



МИНИСТЕРСТВО ЗДРАВООХРАНЕНИЯ РОССИЙСКОЙ ФЕДЕРАЦИИ
ФЕДЕРАЛЬНОЕ ГОСУДАРСТВЕННОЕ БЮДЖЕТНОЕ УЧРЕЖДЕНИЕ
«РОССИЙСКИЙ ЦЕНТР СУДЕБНО-МЕДИЦИНСКОЙ ЭКСПЕРТИЗЫ»
(125284, Москва, ул. Поликарпова, д. 12/13)

СОГЛАСОВАНО

Ассоциацией судебно-
медицинских экспертов
Протокол № _____
от «__» _____ 2024 г.
Президент, д.м.н., проф.
_____ А.А. Халиков

ПРИНЯТО

Ученым советом ФГБУ
«РЦСМЭ» Минздрава России
Протокол № _____
от «__» _____ 2024 г.
Ученый секретарь, д.м.н.
_____ М.Н. Нагорнов

УТВЕРЖДАЮ

Директор ФГБУ
«РЦСМЭ» Минздрава России,
главный внештатный
специалист по судебно-
медицинской экспертизе
Минздрава России,
д.м.н., проф.
_____ И.Ю. Макаров
«__» _____ 2024 г.

МЕТОДИКА ПРОВЕДЕНИЯ
ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЭКСПЕРТИЗЫ

МЕТОДИЧЕСКИЕ РЕКОМЕНДАЦИИ

Москва

2024

УДК: 340.6

ББК: 58

Разработчик методических рекомендаций:

Иванов Павел Леонидович – заместитель директора по высокотехнологичным исследованиям федерального государственного бюджетного учреждения «Российский центр судебно-медицинской экспертизы» Министерства здравоохранения Российской Федерации, доктор биологических наук, профессор, эксперт РАН, лауреат Государственной премии Российской Федерации, действительный член Всемирной академии наук комплексной безопасности.

Рецензенты:

Аннотация

Методические рекомендации составлены адаптированно к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н, и содержат расширенный методический комментарий к изменениям в части генетической (молекулярно-генетической) экспертизы, внесенным в названный приказ.

Методические рекомендации не являются учебником и не охватывают во всей полноте теоретические знания и практические навыки, необходимые для проведения всех возможных вариантов генетической экспертизы. В Методических рекомендациях избирательно освещены основные вопросы организации и проведения двух видов генетической экспертизы: генетической экспертизы идентификации личности и генетической экспертизы спорного происхождения детей – в их наиболее типичном приложении.

Методические рекомендации предназначены для сотрудников молекулярно-генетических лабораторий и судебно-биологических отделений бюро судебно-медицинской экспертизы и других организаций, работающих в тематически связанных областях – для врачей судебно-медицинских экспертов, судебных экспертов-генетиков, лаборантов (медицинских лабораторных техников).

СОДЕРЖАНИЕ

ВВЕДЕНИЕ	4
ОБЛАСТЬ ПРИМЕНЕНИЯ МЕТОДИЧЕСКИХ РЕКОМЕНДАЦИЙ	5
ОРГАНИЗАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЭКСПЕРТИЗЫ	6
1. Общие положения организации проведения генетической экспертизы	6
2. Общие положения порядка приема и регистрации объектов генетической экспертизы	7
3. Общие положения порядка хранения объектов, поступивших на генетическую экспертизу	8
4. Особенности изъятия, хранения и транспортировки биологических объектов для проведения генетической экспертизы	9
5. Методические аспекты проведения генетической экспертизы	15
5.1. Вопросы процедуры	15
5.2. Основные направления и технологии судебно-экспертных генетических исследований	16
5.3. Интерпретация результатов генетической экспертизы	16
5.3.1. Генетическая экспертиза идентификации личности	16
5.3.2. Генетическая экспертиза спорного происхождения детей	22
ПРИЛОЖЕНИЯ: Текстовые описания ситуационных вариантов интерпретации результатов генетической экспертизы спорного происхождения детей	32
Приложение 1. Ребенок, неоспариваемый родитель (мать) и устанавливаемый родитель (предполагаемый отец)	32
Приложение 2. Ребенок и один устанавливаемый родитель (предполагаемый отец)	45
СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ	56

ВВЕДЕНИЕ

Молекулярно-генетическая экспертиза (далее – генетическая экспертиза) назначается по уголовным и гражданским делам, при расследовании которых возникает необходимость исследования вещественных доказательств, содержащих объекты биологической природы, для целей идентификации личности и/или установления биологического родства – при расследовании убийств, телесных повреждений, изнасилований и других преступлений против личности, в случаях выявления фактов кровосмешения, подмены, похищения детей, при идентификации неопознанных трупов (в том числе расчлененных, сильно деформированных, обгоревших и т.п.), а также для определения родства малолетних или потерявших память лиц – в случаях природных катаклизмов, чрезвычайных ситуаций с массовыми человеческими жертвами, террористических актов и военных конфликтов.

Методической базой генетической экспертизы служат молекулярно-генетические методы анализа, которые обеспечивают возможность выявления индивидуализирующих признаков человека на уровне его генетической матрицы – геномной ДНК, и установления на этом основании определенных фактов, имеющих доказательственное значение по делу. Специальная технология использования ДНК, полученной из биологических объектов, в качестве индивидуализирующей характеристики, получила название молекулярно-генетической индивидуализации. Это комплекс методик, позволяющих на уровне клеточной ДНК выявлять индивидуализирующие признаки в биологических следах на вещественных доказательствах и проводить сравнительный анализ этих признаков с соответствующими генетическими характеристиками интересующих следствие лиц.

На сегодняшний день, молекулярно-генетическая индивидуализация – наиболее доказательный метод анализа биологического материала при производстве судебно-медицинской экспертизы. Дифференцирующие возможности молекулярно-генетических методов несравнимо выше, чем у традиционных, поскольку существенно выше их специфичность и избирательность. Вдобавок, эти методы в значительно большей степени поддаются объективизации, что позволяет проводить количественную оценку доказательственного значения результатов сравнительного анализа признаков.

Методические рекомендации посвящены в первую очередь этому, интерпретационному аспекту генетической экспертизы. При этом надо оговориться, что настоящие Методические рекомендации не являются

учебником, и не охватывают во всей полноте теоретические знания и практические навыки, необходимые для проведения всех возможных вариантов судебно-медицинской генетической экспертизы. Описание всей многоэтапной технологической схемы того или иного конкретного вида молекулярно-генетического анализа требует отдельного рассмотрения. В настоящих Методических рекомендациях избирательно освещены основные вопросы организации и проведения двух видов генетической экспертизы: генетической экспертизы идентификации личности и генетической экспертизы спорного происхождения детей – в их наиболее типичном приложении.

