

Allgemeine Spurenkunde und forensische DNA-Analyse

Dr. rer. nat. S. Cappel-Hoffmann

Institut für Rechtsmedizin
Universität des Saarlandes
Homburg/Saar





Gliederung

- Aufgabengebiete der forensischen Molekularbiologie
- Gesetzliche Grundlagen
- Biologische Grundlagen
- Von der Spur zum DNA-Profil
- Spurenarten und deren Nachweis
- Spurenasservierung
- Abstammungsanalysen
- Grenzen/Probleme
- Fallbeispiele



Gliederung

- Aufgabengebiete der forensischen Molekularbiologie
- Gesetzliche Grundlagen
- Biologische Grundlagen
- Von der Spur zum DNA-Profil
- Spurenarten und deren Nachweis
- Spurenasservierung
- Abstammungsanalysen
- Grenzen/Probleme
- Fallbeispiele



Aufgabenbereiche

- Identifizierung von Personen
- Abstammungsanalysen
- Sicherung, fachgerechte Asservierung und Selektion von Spuren
- Typisierung des Spurenmaterials und dessen Zuordnung (genetisch, morphologisch)
- Retrograde Erfassung von Verurteilten



Gliederung

- Aufgabengebiete der forensischen Molekularbiologie
- **Gesetzliche Grundlagen**
- Biologische Grundlagen
- Von der Spur zum DNA-Profil
- Spurenarten und deren Nachweis
- Spurenasservierung
- Abstammungsanalysen
- Grenzen/Probleme
- Fallbeispiele



Gesetz zur Novellierung der forensischen DNA-Analysen

§ 81 StPO

§ 81e (DNA-Analyse)

- (1) An dem durch Maßnahmen nach § 81 a Abs. 1 erlangten Material dürfen auch molekulargenetische Untersuchungen durchgeführt werden, soweit sie zur Feststellung der Abstammung oder der Tatsache, ob aufgefundenenes Spurenmaterial von dem Beschuldigten oder dem Verletzten stammt, erforderlich sind; hierbei darf auch das Geschlecht der Person bestimmt werden. ... Feststellungen über andere als die in Satz 1 bezeichneten Tatsachen dürfen nicht erfolgen; hierauf gerichtete Untersuchungen sind unzulässig.
- (2) Nach Absatz 1 zulässige Untersuchungen dürfen auch an aufgefundenem, sichergestelltem oder beschlagnahmtem Spurenmaterial durchgeführt werden...



Gesetz zur Novellierung der forensischen DNA-Analysen

§ 81 StPO

§ 81f (Anordnung & Durchführung der DNA-Analyse)

(1) Untersuchungen nach § 81 e Abs. 1 dürfen ohne schriftliche Einwilligung der betroffenen Person nur durch das Gericht, bei Gefahr im Verzug auch durch die Staatsanwaltschaft und ihre Ermittlungspersonen (§ 152 des Gerichtsverfassungsgesetzes) angeordnet werden. Die einwilligende Person ist darüber zu belehren, für welchen Zweck die zu erhebenden Daten verwendet werden.



Gesetz zur Novellierung der forensischen DNA-Analysen

§ 81 StPO

§ 81f (Anordnung & Durchführung der DNA-Analyse)

(2) Mit der Untersuchung nach § 81 e sind in der schriftlichen Anordnung Sachverständige zu beauftragen, die öffentlich bestellt oder nach dem Verpflichtungsgesetz verpflichtet oder Amtsträger sind, die der ermittlungsführenden Behörde nicht angehören oder einer Organisationseinheit dieser Behörde angehören, die von der ermittlungsführenden Dienststelle organisatorisch und sachlich getrennt ist. Diese haben durch technische und organisatorische Maßnahmen zu gewährleisten, dass unzulässige molekulargenetische Untersuchungen und unbefugte Kenntnisnahme Dritter ausgeschlossen sind. Dem Sachverständigen ist das Untersuchungsmaterial ohne Mitteilung des Namens, der Anschrift und des Geburtstages und -monats des Betroffenen zu übergeben ...



Gesetz zur Novellierung der forensischen DNA-Analysen

§ 81 StPO

§ 81g (DNA-Identitätsfeststellung)

(2) Die entnommenen Körperzellen dürfen nur für die in Absatz 1 genannte molekulargenetische Untersuchung verwendet werden; sie sind unverzüglich zu vernichten, sobald sie hierfür nicht mehr erforderlich sind. Bei der Untersuchung dürfen andere Feststellungen als diejenigen, die zur Ermittlung des DNA-Identifizierungsmusters sowie des Geschlechts erforderlich sind, nicht getroffen werden; hierauf gerichtete Untersuchungen sind unzulässig.

(5) Die erhobenen Daten dürfen beim Bundeskriminalamt gespeichert und nach Maßgabe des Bundeskriminalamtgesetzes verwendet werden...



Abstammungsgutachten

- **GenDG** (Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen)

§ 5 Qualitätssicherung genetischer Analysen

(1) Genetische Analysen im Rahmen genetischer Untersuchungen zur Klärung der Abstammung dürfen nur von Einrichtungen vorgenommen werden, die eine Akkreditierung für die Durchführung der genetischen Analysen durch eine hierfür allgemein anerkannte Stelle erhalten haben.

