, azaz el lehet hagyni azokat a javaslatokat, amelyek nem relevánsak az ügy szempontjából.
- 3) A szakértőnek véleményt kell adnia a találatok valószínűségéről, nem a javaslatok valószínűségéről.
- 4) A találatok értékét meghatározza a két valószínűség (azaz LR) aránya: (1) a találatok valószínűsége az ügy információinak és az első javaslatnak megfelelően, és (2) a találatok valószínűsége az ügy információinak és az alternatív javaslatnak megfelelően. Általában egy érték (azaz LR) lesz hozzárendelve minden érdeklődő személyhez.
- 5) A szakértőknek nem kell olyan pontosságot állítaniuk, amely sem szükséges, sem nem indokolt. Ezért az LR-ek általában egy jelentős számra vannak lekerekítve. Amikor az LR-k kisebbek, mint egy, először meg lehet adni az értéket, majd jelezni kell, hogy a kijelentéseket megfordították, hogy nagyobb legyen az LR, mivel a kisebb számok nehezen fognak az olvasónál. Ebben az esetben a szakértőknek óvintézkedéseket kell tenniük annak érdekében, hogy az olvasó ne értse félre az LR-t. Egy lehetséges

megoldás az lehet, hogy így írják: „Ez az esélyarány, ami azt jelzi, hogy az analitikai eredmények támogatják az alternatív állítást, miszerint csak ismeretlen személyek, és nem a személy XXX járultak hozzá a megfigyelt DNS-keverékhez. Mivel az egy alatti számok nehezen érthetőek, megfordítottuk a kijelentéseket az alábbi szövegben. Ez az esélyarány azt jelenti, hogy körülbelül X-szer valószínűbb megfigyelni az analízis eredményeinket, ha két ismeretlen (nem a POI) eredetezi a YYY nyomot megfigyelt DNS-keveréket, mint ha a POI és egy ismeretlen állna mögötte.”

- 6) Az előfeltevéseket és az állításokat, ahol alkalmazható, egyértelműen ki kell jelenteni, és figyelmeztetést kell alkalmazni, amely tájékoztatja a bíróságot arról, hogy ha új információk állnak rendelkezésre, amelyek befolyásolhatják az állítások érvényességét, akkor új értékelésre lehet szükség.
- 7) Amennyire csak lehetséges, nyilvánosságra kell hozni az ügy információit (amelyekre az állítások épülnek). Ha a védelem nem rendelkezik információval az eljárások előtt, akkor, ha indokolt, a szakértőnek alternatív állítást kell megfogalmaznia ésszerű feltételezések alapján. Ebben az esetben a szakértőnek jeleznie kell, hogy ha ezek a feltételezések nem relevánsak az ügy szempontjából, akkor szükség lehet új értelmezésre és talán további elemzésre az új ügyinformációk és az új alternatíva alapján.
- 8) Egy figyelmeztetésnek ki kell térnie arra, hogy mi is az és mi nem egy LR. Néhány laboratórium hozzáad egy figyelmeztetést, ami jelzi, hogy a laboratórium nem ad értékelést arról, hogy mennyire valószínű, hogy az első vagy az alternatív javaslat igaz-e. Valójában ez a valószínűség (például: az A úr véréből származik), a bíróság hatásköre, mivel az összes ügy információját össze kell vonni ahhoz, hogy ilyen kijelentést tegyen. És egy óvatossági megjegyzés az aktivitásokra vonatkozóan: például: „Ez a vélemény nem nyújt információt arról, hogy az érintett biológiai anyag lerakásához vezető mechanizmusokról vagy tevékenységekről. Csak az eredetével kapcsolatban nyújt segítséget. Amennyiben bármikor felmerül egy kérdés azon tevékenységekkel kapcsolatban, amelyek az adott DNS lebontásához vezettek, egy szakértőt lehet kikérni a találatok újbóli értékelése érdekében az új információk fényében.”

