



A MOLEKULÁRIS BIZONYÍTÉK

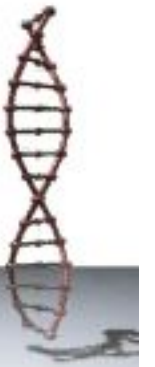
Genetika és a bűnüldözés -
avagy ami a filmekbŐl kimarad (?)

Az igazságügyi genetika alapjai



BÜNCSELEK MƏN YEK

A gondolkodás...

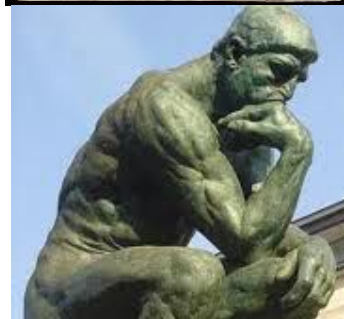
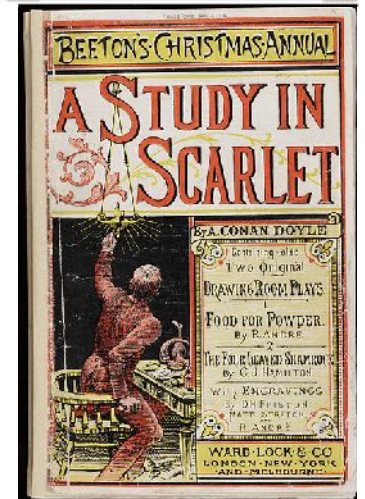


- általános, de sajátos...
 - logikus
 - a megismerés módja...
 - az ok-okozat összefüggések megértése, rekonstrukció...
 - analízis, szintézis, indukció, dedukció, absztrakció...
 - hipotetikus
 - lehet ségek mérlegelése...
 - intuitív
 - a kételkedés természete
 - mások számára megmagyarázhatatlan...?
 - empatikus
 - nem mindenki racionális...
 - kreatív
 - problémakezelés, megoldás...
 - progresszív
 - változásra képes...

Forenzikus gondolkodás # 1



- törvényszéki tudományok kezdete...
 - titokzatosság, intrika, kevés és félreértelmezett tudomány
 - spekuláció és a szóbeszéd az információhiány pótlása
- 1887...
 - megfigyelések pontosítása, közvetlen logikai összefüggések megállapítása, ellentmondások kizárása és feloldása, hipotézisek tesztelése
- a gondolkodás intelligenciája – avagy a „józan parasztész” ?
 - megfigyelés - felkutatás
 - rendszerezés - felkutatás
 - összefüggések keresése - értelmezés
 - kérdések/hipotézisek (ki?, mi?, hol?, hogyan? néha a miért?)
 - intuíció, empátia
 - vizsgálat - stratégia, természettudományos módszerek
 - bizonyítás - interpretálás, mérlegelés, elfogadás
 - dokumentáció

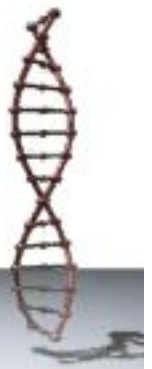
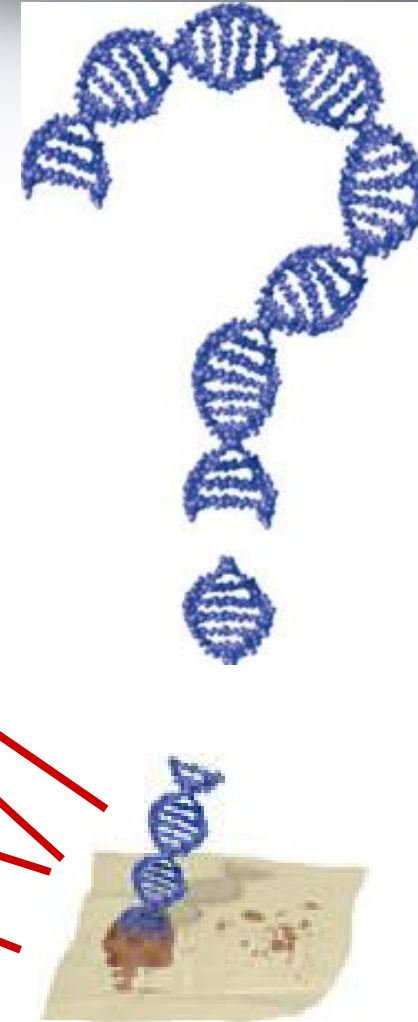


Forenzikus gondolkodás # 2



- a vitatkozás művészete...
 - *forensic - Forum (lat.)*
 - *Occam's razor*
 - egy adott jelenséget egyformán jól leíró magyarázatok közül általában a legegyszerűbb a legjobb - *Pluralitas non est ponenda sine neccesitate*
- törvényszéki tudományok
 - téves és rossz percepció, hogy egy kriminalisztikai esemény korlátozott számú nyomból, bizonyítékból történő rekonstruálása megvalósítható néhány, erre a feladatra megfelelő adottsággal, tehetséggel rendelkező személy közreműködésével - korlátozott adatokból történő „katedrális következtetések” levonásával...
 - a „csak én tudom” szakértés nem tud ellenállni annak a cseppnyi hírnevet jelentő ösztönzésének, amit egy bonyolult bűncselekmény megoldása jelent, **DE** a laikus számára az igazi szakértők megkülönböztetése a sarlatán önjelölt „szakértők”-től nem mindig egyértelmű...
 - Sherlock Holmes sokak számára motivációs karakter...
 - túlbecsült alkalmasság...

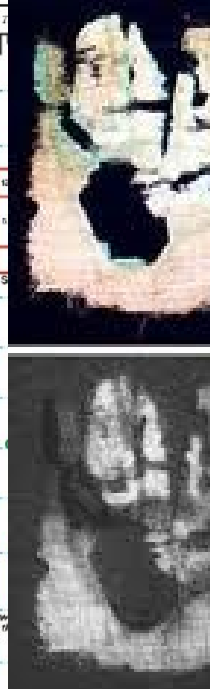
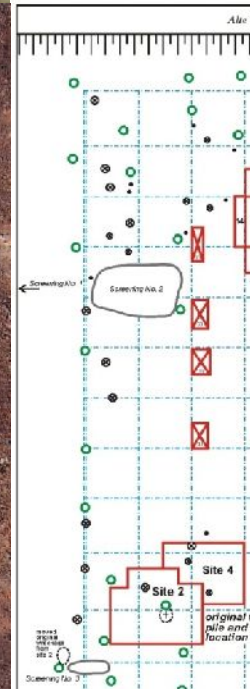
A helyszín