§ 8 Einwilligung

(1) Eine genetische Untersuchung oder Analyse darf nur vorgenommen und eine dafür erforderliche genetische Probe nur gewonnen werden, wenn die betroffene Person in die Untersuchung und die Gewinnung der dafür erforderlichen genetischen Probe ausdrücklich und schriftlich gegenüber der verantwortlichen ärztlichen Person eingewilligt hat.

§ 9 Aufklärung

(1) Vor Einholung der Einwilligung hat die verantwortliche ärztliche Person die betroffene Person über Wesen, Bedeutung und Tragweite der genetischen Untersuchung aufzuklären. Der betroffenen Person ist nach der Aufklärung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Einwilligung einzuräumen.



Abstammungsgutachten

- **GenDG** (Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen)

§ 11 Mitteilung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen

(1) Das Ergebnis einer genetischen Untersuchung darf vorbehaltlich der Absätze 2 und 3 nur der betroffenen Person und nur durch die verantwortliche ärztliche Person oder die Ärztin oder den Arzt, die oder der die genetische Beratung durchgeführt hat, mitgeteilt werden.

§ 12 Aufbewahrung und Vernichtung der Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen

(1) Die Ergebnisse genetischer Untersuchungen und Analysen hat die verantwortliche Person 30 Jahre in den Untersuchungsunterlagen über die betroffene Person aufzubewahren.

§ 13 Verwendung und Vernichtung genetischer Proben

(1) Eine genetische Probe darf nur für die Zwecke verwendet werden, für die sie gewonnen worden ist. Die verantwortliche ärztliche Person oder die nach § 7 Abs. 2 beauftragte Person oder Einrichtung hat die genetische Probe unverzüglich zu vernichten, sobald sie für diese Zwecke nicht mehr benötigt wird oder die betroffene Person ihre Einwilligung nach § 8 Abs. 2 widerrufen hat.



Gliederung

- Aufgabengebiete der forensischen Molekularbiologie
- Gesetzliche Grundlagen
- **Biologische Grundlagen**
- Von der Spur zum DNA-Profil
- Spurenarten und deren Nachweis
- Spurenasservierung
- Abstammungsanalysen
- Grenzen/Probleme
- Fallbeispiele

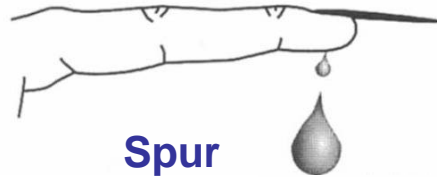


Geschichte des „genetischen-Fingerabdrucks“

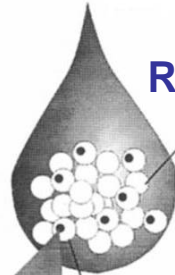
- 1984/85 von Alec Jeffreys beschrieben
- 1987 erstes DNA-Massenscreening in England
- 1998 Bekanntwerden durch den Fall Christina Nytch aus Strücklingen bei Oldenburg



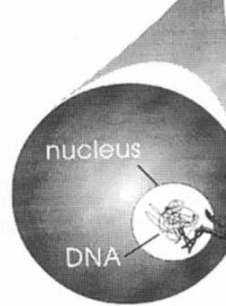
Vom Spurenmaterial zur DNA



Spur



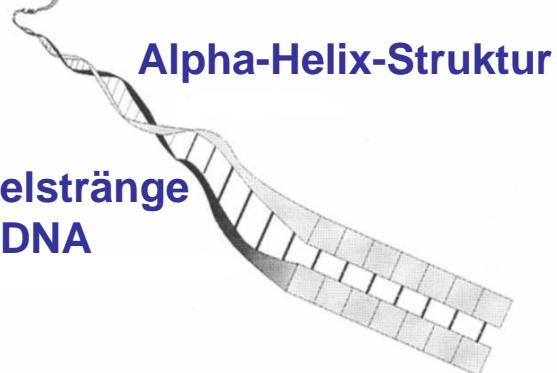
Rotes Blutkörperchen
ohne Zellkern



Weißes Blutkörperchen
mit Zellkern



Chromosom



Alpha-Helix-Struktur

Doppelstränge
DNA



Aufbau der DNA

- Träger der Erbsubstanz
- doppelsträngig
- setzt sich aus 4 Nukleotiden zusammen
 - Phosphatrest
 - Desoxiribose
 - Base



Basenpaare



Adenin (A) Thymin (T)

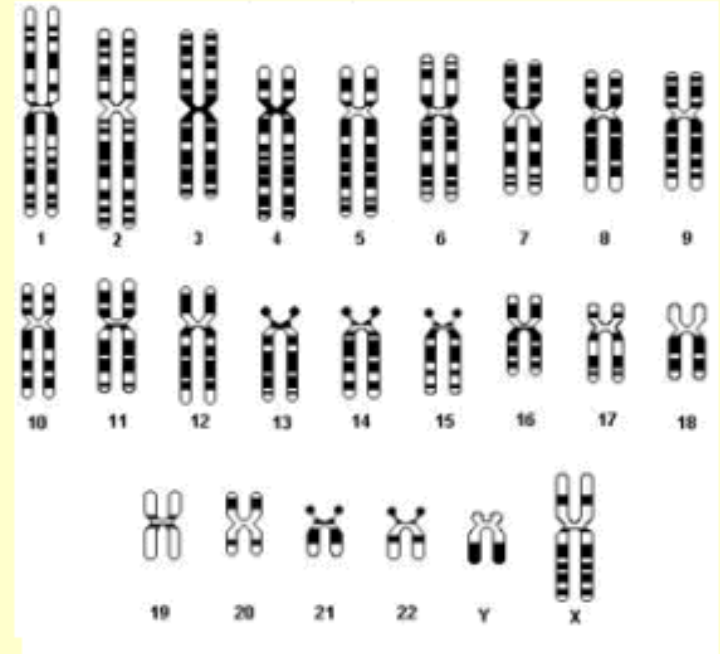


Guanin (G) Cytosin (C)



