

**Komisja Genetyki Sądowej
Polskiego Towarzystwa Medycyny Sądowej i Kryminologii**

Przewodnicząca: prof. dr hab. n. med. Zofia Szczerkowska (Gdańsk)
Członkowie: prof. dr hab. n. med. Tadeusz Dobosz (Wrocław),
dr hab. n. med., prof. nadzw. Tomasz Grzybowski (Bydgoszcz),
dr n. med. Renata Jacewicz (Łódź),
dr hab. n. med. Piotr Kozioł (Lublin),
prof. dr hab. n. med. Ryszard Pawłowski (Gdańsk),
dr hab. n. med. Rafał Płoski (Warszawa)

**Zasady atestacji laboratoriów genetycznych przy
Polskim Towarzystwie Medycyny Sądowej i Kryminologii
na lata 2010-2011**

(tekst zatwierdzony na konferencji w dniu 28.05.2009 r.)



Gdańsk 2009

Polskie Towarzystwo Medycyny Sądowej i Kryminologii (PTMSiK) jest towarzystwem naukowym powołanym w celu zapewnienia jak najwyższego poziomu ekspertyz z zakresu medycyny sądowej. Atestacja laboratoriów genetycznych organizowana przez Komisję Genetyki Sądowej PTMSiK jest jednym ze środków prowadzącym do osiągnięcia tego celu.

I. Wprowadzenie

1. Organ przygotowujący atestację

1.1. Organem przygotowującym atestację laboratoriów genetycznych jest Komisja Genetyki Sądowej Polskiego Towarzystwa Medycyny Sądowej i Kryminologii, zwana dalej Komisją.

1.2. Za prawidłowy przebieg procedur atestacyjnych odpowiedzialna jest Przewodnicząca Komisji powołana przez Zarząd Główny PTMSiK.

1.3. Bieżące informacje dotyczące atestacji laboratoriów genetycznych ogłaszane są na łamach „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” oraz na stronie internetowej Komisji (<http://ptmsik.pl/index.php/wadze/komisja-genetyki-sadowej.html>).

2. Cel atestacji

2.1. Celem atestacji jest standaryzacja metod i procedur stosowanych w laboratoriach, standaryzacja nomenklatury, ocena prawidłowości wyników otrzymywanych w poszczególnych laboratoriach oraz eliminacja błędów mogących prowadzić do niewłaściwego genotypowania i wnioskowania.

2.2. Atestacja przeprowadzana jest w zakresie badań śladów biologicznych oraz badań dotyczących ustalania pokrewieństwa, w tym ojcostwa.

3. Uczestnicy i terminy atestacji

3.1. Uczestnikami atestacji mogą być laboratoria genetyczne działające przy uniwersyteckich i akademickich Katedrach i Zakładach Medycyny Sądowej oraz przy Instytucie Ekspertyz Sądowych.

3.2. Laboratoria inne niż wymienione w punkcie 3.1. mogą również poddać się atestacji pod warunkiem, że kierownik laboratorium lub osoba reprezentująca laboratorium jest członkiem PTMSiK i złoży na piśmie na ręce Przewodniczącej Komisji chęć przystąpienia do atestacji, nie później jednak niż na jeden miesiąc przed terminem określonym w punkcie 4.3.

3.3. Warunkiem poddania się atestacji jest lokalizacja laboratorium na terenie Polski i zdolność do samodzielnego przeprowadzenia przez to laboratorium całego procesu badawczego, co musi być potwierdzone pisemnym oświadczeniem kierownika atestowanego laboratorium lub osoby reprezentującej laboratorium.

3.4. Przewodnicząca Komisji może zarządzić wizytację atestowanego laboratorium.

3.5. Próbkę atestacyjną będą przesyłane za pobraniem. Koszty przesyłki ponosi laboratorium, które poddaje się atestacji.

3.6. Każde laboratorium biorące udział w atestacji oznaczane jest indywidualnym numerem. Numer ten służy identyfikacji laboratorium w procesie atestacji oraz zakodowaniu wyników tego laboratorium i jest podawany do wiadomości przez Przewodniczącą Komisji jedynie danemu laboratorium.

4. Przygotowanie i wysyłka próbek do atestacji

4.1. Przygotowaniem zestawów próbek do atestacji zajmuje się laboratorium referencyjne wyznaczone przez Przewodniczącą Komisji. Próbkę przygotowuje się w zestawach liczących tyle próbek, ile jest laboratoriów zgłoszonych do atestacji, dodatkowo zabezpiecza się trzy próbki kontrolne.