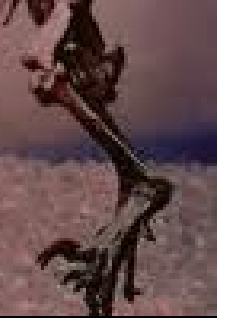
Forenzikus gondolkodás # 3



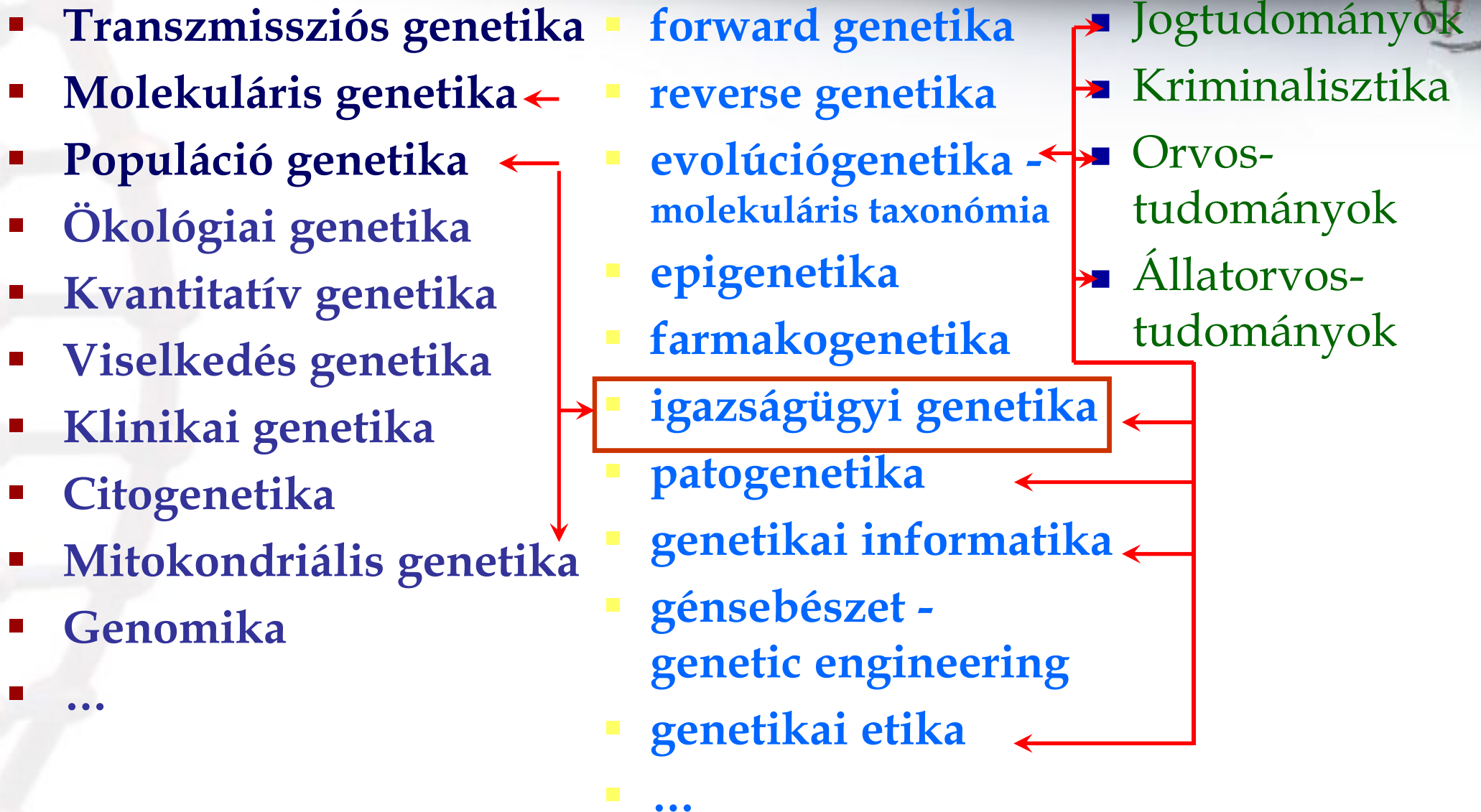
Forenzikus régészet



Forenzikus őslénytan



Igazságügyi genetika # 1

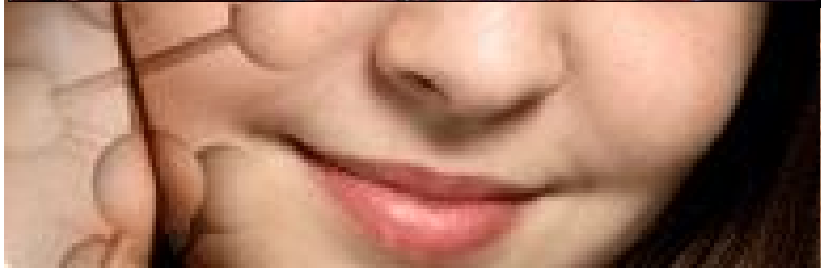
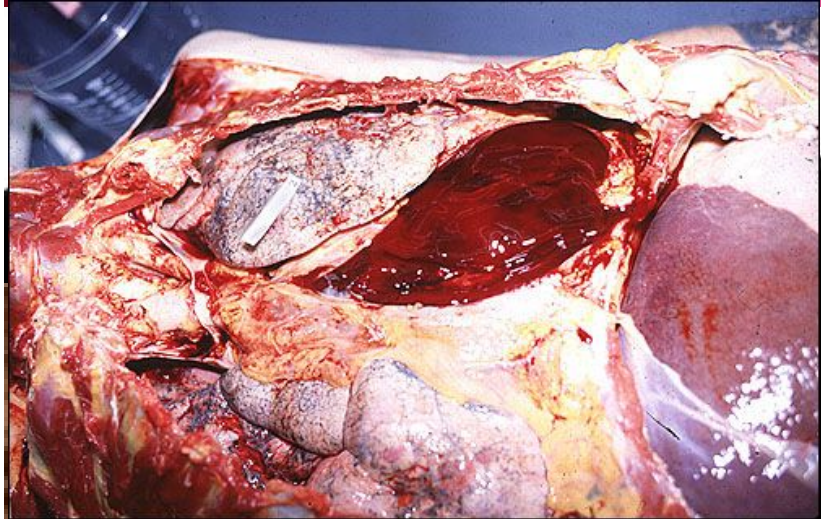


Igazságügyi genetika # 2



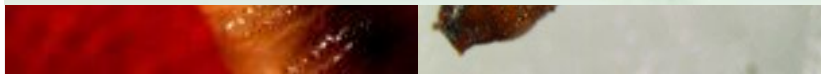
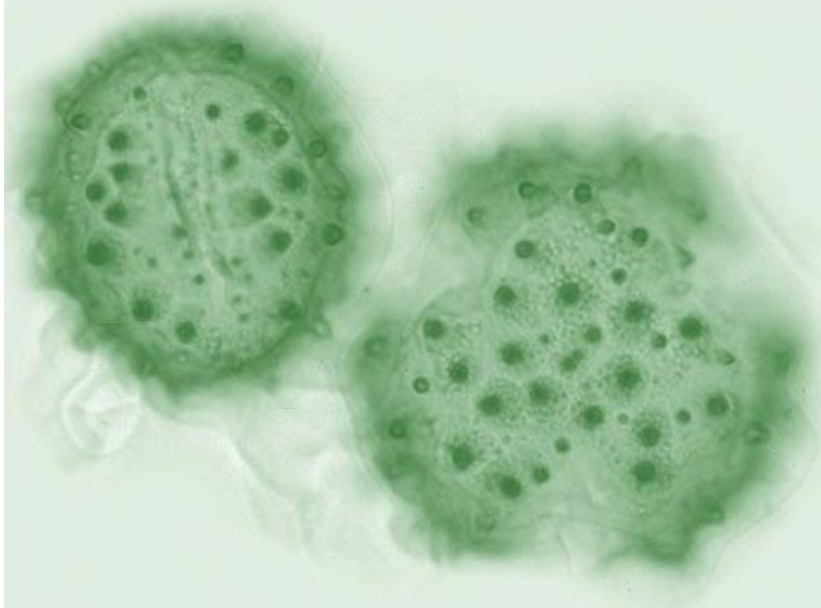
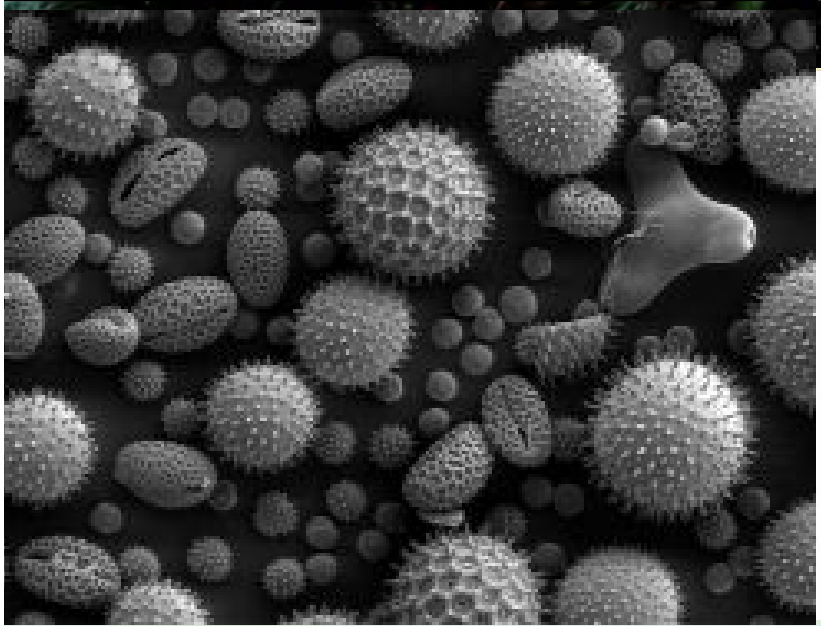
- **genetika és jogtudomány**
 - a gyermek tulajdonságai nem csupán a szülői tulajdonságok összegződése
 - „a tudomány csak eljárás, nem maga az igazság”
- **alkalmazott tudomány**
 - fizikai nyomok és anyagmaradványok vizsgálata molekuláris genetikai technikák objektív alkalmazásával, ezáltal igazolva az adott bűncselekményt illetve az azzal fennálló kapcsolatot
 - eszköz, melynek segítségével a kriminalisztikai hipotézisek megerősíthetők avagy elvethetők
- **kölcsönös befolyás az alaptudományokra**
 - molekuláris genetikai módszerek alkalmazása, módosítása
 - alaptudományokkal kapcsolatos követelmények módosítása
 - új tudományos adatok szolgáltatása
 - gazdasági, társadalmi fejlődésére, közösségekre és a mindennapok emberére gyakorolt hatások

Szakkérdések # 1



- humán vonatkozások
 - bűncselekmények
 - emberölés, rablás, erőszakos közöszülés ...
 - vitatott szülőség
 - leszármazás
 - rendkívüli halál
 - rendkívüli szívhalál (SCD)
 - arrhythmias szívhalál szindróma
 - Hirtelen csecsemőhalál (SIDS)
 - tömegszerencsétlenségek
 - tömegsírok

Szakkérdések # 2



- nem humán vonatkozások
 - állatok
 - kutyák, macskák, vadvilág...
 - állatkínzás, állat támadások, vadorzás ...
 - entomologia
 - halál időpontja
 - növények és gombák
 - levelek, magvak ...
 - pollenek
 - metagenom
 - talaj, bőrfelszín

Sajátos szempontok

- **kriminalisztika**
 - nem tudományos kísérletek, hanem tudományos módszerekkel végzett vizsgálatok
 - hitelesség láncolat biztosítása
- **helyszíni vizsgálatok és értékelés**
 - vérfolt morfológia, azonosítás, szelekció
- **kiegészítő információ-gyűjtés**
- **vizsgálati anyagok illetve deriváltak biztosítása**
 - dokumentáció, szállítás, tárolás
- **élő személyek, állatok klinikai vizsgálata**
- **elpusztult egyedek postmortem vizsgálata**
- **laboratóriumi vizsgálatok**
 - molekuláris genetikai vizsgálatok
- **véleményezés**
- **bírósági meghallgatás**



Ami nélkül nem megy...



- az értékrend...
 - felelősség
 - társadalom
 - állam
 - egyén
- és érvényesülése...
 - normák
 - jog
 - etika
 - erkölcs