Chromosomen

- 46 Chromosomen
 - 44 Autosomen
 - 2 Gonosomen
- Eine Hälfte des Chromosomensatzes stammt von der Mutter, die andere Hälfte vom Vater



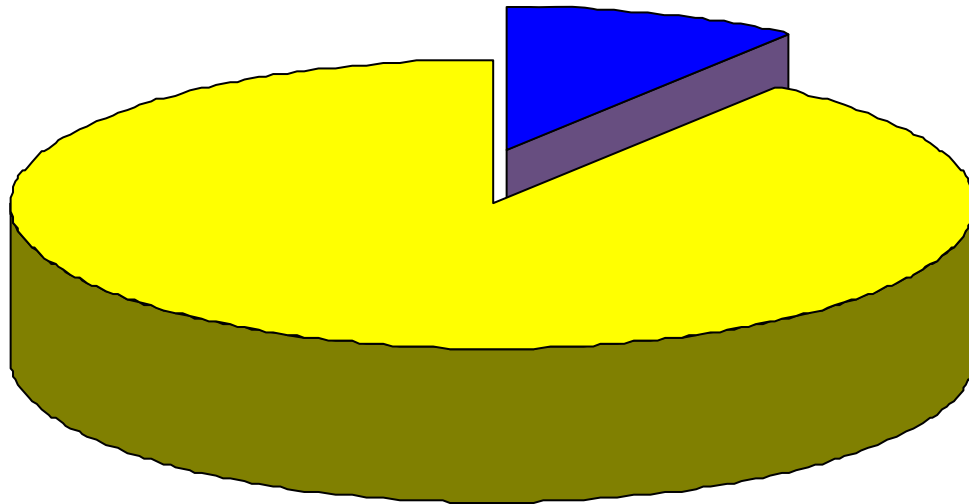
Haploider Chromosomensatz



Genom

~ 3 % codierte Sequenzen

Codierung von Genen = Interessengebiet der Humangenetik



~ 97 % nicht codierte Sequenzen

**keine erkennbare Codierung von relevanten Eigenschaften;
repetitive Sequenzen = Interessengebiet der Rechtsmedizin**



Short tandem repeats

- innerhalb nicht-codierender Bereiche lokalisiert
- hoch polymorphe DNA-Abschnitte (~150 -350 bp), die durch die Wiederholung von Sequenzmotiven (i.d.R. 4 bp) gekennzeichnet sind
- über das gesamte Genom verteilt
- Die Untersuchung von mehreren STR-Markern an unterschiedlichen Genorten ermöglicht die DNA-Typisierung & Individualisierung
- An jedem Genort liegen 2 Merkmale vor



5 Repeats



7 Repeats



Vorteile der STRs

DNA-Gehalt

- früher: 10-100 ng DNA
- heute: < 100 pg DNA

DNA-Qualität

- auch degradierte DNA untersuchbar



Europäische Standardsysteme (ESS)

vWA, TH01, FGA, SE33, D21S11 und Amelogenin

D3S1358, D8S1179, D18S51

D2S1338, D16S539, D19S433

Ab 2011:

D1S1656, D2S441, D10S1248, D12S39, D22S1045



Datenbanksysteme

Verbreitung	Bezeichnung	Loci
USA	Combined DNA Index System (CODIS)	CSF1PO, FGA , TH01 , VWA , D3S1358 , D5S818, D7S820, D8S1179 , D16S539, D18S51 , D21S11
Deutschland	DNA-Analyse Datei (DAD)	<u>ACTBP2</u> , FGA , TH01 , VWA , D3S1358 , D8S1179 , D18S51 , D21S11
Frankreich		FGA , TH01 , VWA , D3S1358 , D8S1179 , D18S51 , D21S11
Großbritannien, Österreich, Niederlande		FGA , TH01 , VWA , D2S1338, D3S1358 , D8S1179 , D18S51 , D19S433, D21S11



Nomenklatur

- Polymorphe DNA-Marker können zwischen Genen („intergene Regionen“) oder auch in Introns von Genen lokalisiert sein.