ОБЛАСТЬ ПРИМЕНЕНИЯ МЕТОДИЧЕСКИХ РЕКОМЕНДАЦИЙ

В соответствии с частью 1 статьи 62 Федерального закона от 21.11.2011 № 323-ФЗ «Об основах охраны здоровья граждан в Российской Федерации», судебно-медицинская экспертиза проводится в целях установления обстоятельств, подлежащих доказыванию по конкретному делу, в медицинских организациях экспертами в соответствии с законодательством Российской Федерации о государственной судебно-экспертной деятельности.

Генетическая экспертиза – один из подвидов судебно-медицинской экспертизы, а именно, подвид судебно-медицинской экспертизы вещественных доказательств и объектов биологического и иного происхождения.

Генетическая экспертиза проводится с целью идентификации личности и/или установления биологического родства (в том числе, для установления биологического родства с целью идентификации личности) и для разрешения вопросов спорного происхождения детей, установления внутрисемейных и родословных связей.

Генетическая экспертиза также назначается после проведения иных видов экспертных исследований, в процессе которых не была исключена вероятность родства и не были решены вопросы идентификации.

Вопросы организации и производства судебно-медицинской генетической экспертизы (в числе прочих) регламентирует Порядок проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденный приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н.

ОРГАНИЗАЦИОННО-МЕТОДИЧЕСКИЕ ОСНОВЫ ГЕНЕТИЧЕСКОЙ ЭКСПЕРТИЗЫ

1. Общие положения организации проведения генетической экспертизы

Генетическая экспертиза проводится в специализированном подразделении судебно-экспертной организации экспертом, имеющим необходимую специальную подготовку, определяемую законодательством Российской Федерации.

Генетическая экспертиза выполняется строго с соблюдением условий, которые исключают попадание на исследуемые объекты экспертизы биологического материала от посторонних лиц, принимающих участие в сопровождении и выполнении исследований – для исключения возможности ошибок, обусловленных контаминационными артефактами.

В генетическом подразделении судебно-экспертной организации должны быть выделены территориально-автономные операционные зоны, каждая из которых предназначена для выполнения строго определенного круга операций. Каждая зона должна быть оснащена системами вентиляции и водоснабжения, укомплектована спецодеждой, санитарно-техническим инвентарем, лабораторным и офисным оборудованием, лабораторной посудой, которые предназначены для использования только в границах данной зоны.

Таких зон – минимум четыре:

1. Операционная зона общего назначения: помещения для приема, регистрации, хранения и подготовки вещественных доказательств, взятия биологических образцов; к этой же зоне относятся кабинеты экспертов, комнаты для лаборантов и санитаров, компьютерный зал для обработки данных и оформления документов, аппаратные;
2. Лабораторная зона первичной обработки объектов экспертизы, пробоподготовки и получения препаратов ДНК: оборудованные УФ-облучателями боксированные помещения с вытяжной вентиляцией;
3. Лабораторная чистая зона полимеразной цепной реакции (ПЦР): оборудованные УФ-облучателями боксированные помещения с приточно-нагнетательной вентиляцией для приготовления реагентов, компонентов реакционных смесей, для постановки ПЦР;
4. Лабораторная зона для анализа продуктов амплификации: оборудованные УФ-облучателями боксированные помещения с

вытяжной вентиляцией для проведения электрофореза ДНК и документирования электрофореграмм.

При использовании технологии генотипирования *митохондриальной ДНК* эта четвертая зона должна иметь выделенный компартмент или обособленную зону для постановки секвенирующих реакций, очистки продуктов данных реакций и пробоподготовки для секвенирующего электрофореза.

Объектами генетической экспертизы являются биологические следы и объекты биологического происхождения от живых лиц и трупов, в которых осуществляется определение индивидуализирующих признаков на уровне геномной ДНК. Также объектами генетической экспертизы являются материалы уголовных и гражданских дел, при исследовании которых требуются специальные познания в области молекулярной биологии и генетики.

В общем случае, объектами, пригодными для генетической экспертизы, являются биологические ткани и выделения человека, биологические следы и объекты биологического происхождения, которые содержат ядерные клетки (в отдельных случаях объектами генетического исследования могут выступать биологические ткани и выделения человека, содержащие внеклеточную ДНК).

Потожировые выделения также являются объектом генетической экспертизы. Хотя пот формально не относится к объектам клеточной природы и сам по себе не подлежит генетическому исследованию, на тех предметах-носителях, где обнаруживается пот, обычно присутствуют в виде минорных наложений сопутствующие клеточные элементы, которые образуются при непосредственном контакте кожи человека с данными предметами (контактные следы). В этом случае генетическое экспертное идентификационное исследование потожировых следов проводится для решения вопроса о принадлежности сопутствующих клеточных элементов (или внеклеточной ДНК) конкретному человеку, который контактировал с данными предметами, на которых присутствуют потожировые следы.

2. Общие положения порядка приема и регистрации объектов-генетической экспертизы

Доставка объектов исследования и материалов дела, направляемых для проведения генетической экспертизы, осуществляется органом или лицом, назначившим экспертизу.

Постановление или определение о назначении экспертизы и прилагаемые к ним объекты исследования и материалы, необходимые для

проведения экспертизы и выдачи заключения эксперта, принимаются руководителем судебно-экспертной организации либо уполномоченным сотрудником.

Прилагаемые к постановлению или определению о назначении экспертизы объекты исследования, в том числе материалы дела, принимаются в упакованном и опечатанном виде. Упаковка должна содержать соответствующие пояснительные надписи и исключать возможность несанкционированного доступа к ее содержимому без повреждения.

Выявленное несоответствие предоставленных объектов исследования их перечню в постановлении или в определении о назначении экспертизы фиксируют в акте осмотра состояния, вскрытия и фиксирования содержимого упаковки. Соответствующая информация направляется органу или лицу, назначившему экспертизу.

3. Общие положения порядка хранения объектов, поступивших на генетическую экспертизу

Объекты исследования и материалы дела, поступившие на генетическую экспертизу, хранят в условиях, исключающих их хищение, утрату, порчу или видоизменение: в запирающихся сейфах, металлических шкафах или специально предусмотренных охраняемых помещениях.

Объекты генетической экспертизы, подверженные гнилостным изменениям, хранят в специальном запирающемся холодильнике или морозильной камере. По окончании исследования такие объекты – до возвращения их органу или лицу, назначившему экспертизу – хранят в морозильных камерах при температуре не выше -18°C .

После завершения экспертизы, материалы которой не могут быть направлены средствами почтовой связи, об этом в установленном порядке информируют орган или лицо, назначившее экспертизу. Транспортировку объектов исследования и материалов дела, которые не могут быть направлены средствами почтовой связи, обеспечивает орган или лицо, назначившее экспертизу.