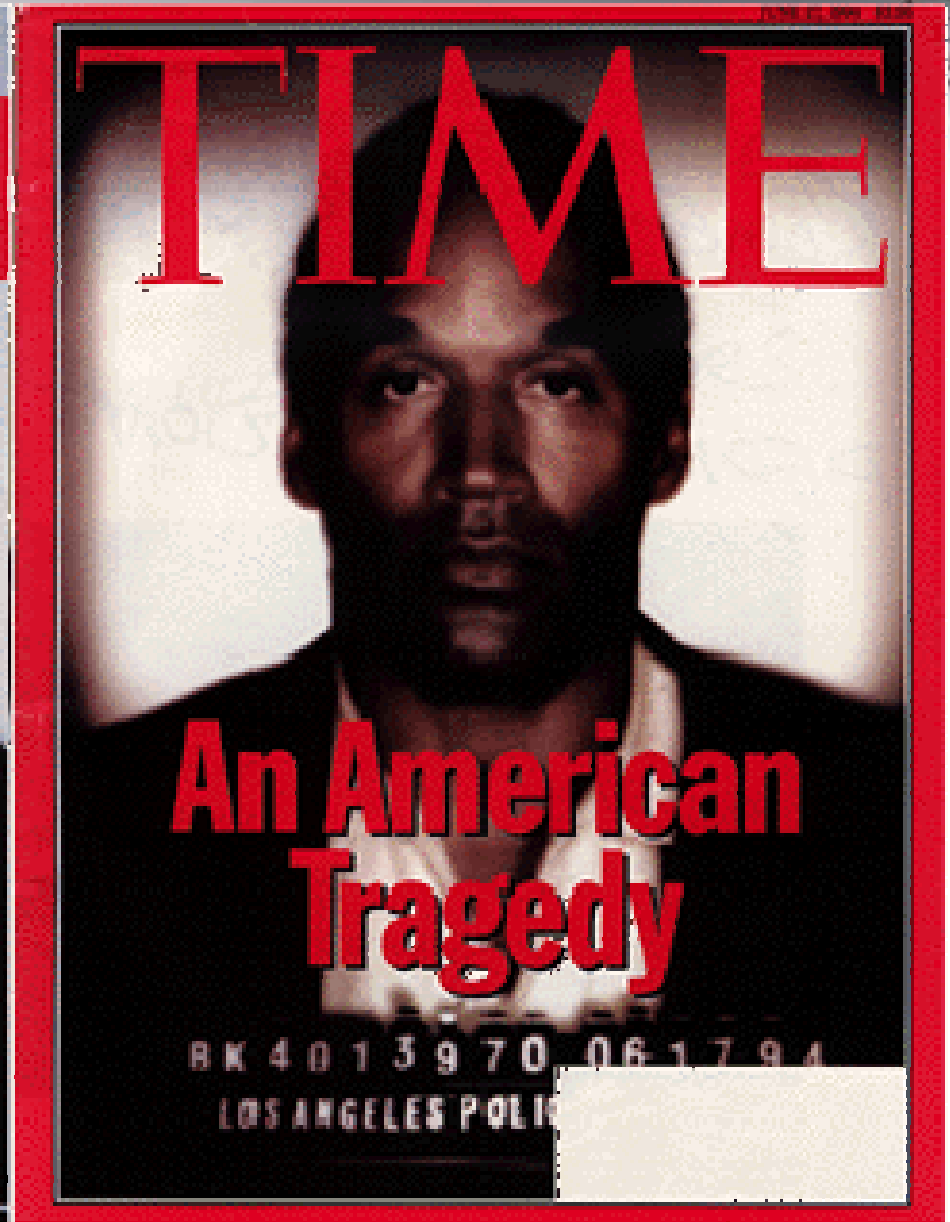
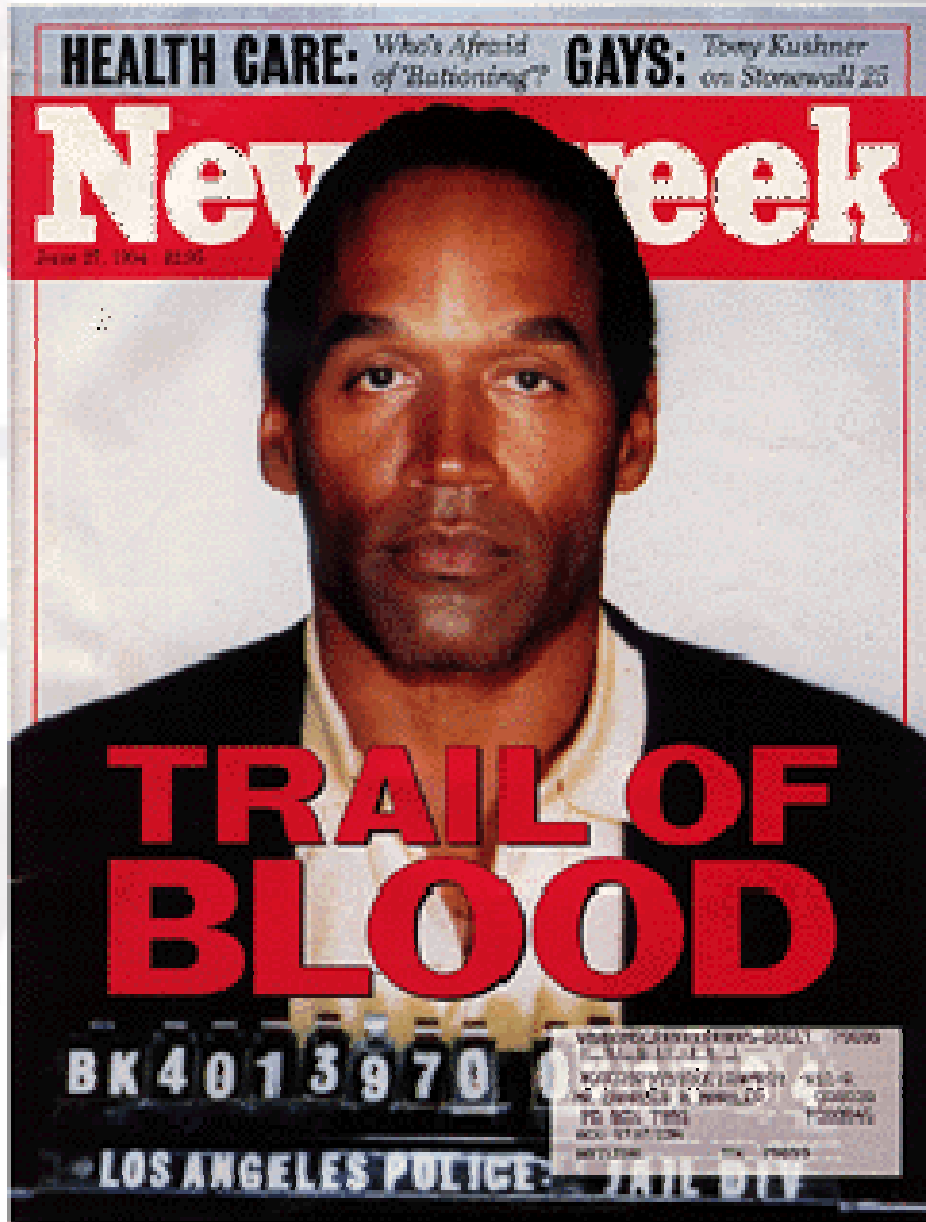
Felkutatás, felismerés # 1



Felkutatás, felismerés... # 2



Egy ügy... # 1



Egy ügy... # 2



Valószínűsítő vizsgálatok

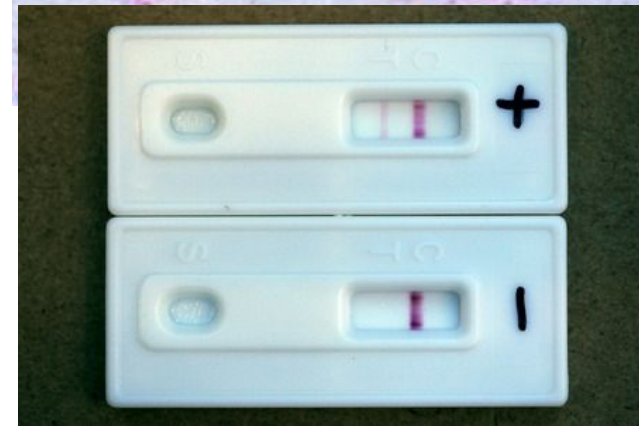
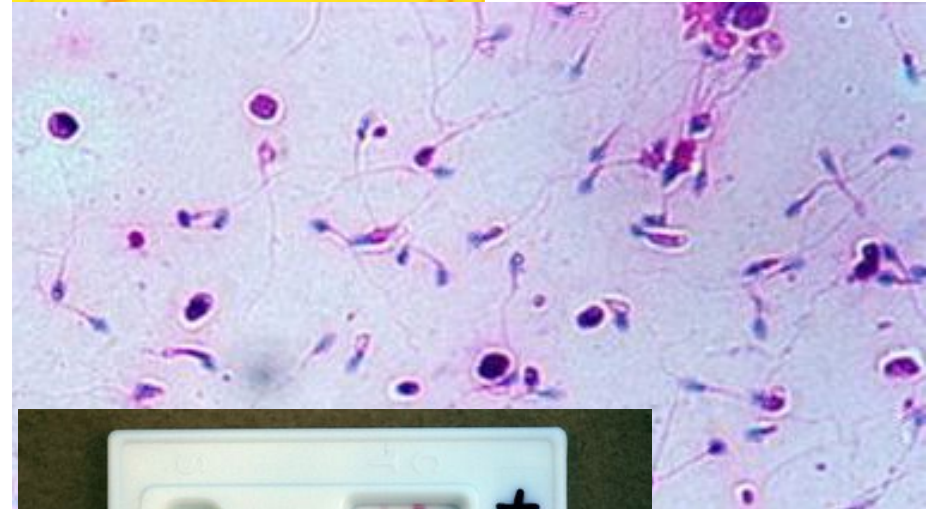


- alternatív fényforrások
 - Polilight, Crimescope
- kémiai (szín-)reakciók
 - benzidin, TMB, fenolftalein
 - luminol
- enzimreakciók
 - savanyú foszfatáz
 - alacsony szint amiláz

