



archiwum medycyny sadowej i kryminologii

Sprawozdanie ze spotkania
Meeting report

Renata Jacewicz

Wstę do prac nad standaryzacją w zakresie genetyki sadowej podczas pierwszego łódzkiego spotkania Zespołu Ekspertów ds. Standardów i Opiniowania Polskojęzycznej Grupy Roboczej Międzynarodowego Towarzystwa Genetyki Sadowej (TSA-ISFG.PL) Introduction to the work towards standardization in the field of forensic genetics at the first Lodz meeting of the Expert Team for Standards and Assessment in Forensic Genetics of the Polish Speaking Working Group of the International Society for Forensic Genetics (TSA-ISFG.PL)

Pracownia Genetyki Medycznej i Sadowej, Zakład Medycyny Sadowej, Uniwersytet Medyczny w Łodzi, Polska
Medical and Forensic Genetics Laboratory, Department of Forensic Medicine, Medical University of Lodz, Poland

Słowa kluczowe: standaryzacja, genetyka sadowa, Zespół Ekspertów, wytyczne TSA, ISFG-PL, Polskojęzyczna Grupa Robocza.

Key words: standardization, forensic genetics, Expert Team, TSA Guidelines, ISFG-PL, Polish Speaking Working Group.

15 lutego 2018 r. w Zakładzie Medycyny Sadowej Uniwersytetu Medycznego w Łodzi odbyło się pierwsze spotkanie Zespołu Ekspertów ds. Standardów i Opiniowania w Genetyce Sadowej, w skrócie TSA (*Team for Standards and Assessment in Forensic Genetics*), Polskojęzycznej Grupy Roboczej Międzynarodowego Towarzystwa Genetyki Sadowej (*Polish Speaking Working Group of the International Society for Forensic Genetics* – ISFG-PL). Wzięło w nim udział

On 15 February 2018, the First Meeting of the Expert Team for Standards and Assessment in Forensic Genetics (TSA) of the ISFG-PL (Polish Speaking Working Group of the International Society for Forensic Genetics) took place at the Department of Forensic Medicine, Medical University of Lodz. The meeting was attended by nearly 20 members of the Team recognized as the most experienced experts in the field of forensic genetics in Poland, work-

blisko 20 członków Zespołu – najbardziej doświadczonych ekspertów w zakresie genetyki sądowej w Polsce, rekrutujących się z laboratoriów uniwersyteckich Katedr i Zakładów Medycyny Sądowej w Bydgoszczy, Gdańsku, Łodzi, Poznaniu, Katowicach, z Instytutu Ekspertyz Sądowych w Krakowie, Centralnego Laboratorium Kryminalistycznego Policji w Warszawie oraz z laboratorium prywatnego.

Celem spotkania było podjęcie działań zmierzających do opracowania i udoskonalenia standardów w zakresie badań genetycznych wykonywanych na potrzeby wymiaru sprawiedliwości i organów ścigania, stworzenie platformy służącej wymianie doświadczeń oraz wdrażaniu tych standardów, a także promowanie wiedzy o obowiązujących wytycznych na forum ISFG-PL, we współpracy z Polskim Towarzystwem Medycyny Sądowej i Kryminologii (PTMSiK) oraz Polskim Towarzystwem Genetyki Człowieka (PTGC).

Wśród uczestników obecni byli: prof. Wojciech Branicki – przewodniczący ISFG-PL, prof. Jarosław Berent – prezes PTMSiK, prof. Tomasz Grzybowski – przewodniczący Komisji Genetyki Sądowej (KGS-PTMSiK), prof. Lucjusz Jakubowski – przewodniczący PTGC i prof. Maciej Borowiec – sekretarz PTGC. Spotkanie poprowadziła prof. Renata Jacewicz – koordynator TSA-ISFG.PL. Patronat naukowy nad wydarzeniem objęła firma Promega.

Pierwsza część spotkania poświęcona została standaryzacji badań genetycznych i możliwości współpracy w tym zakresie trzech ww. organizacji. Przewodniczący PTGC prof. Lucjusz Jakubowski oraz sekretarz prof. Maciej Borowiec w swoich wystąpieniach nakreślili działania podejmowane w celu zapobiegania wykonywaniu testów genetycznych – w tym identyfikacji osób – w sposób niezgodny z obowiązującymi standardami, zasadami etycznymi, a często podstawowymi prawami człowieka. Omówili kroki zmierzające do stworzenia uregulowań prawnych ograniczających takie praktyki. Przedstawili rekomendacje laboratoriów działających przy PTGC, podkreślając znaczenie autoryzacji badań przez specjalistów, a tym samym zapewnienia jak najwyższego poziomu analiz genetycznych w Polsce.

