



Schweizerische  
Gesellschaft  
für Rechtsmedizin  
SGRM

Société Suisse  
de Médecine Légale  
SSML

Società Svizzera  
di Medicina Legale  
SSML

## Richtlinien für die Durchführung von genetischen Abstammungsuntersuchungen

### 1. Geltungsbereich

Die Abklärung einer genetischen Verwandtschaftsbeziehung mittels molekularbiologischen Verfahren ist in der Bundesgesetzgebung [1] - [3] geregelt. Diese Richtlinie ist eine Ergänzung zu den gesetzlichen Vorgaben.

### 2. Grundsätze

Zweck einer Abstammungsuntersuchung ist es, die Kompatibilität genetischer Daten mit postulierten Verwandtschaftsverhältnissen zu beurteilen.

Auftraggeber für Abstammungsgutachten sind Gerichte, Behörden und Privatpersonen, die einen konkreten Auftrag formulieren. Ausserhalb eines behördlichen Verfahrens dürfen DNA-Profile zur Klärung der Abstammung nur mit schriftlicher Einwilligung der betroffenen Personen, oder, bei Urteilsunfähigkeit, der sorgeberechtigten Person(en), erstellt werden. Ein urteilsunfähiges Kind, dessen Abstammung von einer bestimmten Person geklärt werden soll, kann von dieser nicht vertreten werden.

Urteilsfähigkeit wird in der Regel spätestens ab 16 Jahren angenommen, sofern keine offensichtlichen Gründe dagegensprechen. Im Zweifelsfall sollte immer auch die schriftliche Zustimmung des gesetzlichen Vertreters eingeholt werden.

Die Untersuchung der Kindesmutter sollte bei Abstammungsbegutachtungen immer angestrebt werden, da sie die Aussagekraft und Zuverlässigkeit der Untersuchung erhöht. Ausserdem kann durch die Untersuchung der Kindesmutter die Identität des untersuchten Kindes zusätzlich abgesichert werden.

Die Anzahl der zu untersuchenden Personen und DNA-Loci sowie die Lokalisation der Loci sollen so gewählt werden, dass eine möglichst hohe Aussagekraft bezüglich der abzuklärenden familiären Konstellation erreicht werden kann. Für einen Standard-TrioFall (Untersuchung von Mutter, Kind und vermutetem Vater) müssen mindestens 16 voneinander unabhängige autosomale DNA-Loci untersucht werden. In allen anderen Fällen wie z.B. Duo-/Defizienzfälle, komplexe Konstellationen oder beim Auftreten von Mutationen müssen mehr als 16 autosomale DNA-Loci und gegebenenfalls andere Marker (z. B. Y- / X-STR, mtDNA) untersucht werden. Grundsätzlich sollen, wenn immer möglich, die untersuchten Marker so gewählt werden, dass eine eventuell vorhandene Ausschlusskonstellation ersichtlich wird.

Das Labor betreibt interne Qualitätskontrollen und nimmt mindestens zweimal jährlich an externen Ringversuchen erfolgreich teil, die den Bereich Abstammungsuntersuchungen abdecken und die von Institutionen, welche von Fachgesellschaften anerkannt wurden, angeboten werden. Die Ringversuche müssen die Interpretation der Resultate inkl. biostatistischer Evaluation beinhalten.

### 3. Probenmaterial

Die Probenentnahme sowie Identifizierung der zu untersuchenden Personen ist gemäss Vorgaben der VDZV [2] durchzuführen und zu protokollieren.

Der/die Proband/in oder deren gesetzlicher Vertreter bestätigt mit seiner/ihrer Unterschrift, dass die Probe richtig beschriftet worden ist.

Eine Kopie des Entnahmeprotokolls mit den anlässlich der Entnahme erstellten Fotos der Probanden müssen zusammen mit dem Gutachten dem Auftraggeber zur Identitätsüberprüfung zugestellt werden.

Die Aufbewahrungsfrist des Probenmaterials ist im Bericht zu vermerken.

### 4. Laborprozesse

Es sind geeignete Vorkehrungen zu treffen, um das Probenmaterial bei der Verarbeitung und Lagerung vor unnötigem Materialverlust sowie Zerstörung der DNA zu schützen.

Das Labor muss vorbeugende Massnahmen treffen, um das Auftreten von Kontaminationen möglichst zu verhindern. Entsprechende Vorkehrungen sind durch das Dokument Leitfaden für die Begutachtung von Prüflaboratorien in der Forensischen Genetik [4] geregelt.