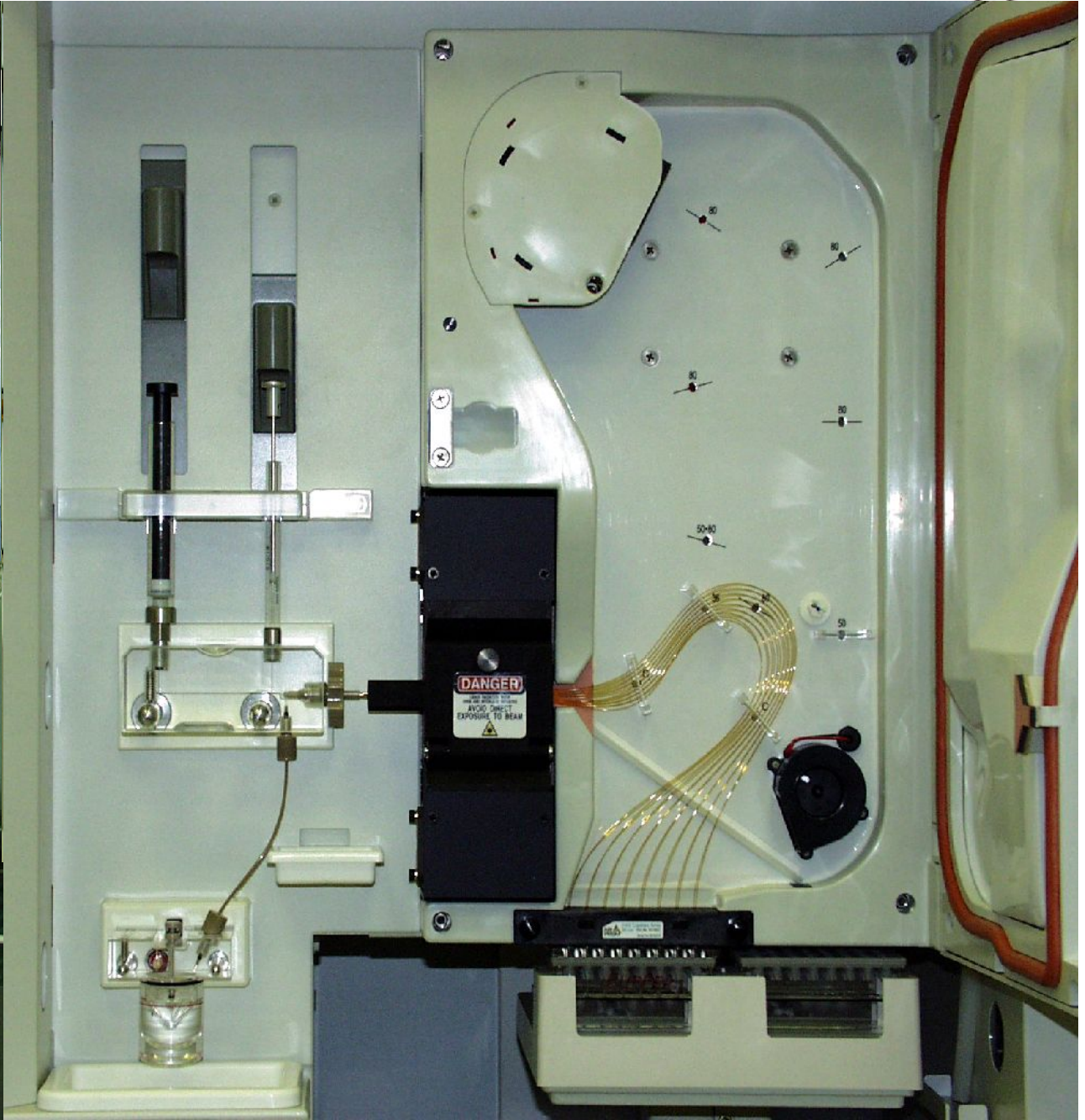


Konfirmáló vizsgálatok

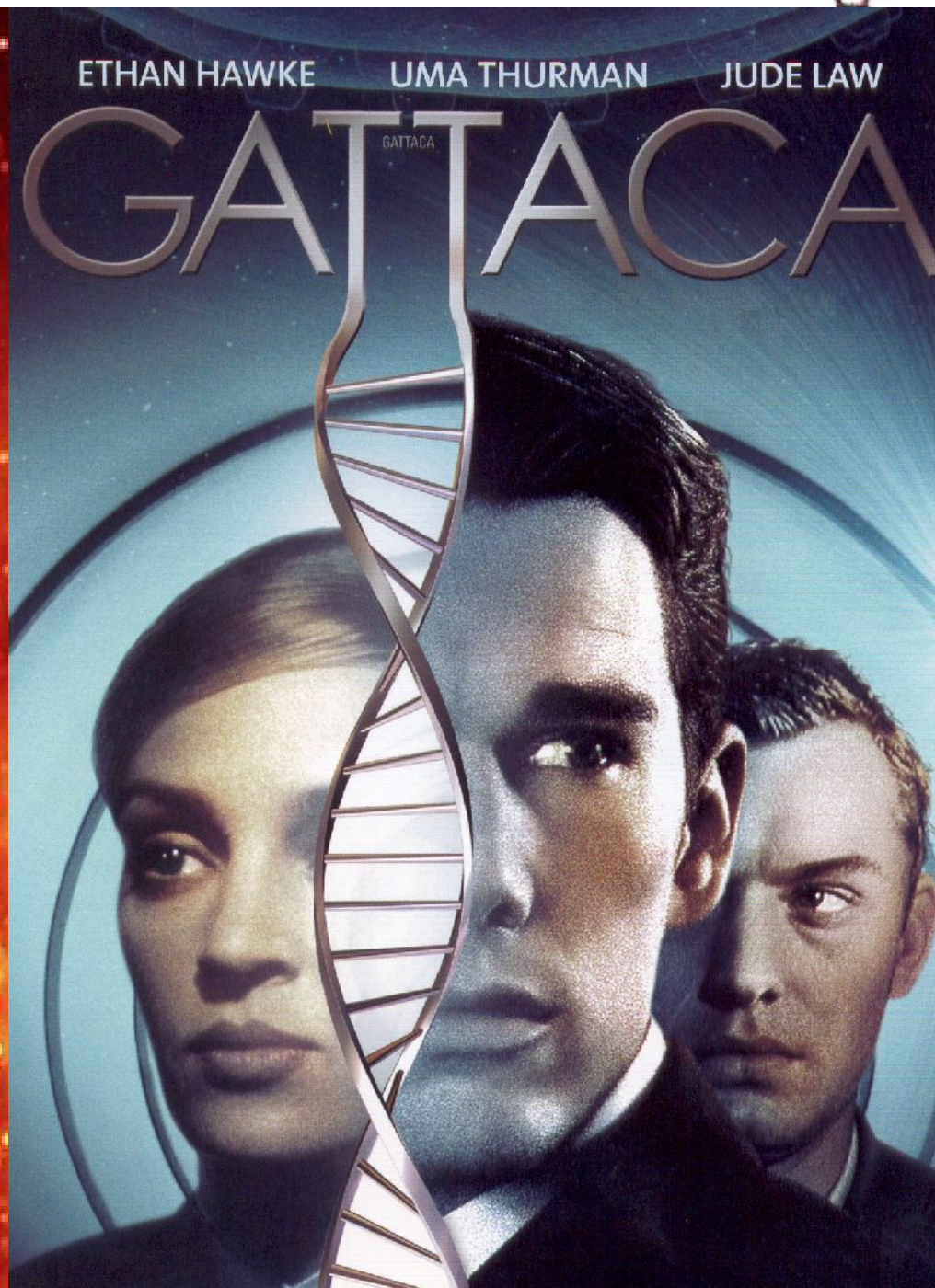
- specifikus kémiai reakciók
 - vér - Takayama kristály
- morfológia
 - alakos elemek
- specifikus enzim reakciók
 - nyál - magas amiláz szint (Lugol próba)
- immun-kromatográfia
 - emberi vér
 - PSA
- sejtspecifikus génextpresszió
 - mRNS, miRNS vizsgálat



A laboratóriumi vizsgálatok ...



„Nyomozás a laboratóriumban” ...





Recesszív gén hőmérséklet szenzitív expressziója

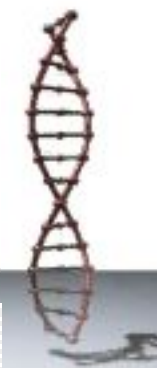


- **TYR gén** ► **tirozináz enzim** ► **melanin szintézis**
 - Defektív tirozináz ► **funkcióvesztés normál testhőmérsékleten**



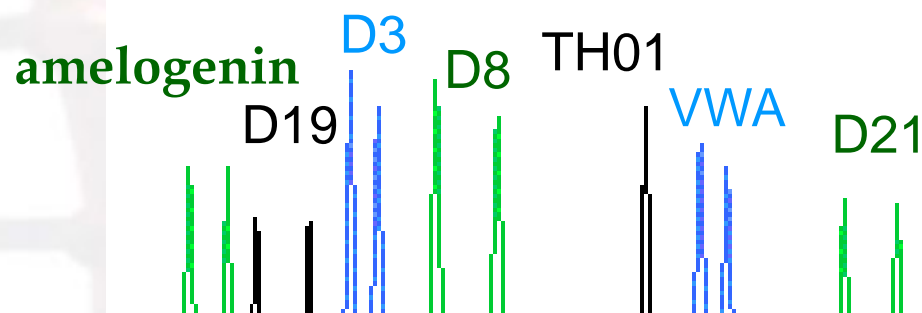
Személyazonosító vizsgálat

AmpFISTR® SGM Plus™ kit

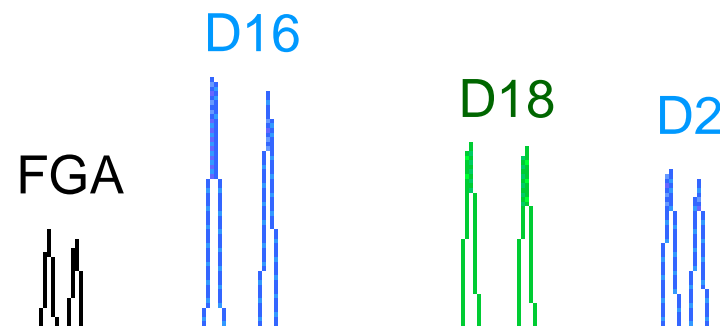


Allélméret (bp)