Drugą część spotkania poświęcono przeglądowi istniejących wytycznych i rekomendacji przedstawionych przez Ekspertów Wiodących oraz wymianie doświadczeń całego Zespołu Ekspertów ds. Standardów i Opiniowania w Genetyce Sądowej ISFG-PL, które będą stanowić punkt wyjścia prac nad stworzeniem

ing in laboratories at the University Departments of Forensic Medicine in Bydgoszcz, Gdansk, Lodz, Poznan and Katowice, at the Institute of Forensic Research in Cracow, Central Forensic Laboratory of the Police in Warsaw and a private laboratory.

The purpose of the meeting was to undertake actions leading to the development and improvement of standards in the field of genetic testing for the judicial system and law enforcement agencies, create a platform for exchanging experiences and an area for activities supporting the implementation of these standards, and promote knowledge of applicable guidelines on the ISFG-PL forum in cooperation with the Polish Society of Forensic Medicine and Criminology (PTMSiK) and the Polish Society of Human Genetics (PTGC).

The attendees of the meeting included: Prof. Wojciech Branicki – Chairman of ISFG-PL, Prof. Jarosław Berent – President of PTMSiK, Prof. Tomasz Grzybowski – Head of the Forensic Genetics Committee (KGS-PTMSiK), Prof. Lucjusz Jakubowski – President of PTGC and Prof. Maciej Borowiec – Secretary of PTGC. The meeting was chaired by Prof. Renata Jacewicz, Coordinator of TSA-ISFG.PL. The event was held under the scientific patronage of Promega company.

The first part of the meeting was devoted to discussing possibilities for cooperation between the three key organizations referred to above in the process of standardization of genetic testing. The President of PTGC, Prof. Lucjusz Jakubowski, followed by the Secretary of PTGC, Prof. Maciej Borowiec, in consecutive presentations outlined actions undertaken to prevent genetic testing, including human identification tests, in a manner contrary to applicable standards and in violation of ethical principles and often fundamental human rights. They discussed steps taken with a view to introducing legal regulations curbing such practices. In addition, they presented issues relating to the recommendation of PTGC laboratories, underlining the significance of test authorization by specialists, and thus ensuring the highest possible quality of genetic analyses in Poland.

The second part of the meeting was devoted to reviewing existing guidelines and recommendations based on the presentations prepared by Leading Experts and the exchange of experiences of the entire Team for Standards and Assessment in Forensic Genetics of the ISFG-PL which are to be incorporated into the process

wstępu do wspólnych wytycznych (www.tsa-ifsg.pl). Eksperti Wiodący: prof. Ryszard Pawłowski, prof. Tomasz Grzybowski, dr hab. Krzysztof Rębała, mgr Agnieszka Parys-Proszek, dr Magdalena Marcińska, dr Monica Abreu-Głowacka, dr Paulina Wolańska-Nowak, dr Kornelia Drożdżiak, dr Maria Wróbel, dr Maciej Jędrzejczyk oraz koordynator prof. Renata Jacewicz kolejno omówili w swoich wystąpieniach zagadnienia ujęte w ośmiu punktach programu:

1. Ogólne wytyczne dla laboratoriów genetyczno-sądowych.
2. Wykonywanie badań przedgenetycznych oraz przedindywidualizacyjnych.
3. Raportowanie ilorazu wiarygodności i innych parametrów, analiza mieszanin.
4. Raportowanie śladowej ilości, degradacji, braku detekcji DNA.
5. Analiza markerów haploidalnych – mtDNA, chromosomu Y oraz chromosomu X.
6. Standardy badawcze w analizach pokrewieństwa.
7. Biostatystyka obejmująca mutacje, sprzężenia, wsobność.
8. Standardy i możliwości baz danych populacyjnych.