D8S1179

D: Es handelt sich um einen **DNA-Marker**

8: Lokalisation auf Chromosom **8**

S: **Single copy sequence**

1179: Marker stellt den **1179. untersuchten Locus auf Chromosom 8** dar

Motiv: TCTA

repetitive Sequenz : 7-19



Nomenklatur

TH01

Intron **01** des **Tyrosinhydroxylase-Gens**

Motiv: AATG

repetitive Sequenz: 4-13,3



STR-Systeme

VWA

Synonyme: HumVWA, VWA31, VWA31A, vWA, vWF

Lokalisation: 12p12-pter

Motiv: TCTG/TCTA

Definition: Von Willebrand Faktor Gen, Intron 40

repetitive Sequenz: 10-25

FGA

Synonyme: HumFGA, FIBRA

Lokalisation: 4q28

Motiv: CTTT

Definition: Humanes Alpha Fibrinogen Gen

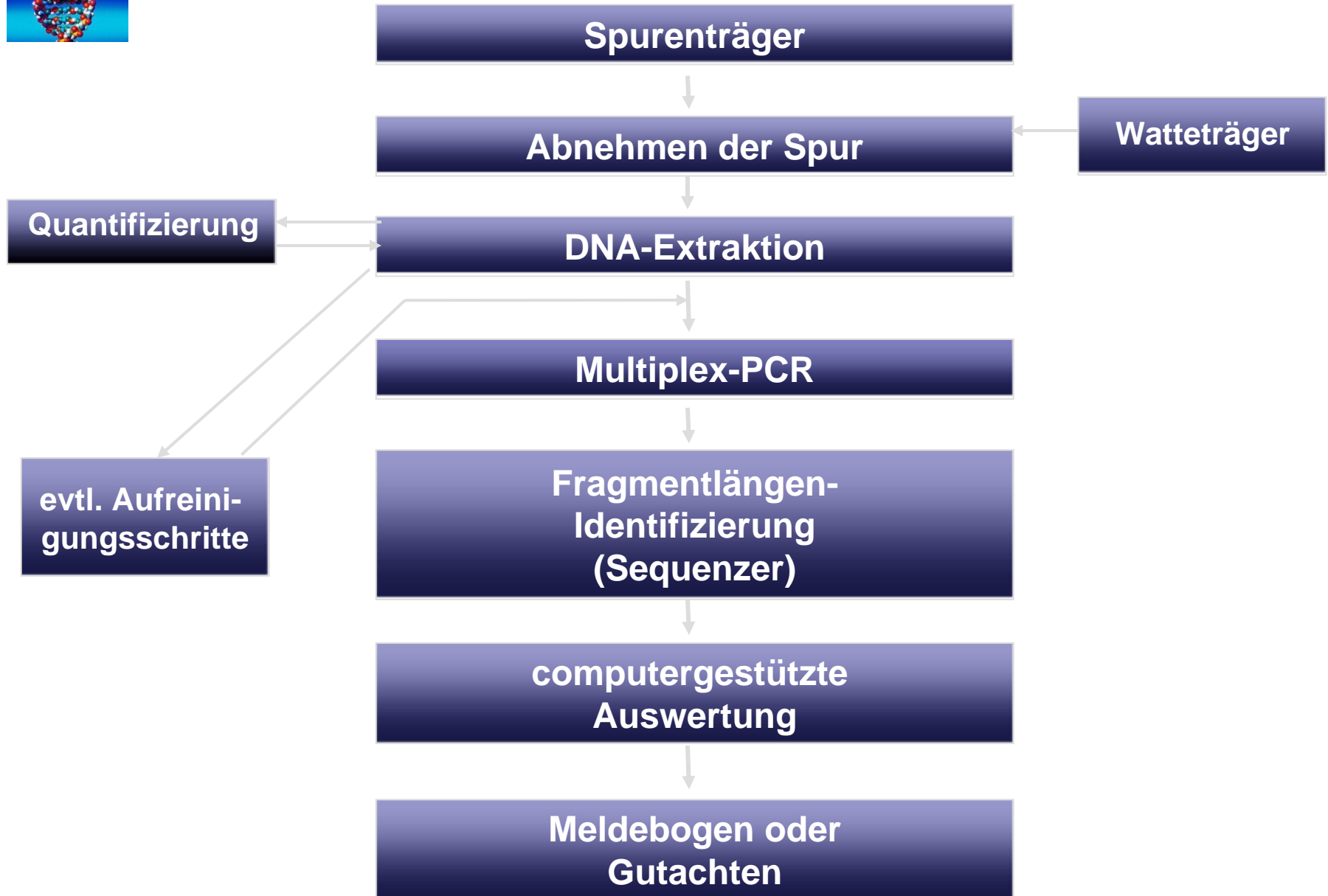
repetitive Sequenz: 12.2-51.2



Gliederung

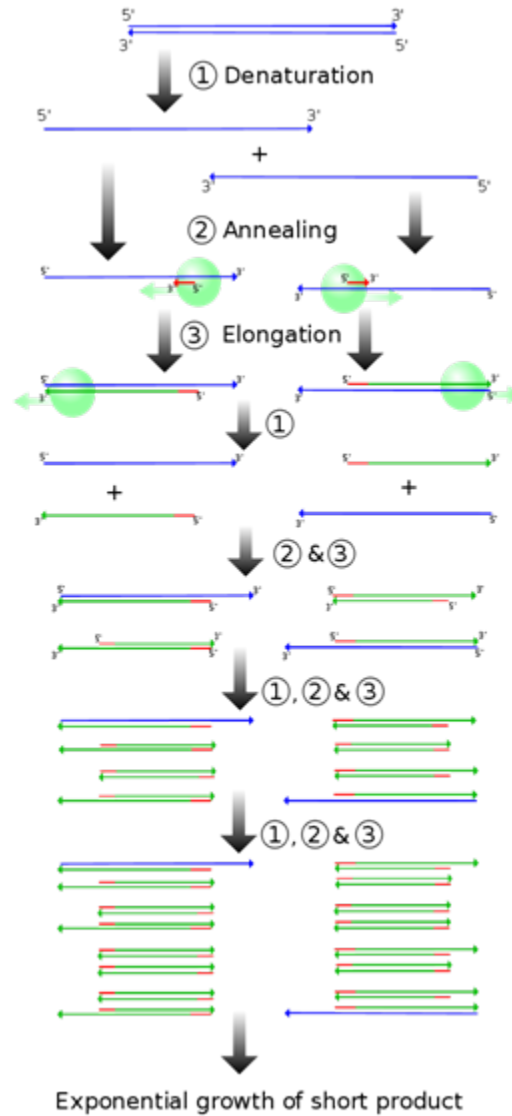
- Aufgabengebiete der forensischen Molekularbiologie
- Gesetzliche Grundlagen
- Biologische Grundlagen
- **Von der Spur zum DNA-Profil**
- Spurenarten und deren Nachweis
- Spurenasservierung
- Abstammungsanalysen
- Grenzen/Probleme
- Fallbeispiele