A jelentést az érvényes ISO 17025 minőségbiztosítási standardkövetelményeknek megfelelően kell felépíteni, és magában kell foglalnia a következőket:

- a) Egy bevezető részt, amely leírja a vizsgálatok célját az adott körülmények között.
- b) Ha bizonytalanság van a DNS eredetével kapcsolatban, alternatív javaslatokat kell megfogalmazni a rész-forrás szinten, például:
 - i. A DNS az X úrból és két vele nem összefüggő ismeretlen személyből származik.
 - ii. A DNS három vele nem összefüggő ismeretlen személytől származik.
- c) A bizonyíték értékét le kell írni, például:
 - i. A DNS profilozási eredmények annyiszorosak, mint egy milliárd, ha az első javaslat (i) igaz, mint ha az alternatív (ii) igaz lenne.

Egy verbális megfelelőt is lehet használni (de nem helyettesítőként): például: „Körülbelül egymillió nagyságrendű LR-t rendeltem hozzá. Ezért azon belül, hogy belső szóbeli skálánk szerint, ez az elemzés rendkívül erős támogatást nyújt az állításnak, miszerint az X úr a tárgy I-ből származó DNS-hozzáférő hozzájárulója, mintsem az nem”.

- 9) Ha egy laboratórium nem jelenti az adott tevékenységi szintű javaslatokat, akkor a jelentésnek világossá kell tennie, hogy a vélemény csak információt nyújt a DNS forrásáról [49]. Egy korlátozásokról szóló nyilatkozat szükséges (ahogy azt az előző bekezdésben leírták), hogy világossá tegye, hogy a jelentésben leírt találatok nem teszik lehetővé azt, hogy válaszoljunk a DNS hogyan került lerakásra vonatkozó kérdésekre. Egy példa lehet: „Az ügyet forrás / rész-forrás szintű javaslatok alapján jelentették be, ami azt jelenti, hogy ez a jelentés nem nyújt információt arról, hogy az érintett biológiai anyag lerakásához vezető mechanizmusokról vagy tevékenységekről. Csak az eredetével kapcsolatban nyújt segítséget. Következésképpen az eredmények nem informatívak azokban az aktivitásokban az ismeretek fényében, amelyeket rendelkezésre állnak”.
- 10) Ha tevékenységi szintű állításokat vizsgálnak, akkor az adatok forrásának egyértelműnek kell lennie. Ha bizonytalanság van egy paraméter értékében, érzékenységi elemzést lehet elvégezni annak megmutatására, hogy ez milyen hatással van az LR-re (ISFG DNS Bizottság II. kiegészítés) [13].

Egy példa tevékenységi szintű állításokra a következőképpen néz ki:

- i. A vádlott vezette az autót az esemény idején.
- ii. Egy ismeretlen személy vezette az autót, és a vádlott az autó hátsó ülésén ült.

Itt nincs említés a 'transzfer' szóról az állításokban, de az adatokra van szükség a megfelelő valószínűségek informálásához. A szakértőnek ideális esetben az ügy információi alapján kellene meghatároznia az állításokat, nem pedig az eredmények alapján. Egyszerű példára a számítások megmutatásához tekintse meg az ENFSI Értékelő jelentési irányelvét és az ISFG DNS Bizottság II. kiegészítését [13,15].

13. AZ EREDMÉNYEK BEMUTATÁSA

A következő elvek érvényesek az igazságszolgáltatásban való tanúvallomás adásakor (lásd még a Mellékletet):

- 1) A szakértő nem adhat véleményt olyan kérdésekben, amelyek nem szerepeltek a kirendelésben. Lehetnek olyan esetek, amikor a vizsgálat során felmerülnek olyan kérdések, amelyek a tárgyalás során előforduló problémákból származnak, és amelyeket a szakértőnek figyelembe kell venni. Ha olyan véleményt ad, vagy értelmezéseket készít, amelyek kívül esnek a kompetenciája hatáskörén, akkor a szakértőnek ezt jelentenie kell. Megfelelő ügykezelés esetén, ritka az olyan állásfoglalás, ami nem szerepelhet a szakvéleményben [50].

Az eredményeket olyan módon kell ismertetni, hogy azok érthetőek, tudományosan megalapozottak, szilárdak, és átláthatóak legyenek az igazságszolgáltatási rendszerben résztvevők számára.