4.2. Skład próbek do atestacji zatwierdza każdorazowo Przewodnicząca Komisji wspólnie z pracownikiem laboratorium referencyjnego. Z powyższych czynności sporządzany jest protokół.

4.3. Zestawy próbek atestacyjnych zostaną wysłane w dniu 14.09.2009 r. za pomocą przesyłek poleconych jednocześnie do wszystkich laboratoriów biorących udział w atestacji na nazwisko kierownika lub osoby reprezentującej laboratorium.

II. Atestacja w zakresie badań śladów biologicznych

5. Próbkki

5.1. Zestaw próbek do atestacji w zakresie badań śladów biologicznych obejmuje:

- próbki określane jako „ślady biologiczne” – mogą to być plamy krwi, nasienia, śliny lub innego materiału biologicznego, przy czym próbki te mogą stanowić mieszaniny pochodzące od kilku osób, mogą zawierać zarówno materiał ludzki, jak i zwierzęcy, oraz mogą być przygotowane na dowolnych podłożach;
- próbki określane jako „materiał porównawczy” – są to plamy ludzkiej krwi na tkaninie bawełnianej lub bibule, wykonane z 50 mikrolitrów pełnej krwi, przy czym każda plama pochodzi od jednej osoby.

6. Zakres i wyniki badań identyfikacyjnych

6.1. Laboratorium biorące udział w atestacji śladów biologicznych zobowiązane jest do prawidłowego oznaczenia markerów w następującym, podstawowym zakresie:

- DNA autosomalny: układy D2S1338, D3S1358, D8S1179, D16S539, D18S51, D19S433, D21S11, FGA, TH01, vWA, oraz marker płci (locus amelogeniny).

6.2. Atestowane laboratorium może poszerzyć podstawowy zakres badań, wymieniony w punkcie 6.1., o dodatkowe markery i otrzymać na nie atest, po uprzednim zgłoszeniu na ręce Przewodniczącej deklaracji o poszerzeniu zakresu. Dotyczy to następujących markerów:

- z zakresu DNA autosomalnego: CSF1PO, D5S818, D7S820, D13S317, Penta D, Penta E, SE33, TPOX;
- z zakresu Y-STR: DYS19, DYS385, DYS389I/II, DYS390, DYS391, DYS392, DYS393, DYS437, DYS438, DYS439, DYS448, DYS456, DYS458, DYS635, GATA H4.1;
- z zakresu mitochondrialnego DNA: HV1 (16024–16365), HV2 (73–340) dla próbek referencyjnych.

Wyniki badań genetycznych muszą zostać podane w postaci genotypów lub haplotypów w przypadku markerów haploidalnych, przy czym nazwy alleli muszą być zgodne z aktualnymi zaleceniami Międzynarodowego Towarzystwa Genetyki Sądowej (ISFG). Przeprowadzenie badań wstępnych rodzaju substancji biologicznej, jak również wykonanie obliczeń statystycznych jest opcjonalne. Obliczenia statystyczne dla układów autosomalnych powinny być oparte o bazę częstości dostępną na stronie internetowej Komisji. Laboratorium powinno podać również informację o wykorzystanej metodyce obliczeń statystycznych.

6.3. Laboratoria biorące udział w atestacji w zakresie śladów biologicznych zobowiązane są do dostarczenia dokumentacji w formie komputerowych wydruków elektroforetogramów zawierających nazwę allelu i wysokość wszystkich pików za wyjątkiem pików uznanych za stutter lub niższych niż zadeklarowany poziom szumów wraz z binami lub drabinami alleli, umożliwiającymi weryfikację otrzymanych wyników.

Dokumentacja powinna być jasno i jednoznacznie opisana w taki sposób, aby nie było wątpliwości, co do oznaczenia danej próbki oraz analizowanego układu.

6.4. Końcowe wyniki należy podać przez maszynowe wypełnienie formularza stanowiącego załącznik nr 1.

6.5. Wypełniony formularz (zgodnie z punktem 6.4.), dokumentację wyników (zgodnie z punktem 6.3.) i deklarację zakresu badań (podstawowy, rozszerzony o dodatkowe markery autosomalne, Y-STR i/lub mtDNA) należy nadesłać w dwóch egzemplarzach umieszczonych w oddzielnych, zamkniętych kopertach do Przewodniczącej Komisji do dnia 14.11.2009 r. Liczy się data stempla pocztowego. Kolejne strony dokumentacji winny być ponumerowane i podpisane przez kierownika laboratorium.