Renata Jacewicz nakreśliła cel wspólnych działań nad opracowaniem standardów opiniowania w genetyce sądowej w Polsce oraz zaprezentowała pierwszy ważny krok do jego realizacji. Omówiła kluczowe zapisy obowiązującej normy ISO/IEC 17025:2005 i dokumentów Polskiego Centrum Akredytacji: DAB-7, DAB-10, DA-05, zasady dobrej praktyki laboratoryjnej (*good laboratory practice* – GLP), wymogi specjalizacyjne, zapisy rozporządzeń ministerialnych, dokumentów międzynarodowych (*The Scientific Working Group on DNA Analysis Methods* – SWGDAM, *Quality Assurance Standards* – QAS, *The European Network of Forensic Science Institutes* – ENFSI) podnoszących kwestie standardów jakości dla laboratoriów wykonujących badania kryminalistyczne, a także ważne aspekty walidacji metod badawczych. Poruszone zagadnienia zostały ograniczone do tych najistotniejszych z punktu widzenia pracy nad standardami. Ich dalszym opracowaniem zajmie się Zespół ds. Zapewnienia Jakości w Genetyce Sądowej grupy ISFG-PL (*Team for Quality Assurance in Forensic Genetics*) pod kierownictwem dr. Tomasza Kupca.

Przechodząc do drugiego punktu programu, Monica Abreu-Głowacka podjęła temat badań przedgenetycznych poprzedzających profilowanie DNA

of developing an introduction to the common guidelines (www.tsa-ifsg.pl). Leading Experts, including Prof. Ryszard Pawłowski; Prof. Tomasz Grzybowski; Krzysztof Rębała, PhD (hab.); Agnieszka Parys-Proszek, MA; Magdalena Marcińska, PhD; Monica Abreu-Głowacka, PhD; Paulina Wolańska-Nowak, PhD; Kornelia Drożdżiak, PhD; Maria Wróbel, PhD; Maciej Jędrzejczyk, PhD, and the Coordinator Prof. Renata Jacewicz, in their consecutive presentations, discussed eight topics included in the agenda of the meeting:

1. General guidelines for forensic genetic laboratories.
2. Pre-genetic and pre-individualization testing.
3. Reporting of likelihood ratio and other parameters, mixture analysis.
4. Reporting of trace amounts, degradation, lack of DNA detection.
5. Analysis of haploid markers – mtDNA, chromosome Y and chromosome X markers.
6. Test standards in kinship analysis.
7. Biostatistics including mutations, linkages and inbreeding.
8. Standards and possibilities in population databases.

Renata Jacewicz outlined the objective of joint activities leading to the development of assessment standards in forensic genetics in Poland, and presented the first important step towards achieving this goal. She discussed important provisions included in the current ISO/IEC 17025:2005 standard, Polish Centre of Accreditation documents (DAB-7, DAB-10, DA-05), the principles of good laboratory practice (GLP), specialization requirements, ministerial regulations and international documents (*The Scientific Working Group on DNA Analysis Methods* – SWGDAM, *Quality Assurance Standards* – QAS, *The European Network of Forensic Science Institutes* – ENFSI) addressing the issue of quality standards in laboratories performing criminalistic tests, as well as key aspects applicable to the validation of testing methods. In this scope, the aspects under discussion were limited to the most relevant problems from the viewpoint of developing standards. They will be further elaborated in the course of activities to be undertaken under the supervision of Tomasz Kupiec, PhD, Coordinator of the ISFG-PL Team for Quality Assurance in Forensic Genetics.

Proceeding to the second item on the agenda, Monica Abreu-Głowacka raised issues relating to pre-genetic tests preceding DNA profiling and human individualization tests. She reviewed the tests

i indywidualizację osób. Dokonała przeglądu testów wykorzystywanych na świecie do wstępnej identyfikacji śladów biologicznych i podzieliła się swoimi doświadczeniami, istotnymi w kontekście prac nad wytycznymi. Następnie Ryszard Pawłowski na podstawie swojego bogatego doświadczenia badawczego poruszył kwestie dotyczące ustalenia rodzaju śladu biologicznego lub określonej tkanki. Zwrócił szczególną uwagę na konieczność rygorystycznego przestrzegania zasad związanych z ochroną przed kontaminacją, rozdzielania pracy z materiałem dowodowym i porównawczym oraz z dowodami zawierającymi odpowiednio dużą i małą ilość DNA. Omówił również znaczenie dokładnego opisu i precyzyjnej dokumentacji fotograficznej, a także schematu rozmieszczenia śladów na materiale dowodowym. Odniósł się do potrzeby ustalenia jasnych kryteriów dotyczących techniki zabezpieczania i czasu przechowywania materiału pozostałego po badaniach. Przedstawił klasyfikację i omówił specyficzne i niespecyficzne metody detekcji określonych rodzajów śladów biologicznych.