Объекты генетической экспертизы после ее производства могут быть оставлены органом или лицом, назначившим экспертизу, на ответственное хранение в судебно-экспертной организации в порядке, установленном действующим законодательством Российской Федерации. В частности, при отсутствии у органа или лица, назначившего экспертизу, возможности обеспечить условия хранения объектов биологического происхождения, эти объекты могут быть предоставлены до проведения экспертизы или оставлены после ее проведения на ответственное хранение в судебно-экспертной

организации, которая осуществляет генетическую экспертизу, по согласованию с ее руководителем, с указанием срока хранения.

По истечении сроков хранения объектов экспертизы, они должны быть возвращены органу или лицу, назначившему экспертизу. Объекты экспертизы выдаются в упакованном и опечатанном виде с сопроводительным письмом. Ответственность за организацию и условия хранения объектов в судебно-экспертной организации, которая осуществляет генетическую экспертизу, возлагается на руководителя судебно-экспертной организации, уполномоченного его заместителя и руководителя структурного подразделения.

4. Особенности изъятия, хранения и транспортировки биологических объектов для проведения генетической экспертизы

4.1. Изъятие биологического материала у живых лиц

У живых лиц в качестве биологического объекта – в том числе, для сравнительного исследования в качестве *референтного* образца – обычно изымают *кровь* или *буккальный эпителий*.

Биологические образцы у живых лиц могут быть взяты непосредственно в судебно-экспертной организации, а также, по поручению органа или лица, назначившего экспертизу, в иной медицинской организации с последующей доставкой в судебно-экспертную организацию, которой поручено проведение экспертизы.

По решению органа или лица, назначившего экспертизу, для биологических образцов, взятых в иной организации, осуществляется их пересылка в судебно-экспертную организацию, которой поручено проведение экспертизы, по почте или с нарочным в высушенном виде на стерильном носителе (ватном, бумажном, марлевом, полимерном).

Взятие референтных образцов осуществляется при предъявлении обследуемыми лицами документов, удостоверяющих личность.

Порядок явки обследуемых лиц в медицинскую организацию для сдачи образцов (в рамках гражданского судопроизводства – одновременно обе стороны или по отдельности), а также конкретная форма предоставления образцов (очно или заочно, с нарочным, по почте) определяется органом или лицом, назначившим экспертизу.

Процедура взятия биологического образца оформляется сопроводительным протоколом или актом, в котором отражается место и время взятия образца, фамилия, имя и отчество лица, у которого взят образец, а также фамилии, имена и занимаемые должности медицинских работников,

участвующих во взятии образца. Акт подписывают все участники процедуры, подписи медицинских работников заверяют печатью медицинской организации.

4.1.1. Изъятие образца жидкой крови

Взятие капиллярной крови в количестве 0,5-1,0 мл из пальца руки производится в условиях медицинской организации медицинским работником, имеющим необходимую квалификацию, позволяющую проводить указанную процедуру. При процедуре взятия крови у живых лиц должны также присутствовать (кроме медицинского работника, осуществляющего взятие крови) два других медицинских работника данной медицинской организации.

Образцы берут на предмет-носитель (марлю, бумагу, специализированную карту). Процедура осуществляется стерильными одноразовыми скарификаторами. Возрастных ограничений нет. Никаких специальных требований к режиму питания нет.

Образцы высушивают при комнатной температуре в чистом помещении, исключая загрязнение, действие нагревательных приборов и прямое воздействие солнечных лучей.

По решению органа или лица, назначившего экспертизу, для биологических образцов, взятых в иной медицинской организации, осуществляется их пересылка в судебно-экспертную организацию, которой поручено проведение экспертизы, по почте или с нарочным в высушенном виде на стерильном носителе (ватном, бумажном, марлевом, полимерном).

4.1.2. Изъятие образца буккального эпителия

В качестве альтернативного объекта у обследуемого лица изымают образец буккального эпителия в виде мазка или соскоба со слизистой оболочки ротовой полости.

Изъятие буккального эпителия может осуществляться как в медицинском, так и в немедицинском учреждении и не требует обязательного привлечения медицинского персонала. Указанная процедура должна выполняться уполномоченным лицом в присутствии двух других уполномоченных лиц.

Лицу, у которого производится взятие буккального эпителия, необходимо отказаться от приема пищи и напитков, а также курения минимум за один час до процедуры. Непосредственно перед забором биоматериала рекомендуется тщательно прополоскать рот теплой водой.

Образцы берут на специальный зонд-апликатор: с легким нажимом, совершая вращательно-поступательные движения, потирают щеку с внутренней стороны; следует сделать несколько (5-8) движений. Затем повторяют процедуру со вторым зондом и второй щекой.

Если в качестве апликатора использовали аптечную ватную палочку, следует отрезать ножницами и выбросить тот конец ватной палочки, к которому прикасались рукой. При этом не следует касаться руками и посторонними предметами той части палочки, на которой содержится изъятый биологический материал.

Апликатор со взятым образцом помещают на стерильный медицинский лоток, чашку Петри или на бумажную салфетку и высушивают при комнатной температуре в течение 15-30 минут, избегая прямых солнечных лучей. Не следует использовать бытовые приборы для ускорения просушки.

4.2. Изъятие биологического материала от трупа и его частей

Изъятию в качестве биологического материала, направляемого для проведения генетической экспертизы, подлежат, в том числе, объекты биологического происхождения от трупов и их частей.

Исследованию подвергают части тела и иные объекты от неопознанных трупов и расчлененных трупов, отчлененные части тела и их фрагменты, части скелетированных трупов, отдельные кости, фрагменты костей, мягкие ткани, жидкую кровь и выделения, высохшие следы крови и выделений, зубы, кожу, волосы.

Изъятие, маркировка, хранение, упаковка и транспортировка биологического материала, направляемого для проведения генетической экспертизы, осуществляется с соблюдением условий и мер предосторожности, которые исключают попадание на объекты экспертизы постороннего биологического материала (в том числе от лиц, принимающих участие в необходимых манипуляциях с этими объектами).

По степени и характеру сохранности трупы и их части можно условно разделить на несколько категорий. В самом общем виде, это целые и фрагментированные останки тел, в том числе:

- без гнилостных изменений;
- гнилостно измененные в различной степени выраженности;
- подвергшиеся термическому воздействию.

В зависимости от этих особенностей предпочтительно изымаются разные биологические объекты.

4.2.1. Изъятие биологических объектов от трупа и его частей без выраженных гнилостных изменений

У трупа и его частей, не имеющих признаков гнилостных изменений, в качестве биологического образца может быть взята *кровь* на предмет-носитель (марлю, бумагу¹, специализированную карту²) и/или образцы *мягких тканей*.

