

## Η θέση της ΠΕΒ στα ζητήματα ανάλυσης και αξιοποίησης των γενετικών δεδομένων στο πεδίο της ταυτοποίησης ατόμων

Η Πανελλήνια Ένωση Βιοεπιστημόνων (ΠΕΒ) προσπαθεί πάντα να αναδεικνύει την σημαντικότητα των βιολογικών ανακαλύψεων για την κατανόηση της ζωής και την βελτίωση της ποιότητάς της, όπως και να προδιαγράφει επιστημονικά και θεσμικά πλαίσια που διαφυλάσσουν την αξιοπιστία των εν λόγω ανακαλύψεων.

Ειδικότερα όσον αφορά την αξιοποίηση των -πολύτιμων για τη ζωή- δεδομένων από την ανάλυση του γενετικού υλικού επισημαίνουμε την αναγκαιότητα τόσο της επιστημονικής τεκμηρίωσης όσο και της θεσμοθέτησης των υπηρεσιών που αφορούν:

- α) την τεκμηρίωση της επιστημονικής και επαγγελματικής επάρκειας των Βιοεπιστημόνων (και όλων των εμπλεκόμενων στον τομέα αυτό),
- β) τη μεθοδολογία ανάλυσης και αξιολόγησης των δεδομένων.

Όπως γνωρίζουμε στη χώρα μας δεν υφίσταται τέτοιο καθεστώς, γεγονός που δημιουργεί εξαιρετικές δυσκολίες στην «παροχή» των εν λόγω υπηρεσιών είτε αυτές αφορούν στο γενετικό έλεγχο για λόγους υγείας (πχ τον Προγεννητικό έλεγχο) είτε αφορούν αντικείμενα της Δικανικής Γενετικής (ταυτοποίηση ατόμων).

Ειδικότερα όσον αφορά στη χρήση του Γενετικού Υλικού (ΓΥ) στη Δικανική Γενετική έχουμε να επισημάνουμε τα εξής:

A) Όπως και στο πεδίο της Γενετικής στον τομέα της Υγείας, έτσι και στη Δικανική Γενετική θα πρέπει να υπάρχει, αντίστοιχη πιστοποίηση της **εκπαιδευτικής επάρκειας και εμπειρίας του προσωπικού** (1,2), καθώς και να εφαρμόζονται από τους εμπλεκόμενους φορείς **πιστοποιημένα πρωτόκολλα και δοκιμασίες εσωτερικού και εξωτερικού ελέγχου ποιότητας** (2,3,4) **τα οποία θα καταγράφονται στις αναφορές**. Όπως επισημαίνεται από τον ENFSI (European Network for Forensic Science Institutions) η εξειδίκευση των επιστημόνων θα πρέπει να προδιαγράφεται από **εθνικούς κανόνες και ρυθμίσεις**, έτσι ώστε να αποκτούν συγκεκριμένες βασικές δεξιότητες (παραπομπή 2, άρθρο 4.1 Personnel). Κάτι τέτοιο προς το παρόν δεν έχει θεσμοθετηθεί στη χώρα μας.

B) Όσον αφορά την ταυτοποίηση του Γενετικού προτύπου, οι μεθοδολογίες και τεχνικές που χρησιμοποιούνται, βασίζονται κυρίως στη μελέτη μικρών τυχαία επαναλαμβανόμενων αλληλουχιών DNA (Short Tandem Repeats, STRs), αλληλουχιών του Υ χρωμοσώματος, αλληλουχιών μιτοχονδριακού DNA καθώς και μονονουκλεοτιδικών πολυμορφισμών (SNPs). Τα αποτελέσματα αναλύονται με στατιστικούς αλγορίθμους λαμβάνοντας υπόψη τη βιογεωγραφική καταγωγή (2), και τις εθνικές ή /και διεθνείς βάσεις δεδομένων.

Η αλματώδης εξέλιξη των γενετικών μεθοδολογιών μεταβάλλει- εξελίσσει ραγδαία τον τομέα αυτό, με αποτέλεσμα τα καινούργια τεστ να είναι πιο αξιόπιστα εφόσον ελέγχουν και αναλύουν περισσότερες γενετικές περιοχές (έλεγχος δεκαέξι STRs σήμερα έναντι πέντε το 2002), με προοπτική για περαιτέρω αύξηση σε 25 (5).