W trzecim punkcie programu Paulina Wolańska-Nowak poruszyła kwestie związane z oceną wartości dowodowej badań bazujących na prawdopodobieństwie zgodności (MP) oraz ilorazie wiarygodności (LR) w ujęciu Bayesa, zwracając uwagę na nieprawidłowe interpretacje tych parametrów. Poddała pod dyskusję niestandardowe czynniki mające wpływ na ocenę wartości dowodowej, takie jak pokrewieństwo pomiędzy podejrzanym a faktycznym dawcą śladu, przynależność podejrzanego i sprawcy do małej, izolowanej grupy etnicznej czy niekompletny profil DNA.

Opierając się na istniejących rekomendacjach i wytycznych ISFG, Rady Doradczej FBI (DAB) i niemieckich Instytutów Medycyny Sądowej, Renata Jacewicz omówiła kolejne etapy analizy w przypadku ujawnienia mieszanin DNA i zainicjowała dyskusję na temat sposobów obliczeń wartości dowodowej oraz szacowania prawdopodobieństwa wybranych hipotez badawczych. Nawiązała też do wcześniej postulowanej potrzeby ujednoczenia polskojęzycznej nomenklatury raportowania wartości dowodowej badań DNA w odniesieniu do poszczególnych przedziałów wartości LR. Magdalena Spólnicka, koordynator Zespołu ds. Predykcijnej Analizy DNA w Genetyce Sądowej grupy ISFG-PL (*Team for Predictive DNA Analysis in Forensic Ge-*

used globally for preliminary identification of biological traces, and shared her experiences in areas relevant for the development of guidelines. The next speaker, Ryszard Pawłowski, based on his extensive research experience, pointed out questions regarding the determination of type of biological traces or specific tissues. He highlighted the significance of rigorous compliance with principles applicable to the protection against contamination, separation of work with evidence and reference material, and evidence containing large and small amounts of DNA, respectively. The expert also discussed the importance of preparing detailed descriptions, precise photographic documentation and layouts showing the distribution of traces on evidence material. He stressed the need to set clear criteria regarding the technique of securing evidence material and the duration of storage of material remaining after tests. In addition, Ryszard Pawłowski presented the classification criteria and discussed both specific and non-specific methods for the detection of particular types of biological traces.

Moving on to the third item on the agenda, Paulina Wolańska-Nowak drew attention to problems related to the assessment of the probative value of tests relying on matching probability (MP) and likelihood ratio (LR) based on Bayes' interpretation, stressing the issue of erroneous interpretations of these parameters. She submitted a number of problems for debate by the attendees of the meeting, including non-standard aspects relevant for the assessment of probative value of evidence such as kinship between the suspect and actual donor of biological trace, situations with the suspect and perpetrator belonging to a small isolated ethnic group, or incomplete DNA profile.

Next, Renata Jacewicz, based on existing recommendations and guidelines issued by the ISFG, the FBI's DNA Advisory Board (DAB) and the German Institutes of Forensic Medicine, discussed consecutive stages of analysis in cases involving identification of DNA mixtures, and initiated a discussion on methods of calculating the probative value and estimating the probability of selected test hypotheses. She also made a reference to the previously postulated need to standardize the Polish-language nomenclature in reporting the probative value of DNA tests in relation to different ranges of LR values. Magdalena Spólnicka, Coordinator of the ISFG-PL Team for Predictive DNA Analysis in Forensic Genetics, pointed out that such nomenclature had already been developed and

netics), zwróciła uwagę na fakt, że taka terminologia już istnieje i jest stosowana w policyjnych laboratoriach kryminalistycznych. Zauważyła ponadto, że w praktyce badawczej wykorzystuje się stosunkowo nowe, lecz już uznane przez ISFG oprogramowanie do analizy wartości dowodowej mieszanin.

