

УДК 343.148

## **СОВРЕМЕННАЯ ПРАКТИКА ПРОВЕДЕНИЯ МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИХ ЭКСПЕРТИЗ**

**Дубербаев Даурен Муратович**

*Duberbaev\_Dauren@mail.ru*

Магистрант 1 курса Евразийского национального университета им. Л.Н. Гумилева

Научный руководитель – Б.Р. Сембекова

Начало развития современной молекулярно-генетической экспертизы связывают с открытием в 1984 году Алемом Джеффрисом (Университет Лестера, Великобритания) полиморфизма участков мини-сателлитной дезоксирибонуклеиновой кислоты (ДНК) человека, обладающих устойчивостью и индивидуальной специфичностью, а также неизменностью на протяжении жизни человека [1]. ДНК профилирование вскоре нашло первое применение в Великобритании при установлении родства в иммиграционных спорах [2]. Колин Пичфорд был первым в истории следственной практики, кто был идентифицирован в 1987 году методом ДНК анализа в связи расследованием убийств и изнасилования двух молодых девушек в Великобритании, совершенных в 1983 и 1986 годах. Новые методы позволили не только установить серийный характер преступлений и идентифицировать личность преступника, но и исключить причастность к ним лиц, проходящих по следствию. Более того, данное уголовное дело является и первым в мире, где молекулярно-генетические методы способствовали реабилитации невиновного человека, ранее признавшегося в совершении одного из убийств [3].

В дальнейшем потенциал развития молекулярно-генетических методов способствовал их быстрому вовлечению в уголовный процесс и отвел им роль основного инструмента для правоохранительных органов в доказывании при расследовании преступлений насильственного характера, а также для правозащитников в установлении судебных ошибок по ранее вынесенным приговорам.

Продолжающиеся разработки все более масштабных разработок новейших технологий в сфере генетических и биологических исследований нашли прикладное значение и в области систем криминалистических учетов. В настоящее время активное использование геномной информации в практике уголовного расследования и других аспектах деятельности общества интенсивно расширяется, странами реализуются проекты национальных баз данных ДНК.

Молекулярно-генетическая экспертиза является уникальным видом исследования, так как результаты молекулярно-генетических исследований служат важнейшей доказательной базой при расследовании и раскрытии преступлений по многим категориям уголовных и

гражданских дел.

Индивидуальная специфичность молекул ДНК способствует тому, что при проведении одного исследования можно установить множество признаков, которые позволяют с большой долей вероятности устанавливать происхождение следа от конкретного лица, а также биологическое родство, половую принадлежность исследуемых объектов.

Эволюция молекулярно-генетических методов, применяемых для идентификации личности и формирования баз данных, позволила выделить основное направление анализа геноме человека. Современные методы идентификации человека выстроены на анализе последовательностей нуклеотидов, в которых выявляют повторяющиеся элементы (или так называемые короткие tandemные повторы, short tandem repeat, STR) в конкретном участке хромосомы, называемом локусом (генетическим маркером).

Развитие и совершенствование методов криминалистического ДНК-анализа способствует тому, что современная технология исследования ДНК позволяет успешно исследовать: практически все ткани и биожидкости организма человека, содержащие ДНК; микроколичества биоматериала; смешанные следы.

При проведении ДНК-анализа одним из этапов является извлечение ДНК из материалов, представляемых на экспертизу. От качества исполнения данной процедуры зависит успех всех последующих этапов исследования ДНК.

Неправильный выбор метода выделения ДНК или его неверное осуществление могут привести либо к получению загрязненной ДНК, непригодной для исследования, либо к ее потере. При выборе метода необходимо учитывать целый ряд факторов: вид объекта, его состояние, давность образования и условия хранения, поэтому особую актуальность приобретают исследование и анализ современных методов извлечения ДНК из различных биологических объектов, а также обзор приборного оформления данных подходов.

Надежность идентификации личности увеличивается в зависимости от количества локусов, исследуемых в ходе молекулярно-генетических экспертиз. Если на ранних этапах внедрения данного вида экспертизы в Казахстане идентификация допускалась по 8 локусам, то в настоящее время допустимый критерий был увеличен до 16, одновременно увеличив возможность получения профиля по 24 локусам. Более того, при вероятностно-статистической обработке, с целью повышения степени идентификации, применяются данные по частотам встречаемости аллелей для конкретной популяции населения (белые европейцы, кавказцы и т.д.).

Особое место в судебной молекулярно-генетической экспертизе занимают идентификационные задачи, связанные с установлением происхождения следов биологического материала от конкретного лица. Процесс идентификации может быть осуществлен двумя методами: прямым и опосредованным. При прямой идентификации сопоставляются непосредственно генетические признаки и устанавливают их совпадение или исключение. В целом международная практика показывает, что для рутинного поиска в базах данных ДНК применяется методы прямого сравнения профиля подозреваемого с профилем, полученным со следов, изъятых с места преступления. При этом совпадение может быть, как полным по всем исследуемым генетическим маркерам, так и в отдельных случаях частичным, что может быть обусловлено целым рядом факторов (деградация генетического материала, частичное уничтожение следов, ингибирование в ходе ПЦР-реакций и др.). В последнем случае, в зависимости от количества воспроизведенных локусов, вероятность идентификации личности значительно снижается.