- 2) A számítások eredményét valószínűségi hányados formájában kell megadni, ahol az eredményeket két alternatív állítás alapján értékelik, amelyek a vád és a védelem ismert álláspontjait képviselik.
- 3) A bíróságon a szakértő nem állításokat, hanem eredményeket értékel, ha az állítások igaznak bizonyultak.

- 4) A valószínűségi hányados mellé lehet társítani egy szóbeli egyenértékű kifejezést az eredmények értékével kapcsolatban [15]. Azonban a szóbeli skála nem használható az LR érték nagyságrendjének kísérete nélkül (ISFG DNS bizottság rész II. szakasz 10) [13]. A szóbeli egyenértékek szükségszerűen szubjektívek, és különböző szóbeli skálákat javasolnak. Ez mindenekelőtt egy konvenció kérdése.
- 5) A szakértőnek meg kell magyarázni a kapott DNS-bizonyíték korlátait a rész-forrás szintű állítások mellett. Amikor a DNS forrása nem vitatott, a DNS összehasonlítás értéke nincs hatással a bizonyíték értékére a tevékenység szintű állítások mellett. A szakértőnek elővigyázatosnak kell lennie annak magyarázatával kapcsolatban, hogy az LR érték veszélye hogyan terjedhet tovább a kijelentések hierarchiájának magasabb szintjére [(ISFG bizottság rész II., ajánlás 2) [13].
- 6) Az ISFG DNS Bizottság 4.1-es szakaszából [13] származó állítások, mint például:

„A másodlagos átvitel valószínűtlen magyarázat volt a vádlott DNS-jének jelenlétére az ajtókilincsen”

elfogadhatatlanok, mert ez véleményt nyilvánít a kijelentésekkel kapcsolatban, és arra vezetheti a bíróságot, hogy azt higgye, hogy kizárólag a DNS alapján arra lehet következtetni, hogy nagyon valószínű, hogy a vádlott megérintette az ajtókilincset (ez a vádlott logikai tévedése, más néven transzponált feltétel).

Az ISFG DNS bizottság II. Ajánlása 3 [13] szerint:

„A szakértők nem mondhatják el a véleményüket arról, mi a 'legvalószínűbb átvitel módja' (közvetlen vagy közvetett), mivel ez annyit jelentene, hogy véleményt mondanak a tevékenységekről, ami az ügyész megtévesztéséhez vezetne (azaz az X igazság valószínűségét mondják ki). A szakértők feladata az eredmények értékelése, ha az X igaz, és ha az Y igaz, azaz a keretrendszer szerint (az eredmények valószínűsége, ha az X igaz, és ha az Y igaz).”

- 7) Ha a DNS-átviteli kérdésekre kell válaszolni, a szakértőnek átláthatóan kell prezentálnia véleményét és annak elkészülési folyamatát. Általában ez a vélemény írásos jelentés formájában lesz elérhető, amely adatokon alapul, és a szakértő magyarázza az eredmények

értékét az állított tevékenységek összefüggésében. A vélemény előfeltételeit és korlátait (például használt kísérletek, olyan vélemények, amelyek hiányában alkottak) is be kell mutatni a teljes egyenlőség érdekében.

- 8) A tevékenységi szintű állítások adott valószínűségi hányadosaik általában sok nagyságrenddel kisebbek, mint azok, amelyeket a rész-forrás szintű állítások alapján számolnak ki. Hasznos ezt demonstrálni, még akkor is, ha korlátozott adatok állnak rendelkezésre.
- 9) A bírósági meghallgatás során felmerülhetnek olyan kérdések, amelyeket az eredeti állásfoglalásban nem vettek figyelembe, és az új információk segítségével van szüksége a bíróságnak. A szakértőnek ekkor jeleznie kell a jelenlegi szakvélemény korlátait; ezt követően javasolhatja, hogy a bírósági a kérdés megválaszolásához további kirendelést kérjen. A bíróság ezután elhalasztást rendelhet el annak érdekében, hogy a munkát elvégezzék. Az alábbiakban egy példa olvasható, amelyet egy tervezetből módosítottak (OSAC 2022-S-0024 Legjobb gyakorlati ajánlások tervezet), és bemutatja, hogyan kezelhet ilyen helyzetet a szakértő: [51].