Von der Spur zum DNA-Ergebnis





Polymerase-Kettenreaktion (PCR)





Biostatistik

Allelfrequenzen im TH01 System (n = 7517):

TH01 Allel	Allelfrequenz
5	0,0027
6	0,2234
7	0,1604
8	0,1131
9	0,1656
10	0,0172
11	0,0003

Allelfrequenzdaten nach deutschen Verteilungsdaten von Huckenbeck, Kuntze u. Scheil



Biostatistik

- Zwischen ethnischen Hauptgruppen bestehen signifikante Unterschiede in der Allelhäufigkeit.
- Die Richtlinie für Populationsstudien besagt, dass mind. 200 nicht-verwandte Personen einbezogen werden müssen.



Biostatistik

Genotyp	Häufigkeit
16/17	= 2 ab
16/16	= a ²

Allelfrequenz: $f(a) = 10\%$
 $f(b) = 20\%$

16/17 → $2 \times 0,1 \times 0,2 = 0,04$ d.h. einer von 25 Personen weist die Merkmalskombination auf

Zur Erstattung der Gesamthäufigkeit werden die Einzelhäufigkeiten multipliziert



Gliederung

- Aufgabengebiete der forensischen Molekularbiologie
- Gesetzliche Grundlagen
- Biologische Grundlagen
- Von der Spur zum DNA-Profil
- **Spurenarten und deren Nachweis**
- Spurenasservierung
- Abstammungsanalysen
- Grenzen/Probleme
- Fallbeispiele



Spurenarten

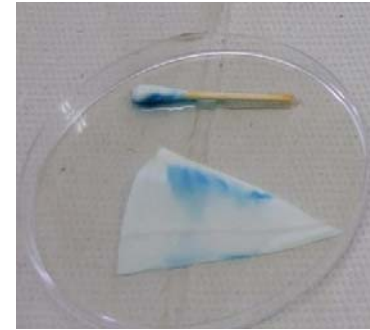
- Blut
- Speichel
- Sperma / Vaginalsekret
- Urin / Kot
- Gewebe
- Tiermaterial
- Pflanzenmaterial



Nachweisverfahren

Ortho-Tolidin-Vortest zum Nachweis von Blut

- Peroxidasen katalysieren die Zersetzung von Wasserstoffperoxid in Wasser und Sauerstoff
→ Übertragung des Sauerstoffs auf ein Substrat (Tolidin)
→ türkisfarbene Reaktion



Luminol-Vortest zum Nachweis von Blut

- Luminol reagiert mit Wasserstoffperoxid unter Emission von bläulichem Licht
→ Reaktion nur bei Anwesenheit eines Katalysators (gebundenes Eisen (Hämoglobin))

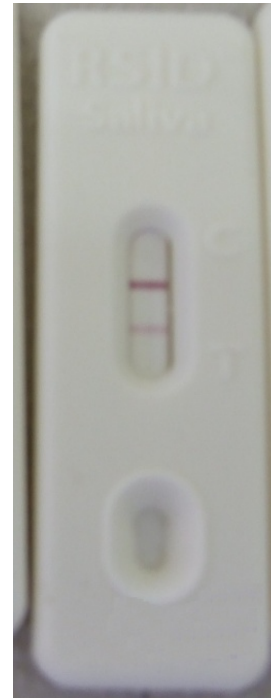




Nachweisverfahren

Amylase-Vortest zum Nachweis von Speichel

- Antigen-Antikörper-Reaktion
→ bindet alpha-Amylase im Speichel

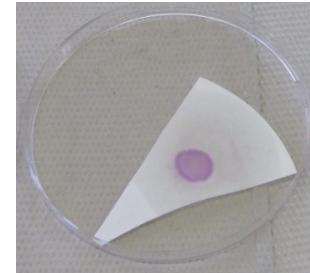




Nachweisverfahren

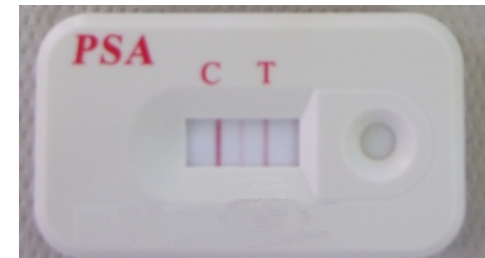
Saure Phosphatase-Vortest zum Nachweis von Sperma

- Phosphatase katalysiert die Umwandlung von Alpha-Naphthyl-Phosphat in Naphthol
→ Naphthol bildet mit Tetrazoliumsalz einen lila-Farbumschlag