Образец **жидкой крови** из трупа берет эксперт, производящий исследование трупа. Целесообразно брать кровь из полости сердца. Отобранный образец (1,0-2,0 мл) высушивают на марлевой салфетке (5-6 слоев) или на специальном материале-носителе при комнатной температуре в чистом помещении, исключая загрязнение, действие нагревательных приборов и прямое воздействие солнечных лучей, либо хранится в жидком виде в замороженном состоянии или с консервантом, не препятствующим проведению генетического исследования.

Высушенные образцы крови помещают в отдельные бумажные конверты, которые маркируют, заклеивают и снабжают подписью эксперта, взявшего биологические образцы, заверенной печатью учреждения.

Маркировка должна быть устойчивой к внешним воздействиям и отображать регистрационный номер трупа, дату и место взятия образца, вид биологического материала, сведения об эксперте, выполнившем изъятие.

Хранение и транспортировку высушенных и упакованных образцов крови осуществляют при комнатной температуре и нормальной влажности.

Образцы **мягких тканей** (хрящевая или мышечная ткань, кожа) изымают с помощью скальпеля путем вырезки фрагмента объемом 8-16 см³.

Допускается изъятие образца путем пропитывания слоя марли (или бумажной карты) содержимым поверхности разреза мягких тканей с последующим его высушиванием, или путем отбора с помощью пинцета с поверхности разреза небольших множественных фрагментов мышечной ткани с дальнейшим нанесением их на предмет-носитель.

4.2.2. Изъятие биологических объектов от трупа и его частей с гнилостными изменениями

У трупа и его частей, *имеющих признаки гнилостных изменений*, в качестве биологического образца могут быть взяты отдельные кости и фрагменты костей, сохранные мягкие ткани, зубы, ногти, волосы с луковицами.

¹ Используют карты из плотной пористой гидрофильной бумаги (например, Whatman 903).

² Используют специализированные карты, предназначенные для изъятия образцов жидкой крови для целей лабораторной диагностики (например, карты с технологией FTA®).

Сохранные мягкие ткани (хрящевая и мышечная ткань с минимальным количеством гнилостных изменений) изымается с помощью скальпеля путем вырезки 2-3 фрагментов ткани объемом 10-30 см³.

Ногтевые пластины (2-4) от пальцев верхней и/или нижней конечности изымают вместе с ростковым слоем с помощью пинцета или зубных щипцов.

Зубы (2-4, предпочтительно большие коренные зубы) без признаков кариеса и лечения изымаются с помощью зубных щипцов путем извлечения зуба из альвеолярной лунки с сохранением корней.

Фрагменты костей (предпочтительно изъятие фрагмента крупной трубчатой кости – бедренной, плечевой, большеберцовой): с помощью костной пилы из средней части диафиза извлекается фрагмент длиной 5-10 см, очищается от излишков гнилостно измененных мягких тканей.

Дополнительно или при отсутствии крупных трубчатых костей изымают другие кости (предпочтительно – ключица, рукоятка грудины, позвонок, ребро): с помощью скальпеля извлекается кость, по возможности с хрящом, очищается от излишков гнилостно измененных мягких тканей.

Изъятый биологический материал помещают в индивидуальную предварительно промаркированную герметичную тару (предпочтительно в пластиковый контейнер для медицинских анализов, возможно в плотный полимерный пакет).

Маркировка емкости должна быть устойчивой к внешним воздействиям и отображать регистрационный номер трупа, дату и место взятия образца, вид биологического материала, сведения об эксперте, осуществившем изъятие.

4.2.3. Изъятие биологических объектов от трупа и его частей, подвергшихся термическому воздействию

В общем случае, от останков тел, подвергшихся *термическому воздействию* (высокой температуры или открытого пламени), изъятию в качестве биологического материала, направляемого для проведения генетической экспертизы, в общем случае подлежат такие же биологические объекты, что и объекты, изымаемые от иных категорий трупов и их частей, как то: хрящевая, мышечная и костная ткань, ногтевые пластины, зубы, но изымать следует в первую очередь такие объекты, термические повреждения которых минимальны.

Надо иметь ввиду следующее. Непригодными для генетического исследования следует считать биологические ткани в состоянии *сплошного обугливания*. Тем не менее, в случае *поверхностно обугленных мягких тканей*, приемлемым объектом экспертизы могут оказаться *более глубокие подлежащие слои* (даже несмотря на их видимое термическое поражение).

Другой пример – костные фрагменты. Не пригодны для генетического исследования участки кости в состоянии *черного* и *серого* каления, но в ряде случаев, участки костной ткани, непосредственно *примыкающие к обугленным участкам*, могут оказаться приемлемым объектом экспертизы.

4.3. Хранение биологических объектов, подлежащих направлению на генетическую экспертизу

Биологические объекты, подлежащие направлению в судебно-экспертную организацию, которая осуществляет генетическую экспертизу, хранят в индивидуальной герметичной емкости в морозильных или холодильных камерах в условиях, препятствующих развитию гнилостных изменений. Оптимальные условия для длительного хранения (более месяца): в морозильной камере при температуре $-18\text{ }^{\circ}\text{C}$ – $-20\text{ }^{\circ}\text{C}$. Для непродолжительного хранения (менее месяца) приемлема любая отрицательная температура, однако во всех случаях низкотемпературного хранения (ниже $0\text{ }^{\circ}\text{C}$) следует избегать повторных циклов замораживания-оттаивания. Хранение в холодильных камерах при слабopоложительной температуре ($+4\text{ }^{\circ}\text{C}$ – $+8\text{ }^{\circ}\text{C}$) приемлемо как кратковременное (несколько дней).

Референтные образцы (биологические объекты для сравнительного исследования) должны быть упакованы индивидуально, каждый в отдельный бумажный пакет. Не следует использовать для упаковки полимерные пакеты. Упаковка должна быть снабжена идентифицирующей надписью (на основании документа, удостоверяющего личность) и подписями взявшего кровь медицинского работника и двух медицинских работников, присутствовавших при процедуре, заверенными печатью медицинской организации (в случае буккального эпителия – подписями лица, осуществлявшего взятие образца и двух лиц, присутствовавших при процедуре).

Маркировка должна быть устойчивой к внешним воздействиям и отображать регистрационный номер трупа, дату и место взятия образца, вид биологического материала, сведения об эксперте, осуществившем изъятие.

Условия хранения референтных образцов: допускается хранение высушенных и упакованных референтных образцов при комнатной температуре и нормальной влажности.

4.4. Транспортировка биологического материала для производства генетической экспертизы

При транспортировке биологических объектов необходимо соблюдать условия, препятствующие развитию гнилостных процессов. Для этого используют термоконтейнеры или термопакеты, наполненные сухим льдом

или обычным льдом, или иными хладагентами, в которые помещают подлежащие транспортировке биологические объекты.

В термоконтейнере или термопакете биологические объекты могут транспортироваться как индивидуально, так и группой (в любом случае, каждый в своей индивидуальной герметичной таре), с соблюдением условий, исключающих их хищение, утрату, порчу, видоизменение и возможность несанкционированного доступа к содержимому.