„A lényeg az, hogy megállapítsuk valószínűbb-e az észlelt DNS-profil, ha az ismeretségi körébe tartozó személy használta a tárgyat, vagy ha nem használta, de kapcsolatba került egy ismeretlen személlyel, aki igen. Azonban ennek a kérdésnek a megválaszolásához szükségem lenne arra, hogy elvégezzek vagy hivatkozzak kísérletekre, hogy meghatározzam, milyen gyakran és milyen körülmények között észlelik a DNS-t, amikor egy személy nem kezeli saját maga a tárgyat.”

- 10) A szakértőnek el kell kerülnie az ügyész tévedését, például: „Az a valószínűsége, hogy a DNS X-től származik, egy a milliárdhoz.” (ISFG DNS bizottság I. rész, 7. szakasz) [49]. Inkább azt kell jelezni, hogy az eredmények valószínűsége, ha a DNS nem X-től származik, egy a milliárdhoz. Az „A DNS-eredmények ...” kifejezéssel kezdett mondat hasznos lehet az ügyész tévedésének elkerüléséhez [52].
- 11) A bírósági eljárások során, amikor a szakértőt kérdezik, óvatosnak kell lennie annak érdekében, hogy az ügyész tévedését véletlenül se kövessék el az ügyvédek és a bírók, illetve a hibákat kell kijavítania.

12) Óvatosság szükséges, amikor a „match” szót használják a kijelentésekben, mert az az „azonosság” kifejezést sugallhatja. A szakértő elkerüli bármilyen szóbeli kijelentést, amely azt sugallhatja, hogy véleményt alkot az ellenőrzött DNS azonosságáról (különben az ügyész tévedése elkövetéséhez vezethet).

Magyar nyelvű összefoglaló

Az ENFSI Legjobb Gyakorlatok Kézikönyve részletesen kifejti az igazságügyi biológia és DNS-profilozás terén alkalmazott elveket, módszereket és fogalmakat. Fontos hangsúlyozni az értékelő jelentéseket, amelyek segítik az igazságügyi döntéshozatalt a DNS-analízis eredményeinek megbízható értékelésében. A dokumentum részletesen tárgyalja a minőségellenőrzés fontosságát, ideértve a képzést, felszerelések dokumentációját, referenciaanyagokat és laboratóriumi környezetet. Az eljárások megfelelő validációval és belső felülvizsgálattal járnak, biztosítva az eredmények hitelességét.

A nemzeti DNS adatbázisok működtetése és az eredmények értékelése specifikus irányelvek mentén történik. Az eredmények értékelésének és interpretációjának hierarchiáját és a kontextus fontosságát is kiemelik. Az ajánlások célja az igazságügyi hibák minimalizálása, különösen a tanúvallomásoknál, és az eredmények bemutatásának érthetőségét és tudományos alapját hangsúlyozzák.

Az egyoldalas összefoglalás rávilágít arra, hogy a kézikönyv átfogó keretet biztosít az igazságügyi genetikai elemzésekhez, és szilárd alapot nyújt a megbízható és igazságos bűnügyi vizsgálatokhoz.

Magyar nyelvű összefoglaló idegen nyelvű fordítása

ENFSI Best Practice Manual elaborates extensively on the principles, methods, and concepts employed in forensic biology and DNA profiling. It is crucial to emphasize the evaluative reports that aid in judicial decision-making by reliably assessing DNA analysis results. The document thoroughly discusses the importance of quality control, including training, equipment documentation, reference materials, and laboratory environment. Procedures are accompanied by proper validation and internal review, ensuring the credibility of the results.

The operation of national DNA databases and the evaluation of results follow specific guidelines. They highlight the hierarchy of result evaluation and the importance of context. The recommendations aim to minimize forensic errors, especially in testimonies, emphasizing the clarity and scientific basis of result presentation.

The one-page summary highlights that the manual provides a comprehensive framework for forensic genetic analyses and serves as a solid foundation for reliable and fair forensic investigations.