Таким образом, роль результатов молекулярно-генетических экспертиз в уголовном расследовании тяжких и особо тяжких насильственных преступлений значительна, а в отдельных случаях является одним из единственных источников доказательства. Потребность в применении специальных знаний в данной области возрастает применительно и к другим видам преступлений. Как показывает экспертная практика, возможности успешного исхода исследования вещественных доказательств, напрямую зависит от качества собираемых по делу материалов, соблюдении правил обращения с объектами и вещественными

доказательствами на этапах их изъятия, упаковки и хранения. Теоретические возможности более широкого применения возможностей судебной молекулярно-генетической экспертизы Казахстана, в том числе и применение геномной информации, содержащейся в базах данных ДНК, не исключаются. Требуется более полного понимания ее роли в расследовании уголовных дел и принятия со стороны правоохранительных органов и судов.

В настоящее время текущее материально-техническое состояние лабораторий в Институтах судебных экспертиз обеспечивает высокую степень надежности результатов, однако процесс исследования требует достаточно больших материальных и временных затрат. Время анализа вещественных доказательств в отдельных случаях является немаловажным критерием, обеспечивающим своевременность принятия процессуальных решений.

В связи с этим научные исследования сфокусированы на поиск решений данной проблемы и ориентированы в пользу принятия комплексных автоматизированных систем (инструмента), включающих возможность осуществления выделения генетического материала и получения генетического профиля за один шаг. Подобные технические решения реализованы в некоторых инструментах, позволяющие получить из относительно простых объектов приемлемый для анализа генетический профиль, по качеству сопоставимый с лабораторными исследованиями. Одними из преимуществ данных систем является мобильность, закрытость системы, время анализа составляет менее 2 часов, а также простота работы, не требующих от персонала специальных навыков и, следовательно, разделить функции лабораторного персонала и экспертов, осуществляющих интерпретацию. Приборы данного класса отличаются достаточно высокой стоимостью, однако нашли свое практическое применение при идентификации жертв массовых катастроф.

Успех выполнения ДНК-анализа на высоком уровне зависит от «лабораторного оформления» процедуры извлечения нуклеиновых кислот из биологических объектов. При проведении ДНК-анализа в Зарубежных странах широко используются новые технологии, с целью улучшения качества и ускорения процесса анализа. Одними из инновации, применяемые в этих странах, такие как автоматизированный портативный комплекс RapidНIT и система секвенирования MiSeq FGX, которые могут быть полезными в дальнейшем развитии судебно молекулярно-генетической экспертизы Казахстана [4].

Благодаря использованию революционной запатентованной технологии – автоматизированный портативный комплекс RapidНIT, которые представила американская компания «IntegenX» совместно с «Key Forensic Services» позволяют обрабатывать любые образцы – белки, нуклеиновые кислоты и клетки, отобранные практически из любой среды, включая кровь, клеточные культуры, тканевые лизаты, почву и фекалии, с гарантированной сохранностью образцов [5]. Основными преимуществами данного комплекса являются:

1. Невероятно высокая скорость - обработка 7 образцов занимает менее 90 минут, что позволяет сократить время анализа ДНК;

2. Портативный автоматизированный комплекс, позволяет проводить анализ ДНК на месте преступления, что способствует сокращению времени исследования и работы правоохранительных органов;

3. Для работы на переносном автоматизированном комплексе нет необходимости иметь специальные навыки и научные знания в области ДНК, другими словами, любой сотрудник полиции или криминалист может создать профиль ДНК. Устройство максимально реализует их возможности и позволяет значительно облегчить работу с ДНК.

Тем не менее, этот новый портативный комплекс имеет некоторые недостатки. Во-первых, низкая производительность, RapidНIT одновременно может анализировать только 7 образцов. Второй недостаток – это дорогостоящее оборудование и расходные материалы. Результатом применения выше перечисленного метода анализа вещественных доказательств является получение генетического профиля в форме электрофореграммы, которая на этапе экспертного исследования требует оценки со стороны качества и количества воспроизведенных аллелей локусов.