PSA-Vortest zum Nachweis von Sperma

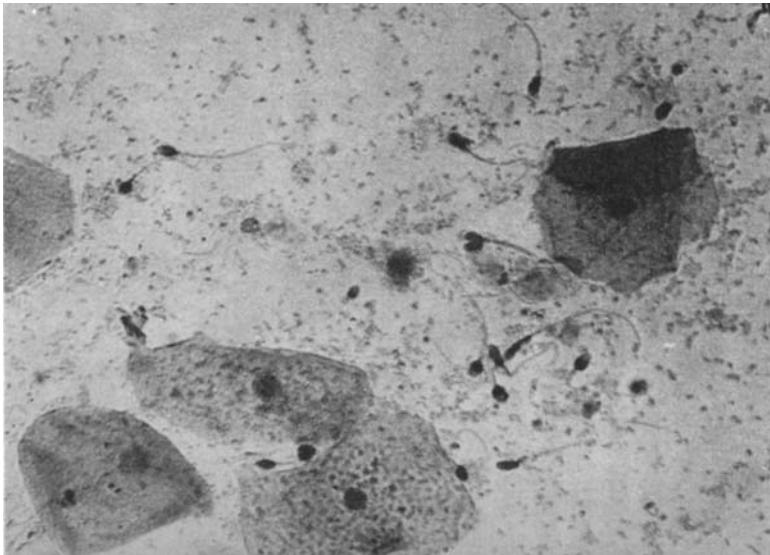
- Antigen-Antikörper-Reaktion
→ bindet Prostata-spezifisches Antigen (PSA)





Nachweisverfahren

Mikroskopischer Nachweis von Sperma



**Scheidenabstrich einer Frau nach
Vergewaltigung**



intakte Spermien



Spurenarten

- Blut
- Speichel
- Sperma / Vaginalsekret
- **Urin / Kot**
- Gewebe
 - Haare
 - Knochen
 - Haut
 - Nägel



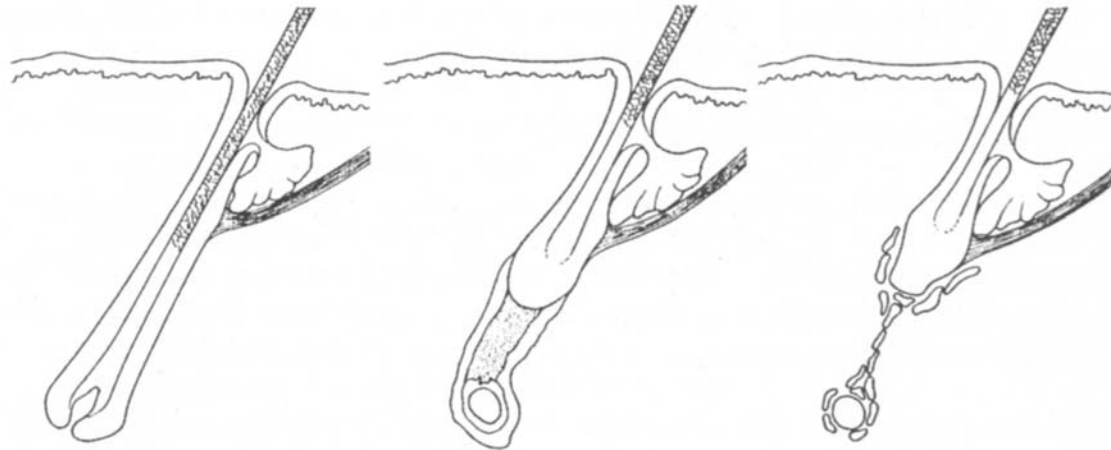
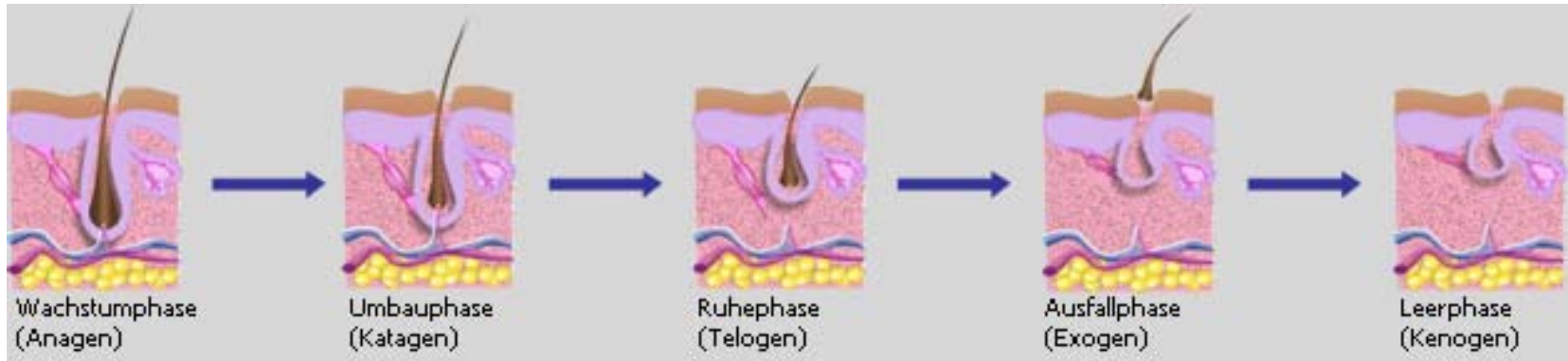
Spurenarten

- Blut
- Speichel
- Sperma / Vaginalsekret
- Urin / Kot
- **Gewebe**
 - Haare
 - Knochen
 - Haut
 - Nägel
 - Zähne