Szerzői/Eredetiség nyilatkozat

Szerzői nyilatkozat

Alulírott Lőrincz Eszter Éva (Agrár és természettudományi szakfordító szakirányú továbbképzés esti tagozat) kijelentem, hogy a Jó Gyakorlatok Kézikönyve a humán igazságügyi biológiához és DNS-profilozáshoz című képesítőfordítás a saját munkám eredménye. Azon részeket, melyeket más szerzők munkájából vettem át, egyértelműen megjelöltem, s az irodalomjegyzékben szerepeltettem.

Ha a fenti nyilatkozattal valótlan állítottam, tudomásul veszem, hogy a Záróvizsga-bizottság a záróvizsgából kizár és záróvizsgát csak új dolgozat készítése után tehetek.

Budapest, 2024. április 19.



a hallgató aláírása

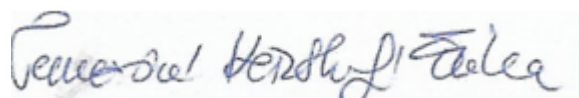
Konzulensi nyilatkozat

A dolgozat készítőjének konzulense nyilatkozom arról, hogy a Záródolgozatot/Szakdolgozatot/Diplomadolgozatot/Képesítőfordítást áttekintettem, a hallgatót az irodalmi források korrekt kezelésének követelményeiről, jogi és etikai szabályairól tájékoztattam.

A Záródolgozatot/Szakdolgozatot/Diplomadolgozatot záróvizsgán történő védésre javaslom / nem javaslom*.

A dolgozat állam- vagy szolgálati titkot tartalmaz: igen nem*

Kelt: _____ Budapest _____ 2024. __ év _____ április _____ hó _____ 17. __ nap



Konzulens

<i>Értékelési lap</i>	
Név:	
A képesítőfordítás címe:	
Értékelő:	
Kommunikációs helyzet (2 pont)	
<ul style="list-style-type: none"> a képesítőfordítás formai követelményei (minden rész megvan) 	pontszám:
Tartalom (10 pont)	
<ul style="list-style-type: none"> üzenet / főmondanivaló, tartalom átadásának pontossága (félrefordítások, lefordítatlan szöveg) teljesül a retorikai cél, pl. leírás, meggyőzés megfelelő szakmai, kulturális ismeretek szakmai szempontból megfelelő, illeszkedik a feltételezett célnyelvi olvasó ismereteihez, elvárásaihoz (5 pont) 	pontszám:
<ul style="list-style-type: none"> a szöveg koherens, érthető, jól olvasható, megvalósul a tagmondatok / mondatrészek logikai és tematikus rendje (téma — réma, mondatfókusz), a szövegben a mondatok kapcsolódása, kohéziója (utalások, kapcsolóelemek, névmások stb.) megfelelő (5 pont) 	
Terminusok és reáliák (8 pont)	
<ul style="list-style-type: none"> terminusok és reáliák (számok, nevek, intézmények stb.) fordítása megfelelő 	pontszám:
Műfaji jegyek, nyelvhasználat, kifejezésmód (műfaj, stílus, regiszter), helyesírás, nyelvhelyesség (8 pont)	
<ul style="list-style-type: none"> műfaji jegyek betartása, szövegtípusnak történő megfelelés a szaknyelvre jellemző nyelvhasználat, regiszter, stílus átváltási műveletek használata (5 pont) 	pontszám:
<ul style="list-style-type: none"> helyesírás nyelvhelyesség (3 pont) 	pontszám:
Szakmai elvárások (10 pont)	

<ul style="list-style-type: none"> • fordítói döntések (5 pont) • speciális fordítói készségek (internetes keresés, háttéranyag felkutatása és használata, adatbázisok / szótárak használata, szövegszerkesztés (5 pont) 	pontszám:
Összbenyomás (globális értékelés) (2 pont)	pontszám:
Összesen: 40 pont	pontszám:
Szöveges értékelés:	
Kérdések:	
Érdemjegy:	
Pontok	Érdemjegy
40 – 37 pont	5 (jeles)
36 – 32 pont	4 (jó)
31 – 25 pont	3 (közepes)
24 – 20 pont	2 (elégséges)
19 pont alatt (48 % alatt)	1 (elégtelen)