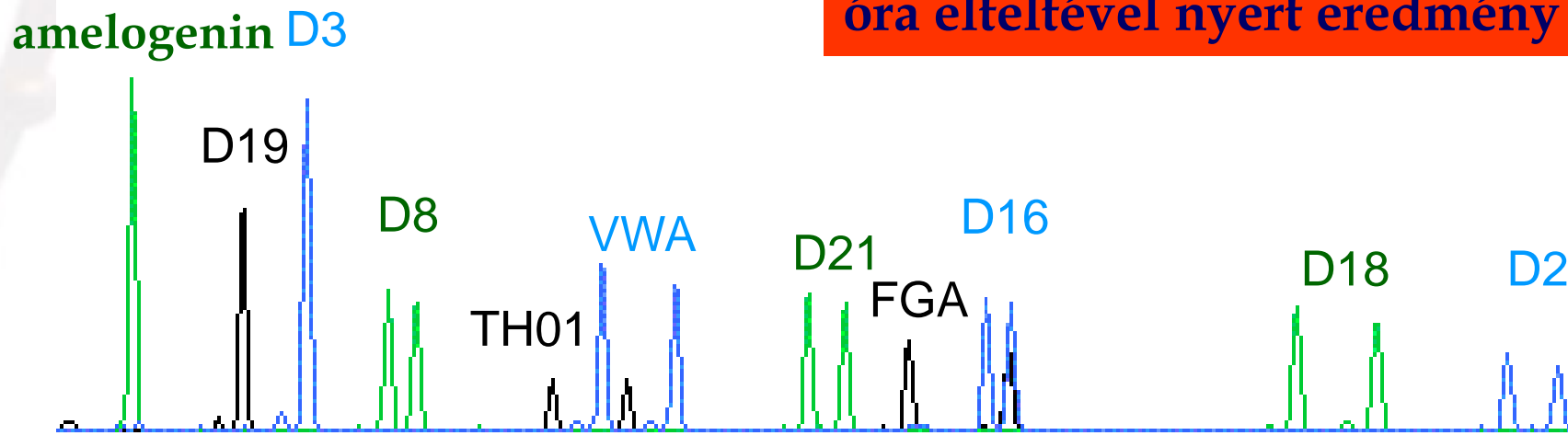
Két eltérő személy



véletlenszerű egyezés esélye:
~1 a 3 milliárdhoz

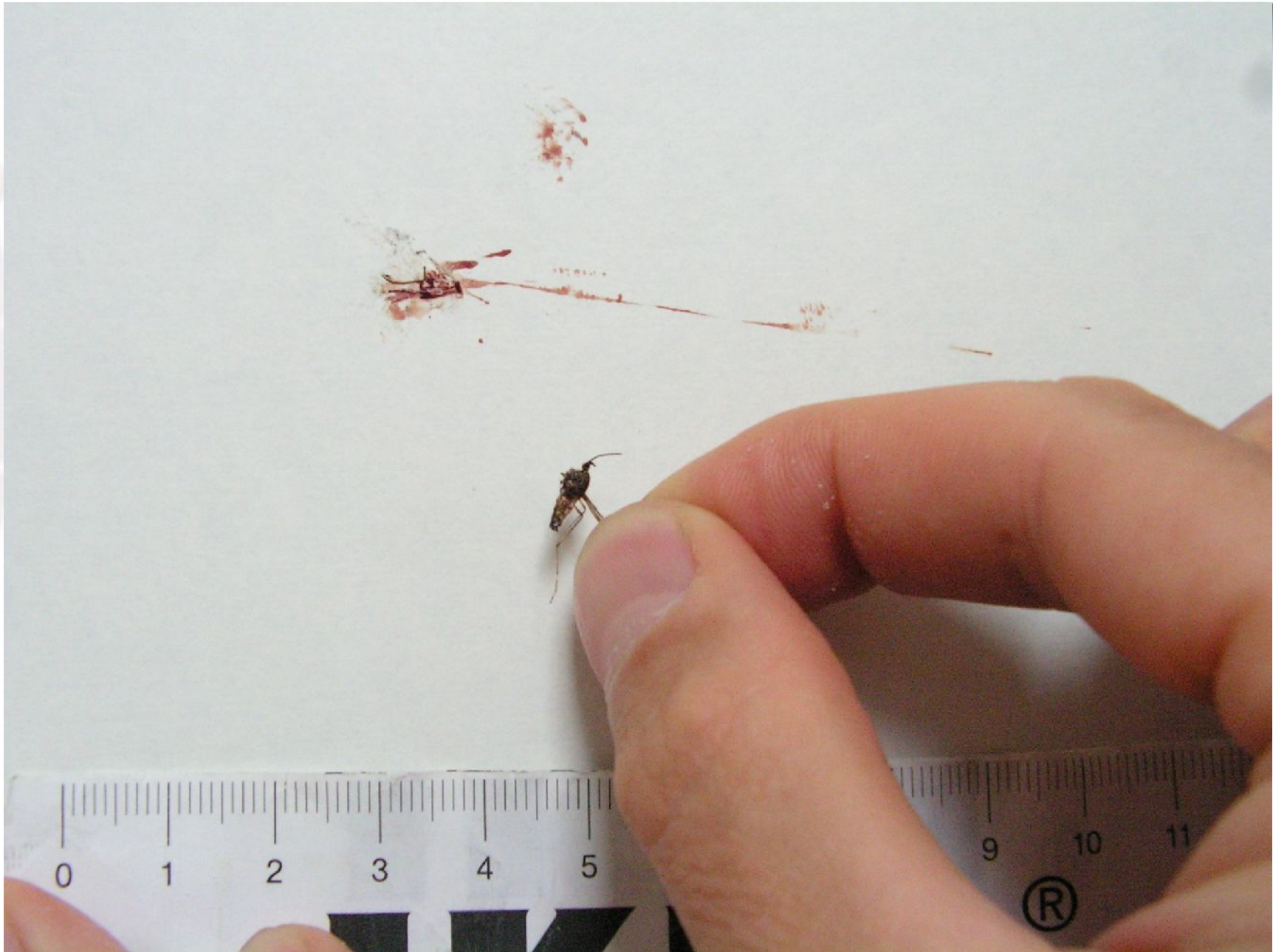


Gombostűfejnyi vérfoltból kb. 5
óra elteltével nyert eredmény



10 STR és a biológiai nem egyidejű vizsgálata

... mondjuk, egy szúnyogból ?



DNS szekvencia vizsgálat - nincs eltérés



Consensus Example

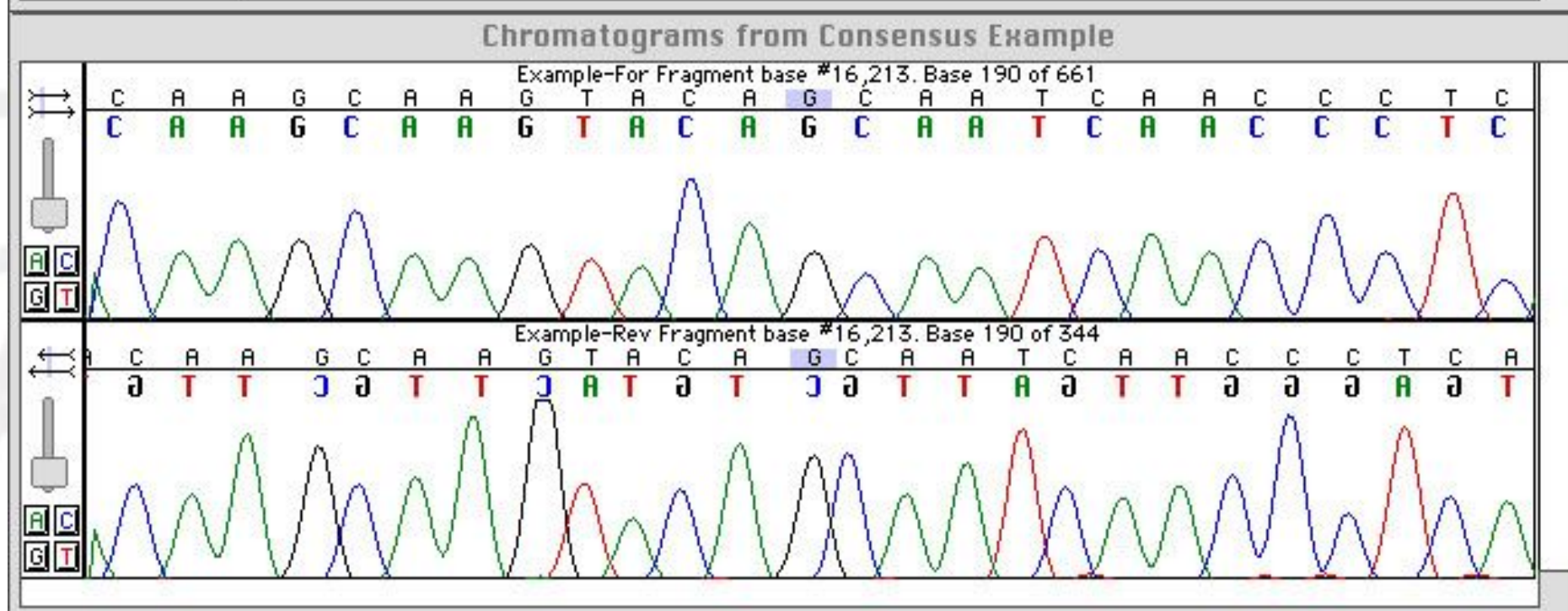
Overview Summary Cut Map Find Show Chromatograms Help Insert Help Reposition

Andrews ✓
Example-For ✓
Example-Rev

```
CAAACCCCTCCCATGCTTACAGCAAGTACAGCAATCAACCCTCAACTATCACACATCAACTGCAACTCCAAAGCCA  
CAAACCCCTCCCATGCTTACAGCAAGTACAGCAATCAACCCTCAACTATCACACATCAACTGCAACTCCAAAGCCA ✓  
CAAACCCCTCCCATGCTTACAGCAAGTACAGCAATCAACCCTCAACTATCACACATCAACTGCAACTCCAAAGCCA
```

3 frag bases selected at consensus position 16,213 ✓

```
16180 16190 16200 16210 16220 16230 16240 16250  
CAAACCCCTCCCATGCTTACAGCAAGTACAGCAATCAACCCTCAACTATCACACATCAACTGCAACTCCAAAGCCA
```