Spurenarten - Haare

Haarzyklus



Anagenfollikel

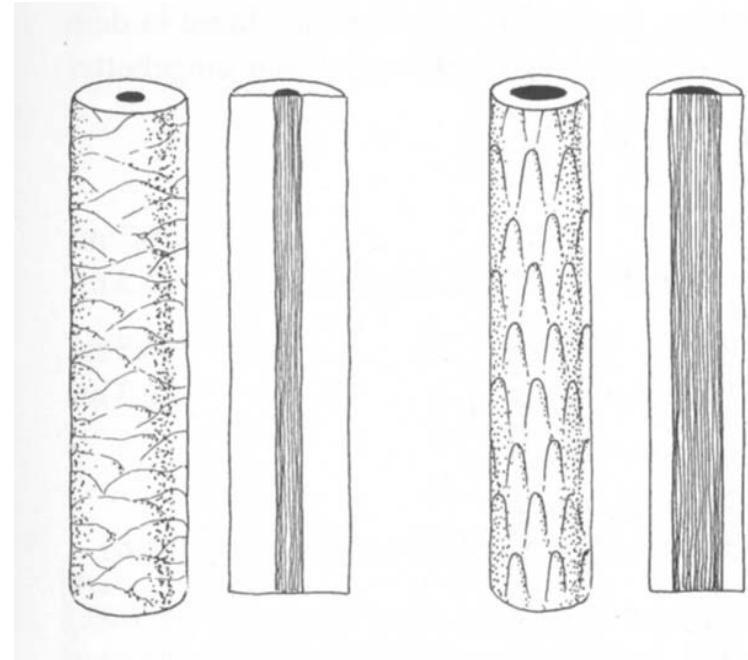
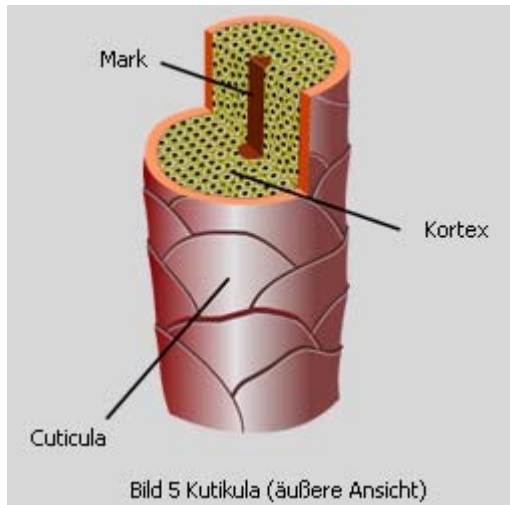
Katagenfollikel

Telogenfollikel



Spurenarten - Haare

Markstrangverlauf im Haarlängsschnitt



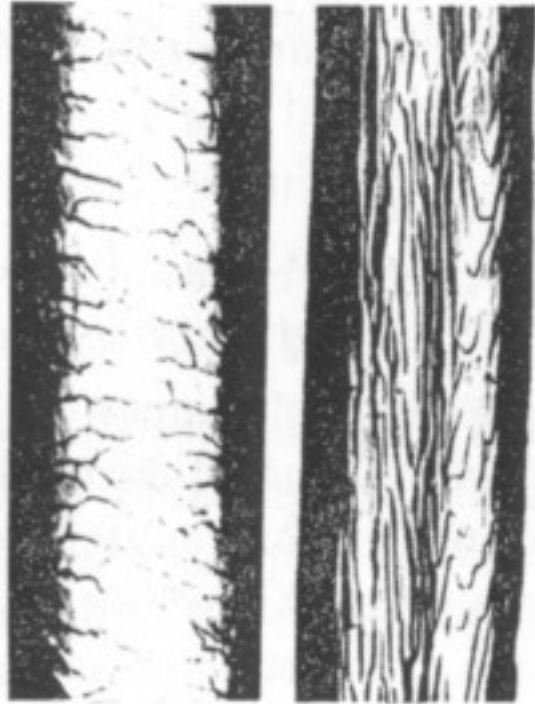
Menschenhaar

Tierhaar



Spurenarten - Haare

Haarcuticula-Strukturen



Schäferhund

Kaninchen



Spurenarten

- Blut
- Speichel
- Sperma / Vaginalsekret
- Urin / Kot
- **Gewebe**
 - Haare
 - Knochen
 - Haut
 - Nägel



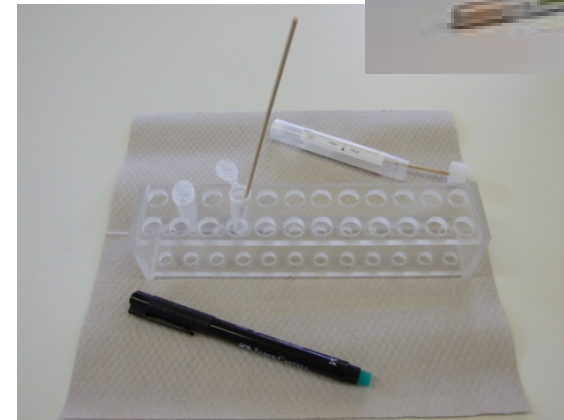
Gliederung

- Aufgabengebiete der forensischen Molekularbiologie
- Gesetzliche Grundlagen
- Biologische Grundlagen
- Von der Spur zum DNA-Profil
- Spurenarten und deren Nachweis
- **Spurenasservierung**
- Abstammungsanalysen
- Grenzen/Probleme
- Fallbeispiele