W ramach czwartego punktu programu Agnieszka Parys-Proszek przedstawiła wraz z Magdaleną Marcińską istotne zagadnienia związane z analizą śladów biologicznych zawierających śladowe ilości DNA (LT-DNA). Odnosząc się do dostępnej literatury i własnego bogatego doświadczenia eksperckiego, omówiła techniki służące uzyskaniu jak największej ilości informacji przy niskim poziomie DNA (LCN). Zwróciła uwagę na potrzebę określenia parametrów walidacyjnych w laboratorium badającym LT-DNA, jakimi są próg oznaczalności, próg wykrywalności, heterozygotyczny imbalance oraz poziom pików typu *stutter*, a także na konieczność porównania tych parametrów z analogicznymi danymi uzyskanymi dla prób bez cech LT. Mówiła również o raportowaniu wyników badań śladów LT-DNA i potrzebie odpowiednich szkoleń w tym zakresie. Przestrzegła też przed nadinterpretacją wyników przy ograniczonej detekcji DNA.

Niekwestionowany ekspert w dziedzinie mtDNA Tomasz Grzybowski poruszył najważniejsze zagadnienia związane ze standaryzacją badań mtDNA, bazując na aktualnych wytycznych ISFG w ujęciu ogólnym i bardziej szczegółowym. Przedstawił wytyczne odnoszące się do procesu badawczego, analizy danych, porównywania sekwencji mtDNA oraz interpretacji, prezentując przy tym nowe możliwości badawcze, jakie stwarza technika masowego równoległego sekwencjonowania (MPS). Omówił metody wykorzystania i przeszukiwania baz danych oraz przyjęte sposoby oceny zgodności w zakresie sekwencji mtDNA. W nawiązaniu do ostatniego wątku Renata Jacewicz zwróciła uwagę na różne algorytmy stosowane w obliczeniach częstości występowania określonego mitotypu oraz szacowania na jego podstawie wartości LR, wyrażając nadzieję, że uda się stworzyć wspólną strategię w tej dziedzinie.

Krzysztof Rębała odniósł się do tematu wykorzystania polimorfizmu chromosomu Y w genetyce sądowej. Przedstawił rekomendacje ISFG oraz uwagi i zalecenia będące dla Grupy Ekspertkiej TSA ISFG-PL podstawą do opracowania wytycznych. Zaprezentował też przykłady obliczeń LR dla chromosomu Y przy ustalaniu pokrewieństwa, z uwzględnieniem

was in use in police forensic laboratories. She also called attention to the fact that relatively new, though already recognized by the ISFG, software for analyzing the probative value of mixtures were being incorporated into forensic testing practice.

Proceeding to the fourth item on the agenda, Agnieszka Parys-Proszek presented, together with Magdalena Marcińska, important aspects related to the analysis of biological traces containing trace amounts of DNA (LT-DNA). Referring to the available literature and her own rich track record as an expert, she discussed the techniques employed to obtain the greatest possible amount of information at low DNA levels (low copy number, LCN). Furthermore, the expert emphasized the necessity to establish validation parameters for laboratories analyzing LT-DNA, including quantification and detection limits, heterozygous imbalance and the level of *stutter* peaks, and the need to compare them with corresponding parameters obtained for non-LT samples. She also brought up the issue of reporting the results of analyses of LT-DNA traces and pointed to the need for appropriate training in this area. In addition, the expert warned against overinterpretation of results in cases of limited DNA detection.

Tomasz Grzybowski, an unquestionable expert in mtDNA, presented the most relevant issues related to the standardization of mtDNA tests based on the latest ISFG guidelines, divided into general and more specific aspects. He presented a range of guidelines regulating the testing process, data analysis, comparison of mtDNA sequences and interpretation, and also outlined new testing possibilities offered by the technique of massive parallel sequencing (MPS). He also discussed guidelines applicable to database use and searching, and methods adopted for evaluating concordance of mtDNA sequences. With regard to the latter aspect, the Team Coordinator Renata Jacewicz drew attention to the variety of algorithms which are used for calculating the frequency of occurrence of a particular mitotype, as well as estimating the LR value based on it. She expressed hope that a common strategy could be recommended in this area.