Η αλληλούχιση των STRs καθώς και νεότερες μεθοδολογίες όπως αυτή της αλληλούχισης DNA νέας γενιάς (Next Generation Sequencing, NGS), ξεπερνούν προβλήματα των προηγούμενων εφαρμογών

όπως την αδυναμία διαφοροδιάκρισης διαφορετικών αλληλομόρφων ιδίου μεγέθους (πχ D3S1358, D21S11, VWA βλέπε 4 και ειδικότερα 6).

Η εφαρμογή των νεότερων μεθοδολογιών θα συμβάλλει σημαντικά στην εξαγωγή πιο αξιόπιστων αποτελεσμάτων εφόσον είναι προφανές ότι όσο μεγαλύτερος είναι ο αριθμός των μελετούμενων περιοχών και πιο ειδική η ανάλυση, τόσο πιο αυξημένη και ασφαλής είναι η πιθανότητα ταυτοποίησης ατόμων.

Γ) Όπως αναφέρθηκε, σημαντική παράμετρο στην ταυτοποίηση γενετικών προτύπων αποτελεί η **βάση γενετικών δεδομένων** που χρησιμοποιείται τόσο όσον αφορά την επιλογή των υπό μελέτη γενετικών περιοχών όσο και τον υπολογισμό των πιθανοτήτων ταυτοσημίας μεταξύ δύο γενετικών υλικών.

Λόγω των παρατηρούμενων αποκλίσεων από τους γενετιστές και εγκληματολόγους ως προς τις θεωρητικά αναμενόμενες συχνότητες και αυτές που προκύπτουν στην πράξη, θεωρούμε ότι οι βάσεις αυτές θα πρέπει να επικαιροποιηθούν, με γνώμονα τους νέους δείκτες που χρησιμοποιούνται αλλά και το έντονο φαινόμενο των μεταναστευτικών ροών.

Στη χώρα μας **είναι απαραίτητη η ύπαρξη μιας επιστημονικά τεκμηριωμένης βάσης δεδομένων**, η οποία θα επιτρέψει την επιλογή αξιόπιστων γενετικών τόπων που αντιστοιχίζουν δεδομένα ταυτότητας του πληθυσμού μας.

Με το παρόν επισημαίνουμε ορισμένα κρίσιμα θέματα σχετικά με τη Δικανική Γενετική με κυριότερο την κάλυψη του θεσμικού κενού από την Πολιτεία. Προφανώς η κριτική διασύνδεση των γενετικών δεδομένων με τις διαδικασίες δειγματοληψίας, τον υπολογισμό του στατιστικού λάθους, τα κοινωνικά και νομικά θέματα αποτελεί το πλέγμα των δεδομένων που πρέπει να χρησιμοποιούνται σε κάθε κρίσιμο ερώτημα στη Δικανική Γενετική.

#### Παραπομπές

1. American Society for Forensic Sciences <https://www.aafs.org/>
2. ENFSI: European Network for Forensic Science Institutions: Recommended Minimum Criteria for the Validation of Various, Aspects of the DNA Profiling Process <http://enfsi.eu/documents/best-practice-manuals/>
3. EuroforGen Q Network of Excellence <https://www.euroforGen.eu>
4. National Institute of Standards and Technology of the United States Department of Commerce <http://www.cstl.nist.gov/strbase/>
5. Hill CR, Butler JM, Vallone PM 2009. "A 26plex autosomal STR to aid human identity testing" Journal of Forensic Science 54:1008-1015.
6. National Institute of Standards and Technology of the United States Department of Commerce [http://www.cstl.nist.gov/strbase/str\\_VWA.htm](http://www.cstl.nist.gov/strbase/str_VWA.htm)

Για το ΔΣ της ΠΕΒ,

Η Πρόεδρος της ΠΕΒ



**Κόλλια Παναγούλα**



Ο Γεν. Γραμματέας της ΠΕΒ



**Κατωπόδης Γεώργιος**

**ΠΑΝΕΛΛΗΝΙΑ ΕΝΩΣΗ ΒΙΟΕΠΙΣΤΗΜΟΝΩΝ**

Έβρου 94-96, Αμπελόκηποι 115 27 / ΤΗΛ.&FAX:210 5224632  
URL:<http://www.pev.gr>, e-mail: [grammateia@gmail.com](mailto:grammateia@gmail.com),  
Ωράριο λειτουργίας: Δευτέρα έως και Πέμπτη 17:00-20:00