Транспортировку высушенных и упакованных референтных образцов допускается осуществлять при комнатной температуре и нормальной влажности.

Доставка биологических объектов в судебно-экспертную организацию осуществляется органом или лицом, назначившим экспертизу – непосредственно уполномоченным лицом или средствами почтовой или курьерской связи с описью вложения.

Доставка должна осуществляться в максимально короткие сроки, препятствующие развитию гнилостных процессов.

5. Методические аспекты проведения генетической экспертизы

5.1. Вопросы процедуры

После ознакомления с предоставленными материалами эксперт составляет план проведения экспертного исследования, руководствуясь следующими положениями:

- объекты подвергают исследованию в последовательности, которая определяется местом каждого объекта в идентификационном процессе, а также изменчивостью первоначальных свойств объектов. Сначала исследуют идентифицирующие объекты неизвестного происхождения, связанные с расследуемым событием (например, следы), затем – сравнительный идентифицирующий материал (образцы от идентифицируемых лиц). Первыми в очереди исследуют такие объекты, идентификационные признаки которых в результате гнилостных и прочих процессов могут быть утрачены ранее, чем у иных объектов;
- при выборе методов исследования эксперт сначала оценивает возможности всех методов, применимых при данном виде экспертного исследования, затем, исходя из характера объектов и имеющихся в распоряжении эксперта информационно-методических материалов, отбирает оптимальные методы для использования в конкретном случае и определяет рациональную очередность их применения;

- при проведении экспертного исследования расходование объектов производят таким образом, чтобы обеспечить как полноту исследования, так и возможность проведения дополнительного или повторного исследования.

Все получаемые при проведении экспертизы результаты эксперт фиксирует и хранит в журнале эксперта, который ведется в форме электронного документа, и/или на бумажном носителе.

По завершении исследования, те экспертные материалы (в том числе, фотоизображения, графики, данные компьютерной обработки), которые иллюстрируют ход и результаты экспертизы и обоснованность экспертных выводов, прилагаются к заключению эксперта в качестве его неотъемлемой составной части.

5.2. Основные направления и технологии судебно-экспертных генетических исследований

5.2.1. Основными, наиболее востребованными направлениями экспертных генетических исследований являются:

- генетическая экспертиза идентификации личности;
- генетическая экспертиза спорного происхождения детей.

5.2.2. Базовыми технологиями генетической экспертизы являются:

- анализ полиморфизма длины амплифицированных фрагментов (ПДАФ) ДНК;
- анализ полиморфизма нуклеотидных последовательностей амплифицированных фрагментов (ППАФ) ДНК.

5.3. Интерпретация результатов генетических исследований

5.3.1. Генетическая экспертиза идентификации личности

Основными целевыми задачами, решаемыми при производстве идентификационной генетической экспертизы, являются следующие:

- идентификация неопознанных останков (в формате *прямой идентификации* – с использованием в качестве референтных объектов биологических образцов, заведомо принадлежащих устанавливаемому лицу);
- установление принадлежности отделенных частей тела, органов и биологических тканей конкретному лицу;
- установление половой принадлежности биологических следов и объектов;

- генотипирование индивидуального биологического материала для целей дальнейшей идентификации с объектами преступлений и несчастных случаев.

5.3.1.1. Содержанием генетического идентификационного исследования является установление профилей структурного полиморфизма (аллельных профилей, генотипов, гаплотипов) ДНК исследуемых биологических объектов/обследуемых лиц и их сравнительный анализ с целью установления генетической идентичности (тождества происхождения), а в случаях отрицательного результата идентификации – генетического различия (различия происхождения) биологических объектов и/или лиц, которым принадлежат ДНК, анализируемые в идентификационном процессе.

В типовой схеме генетического идентификационного исследования предусматривается установление в ДНК, выделенной из анализируемого объекта, индивидуальных аллельных состояний (генотипов) определенных полиморфных локусов (индивидуальных профилей структурного полиморфизма) или совокупности определенных полиморфных локусов (сцепленных профилей структурного полиморфизма, гаплотипов), которые используются как идентификационные признаки объекта путем их сопоставления с аналогичными параметрами референтного объекта (объекта сравнения).

Таким образом, экспертное установление (идентификация) личности путем молекулярно-генетического анализа предполагает, в качестве необходимого начального этапа, *генотипирование* препаратов ДНК, полученных из биологических образцов обследуемых лиц, то есть, установление в них индивидуализирующих генотипических характеристик.

Для генотипических характеристик (аллельных профилей, генотипов, гаплотипов), которые были установлены в малонасыщенных следах или в объектах с низким содержанием биологического материала, в обязательном порядке проводят проверку (верификацию) этих характеристик путем контрольного сравнения с генотипами лиц, принимавших участие в манипуляциях с объектами экспертизы в ходе выполнения экспертных действий – для исключения возможности получения ложных результатов генотипирования, обусловленных контаминационными артефактами. Для обеспечения такого сравнительного анализа в судебно-экспертной организации необходимо сформировать контрольный массив генетических данных, а именно – генотипических характеристик сотрудников судебно-

экспертной организации, которые потенциально вовлечены в процесс проведения генетических экспертиз³.

Отождествление объектов на основании сравнительного анализа препаратов ДНК, полученных из биологических образцов *разного тканевого происхождения*, допускается только при условии отсутствия подозрения на имевшую место трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток.

5.3.1.2. Интерпретация результатов сравнительного анализа профилей структурного полиморфизма ДНК (профилей ДНК), установленных для анализируемых объектов – тождество или различие этих генотипических признаков – предполагает трактовку в терминах генетической идентичности или генетического различия самих этих объектов. Оценка осуществляется на основе закономерностей наследования и популяционных особенностей установленных генотипических характеристик.

5.3.1.2.1. Вывод о генетической нетождественности объектов в типовых, неосложненных случаях не требует вероятностной оценки наблюдаемого несовпадения генотипических признаков: здесь применяется так называемый *пороговый* принцип оценки. Суть его, в данном случае, в том, что несовпадение определенного объема генотипических характеристик (то есть, превышение заданного порога несовпадений) у сравниваемых объектах позволяет сформулировать однозначный вывод об исключении генетического тождества этих объектов.

Так, если выполняется анализ полиморфных тандемно-организованных (*STR*) или однонуклеотидных (*SNP*) локусов-маркеров аутосомной ДНК, то для обоснованного вывода о *нетождественности* – то есть, вывода об *исключении происхождения* исследованных индивидуальных (без признаков смешения⁴) биологических объектов *от одного и того же человека* – несовпадение профилей структурного полиморфизма их ДНК (генотипов, гаплотипов) в общем случае требуется зарегистрировать как минимум для *двух несцепленных локусов* (*NB!* при условии отсутствия подозрения на ложную гомозиготность и феномен «*drop-in/drop-out*»).