Krzysztof Rębała brought up the topic of using the Y chromosome polymorphism in forensic genetics. He presented the ISFG recommendations as well as comments and recommendations providing a foundation for the establishment and development of guidelines by the TSA Expert Group of ISFG-PL. He also presented

jedno- i dwustopniowych mutacji. Następnie Maciej Jędrzejczyk omówił możliwości wykorzystania markerów chromosomu X w praktyce genetyczno-sądowej, odwołując się do dostępnych wytycznych i algorytmów obliczeń. Zaprezentował również rekomendowane przez ISFG oprogramowanie służące ocenie wartości dowodowej analiz markerów chromosomu X.

Koordynator TSA Renata Jacewicz, odnosząc się do publikacji oraz przypadków z własnej praktyki badawczej, przedstawiła wątpliwości dotyczące powszechnie przyjętego podejścia polegającego na łączeniu wartości dowodowej wyników badań markerów rekombinujących, indywidualizujących osoby (autosomalnych i chromosomu X), z wartością dowodową markerów nierekombinujących, rodowodowych (chromosomu Y oraz mtDNA).

Kornelia Drożdżiak poruszyła temat standardów badawczych w analizach pokrewieństwa i przedstawiła istotne rekomendacje w tym zakresie. Opierając się na praktyce badawczej, zaprezentowała przypadki błędnych opinii w sprawach spornego ojcostwa i przeprowadziła analizę przyczyn rozbieżności w opiniowaniu. Zainicjowała też dyskusję o ich istotnych konsekwencjach, m.in. konieczności wprowadzenia odpowiednich wytycznych w celu przeciwdziałania nadużyciom i błędom w opiniowaniu. Zobrazowała ponadto ryzyko pomyłki w analizach pokrewieństwa związane z przeszczepem allogenicznym u osób tej samej płci.

Maria Wróbel przedstawiła szeroki przegląd dostępnej literatury poświęconej biostatycznej analizie badań pokrewieństwa. Zwróciła uwagę na elementy mające istotny wpływ na wartość dowodową obliczeń, w tym założoną wartość prawdopodobieństwa *a priori* w identyfikacji osób uczestniczących w zdarzeniu zamkniętym czy też zastosowanie odpowiedniej korekty przy ocenie wartości dowodowej w przypadku badania osób pochodzących z określonej subpopulacji. Omówiła różnice w uzyskiwanych wartościach parametrów statystycznych w zależności od założonego rodzaju i stopnia pokrewieństwa osoby, w odniesieniu do której szacujemy szansę powtórzenia się oznaczonego profilu. Podkreśliła, że w przypadkach niejednoznacznych przy ocenie dowodowej niezbędne jest zastosowanie najbardziej konserwatywnego podejścia.

Na koniec części poświęconej analizom pokrewieństwa Renata Jacewicz podsumowała zalecenia ISFG dotyczące raportowania i dokumentowania obliczeń szansy rodzicielstwa (PI, MI) oraz wyko-

sample LR calculations for the Y chromosome in kinship analysis, taking into account one- and two-stage mutations. Maciej Jędrzejczyk went on to discuss aspects related to the application of X chromosome markers in forensic genetic practice based on available guidelines and calculation algorithms. He also presented ISFG-recommended software for the assessment of probative value of analyses involving the X chromosome markers.

TSA Coordinator Renata Jacewicz, referring to numerous publications and cases from her own professional practice, raised objections about the widely recognized approach combining the probative value of tests based on recombinant markers enabling human individualization (autosomal and chromosome X) with the probative value of non-recombinant lineage markers (chromosome Y and mtDNA).

Kornelia Drożdżiak moved on to the topic of standards applicable to kinship analysis and outlined important recommendations in this regard. Based on the testing practice, she presented cases of erroneous assessment in investigations of disputed paternity and reviewed the reasons for discrepancies in assessment results. The expert initiated a debate on key aspects that had to be taken into consideration in this context in order to prevent non-compliances and errors in assessment. She also drew attention to the risk of errors in kinship analyses following allotransplantation in individuals of the same sex.

Maria Wróbel presented a broad review of the available literature on biostatistics in kinship analysis. She highlighted elements significantly affecting the probative value of calculations, including the probability value assumed *a priori* in the identification of persons in a closed incident or the application of appropriate correction in the assessment of probative value in analyzing individuals from a defined subpopulation. Maria Wróbel discussed differences in the values of statistical parameters which are attributable to the assumed type and degree of kinship of the relative used as a reference against which the chance of repetition of the determined profile is estimated. The expert also pointed out that most conservative approach should be adopted to assess the probative value in ambiguous cases.