6.6. W interesie laboratorium wykonującego analizę dla potrzeb atestacji jest zabezpieczenie niewykorzystanych części próbek do ewentualnych badań kontrolnych, które mogą być wykonane na wniosek laboratorium lub Przewodniczącej Komisji w przypadku, jeśli zaistnieją niezgodności co do interpretacji wyników tej analizy.

7. Zasady interpretacji i oceny wyników oraz wydawania atestów w zakresie badań śladów biologicznych

7.1. Oceny wyników atestacji dokonuje Komisja po upływie określonego w punkcie 6.5. terminu nadsyłania wyników. Ocena taka powinna zostać wykonana nie później niż w ciągu miesiąca od upływu tego terminu.

7.2. Podstawą do oceny wyników atestacji są wyniki badań referencyjnych.

7.3. W ramach oceny wyników badań atestacyjnych poszczególnych laboratoriów dokonywana jest analiza nadesłanych wydruków z wynikami dla poszczególnych układów oraz ocena konkluzji.

7.4. W przypadku występowania wśród próbek atestacyjnych mieszaniny materiału genetycznego laboratorium poddające się atestacji zobowiązane są raportować wystąpienie takiej mieszaniny, jeśli składnik mniejszościowy stanowi co najmniej 20% mieszaniny. Niewykrycie lub nieuwzględnienie takiej mieszaniny w raporcie uznawane jest za błąd.

7.5. W ocenie wyników atestacji stosowane są następujące kryteria:

- wynik prawidłowy - dla wyników i konkluzji zgodnych z wynikami badań referencyjnych;
- wynik błędny - dla wyników i konkluzji rozbieżnych z wynikami badań referencyjnych, w tym również dla wyników badań, w których nieprawidłowo oceniono obecność mieszaniny materiału genetycznego, lub dla wyników wykazujących rozbieżności z nadesłanymi wydrukami.

Jakikolwiek błąd w zakresie podstawowym (punkt 6.1.) uniemożliwia uzyskanie atestu.

7.6. Laboratorium kwestionujące ocenę wyników badań atestacyjnych może złożyć odwołanie do Przewodniczącej Komisji w ciągu dwóch tygodni od daty ogłoszenia wyników atestacji.

7.7. Wszelkie wątpliwości dotyczące wyników badań atestacyjnych rozstrzygane są przez Komisję przy udziale przedstawiciela laboratorium kwestionującego ocenę wyników atestacji. Rozstrzygnięcie wątpliwości musi nastąpić w ciągu miesiąca od złożenia odwołania.

7.8. Komisja wydaje pisemne atesty dla laboratoriów biorących udział w badaniach atestacyjnych. Laboratorium może otrzymać atest w zakresie podstawowym lub poszerzonym o inne markery autosomalne, o układy Y-STR i/lub mtDNA, o ile w momencie wysyłania wyników zadeklaruje chęć posiadania takiego atestu. Atesty przesyłane są pocztą na adres laboratorium biorącego udział w atestacji.

III. Atestacja w zakresie ustalania pokrewieństwa, w tym ojcostwa

8. Próbkki

8.1. Zestaw próbek do atestacji w zakresie ojcostwa, może obejmować:

- 1 próbkę oznaczoną literą „M” – jest to plama krwi matki na tkaninie bawełnianej lub bibule, wykonana ze 100 mikrolitrów pełnej krwi;
- co najmniej 1 próbkę oznaczoną literą „D” i ewentualnie numerem porządkowym – jest to plama/plamy krwi dziecka/dzieci na tkaninie bawełnianej lub bibule, wykonana/wykonane ze 100 mikrolitrów pełnej krwi;
- co najmniej 1 próbkę oznaczoną literą „P” i ewentualnie numerem porządkowym – jest to plama/plamy krwi domniemanego ojca lub członków jego rodziny na tkaninie bawełnianej lub bibule, wykonana/wykonane ze 100 mikrolitrów pełnej krwi.

Badaniom atestacyjnym w ustalaniu innego rodzaju pokrewieństwa mogą być poddane inne, odpowiednio oznaczone próbki materiału biologicznego w postaci plam krwi wykonanych na tkaninie bawełnianej lub bibule ze 100 mikrolitrów pełnej krwi.