Если выполняется анализ сцепленного (гаплотипического) полиморфизма *митохондриальной ДНК*, ДНК *Y-хромосомы* или *X-хромосомы*, то для *исключения генетического тождества* объектов необходимо

³ Реализация этого положения должна соответствовать требованиям законодательства Российской Федерации в области персональных данных.

⁴ Анализ *смешанных* объектов не входит в круг вопросов, рассматриваемых в рамках настоящих Методических рекомендаций.

зафиксировать их несовпадение не менее чем в *двух локусах в составе анализируемых гаплотипов*.

При однолокусном несовпадении гетерозиготных профилей аутосомной ДНК, исключающий вывод формулируется с учетом конкретных частных обстоятельств⁵.

Тем не менее, *при определенных условиях*⁶, для обоснованного вывода об исключении генетического тождества объектов может потребоваться вероятностная оценка наблюдаемого несовпадения признаков (генотипов, гаплотипов). В этих случаях искомое значение вероятности генетической *нетождественности* исследуемых объектов соответствует условной Байесовой апостериорной вероятности при 50% априорной вероятности.

В общих чертах, вероятностная оценка выполняется в рамках *интерпретационной модели* противоположных версий: полученный результат генотипирования (частичное или полное несовпадение генотипических характеристик) оценивают с позиций вероятности каждой из возможных взаимоисключающих версий, эти оценки сравнивают между собой, и затем, на основании полученного *отношения правдоподобий* рассматриваемых версий рассчитывают вероятность каждой из них с позиций полученного результата генотипирования (подробнее о расчетном алгоритме – в п. 5.3.1.2.2.).

По умолчанию принимается такая интерпретационная модель: первая версия – это версия несовпадения признаков в биологических объектах, которые, тем не менее, происходят от одного и того же человека, объясняющегося какими-то объективными причинами (например, мутационным событием) (по существу, это версия, которая предполагает нарушение базовых закономерностей совпадения признаков в биологических объектах, имеющих происхождение от одного и того же индивидуума). Вторая версия – это версия закономерного генотипического несовпадения, обусловленного генетической *нетождественностью* сравниваемых биологических объектов (то есть, их происхождением от разных, *не состоящих в родстве*, индивидуумов)⁷.

⁵ Рассмотрение этих обстоятельств выходит за рамки настоящих Методических рекомендаций.

⁶ Рассмотрение этих условий выходит за рамки настоящих Методических рекомендаций.

⁷ Если рассматривается другой возможный сценарий несовпадения признаков, а именно по причине происхождения объекта не от данного, а от какого-то иного индивидуума, но который *состоит с первым в родстве*, эксперту должна быть предоставлена конкретная информация о степени родства этого иного лица с данным индивидуумом. В таком случае, результаты генотипирования следует анализировать с позиций *молекулярной генеалогии*. Эта тема выходит за рамки настоящих Методических рекомендаций.

5.3.1.2.2. Тождественность индивидуальных профилей полиморфизма ДНК сравниваемых биологических объектов *не влечет безусловного вывода о генетической идентичности* самих этих объектов – то есть, об их происхождении от одного и того же индивидуума. Для обоснованного вывода о *генетическом тождестве объектов исследования* необходима и обязательна вероятностная оценка наблюдаемого совпадения их признаков генотипических характеристик (генотипов, гаплотипов).

Искомое значение вероятности генетической тождественности исследуемых объектов соответствует условной Байесовой апостериорной вероятности при 50% априорной вероятности.

Вероятностная оценка выполняется в рамках *интерпретационной модели* двух противоположных версий: полученный *de facto* результат генотипирования (в данном случае – совпадение генотипических характеристик) сначала оценивают с позиций вероятности каждой из возможных взаимоисключающих версий⁸, далее эти оценки сравнивают (соотносят) между собой, и затем, на основании полученного *отношения правдоподобий* рассматриваемых версий рассчитывают вероятность каждой из них с позиций (при условии) полученного результата генотипирования.

В рамках применяемой *интерпретационной модели*, по умолчанию, первая версия – это версия закономерного генотипического совпадения, которое обусловлено генетической идентичностью сравниваемых биологических объектов (то есть, их истинным происхождением от одного и того же человека). Вторая версия – это версия *случайного* совпадения генотипических характеристик у разных, *не состоящих* в родстве, индивидуумов⁹, которое объясняется неуникальностью этих признаков (то есть, определенной степенью распространенности этих генотипических характеристик) в референтной популяции.

На практике, количественная сравнительная оценка интерпретационных версий осуществляется следующим образом. Необходимо соотнести (сравнить между собой) вероятностные оценки каждой из двух упомянутых выше

⁸ *Неформально*: оценивают правдоподобие каждой версии как вероятность наблюдаемого результата при заданных рассматриваемой версией условиях.

⁹ Если рассматривается другой возможный сценарий случайного совпадения признаков, а именно по причине происхождения объекта не от данного, а от какого-то иного индивидуума, но который *состоит с первым в родстве*, эксперту должна быть предоставлена конкретная информация о степени родства этого иного лица с данным индивидуумом. В таком случае, результаты генотипирования следует анализировать с позиций *молекулярной генеалогии*. Эта тема выходит за рамки настоящих Методических рекомендаций.

противоположных версий. Для этого выполняют формализацию рассматриваемых версий в виде двух рабочих гипотез:

- Гипотеза 1 (гипотеза генетической идентичности объектов): сравниваемые объекты имеют общее происхождение, а именно происходят от одного и того же индивидуума;
- Гипотеза 2 (гипотеза генетической НЕидентичности объектов): сравниваемые объекты *произошли от разных индивидуумов* – в таком случае следует предположить, что все наблюдаемые совпадения аллелей являются одновременными случайными событиями;

Далее следует условная оценка шансов (вероятностная оценка) полученных экспертных данных при условии справедливости каждой из этих двух гипотез. Если *гипотезу 1* и *гипотезу 2* обозначить, соответственно, как H_1 и H_2 , оцениваемые шансы каждой из них можно представить как $P(D|H_1)$ и $P(D|H_2)$. По сути, эти величины представляют собой вероятностные оценки полученных de facto экспертных данных (D) при условии справедливости каждой версии (неформально – это оценка *правдоподобия* каждой из версий как вероятности наблюдаемого результата при заданных рассматриваемой версией условиях).