Um Kontaminationen zu erkennen, sind folgende Massnahmen notwendig:

- Reagenzien-Negativkontrollen sind bei jeder Amplifikations-Serie mitzuführen.
- Die DNA-Profile der Mitarbeitenden sind bekannt.
- Gegebenenfalls sind Arbeitsbereiche durch Probennahmen (Monitoring der Umgebungs-DNA) zu kontrollieren.
- Ist eine Kontamination ersichtlich oder bestehen Diskrepanzen zwischen den Doppelanalysen, sind geeignete Massnahmen zu treffen (z.B. Abgleich des Profils mit den Profilen von Mitarbeitern oder von vorhergehend oder gleichzeitig analysierten Proben), um der Kontamination oder den Diskrepanzen auf den Grund zu gehen.

DNA-Analysen in der Abstammungsbegutachtung müssen gemäss den gesetzlichen Vorgaben in unabhängigen Doppeluntersuchungen durchgeführt werden.

Die zu untersuchenden Marker sind so zu wählen, dass eine möglichst hohe Aussagekraft bezüglich der abzuklärenden Verwandtschaftskonstellation erreicht werden kann. Dazu soll das Labor über ein möglichst breites Methodenspektrum verfügen (z.B. autosomale STRs, Y-/X-STRs, mtDNA, SNPs).

Für die DNA-Analyse humaner DNA sind folgende Voraussetzungen zu erfüllen:

- Es sind ausschliesslich publizierte und validierte DNA-Marker zu verwenden.
- Die Nomenklatur ist entsprechend den Empfehlungen der International Society for Forensic Genetics (ISFG) [5],[6], [7] und [8] vorzunehmen.
- Die Parameter und eingesetzten Kontrollen für Amplifikation, Elektrophorese und Detektion der PCR-Produkte sind zu dokumentieren.
- Es muss eine strikte räumliche Trennung zwischen DNA-Extraktion, PCR-Ansatz und Weiterverarbeitung der amplifizierten DNA bestehen.
- Eine Human-DNA-Kontrolle mit bekanntem DNA-Profil und eine Amplifikations-Negativkontrolle sind bei jedem PCR-Ansatz mitzuführen.

- Alleleitern, die das Allelspektrum abdecken sowie ein Längenstandard sind bei der elektrophoretischen Auftrennung mitzuführen und zusammen mit der Positivkontrolle auf Vollständigkeit und Korrektheit zu überprüfen.

## 5. Beurteilung und biostatistische Evaluation der Ergebnisse

Ergebnisse einer Untersuchung sowie das Gutachten sollten durch eine zweite qualifizierte Person überprüft werden.

Für die biostatistische Berechnung sollten entsprechend den Empfehlungen der ISFG [9] wissenschaftlich anerkannte und publizierte Methoden und geeignete, validierte Software verwendet werden. Die Berechnung des Beweiswerts muss in Form des Likelihood Ratio (LR) vorgenommen werden. Weiter kann daraus ein Wahrscheinlichkeitswert (W-Wert) abgeleitet werden. Bei Angaben eines W-Werts ist die a-priori Wahrscheinlichkeit anzugeben.

Für die Berechnung müssen eindeutige Hypothesen formuliert werden. Bei einer Vaterschaftsabklärung sind dies in der Regel die Hypothesen der Vaterschaft des untersuchten Mannes (der untersuchte Mann ist der biologische Vater des Kindes) und die Hypothese der Nichtverwandtschaft (ein unbekannter, mit dem untersuchten Mann nicht verwandter Mann ist der biologische Vater des Kindes). Bei komplexen Verwandtschaftsfällen (z.B. Defizienzfälle) muss die entsprechende Fragestellung und die Familienkonstellation in den Hypothesen abgebildet werden. Die Hypothesen müssen im Bericht formuliert werden.

Das Bundesgericht hat im BGE 96 II 314 die Vaterschaft bei einem Wert von 99.8% als praktisch erwiesen angenommen. Das entspricht einem LR-Wert von 500 (a priori Wahrscheinlichkeit von 50%). Auf die aktuelle Rechtsprechung kann im Bericht verwiesen werden. Bei einem Likelihood Ratio unter 1000 wird jedoch dringend empfohlen, die Anzahl der STR-Systeme zu erhöhen oder zusätzliche Analysen (z.B. mtDNA, gonosomale STRs, SNPs etc.) durchzuführen.

Die für die Berechnung verwendeten Populationsdaten müssen publiziert sein und im Bericht referenziert werden. Es sind nach Möglichkeit für den Fall adäquate Populationsdaten zu verwenden.

Relative Allelfrequenzen werden aus Proben der relevanten Population ermittelt. Die Datensätze müssen mit geeigneten statistischen Methoden evaluiert werden. Es müssen Minimalfrequenzen definiert werden, die im Verhältnis zur Grösse der Referenzpopulation stehen.

Besteht in der vorliegenden Population ein signifikanter Grad an Substruktur, kann dies in der Berechnung durch die Verwendung der Formeln wie in Evelt and Weir [10] berücksichtigt werden. Der verwendete Korrektur-Faktor  $\theta$  (Theta) bezeichnet die Tatsache, dass auch nicht näher miteinander verwandte Personen genetische Charakteristiken teilen, wenn sie aus der gleichen Subpopulation stammen.