9. Zakres i wyniki badań w ustalaniu pokrewieństwa, w tym ojcostwa

9.1. Badania dla potrzeb atestacji laboratoriów w zakresie ustalania pokrewieństwa, w tym ojcostwa, muszą być przeprowadzane w następującym zakresie:

- DNA autosomalny: układy CSF1PO, D3S1358, D5S818, D7S820, D8S1179, D13S317, D16S539, D18S51, D21S11, FGA, TH01, TPOX, vWA, oraz marker płci (locus amelogeniny).

9.2. Wyniki badań genetycznych muszą zostać podane w postaci genotypów, przy czym nazwy alleli muszą być zgodne z aktualnymi zaleceniami ISFG.

9.3. Laboratorium zobowiązane jest podać wyniki atestacji łącznie z szansą ojcostwa (PI) obliczoną w oparciu o bazę danych częstości alleli dostępną na stronie internetowej Komisji wraz z informacją o wykorzystanej metodyce obliczeń statystycznych.

9.4. Wartość szansy ojcostwa (PI) wymagana, aby wyniki atestacji zostały uznane za prawidłowe, w przypadku potwierdzenia ojcostwa musi wynosić co najmniej 1 000 000, a wykluczenie ojcostwa musi być wykazane co najmniej w 4 loci genowych.

Jeśli podstawowy zestaw markerów (punkt 9.1.) nie pozwala na potwierdzenie lub wykluczenie ojcostwa, zakres badań musi być poszerzony o inne dodatkowe układy typu STR.

9.5. Laboratoria biorące udział w atestacji w zakresie ustalania pokrewieństwa, w tym ojcostwa, zobowiązane są do dostarczenia dokumentacji w formie komputerowych wydruków elektroforetogramów zawierających nazwę allelu i wysokość wszystkich pików za wyjątkiem pików uznanych za stutter lub niższych niż zadeklarowany poziom szumów wraz z binami lub drabinami alleli, umożliwiającymi weryfikację otrzymanych wyników.

Dokumentacja powinna być jasno i jednoznacznie opisana w taki sposób, aby nie było wątpliwości, co do oznaczenia danej próbki oraz analizowanego układu.

9.6. Laboratoria biorące udział w atestacji zobowiązane są również do przygotowania pełnej opinii (według wzoru stosowanego standardowo w danym laboratorium).

9.7. Końcowe wyniki należy podać przez wypełnienie formularza stanowiącego załącznik nr 2.

9.8. Wypełniony formularz (zgodnie z punktem 9.7.) oraz dokumentację wyników (zgodnie z punktem 9.5.) i pełną opinię (zgodnie z punktem 9.6.) należy nadesłać w dwóch egzemplarzach umieszczonych w oddzielnych, zamkniętych kopertach do Przewodniczącej Komisji do dnia 14.11.2009 r. Liczy się data stempla pocztowego. Kolejne strony dokumentacji winny być ponumerowane i podpisane przez kierownika laboratorium.

9.9. W interesie laboratorium wykonującego analizę dla potrzeb atestacji jest zabezpieczenie niewykorzystanych części próbek do ewentualnych badań kontrolnych, które mogą być wykonane na wniosek laboratorium lub Przewodniczącej Komisji w przypadku, jeśli zaistnieją niezgodności co do interpretacji wyników tej analizy.

10. Zasady interpretacji i oceny wyników oraz wydawania atestów w zakresie ustalania pokrewieństwa, w tym ojcostwa

10.1. Oceny wyników atestacji dokonuje Komisja po upływie zakreślonego w punkcie 9.8. terminu nadsyłania wyników. Ocena taka powinna zostać wykonana w ciągu miesiąca od upływu tego terminu.

10.2. Podstawą do oceny wyników atestacji są badania referencyjne.

10.3. W ocenie wyników atestacji stosowane są następujące kryteria:

- wynik prawidłowy - dla wyników i konkluzji zgodnych z wynikami badań referencyjnych oraz dla wartości szansy ojcostwa (PI) przekraczających 1 000 000 w przypadku wyniku wskazującego na potwierdzenie ojcostwa albo przy uzyskaniu niezgodności w co najmniej 4 układach w przypadku wyniku wskazującego na wykluczenie ojcostwa;
- wynik błędny - dla wyników i konkluzji rozbieżnych z wynikami badań referencyjnych lub wyniku niespełniającego podanych powyżej wymogów wyniku w zakresie wartości szansy ojcostwa (PI) albo w zakresie liczby układów z niezgodnością.