Затем проводят сравнительный анализ этих двух вероятностных оценок в формате определения их отношения (неформально, это отношение правдоподобий двух рассматриваемых гипотез, LR):

$$LR = P(D|H_1) / P(D|H_2)$$

При генотипировании несцепленных локусов-маркеров расчет LR выполняется независимо для каждого анализируемого локуса; для всей панели, включающей n локусов, рассчитывают совокупный параметр CLR – как произведение всех n локальных оценок:

$$CLR = \prod_{i=1}^n LR_i = LR_1 * LR_2 * LR_3 * \dots * LR_n$$

На основании полученной величины CLR , проводят вычисление (итогом для всего набора анализируемых локусов) вероятности генетической идентичности объектов (P) – в формате условной Байесовой апостериорной вероятности при 50% априорной вероятности:

$$P = 1/(1+1/CLR)$$

Ниже приведены основные используемые по умолчанию расчетные формулы LR :

$LR = 1/2pq$ – Объекты имеют одинаковые *гетерозиготные* генотипы;

$LR = 1/p^2$ – Объекты имеют одинаковые *гомозиготные* генотипы.

В приведенных формулах параметры p и q – это частота аллеля p или q в анализируемом локусе в *репрезентативной выборке*¹⁰. Эти используемые в вероятностных расчетах референтные значения аллельных частот должны быть установлены с применением консервативной поправки для расчета частот редких аллелей, рекомендованной National Research Council (NRC II)¹¹, а именно: в тех случаях, когда в репрезентативной выборке количество наблюдений конкретного аллеля *меньше пяти* (< 5), расчет референтной частоты этого аллеля выполняют по формуле $5/2N$, где N – это число индивидуумов в *репрезентативной выборке*.

Важно отметить, что при отсутствии возможности использовать в качестве референтной базы данных *репрезентативную* выборку (и вынужденное использование какой-то иной), указанный консервативный способ определения аллельных частот косвенным образом обеспечивает соответствие требованию учитывать в вероятностных расчетах при количественном анализе результата генотипирования этническую принадлежность идентифицируемых лиц.

5.3.2. Генетическая экспертиза спорного происхождения детей

Основные задачи, решаемые при производстве генетической экспертизы спорного происхождения детей следующие:

- установление истинных родителей ребенка по делам об оспариваемом родительстве (отцовстве/материнстве);
- установление биологического родства на уровне полнородных братьев/сестер, единокровных, единокровных и двоюродных братьев/сестер, дедов/бабушек-внуков, дядей/тетей-племянников а также установление иных родственных отношений по материнской и по отцовской линии;
- установление зиготности близнецов;

В экспертном исследовании спорного происхождения детей анализируют образцы жидкой или высушенной крови ребенка и его предполагаемых родителей. Вместо образцов крови анализу могут подвергаться и иные объекты: слюна, буккальный эпителий (мазки или соскобы со слизистой оболочки ротовой полости), абортивный материал,

¹⁰ Репрезентативная выборка понимается как популяционная выборка, характеристические параметры которой могут быть объективно отнесены ко всем представителям популяции в целом. Здесь: выборка, репрезентативная в отношении популяции, от представителей которого могут происходить исследуемые биологические объекты.

¹¹ National Research Council Committee on DNA Forensic Science (1996) An Update: The Evaluation of Forensic DNA Evidence, Washington, D.C., National Academy Press [aka NRC II].

объекты от трупов родителей и ребенка, отдельные кости и их фрагменты, мягкие ткани.

Типовой молекулярно-генетический тест, направленный на установление (верификацию) родственных взаимоотношений, в частности, на разрешение случаев спорного происхождения детей (оспариваемого родительства), предполагает сравнительный анализ профилей структурного полиморфизма (аллельных профилей, генотипов, гаплотипов) ДНК у ребенка и у его предполагаемых отца или матери. Соответственно, необходимым начальным этапом¹² выступает *генотипирование* – то есть, установление указанных генотипических характеристик в препаратах ДНК, полученных из биологических образцов обследуемых лиц.

Методическое содержание и объем исполнения экспертного генетического исследования спорного происхождения детей (спорного отцовства или материнства) предусматривают, в типовом неосложненном случае анализа полиморфных тандемно-организованных (*STR*) локусов-маркеров *аутосомной ДНК*, генотипирование у каждого из обследуемых лиц не менее 16 таких несцепленных локусов-маркеров.

Если выполняется анализ сцепленного (гаплотипического) полиморфизма тандемно-организованных (*STR*) локусов-маркеров *ДНК Y-хромосомы*, то у каждого из обследуемых лиц генотипированию подвергают не менее 16 таких локусов-маркеров в составе анализируемых гаплотипов.

При условии отсутствия подозрения на трансплантацию гемопоэтических стволовых клеток, сравнительный анализ генотипов допускается проводить с использованием препаратов ДНК, полученных из биологических образцов разного тканевого происхождения от ребенка и от его предполагаемых отца и матери.

В случае имевшей место трансплантации гемопоэтических стволовых клеток (или при подозрении на такую возможность), экспертное исследование проводят с использованием нескольких препаратов ДНК, полученных из биологических образцов разного тканевого происхождения от данного конкретного фигуранта.

5.3.2.1. Предназначение генетической экспертизы оспариваемого отцовства/материнства в теории заключается в разрешении целевого вопроса:

– Является или не является данный индивидуум родителем данного ребенка (плода)?

¹² Описание всей многоэтапной технологической схемы того или иного конкретного вида молекулярно-генетического анализа не входит в задачу настоящих Методических рекомендаций.

Однако на практике, вопрос в такой постановке в общем случае решен быть не может – по той причине, что доступные в рутинном исследовании аналитические методы и технологии не позволяют получать абсолютное знание и соответственно, не позволяют устанавливать факт родительства как абсолютную истину.

Это означает, что экспертным путем дать прямой и однозначный ответ на поставленный вопрос не представляется возможным. На практике экспертные возможности ограничены относительными оценками. Поэтому в плане практического применения целевой вопрос генетической экспертизы спорного происхождения детей следует формулировать в «относительном» ключе:

- Кто именно – данный индивидуум или *иное лицо* – является родителем данного ребенка (плода)?

При такой постановке вопроса принципиальный момент заключается в том, что ответ (экспертный вывод) носит относительный характер: он будет различен – в части доказательственного значения – в зависимости от того, какое конкретно «*иное лицо*» имеется ввиду.

Обращаем внимание, что по умолчанию, версия отцовства конкретного «данного» индивидуума – то есть лица, в отношении которого проводится экспертиза – противопоставляется версии отцовства «иного лица», которое *не состоит в родственных отношениях* с этим «данным» индивидуумом. В иных случаях эксперту должна быть предоставлена конкретная информация о степени родства «иного лица» с «данным» индивидуумом, например так:

- Кто именно – данный индивидуум или *его родной брат* – является родителем данного ребенка?

5.3.2.2. Интерпретация результатов генотипирования

В методическом плане типовая экспертиза спорного происхождения детей предусматривает – так же как и генетическое идентификационное исследование – *генотипирование*, то есть, установление в ДНК, выделенной из анализируемых биологических образцов/объектов от ребенка и от его предполагаемых родителей, индивидуальных аллельных состояний (генотипов) определенных полиморфных локусов (индивидуальных профилей структурного полиморфизма) или совокупности определенных полиморфных локусов (сцепленных профилей структурного полиморфизма, гаплотипов), которые рассматриваются как идентификационные признаки на уровне ДНК обследуемых лиц, и затем используются для сравнительного анализа путем сопоставления установленных генотипических параметров ребенка с

аналогичными параметрами его предполагаемых (и – по необходимости) истинных родителей.