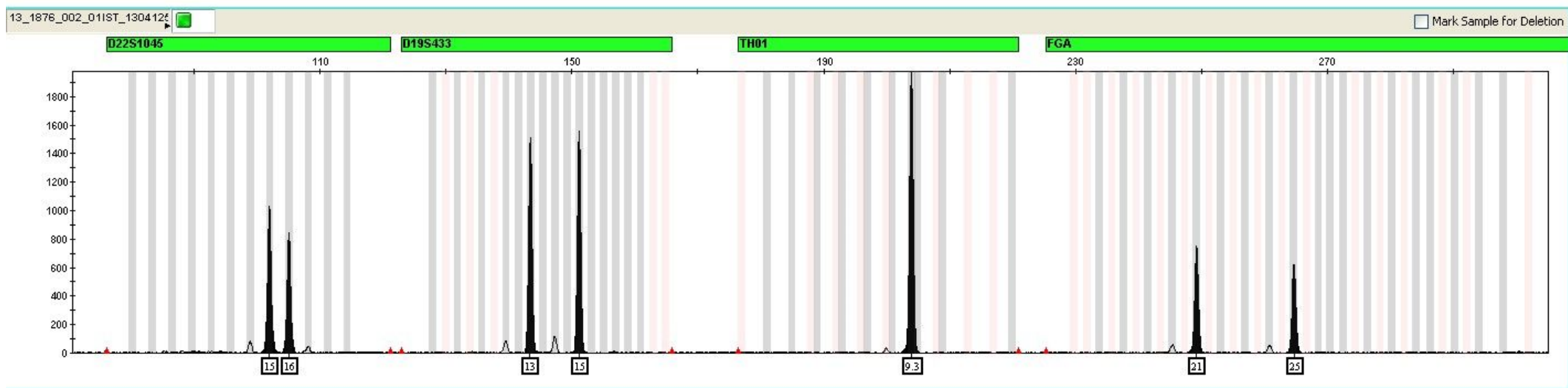
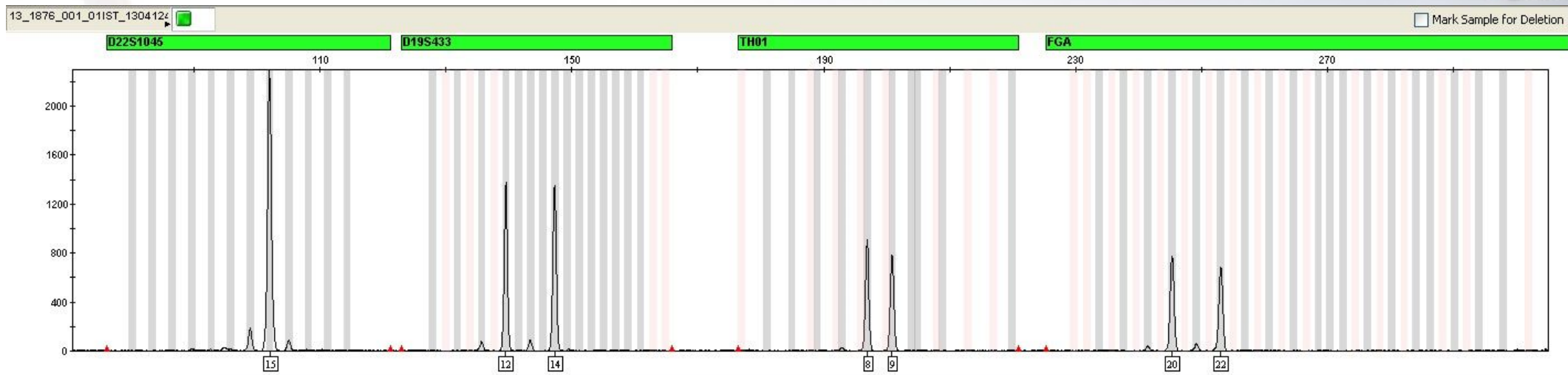
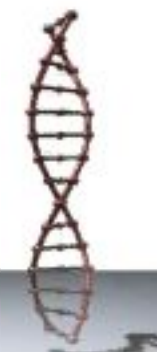
DNS szekvencia vizsgálat - van eltérés



