

Zusammenfassung

Bei der forensisch-molekulargenetischen Aufklärung von Straftaten ermöglicht die klassische DNA-Analyse (auch als STR-Analyse bekannt) humanbiologischer Spuren zwar die Identifikation von Personen, jedoch nicht die Bestimmung, aus welchen Körpermaterialien - etwa Blut, Speichel oder Sperma - diese sich zusammensetzt. Der ermittlerische Wert der Individualisierung einer Spur durch die DNA-Analyse sinkt allerdings, wenn ein Tatverdächtiger das Vorhandensein seiner DNA am Tatort (oder einem Asservat) einräumt. In solchen Fällen ist die Frage nach dem Entstehungskontext der Spur von entscheidender Bedeutung. Die Bestimmung des Körpermaterials kann hier wichtige Hinweise auf tatrelevante Handlungen liefern und so zur Rekonstruktion eines Tathergangs beitragen.

Bisherige RNA-basierte Verfahren zur Körpermaterialbestimmung können zwar nachweisen, welche Körpermaterialien in einer Probe vorhanden sind, ermöglichen jedoch keine Zuordnung einzelner Komponenten zu bestimmten Personen. Gerade bei Mischspuren ist jedoch die Frage, wer welches Körpermaterial beigetragen hat, von zentraler forensischer Bedeutung.

Ziel dieser Arbeit war daher die Entwicklung eines Verfahrens, das beide Aufgaben vereint - die Bestimmung der in einer Spur enthaltenen Körpermaterialien sowie die individuelle Zuordnung dieser Komponenten zu den jeweiligen Spurenverursachern bzw. der Ausschluss Tatverdächtiger. Hierfür wurde ein Panel entwickelt, mit welchem körpermaterielspezifische mRNA-Transkripte mittels massiv-paralleler Sequenzierung nachgewiesen werden können. Die Transkripte enthalten Einzelnukleotid-Polymorphismen (SNPs), anhand derer Spurenkomponenten bei Abgleich mit Referenzprofilen bestimmten Personen zugeordnet oder diese als Spender ausgeschlossen werden können.

Für die Studie wurden 486 Proben von 98 Spendern gesammelt, darunter Blut, Speichel, Sperma, Haut, Vaginal- und Menstralsekret. Nach iterativer Optimierung umfasst das finale Panel 76 Marker auf 30 Genen zur Detektion dieser Körpermaterialien sowie 70 individualisierende SNPs.

Die Ergebnisse zeigen eine hohe Spezifität des Panels für die untersuchten Körpermaterialien. Sensitivitätstests ergaben, dass ein zuverlässiger Nachweis auch noch bei einer nominalen RNA-Inputmenge von 750 Pikogramm möglich war.

Der zentrale Mehrwert des Ansatzes zeigte sich bei der Mischspurenanalyse. In 94 % der Fälle konnten Kontrollpersonen, die das jeweilige Körpermaterial nicht beigetragen hatten, korrekt als Spender der untersuchten Komponente ausgeschlossen werden.

Einschränkungen ergeben sich aus der biologischen Variabilität der Genexpression, der teils unbalancierten Allelexpression einzelner Marker sowie aus Schwierigkeiten beim sicheren

Nachweis bestimmter Körpermaterialien wie Haut und Speichel. Bei gezielter Berücksichtigung der Einschränkungen, der Ergänzung spezifischerer Marker sowie weitergehender Standardisierungsschritte stellt dieser Ansatz eine Möglichkeit zur Erweiterung der forensischen Fallarbeit dar und kann einen essenziellen Beitrag zur Aufklärung komplexer Tathergänge leisten.

Abstract

In forensic molecular genetic investigations, conventional DNA analysis (also known as STR analysis) of human biological traces allows the identification of individuals but does not determine which body fluids or tissues – such as blood, saliva, or semen – the trace is composed of. However, the investigative value of individualizing a trace through DNA analysis diminishes when a suspect concedes the presence of their DNA at the crime scene. In such cases, the question of how the trace originated becomes crucial. Determining the body fluid can provide important information about crime-related activities and thus contribute to the reconstruction of the sequence of events.

Common (m)RNA-based methods for body fluid identification allow the determination of which body fluids are present in sample but do not allow the assignment of specific body fluid components to their contributors. Particularly in mixtures, the question of who contributed which body fluid is of central forensic importance.

The aim of this work was therefore to develop a method that combines both tasks: The identification of body fluids contained in a trace and the individual assignment of these components to the respective contributors or the exclusion of suspects. For this purpose, a panel was developed that detects body fluid-specific mRNA transcripts using massively parallel sequencing. The transcripts contain genetic variants, so-called single nucleotide polymorphisms (SNPs), which allow components to be assigned to specific contributors or exclude suspects when compared with reference profiles.

For the study, 486 samples were collected from 98 donors, including blood, saliva, semen, skin, vaginal secretion, and menstrual secretion. Following iterative optimization, the final panel comprises 76 markers on 30 genes for the detection of these body fluids as well as 70 individualizing SNPs.

The results demonstrate high specificity of the panel for the examined body fluids. Sensitivity tests revealed that reliable detection was possible down to a nominal RNA input of 750 picograms.

The central added value of the approach was demonstrated in the analysis of mixtures. In 94 % of all cases, uninvolved individuals could be excluded as donors of specific body fluid components.

Limitations arise from the biological variability of gene expression, the imbalanced allelic expression of certain markers, and the detection of specific body fluids such as skin and saliva. By specifically addressing these limitations, supplementing more specific markers, and implementing further standardization steps, this approach represents an opportunity to expand the methodology for forensic casework analysis and can play an essential role in understanding complex crime scenarios.¹

¹ Text unterstützend mit einem Large Language Modell übersetzt und vom Autor inhaltlich und sprachlich überprüft.