Bei Standard-Triofällen (Mutter, Kind und vermuteter Vater) erlaubt das Auftreten von Ausschlusskonstellationen in mindestens 20% der untersuchten STR-DNA-Systeme die Aussage, dass die Abstammung vom untersuchten Elternteil ausgeschlossen ist. Liegt der Anteil Ausschlusskonstellationen unter 20%, muss eine biostatistische Berechnung unter Einbezug von möglichen Mutationen oder stummen Allelen erfolgen, wobei bei Mutationen die Plausibilität betreffend 1-step resp. mehr-step überprüft werden soll. Weiter sind gegebenenfalls zusätzliche Analysen (z.B. weitere autosomale DNA-Marker, Y-/X-STRs,

mtDNA, SNPs) durchzuführen, mögliche alternative Szenarien in Betracht zu ziehen (z.B. kommt ein Verwandter des untersuchten Mannes als biologischer Vater in Frage) sowie allfällige zusätzliche Personen zu untersuchen.

Nicht schlüssige Ergebnisse sind zu kommentieren und die aufgetretenen Schwierigkeiten zu bezeichnen.

## **6. Dokumentation und Mitteilung der Ergebnisse**

Der gesamte Untersuchungsgang und die Ergebnisse müssen so dokumentiert werden, dass es einer Fachperson möglich ist, den Ablauf nachzuvollziehen und die Daten zu interpretieren.

Fragestellung, Resultate und Schlussfolgerungen sind in einem Bericht/Gutachten festzuhalten. Dieser/s muss zusätzlich zu den in der VDZV [2] sowie im Dokument Leitfaden für die Begutachtung von Prüflaboratorien in der Forensischen Genetik [4] angegebenen Punkten folgende Informationen enthalten:

- Die präzise Formulierung der aufgrund vorliegender Informationen für die Berechnung verwendeten Hypothesen
- Referenz auf die für die Berechnung verwendeten Populationsdaten.
- Falls erforderlich, die verwendeten Mutationsfrequenzen oder eine Referenz darauf.
- Falls erforderlich, den Wert für den Korrekturfaktor  $\theta$  sowie die verwendeten Formeln oder eine Referenz darauf.
- Bei Nicht-Ausschluss der berechnete Wert wie z.B. Likelihood Ratio, W-Wert, wobei bei der Berechnung des W-Werts die a-priori-Wahrscheinlichkeit anzugeben ist.
- Bei einem Ausschluss die DNA-Marker mit genetischer Inkompatibilität.
- Die verwendete Software bei der Abklärung von komplexeren Verwandtschaftskonstellationen als von Trio- oder Duo-Fällen.

## **7. Archivierung**

Fallakten und Proben sind an einem sicheren Ort vor unberechtigtem Zugriff geschützt zu lagern. Die Aufbewahrungsfristen der Akten und Proben richten sich nach den gesetzlichen Vorgaben, der Auftraggeber muss darüber informiert werden und hat die Möglichkeit, diese zu verlängern. Akteneinsicht haben nur der/die Auftraggeber.

## **8. Mitgeltende Unterlagen**

- [1] Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG, SR 810.12)
- [2] Verordnung über die Erstellung von DNA-Profilen im Zivil- und im Verwaltungsbereich (VDZV, SR 810.122.2)
- [3] Schweizerisches Zivilgesetzbuch (ZGB, SR 210)
- [4] Leitfaden für die Begutachtung von Prüflaboratorien in der Forensischen Genetik (313.d)
- [5] Bär et al. 1994. DNA recommendations – 1994 report concerning further recommendations of the DNA Commission of the ISFH regarding PCR-based polymorphisms in STR (short tandem repeats) systems. International Journal of Legal Medicine 107: 159-160

- [6] Bär et al. 1997. DNA recommendations – Further report of the DNA Commission of the ISFH regarding the use of short tandem repeat systems. International Journal of Legal Medicine 110: 175-176
- [7] Parson et al. 2014. DNA Commission of the International Society for Forensic Genetics: Revised and extended guidelines for mitochondrial DNA typing. Forensic Science International: Genetics 13: 134-142
- [8] Parson et al. 2016. Massively parallel sequencing of forensic STRs: Considerations of the DNA commission of the International Society for Forensic Genetics (ISFG) on minimal nomenclature requirements. Forensic Science International: Genetics 22: 54-63
- [9] Gjertson et al. 2007. ISFG: Recommendations on biostatistics in paternity testing. Forensic Science International: Genetics 1: 223–231
- [10] Evett and Weir. 1998. Interpreting DNA Evidence. Statistical Genetics for Forensic Scientists, Sinauer Associates, Sunderland, Massachusetts

Genehmigt an der Sitzung der Sektion Forensische Genetik der SGRM vom 07.06.2019.

Datum des Inkrafttretens: 23.11.2019.