At the end of the part devoted to kinship analysis, TSA Coordinator Renata Jacewicz summarized the ISFG recommendations with respect to the reporting and documentation of calculations determining the probability of parenthood (PI, MI) and the application of relevant population data in such calcula-

rzystania do tych obliczeń odpowiednich danych populacyjnych. Postulowała uzupełnienie zaleceń KGS-PTMSiK w sprawie wykluczania ojcostwa na podstawie co najmniej czterech markerów STR o kryterium uwzględniające dodatkowo brak sprzężenia pomiędzy tymi markerami oraz wymóg każdorazowego raportowania obliczeń. Następnie omówiła najpopularniejsze rodzaje oprogramowania używane w Polsce do analizy pokrewieństwa. W dalszej części poruszyła istotne zagadnienia z dziedziny rozszerzonej analizy biostatystycznej obejmującej mutacje, sprzężenia, wsobność. Ich przegląd uwzględniał obowiązujące zalecenia ISFG opisane w publikacjach naukowych oraz w amerykańskich i brytyjskich dokumentach rządowych: SWGDAM (FBI) i *Forensic Science Regulator* (UK.GOV). Koordynator TSA zaproponowała również przyjęcie konkretnych wartości współczynników wsobności przy określonych kojarzeniach krewniaczych, w tym kazirodztwie, co pozwoliłoby na skorygowanie wyników w przypadku znacznej ilości alleli identycznych z pochodzenia. Zgodnie z obowiązującymi zaleceniami zasugerowała ponadto konieczność wykazania nierównowagi sprzężeń (LD) pomiędzy *loci* systemów multipleksowych, do których stosuje się regułę iloczynu w obliczeniach łącznej wartości dowodowej.

Przechodząc do ostatniego, ósmego punktu, który dotyczył standardów i możliwości wykorzystania baz danych populacyjnych, Renata Jacewicz dokonała przeglądu istniejących wytycznych i rekomendacji publikowanych na łamach *Forensic Science International Genetics* (www.fsigenetics.com) oraz na stronach FBI i GOV.UK, stanowiących punkty odniesienia przy ustalaniu polskich rekomendacji w tym zakresie. Omówiła parametry statystyczne konieczne do opracowania i przeprowadzenia walidacji baz danych. Przedstawiła przykłady współpracy na świecie i w Europie – w tym także w Polsce – zakończonej wielośrodkowymi publikacjami z dziedziny genetyki populacyjnej. Zaproponowała też kontynuację działań mających na celu stworzenie wspólnych referencyjnych baz danych częstości alleli markerów STR dla populacji Polski. Postulat ten pojawił się już na spotkaniu inauguracyjnym grupy ISFG-PL, które odbyło się 24 listopada 2017 r. w Instytucie Ekspertyz Sądowych w Krakowie.

Prezentowanie przez członków Grupy Ekspertek wszystkich zaplanowanych tematów znacznie wykroczyło poza założone ramy spotkania. Było

She postulated that the guidelines of the KGS-PTMSiK regarding the exclusion of paternity based on at least four STR markers should be supplemented with an additional criterion of no linkage between these markers, and the requirement to report calculations in every case. Then she proceeded to reviewing the most widely used kinship analysis software in Poland. In the next part of the presentation, she provided an overview of important issues in the field of extended biostatistical analysis including mutations, linkages and inbreeding. The overview included current ISFG recommendations described in scientific publications as well as government documents published in the USA and UK: SWGDAM (FBI) and Forensic Science Regulator (UK.GOV). TSA Coordinator furthermore proposed the adoption of defined values of inbreeding coefficients for specific matings of related individuals, including incest, which provide a correction in cases involving a significant number of alleles identical by descent. She also recommended, in accordance with applicable recommendations, the requirement to demonstrate linkage disequilibrium (LD) between the *loci* of multiplex systems in which the total probative value is calculated by the product rule.