Przy zastosowaniu układów multipleksowych obowiązuje podanie genotypów wszystkich układów wchodzących w skład używanego zestawu i uwzględnienie ich w obliczeniach statystycznych.

Jakikolwiek błąd w genotypowaniu uniemożliwia uzyskanie atestu.

10.4. W ramach oceny wyników badań atestacyjnych poszczególnych laboratoriów dokonywana jest analiza nadesłanych wydruków z wynikami dla poszczególnych układów oraz ocena konkluzji i obliczeń statystycznych, jak również treści i formy pełnej opinii.

10.5. Laboratorium kwestionujące ocenę wyników badań atestacyjnych może złożyć odwołanie do Przewodniczącej Komisji w ciągu dwóch tygodni od daty ogłoszenia wyników atestacji.

10.6. Wszelkie wątpliwości dotyczące wyników badań atestacyjnych rozstrzygane są przez Komisję przy udziale przedstawiciela laboratorium kwestionującego ocenę wyników atestacji. Rozstrzygnięcie wątpliwości musi nastąpić w ciągu miesiąca od złożenia odwołania.

10.7. Komisja wydaje pisemne atesty dla laboratoriów biorących udział w badaniach atestacyjnych i przesyła je pocztą na adres danego laboratorium.

IV. Zasady informowania o wynikach atestacji

11. Zasady informowania o wynikach atestacji

11.1. Wyniki badań atestacyjnych omawiane są na spotkaniu zwoływanym przez Przewodniczącą Komisji po zakończeniu atestacji, na które zapraszani są przedstawiciele wszystkich atestowanych laboratoriów. W czasie spotkania prezentowane są prawidłowe wyniki badań atestacyjnych i ewentualne błędy ujawnione w czasie oceny atestacji (bez podawania nazw laboratoriów).

11.2. Wyniki atestacji ogłaszane są na łamach „Archiwum Medycyny Sądowej i Kryminologii” oraz na stronie internetowej Komisji, a także podawane są do wiadomości Ministerstwa Sprawiedliwości, Ministerstwa Spraw Wewnętrznych i Administracji, Prokuratur Okręgowych, Prezesów Sądów Okręgowych i Dziekanów Naczelnej Rady Adwokackiej.

Załącznik nr 1

ATESTACJA W ZAKRESIE ŚLADÓW BIOLOGICZNYCH
NUMER LABORATORIUM

1. Wyniki badań wstępnych

nr próbki	pochozenie gatunkowe i rodzaj materiału biologicznego	zastosowane metody identyfikacji

2. Wyniki badań loci STR

locus	Próbka				
AMEL*					
CSF1PO					
D2S1338*					
D3S1358*					
D5S818					
D7S820					
D8S1179*					
D13S317					
D16S539*					
D18S51*					
D19S433*					
D21S11*					
FGA*					
penta D					
penta E					
SE33					
TH01*					
TPOX					
vWA*					

Legenda: * oznacza układ obowiązkowy

3. Wyniki badań loci Y-STR

locus	Próbka				
DYS19					
DYS385					
DYS389 I/II					
DYS390					
DYS391					
DYS392					
DYS393					
DYS437					
DYS438					
DYS439					
DYS448					
DYS456					
DYS458					
DYS635					
GATA H4.1					

4. Wyniki badań mtDNA

Badany fragment	Próbka				
Początek:..... Koniec:.....					
Początek:..... Koniec:.....					
Początek:..... Koniec:.....					
Początek:..... Koniec:.....					

Legenda: proszę wpisać pozycję pierwszego i ostatniego nukleotydu badanego fragmentu mtDNA oraz wykryte różnice w stosunku do sekwencji referencyjnej Andersona

Załącznik nr 2

**ATESTACJA W ZAKRESIE USTALANIA POKREWIEŃSTWA,
W TYM OJCOSTWA**

NUMER LABORATORIUM

1. Wyniki badań genetycznych loci STR

locus	próbka						
	M	D1	D2	P1	P2	PI ₁	PI ₂
AMEL							
CSF1PO							
D2S1338							
D3S1358							
D5S818							
D7S820							
D8S1179							
D13S317							
D16S539							
D18S51							
D19S433							
D21S11							
FGA							
penta D							
penta E							
SE33							
TH01							
TPOX							
vWA							
AMEL							
PI całkowite							