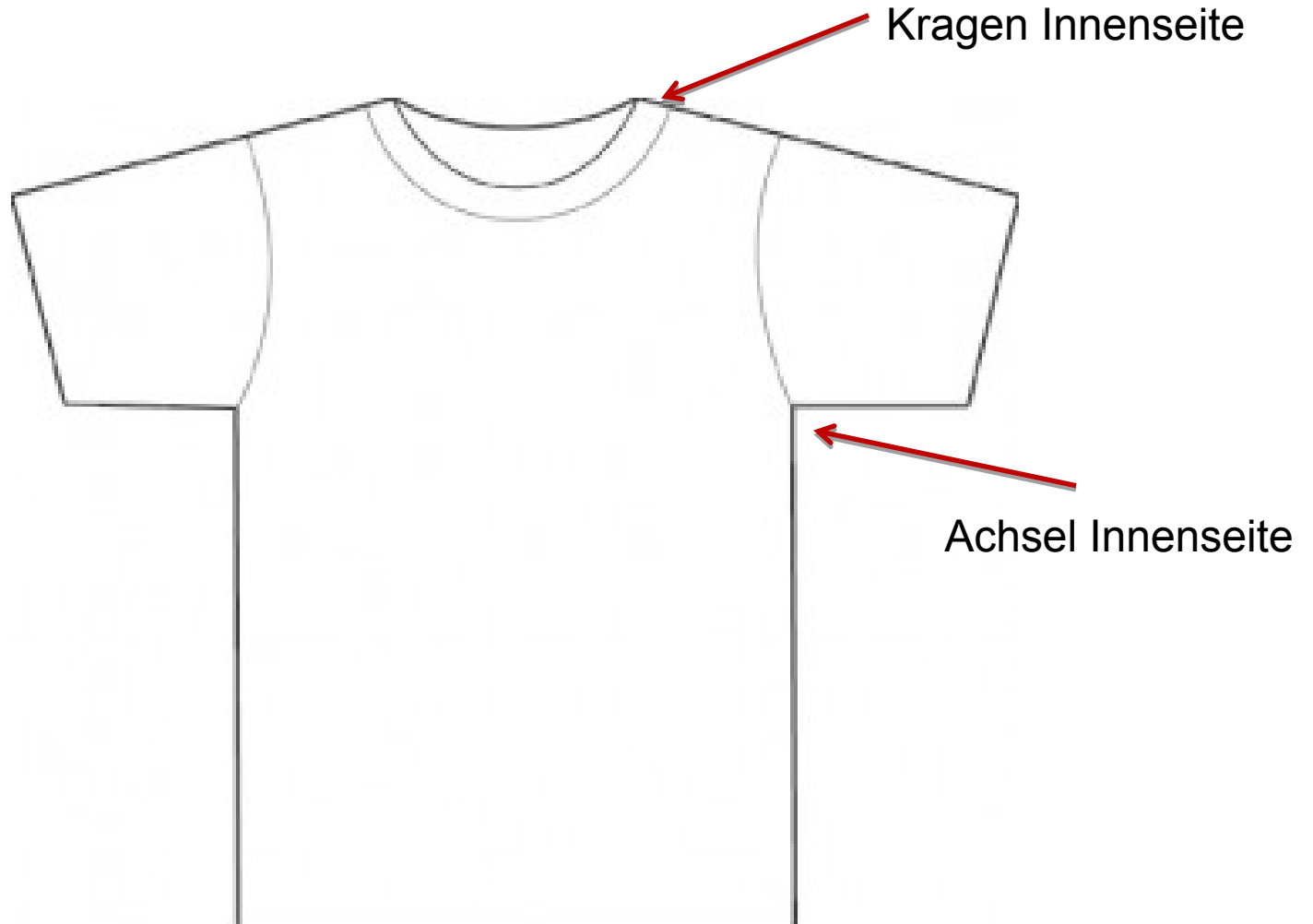
Spurenasservierung

- Spur möglichst unverändert der Bearbeitung zuführen
- Gezielte Spurenentnahme
- Dokumentation
- **Kontaminationen vermeiden!!!**
- Vergleichsproben entnehmen





Beispiele - Spurensicherung





Gliederung

- Aufgabengebiete der forensischen Molekularbiologie
- Gesetzliche Grundlagen
- Biologische Grundlagen
- Von der Spur zum DNA-Profil
- Spurenarten und deren Nachweis
- Spurenasservierung
- **Abstammungsanalysen**
- Grenzen/Probleme
- Fallbeispiele



Abstammungsgutachten

- Identitätsnachweise
 - Ausweis bzw. Geburtsurkunde
 - Lichtbild
 - Fingerabdruck bzw. Fußabdruck

- Mundschleimhautabriebe
 - Schleimhautabriebe – keine Speichelentnahme
 - Beurteilung der Mundhöhle

- Analyse
 - mind. 15 unabhängige Genorte
 - optional X- od. Y-STRs
 - optional mt-DNA



Gliederung

- Aufgabengebiete der forensischen Molekularbiologie
- Gesetzliche Grundlagen
- Biologische Grundlagen
- Von der Spur zum DNA-Profil
- Spurenarten und deren Nachweis
- Spurenasservierung
- Abstammungsanalysen
- **Grenzen/Probleme**
- Fallbeispiele



Grenzen/Probleme

- Kontaminationen
- Kontaminierte Mischspuren
- Drop-out & Drop-in Ereignisse