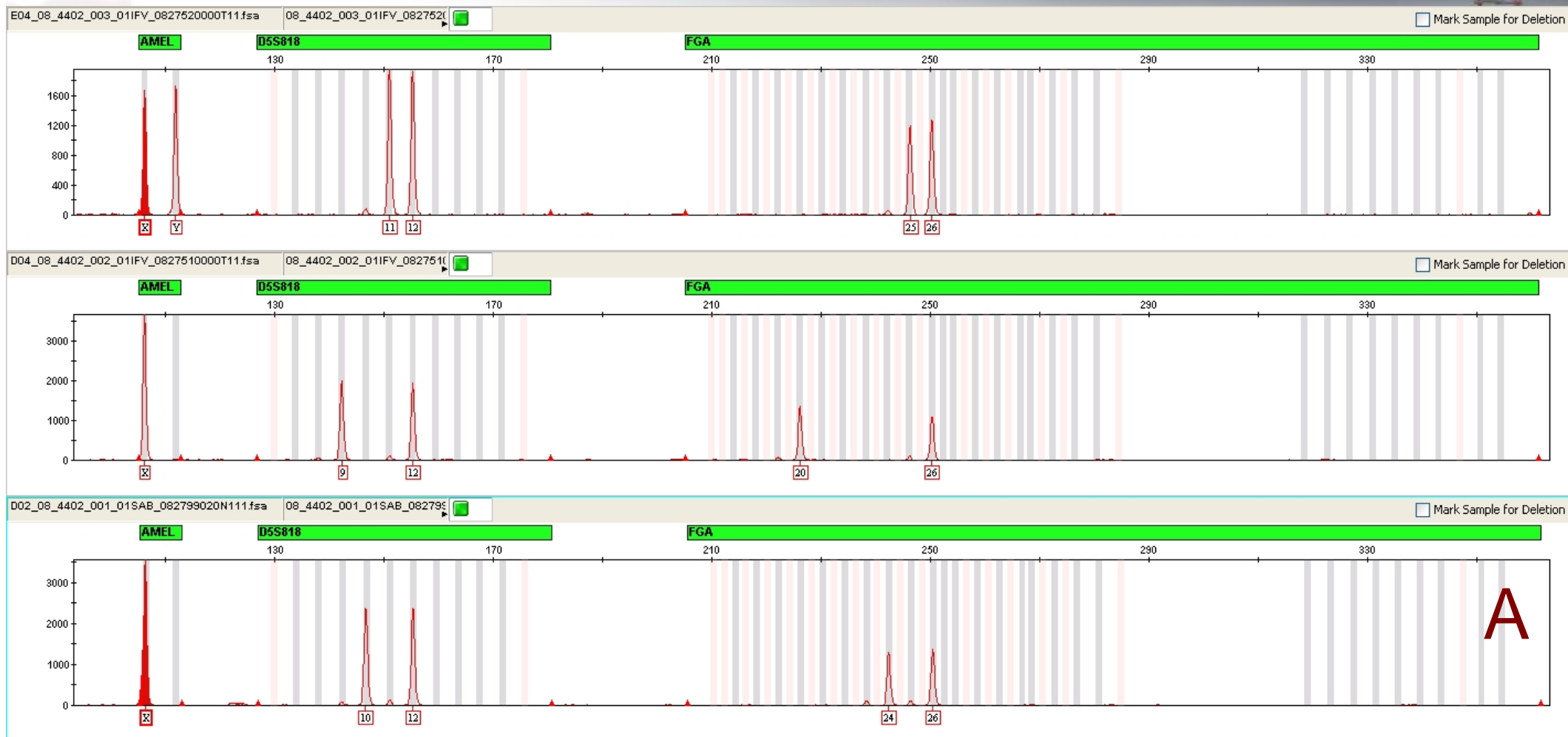
CRS referencia szekvencia



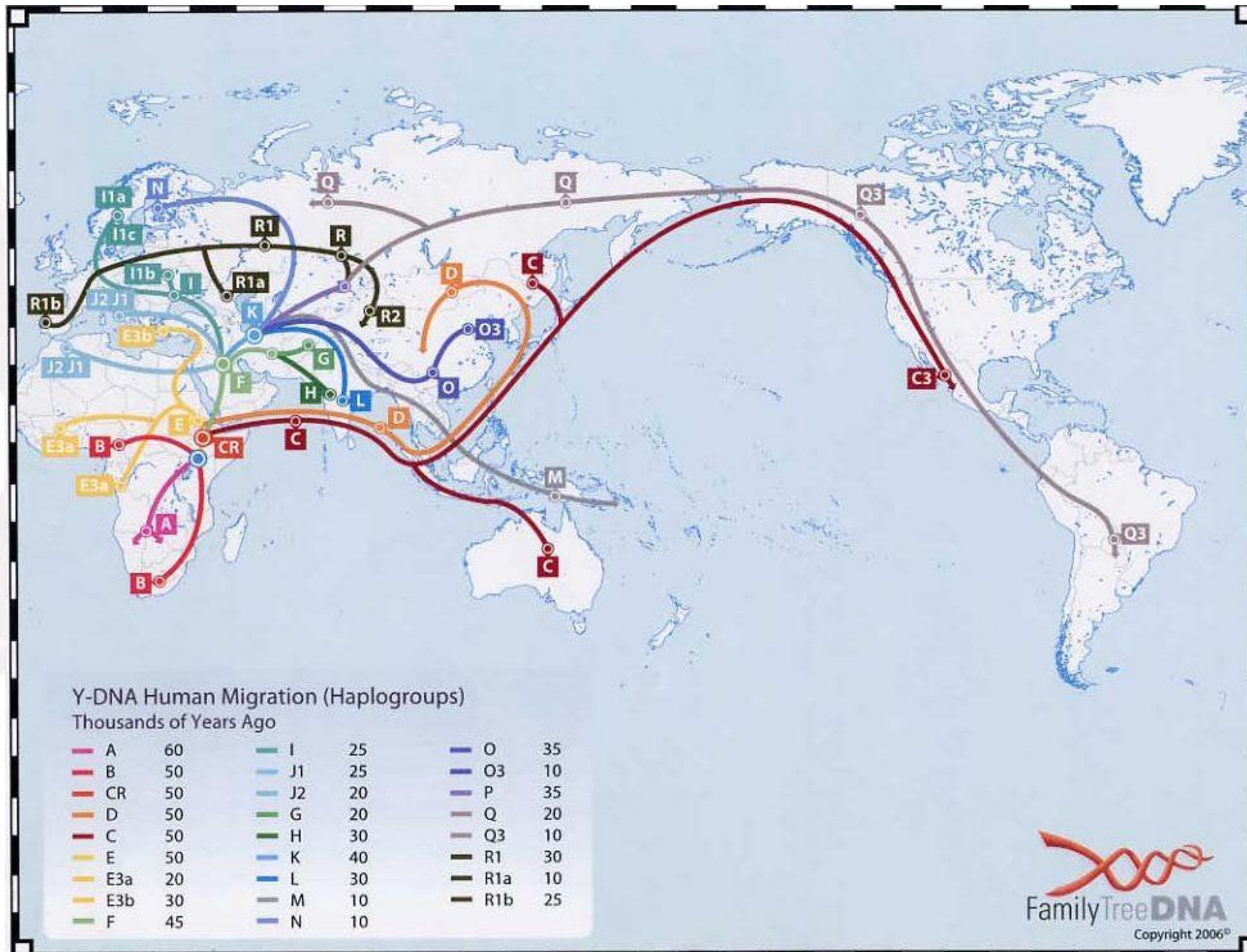
Származás - kizárás



Leszármazás - kizárás



Leszármazás



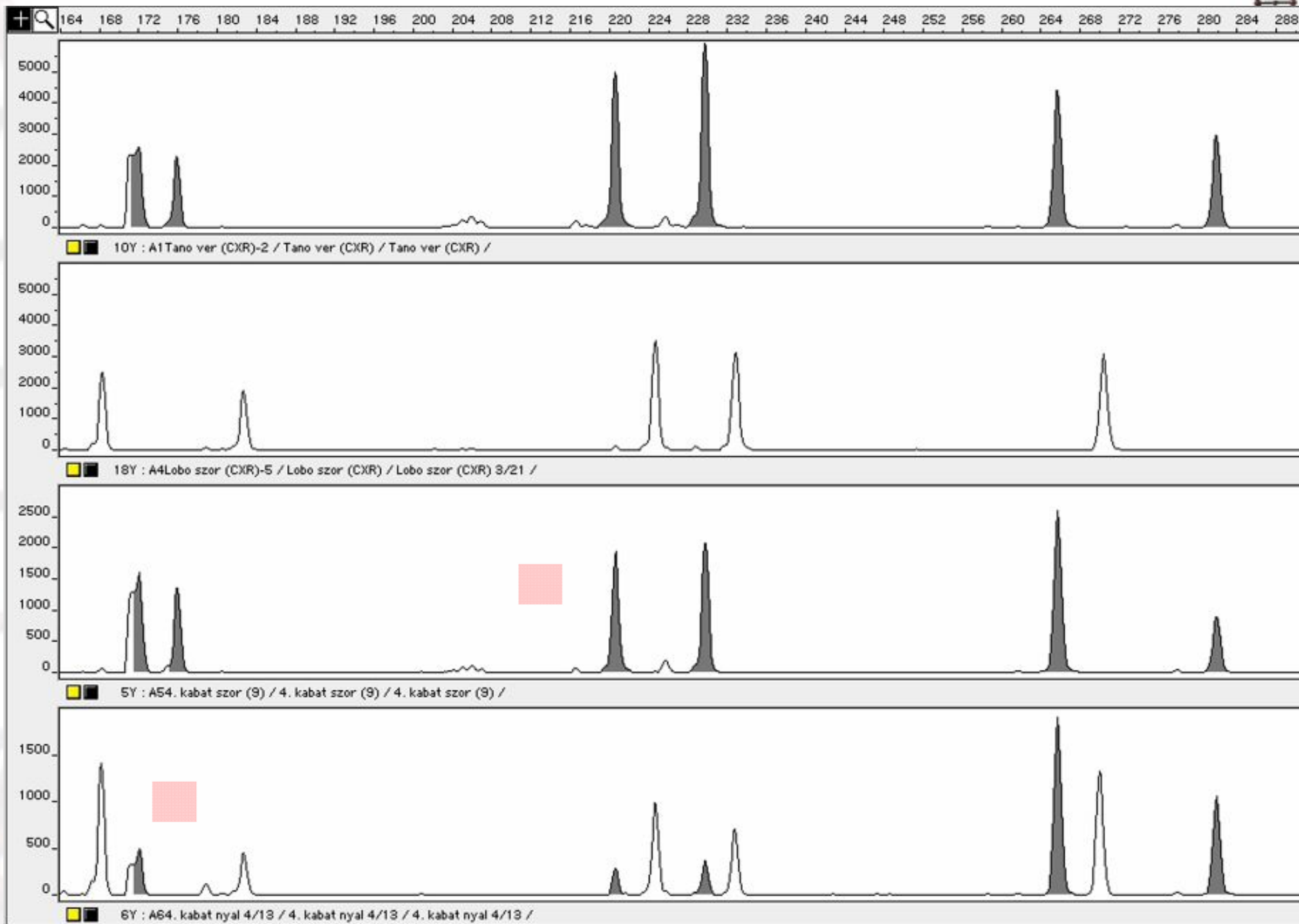
Eszköztárak



- **technikai eszköztár**
 - automatizálás
 - hordozhatóság
 - nanotechnológia
- **genetikai eszköztár**
 - **fenotípus (megjelenés, hajlam)**
 - **pigmentáció (SNP) markerek**
 - TYR, TYRP1, OCA2, SLC45A2, SLC24A5, MC1R, ASIP, KITLG, SLC24A4, IRF4, TPCN2
 - **testalkat**
 - myogenezis, skeletogenezis
 - **agresszivitás**
 - Cesare Lombroso (1835-1909)
 - „született bűnöző” - öröklött kriminalitás
 - GCR, SERT, MAO



Ez állati...! :O



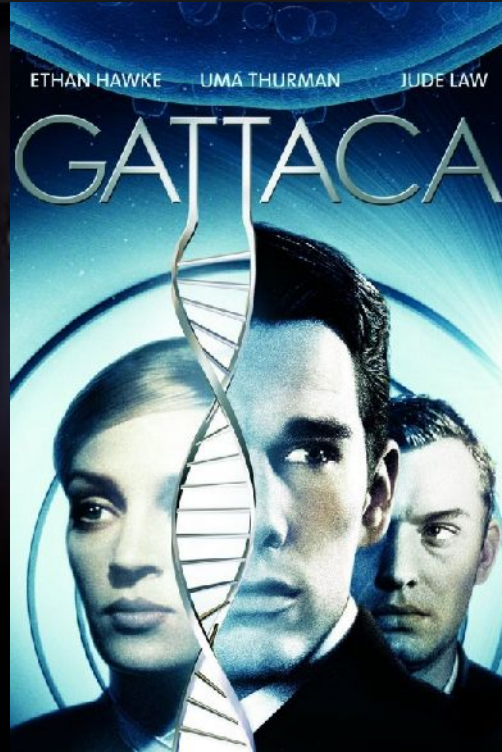
Technikai eszköztár # 1



Technikai eszköztár # 2 - NGS



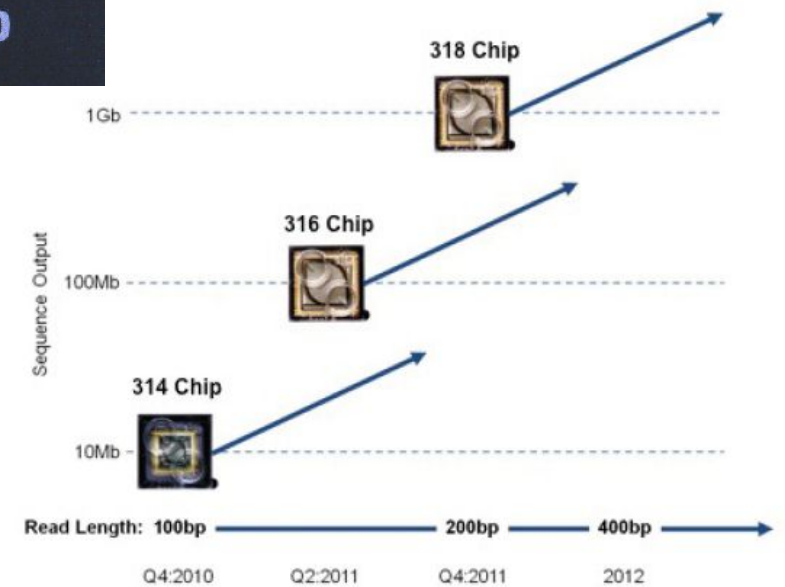
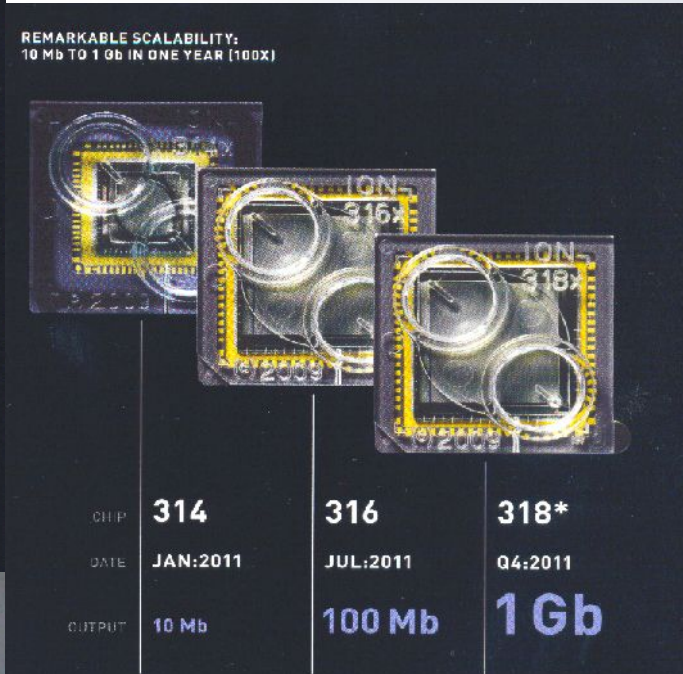
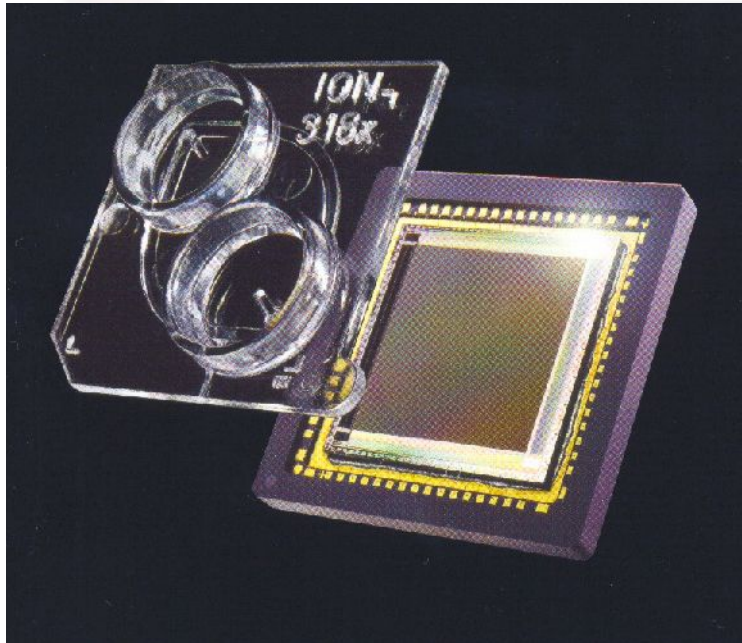
G A