Moving on to the final item on the agenda, concerning standards and possibilities in population databases, Renata Jacewicz reviewed existing guidelines and recommendations published in *Forensic Science International Genetics* (www.fsigenetics.com) and available on the FBI and GOV.UK websites, constituting reference documents for the establishment of Polish recommendations in this area. She discussed the statistical parameters that are necessary for database development and validation. In addition, she presented examples of cooperation both within Europe (including Poland) and globally, leading to multicentre publications in the field of population genetics. She also suggested follow-up activities for the purpose of developing common reference databases of allele frequencies of STR markers in the Polish population. This goal was proposed previously at the inaugural meeting of the ISFG-PL group which took place at the Institute of Forensic Research in Cracow on 24 November 2017.

The presentation, by members of the Expert Group, of successively planned steps in different subject areas markedly exceeded the scheduled scope of the gathering. The meeting was intense and filled

ono bardzo intensywne i obfitowało w żywą dyskusję. Debata pokazała różne podejścia uczestników zarówno do kwestii metodycznych, jak i merytorycznych, ujawniając przy tym brak spójnych reguł postępowania i opiniowania, a tym samym potrzebę dalszych prac nad ich ujednoczeniem.

Na zakończenie przewodniczący grupy ISFG-PL Wojciech Branicki zaproponował opracowanie materiałów zaprezentowanych podczas spotkania w formie publikacji. Renata Jacewicz wnioskuje do Ekspertów Wiodących o przygotowanie w formie pisemnej najważniejszych omówionych zagadnień, które posłużą do dalszych wspólnych prac nad osiągnięciem konsensusu w sprawie standardów opiniowania w genetyce sądowej w Polsce.

Reasumując, wszystkie cele spotkania zostały osiągnięte:

1. Poruszono kwestie współpracy trzech towarzystw na rzecz genetyki sądowej w Polsce.
2. Przeprowadzono przegląd dokumentów i rekomendacji dotyczących standardów w zakresie genetyki sądowej.
3. Nakreślono plan dalszych działań, w pierwszej kolejności polegających na opracowaniu przez Ekspertów Wiodących projektu rekomendacji na podstawie materiałów przygotowanych na pierwsze łódzkie spotkanie Grupy Ekspertkiej TSA ISFG-PL. Zaplanowano dalsze kroki prowadzące do opracowania wstępu do wspólnych wytycznych TSA (www.TSA-ISFG.PL), a następnie ich realizacji w postaci dokumentów *TSA Guidelines*, które będą sukcesywnie poszerzane i upowszechniane.

with lively discussions. The debates showed a varied approach to a number of methodological and substantive issues, as well as the lack of a uniform course of action and assessment, and hence the need for further work on the unification of standards.

At the end of the session, Wojciech Branicki – Chairman of the ISFG-PL Group – suggested that the presented materials should be put into a form immediately suitable for publication. Renata Jacewicz requested that the Leading Experts prepare written accounts including the most important aspects of the problems addressed by them during the meeting. The materials would be used in further joint activities towards the development of a consensus on assessment standards in Polish forensic genetics.

To sum up, all intended goals of the meeting were achieved, as detailed below:

1. Issues related to cooperation between three societies for the benefit of forensic genetics in Poland were discussed.
2. As scheduled, a review of documents and recommendations concerning standards in the field of forensic genetics was carried out.
3. A plan of further actions was outlined, based primarily on the development of written draft recommendations by the Leading Experts, with the help of materials compiled for the first meeting of the TSA Expert Group of ISFG-PL held in Łódź. Further coordinated steps were planned, aimed at the development of the introduction to the joint TSA guidelines (www.TSA-ISFG.PL), followed by their implementation in the form of *TSA Guidelines*, which will be gradually extended and disseminated.

Adres do korespondencji

Renata Jacewicz
Pracownia Genetyki Medycznej i Sądowej
Zakład Medycyny Sądowej
Uniwersytet Medyczny w Łodzi
ul. Sędziowska 18a
91-304 Łódź, Polska
e-mail: renata.jacewicz@umed.lodz.pl

Address for correspondence

Renata Jacewicz
Medical and Forensic Genetics Laboratory
Department of Forensic Medicine
Medical University of Lodz
18a Sędziowska St.
91-304 Łódź, Poland
e-mail: renata.jacewicz@umed.lodz.pl

Nadesłano: 22.04.2018

Zaakceptowano: 3.05.2018

Submitted: 22.04.2018

Accepted: 3.05.2018