Другая инновационная система, представленная компанией США «Illumina, Inc», это секвенатор нового поколения, разработанный для идентификации личности и установления родства, и обеспечивающий наиболее точные и информативные результаты. Система MiSeq FGx позволяет проводить полный цикл исследований от загрузки образца ДНК до интерпретации результатов. Данный процесс осуществляется за счет специализированного набора для пробоподготовки библиотек "ForenSeq DNA Signature Prep Kit" и установленного программного обеспечения "ForenSeq Universal Analysis Software", которое позволяет обрабатывать исходные данные и интерпретировать результаты. MiSeq FGx сегодня являются одним из наиболее мощных инструментов в области молекулярной биологии. Комплекс может использоваться для исследования биологических образцов, выявления определенных генов или генетических последовательностей и применяются во многих областях: от судебно-молекулярно-генетической экспертизы до диагностики заболеваний и разработки лекарств.

Данная система также может различать аллели, одинаковые по длине (по данным метода капиллярного электрофореза), но содержащие различные генетические последовательности. Однонуклеотидные полиморфизмы, находящиеся внутри коротких tandemных повторов, не могут быть обнаружены с помощью метода капиллярного электрофореза, в котором для генотипирования низкого разрешения используется лишь длина. Различия в последовательностях может быть весьма важным фактором в сравнении образцов, особенно в случаях частично деградированного материала, когда важно извлечь максимальное количество значимых данных. Используя методы секвенирования нового поколения, криминалисты могут прийти к наиболее полноценному заключению. Ученые многих стран провели испытания данного оборудования и подтвердили точность результатов работы MiSeq FGX системы [6].

Например, получив неизвестный образец ДНК, не имея базы данных, мы не можем сравнить его с другими образцами. В этом случае данное оборудование необходимо для определения фенотипа неустановленных лиц или подозреваемых.

Важное требование для установки и работы данного комплекса необходимо специально оборудованное помещение. Основной недостаток MiSeq FGX системы – низкая скорость анализа.

Несмотря на все отрицательные аспекты и недостатки, данное инновационное оборудование имеет больше преимуществ, следовательно, внедрение RapidHIT и системного комплекса секвенирования MiSeq FGX может оказать существенное влияние на развитие судебно-генетической экспертизы в Казахстане. Например, Rapid HIT даст возможность создать профиль ДНК подозреваемого в кратчайшие сроки. В дополнение к этому с точки зрения ограниченных людских ресурсов RapidHIT, кажется, лучший способ в развитии исследований ДНК без найма дополнительного персонала.

Возможности совершенствования молекулярно-генетической экспертизы можно выделить возможность получения большего объема криминалистической значимой генетической информации. Перспективным выглядит возможность анализа фенотипических признаков (SNP-профилирование), позволяющие произвести реконструкцию внешнего облика устанавливаемого лица. К таковым могут быть отнесены исследования мутаций, ответственных за формирование цвета радужки глаз, кожи и волос. Данная информация, особенно в тех случаях, если генотип не содержится в базе ДНК, помогает получить дополнительную информацию для опознания и установления личности трупа, подвергнувшегося значительным гнилостным изменениям, а также на основании анализа биологических следов составить ориентировку по лицу, совершившему преступление. Кроме того, ведутся разработки по установлению генетическими методами биологического возраста человека.

В настоящее время осуществляется их апробация непосредственно к объектам судебной экспертизы, а возможность внедрения в практику лабораторий судебной экспертизы и поточного генотипирования лиц, подлежащих обязательной геномной регистрации, рассматривается. Остается надеяться, что полученный экспертами научный и практический

опыт, может быть, в будущем использован в разработке соответствующих методических рекомендаций и востребован в практике правоохранительных органов.

Современный уровень развития науки не снижает значимости вопросов, связанных с исследованием молекулярных носителей генетической информации, решение которых требуют поиск и создание новых более эффективных методов извлечения ДНК, позволяющих с наименьшими временными затратами извлекать чистые, неповрежденные экземпляры даже из материалов, представленных следовыми количествами.

#### **Список использованных источников**

1. Alec J. Jeffreys, Victoria Wilson, SweeLay Thein. «Hypervariable minisatellite regions in human DNA» // *Nature*, volume 314 (1985) - p.p. 67-73
2. Alec J. Jeffreys, John F. Y. Brookfield, Robert Semeonoff. «Positive identification of an immigration test-case using human DNA fingerprints» // *Nature*. volume 317 (1985) - p.p. 818-819
3. Jessica McDonald, Donald C. Lehman // *Forensic DNA analysis// Clinical Laboratory Science*, Vol 25, 2012 - pp 109-110
4. Verheij, Clarisse, Van Den Berge, & Sijen. (2013). RapidHIT™ 200, a promising system for rapid DNA analysis. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, 4(1), p.p. 254-255
5. Caratti, Turrina, Ferriani, Cosentino, & De Leo. (2015). MiSeq FGx sequencing system: A new platform for forensic genetics. *Forensic Science International: Genetics Supplement Series*, 5, p.p. 98-100
6. Churchill, Schmedes, King, & Budowle. (2016). Evaluation of the Illumina® Beta Version ForenSeq™ DNA Signature Prep Kit for use in genetic profiling. *Forensic Science International: Genetics*, 20, p.p. 20-29.