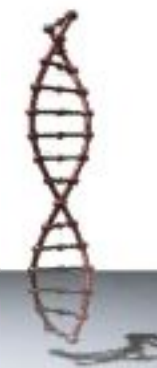
A C A

There is no gene for the
human spirit

Technikai eszköztár # 3



Statisztika - hipotézis tesztelés



- vád hipotézise (H_p):
 - pl.: a helyszínen talált vérnyom XY-tól származott
- védelem ellenhipotézise (H_d):
 - pl.: a vérnyom másik, az adott népességben véletlenszerűen kiválasztott, NN személytől származott

Bayes-formula - valószínűségi tesztelés

$$\frac{\Pr(H_p|I)}{\Pr(H_d|I)} \times \frac{\Pr(E|H_p, I)}{\Pr(E|H_d, I)} = \frac{\Pr(H_p|E, I)}{\Pr(H_d|E, I)}$$

a priori
valószínűségi
hányados
PRPr

LR
valószínűségi
hányados
genetikai bizonyíték

a posteriori
valószínűségi
hányados
POPr

Pr: valószínűség

E: bizonyíték

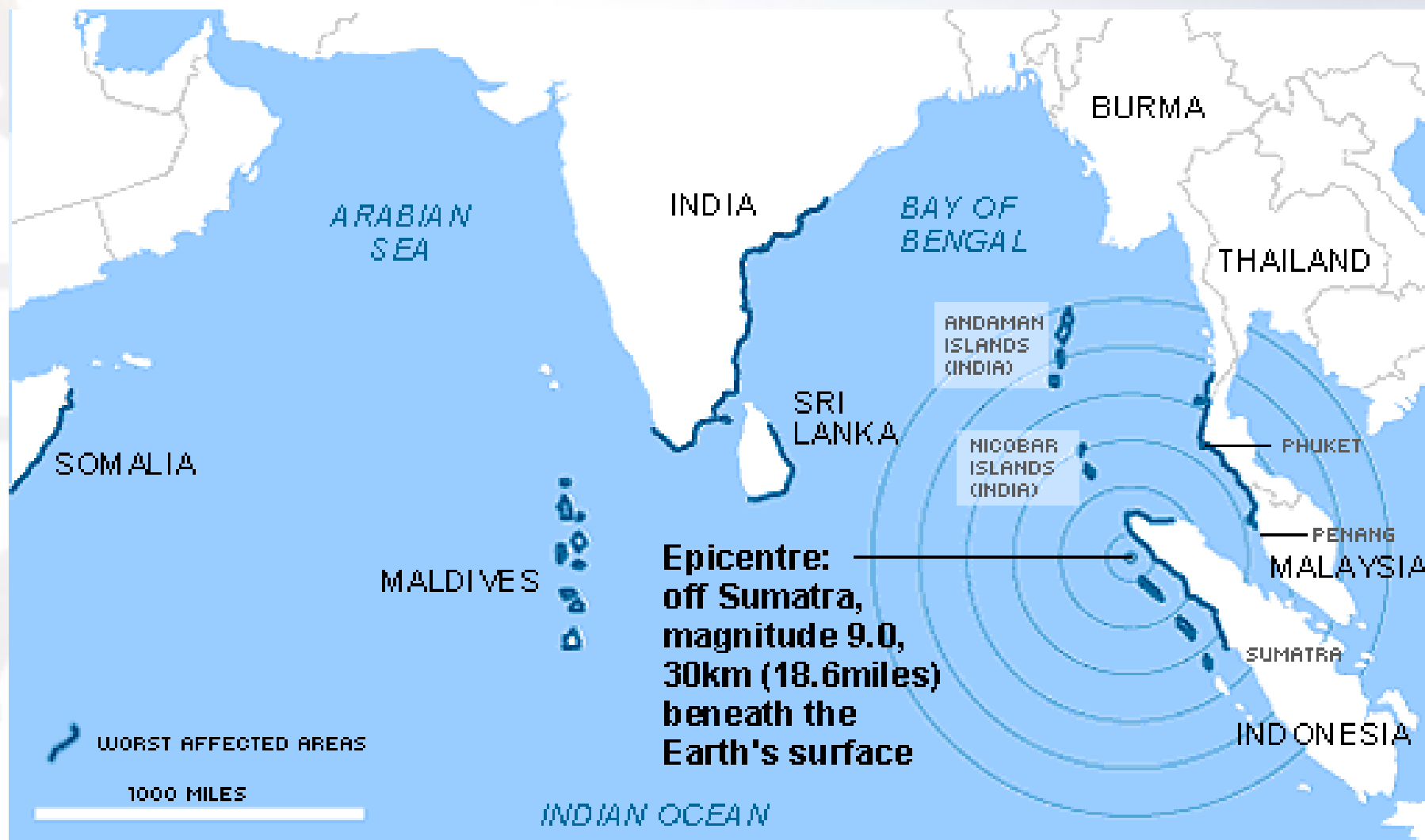
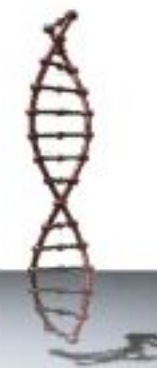
I: információ

H: hipotézis

p: ügyész

d: ügyvéd

Tömegszerencsétlenségek (2004.)





Dr. Angyal Miklós felvétele

Bűnügyi adatbázisok - előbb vagy utóbb, (de...)



- **Roy Tutill, 1968 - fajtalankodás és gyilkosság áldozata**
- **az ügyben végzett szerológiai- (1968) illetve RFLP vizsgálatok (1991) eredménytelennek bizonyultak**
- **a sikeresen elvégzett SGM vizsgálat (1996) eredménye bekerült a nemzeti DNS-adatbázisba**
- **ittas jármű vezetés miatt nyilvántartásba vett Brian L. Field (1999) DNS-profilja egyezést mutatott, így a 33 évvel korábbi bűnügy megoldhatóvá vált**

Tájékoztatásul...



LINKS

The following scientific projects are endorsed by the ISFG:



YHRD - Y Chromosome Haplotype Reference Database



EMPOP
EDNAP mitochondrial DNA population database

All Y-chromosomal STR and mtDNA haplotype data submitted to FSI Genetics and the Int. J. Legal Med. have to be accepted by these databases for validation.

Scientific websites with relevance for forensic genetics:



STRBase at NIST



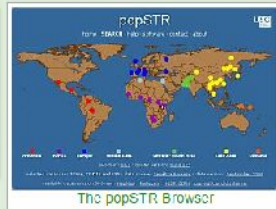
ENFSI DNA WG STR Population Database v2



Forensic Chromosome X Research



The SNPforID Browser



The popSTR Browser



European Forensic Genetics Network of Excellence

Practical information with relevance for forensic genetics:



Calendar of medico-legal conferences

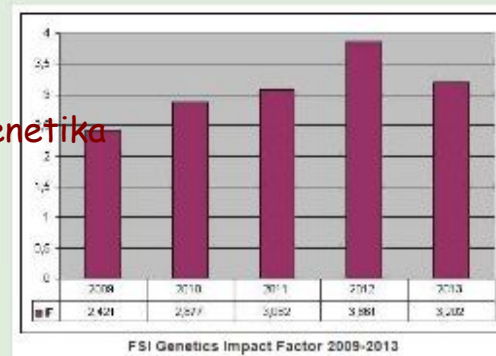
FSI GENETICS

Forensic Science International: Genetics

FSI: Genetics is a new journal (editor in chief: Angel Carracedo) dedicated exclusively to the field of forensic genetics. It has been launched in 2007 by Elsevier Publishers in affiliation with the International Society of Forensic Genetics. The journal is fully indexed in Medline and in the Science Citation Index. The 2014 impact factor is 4.604.

All members of the ISFG receive a free subscription of this journal (print and online version) as part of their membership benefits (see below: "Journal Access").

Please visit the journal homepage of FSI: Genetics (public access, no membership privileges) for further details on the the scope of the journal, the editorial board, and the instructions for authors.



FSI Genetics Impact Factor 2009-2013

Genetika

International forensic science organizations



International Commission of Missing Persons



Asian Forensic Sciences Network



European Network of Forensic Science Institutes



Senior Managers of Australian and New Zealand Forensic Laboratories



American Academy of Forensic Sciences

Irodalom



- Humán polimorf mikroszatellita (short tandem repeat) lókuszok igazságügyi genetikai vizsgálata magyar populációkban. PhD értekezés (2003) Füredi Sándor, ELTE, TTK
- Kutya eredet anyagmaradványok igazságügyi genetikai vizsgálata. PhD értekezés (2006) Pádár Zsolt, SZIE, ÁOTK
- Mitokondriális DNS és mikroszatellita polimorfizmusok igazságügyi genetikai aspektusú vizsgálata a magyar népességben. PhD értekezés (2007) Egyed Balázs, ELTE, TTK
- A magyar populáció genetikai elemzése nemi kromoszómális markerek alapján. PhD értekezés (2012) Vágó-Zalán Andrea, ELTE, TTK
- Kutya eredet degradált anyagmaradványok azonosítása saját fejlesztés mikroszatellita miniplexekkel és a szomatikus mutáció vizsgálata kutyasz rben. PhD értekezés (2009) Zenke Petra, SZIE, ÁOTK
- Gímszarvasok egyedazonosítása és populációgenetikai vizsgálata autoszómás tetranukleotid mikroszatellita markerekkel PhD értekezés (2013) Szabolcsi Zoltán, ELTE, TTK



KÖSZÖNÖM A FIGYELMET