Интерпретация результатов сравнительного анализа генотипических характеристик (генотипов, профилей структурного полиморфизма), установленных в исследуемых ДНК – их тождество или различие – предполагает трактовку в терминах рассматриваемых версий спорного происхождения детей.

Таких версий две: исключение и неисклечение потенциального родительства.

Это – две противоположные версии, и это важно, потому что, например, при условии бесспорной истинности одного из родителей, факт присутствия у ребенка признаков (аллелей), не свойственных ни одному из родителей, не обязательно указывает на исключение предполагаемого родства тестируемого родителя в отношении данного ребенка. Обобщая, несовпадение аллелей, унаследованных ребенком от его истинного родителя, с аллелями, присутствующими в геноме тестируемого предполагаемого родителя, нельзя безоговорочно интерпретировать как исключение родительства тестируемого предполагаемого родителя в отношении данного ребенка.

В свою очередь, полное комплементарное соответствие геномного профиля ребенка и таковых предполагаемых родителей не обязательно подтверждает родительство. Обобщая, совпадение аллелей, унаследованных ребенком от его истинного родителя, с аллелями, присутствующими в геноме тестируемого предполагаемого родителя, не означает доказанного родительства тестируемого предполагаемого родителя в отношении данного ребенка.

Действительно, и в том, и в другом случае приведенная трактовка результата генотипирования не является единственно возможной – могут быть и иные объяснения, которые, в свою очередь, могут служить аргументами в пользу не этой, а другой, противоположной по смыслу версии.

Это необходимо учитывать.

Из общих соображений: для уверенного вывода об исключении отцовства или материнства, аллели ребенка, не свойственные ни одному из предполагаемых родителей, должны быть зарегистрированы сразу в нескольких (многих) несцепленных локусах. Проблема в том, что нормативно закрепить конкретное минимально необходимое «исключающее» количество несовпадений локусов-маркеров в общем случае невозможно, поскольку данная величина зависит от ряда вариативных условий (в том числе, от закономерностей наследования и популяционных характеристик анализируемых признаков).

Иными словами, простой *пороговый принцип оценки* (см. выше п. 5.3.1.2.1.) в данном случае оказывается неприменим. Отказ же от *порогового «критерия исключения»* приводит к неопределенности в оценке потенциального родительства как истинного или ложного.

Практическое решение здесь такое: *во всех случаях* – как при установленном *совпадении*, так и при установленном *несовпадении* генотипических признаков (аллелей) у ребенка и его предполагаемого родителя, для обоснованного вывода о том, *«кто именно – данный индивидуум или иное лицо – является родителем данного ребенка»*, необходима и обязательна вероятностная оценка наблюдаемого совпадения/несовпадения признаков в рамках интерпретационной модели противоположных версий: по умолчанию – версии несовпадения аллелей по причине нарушения базовых закономерностей их совпадения (например, из-за мутационного события у истинного (биологического) родителя ребенка), и версии аллельного несовпадения у не состоящих в родстве индивидуумов¹³.

Алгоритм этого, интерпретационного, этапа исследования в общем случае предусматривает *качественную и количественную* сравнительную оценку полученных результатов генотипирования.

5.3.2.2.1. На качественном уровне устанавливаются аллели в геноме ребенка, которые обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме его *неоспариваемого* родителя. Этот результат дает возможность определить у ребенка аллели, имеющие происхождение от его *другого биологического родителя*. Затем устанавливаются аллели в геноме ребенка – из числа тех, которые произошли от его *другого биологического родителя* – которые обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме заявленного предполагаемого родителя.

В случае *неучастия* в экспертизе *неоспариваемого* родителя, этот этап видоизменяется: сразу устанавливаются аллели в геноме ребенка, которые обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем одноименного локуса в геноме его предполагаемого родителя. В отсутствие референтного образца неоспариваемого родителя, эти совпадающие аллели в

¹³ Если рассматривается другой возможный сценарий случайного совпадения/несовпадения признаков, а именно по причине происхождения ребенка не от данного лица, а от другого, который состоит с первым в родстве, эксперту должна быть предоставлена конкретная информация о степени родства. В этом случае, результаты генотипирования следует анализировать с позиций молекулярной генеалогии. Эта тема выходит за рамки настоящих Методических рекомендаций.

геноме ребенка условно принимаются за аллели, которые могли произойти от его истинного (биологического) родителя.

Поскольку, согласно законам наследования, в геноме ребенка в норме обнаруживаются только такие аллели, которые присутствуют у его истинных (биологических) родителей, это означает, что по этим, совпадающим, индивидуализирующим локусам-маркерам заявленный предполагаемый родитель формально не может быть исключен как биологический родитель ребенка.

В то же время, формально не может быть исключена и противоположная версия, а именно, что заявленный предполагаемый родитель не является биологическим родителем ребенка, и все наблюдаемые характеристические совпадения аллелей являются случайным событием.

Одновременно анализируют несовпадения: устанавливают аллели в геноме ребенка – из числа произошедших от его *другого биологического родителя* – которые обнаруживают формальное несовпадение с аллелями одноименных локусов в геноме заявленного предполагаемого родителя. Или – в случае *неучастия* в экспертизе *неоспариваемого* родителя – устанавливают аллели в геноме ребенка, которые обнаруживают формальное несовпадение с аллелями одноименных локусов в геноме заявленного предполагаемого родителя.

По этим, несовпадающим, индивидуализирующим локусам-маркерам заявленный предполагаемый родитель формально не может быть подтвержден как биологический родитель ребенка. Но ситуация зеркальная – по этим же локусам-маркерам заявленный предполагаемый родитель формально не может быть и исключен как биологический родитель ребенка, поскольку и такую точку зрения возможно обосновать.

Действительно, формальное объяснение описанной генотипической картины может быть двояким: это либо исключение родительства заявленного предполагаемого родителя в отношении ребенка, либо то, что предполагаемый родитель является истинным, биологическим, родителем ребенка, но у него произошло мутационное изменение тех аллелей, которые в геноме ребенка имеют происхождение от истинного родителя, и которые, вследствие этого, теперь отличаются от исходных родительских.

Это – две взаимоисключающие версии, поэтому полученный результат генотипирования, а именно установленное частичное несовпадение (или частичное совпадение) аллелей не позволяет на *качественном* уровне безоговорочно исключить родство заявленного предполагаемого родителя в отношении ребенка, как, в равной степени, не позволяет и подтвердить родительство.

Сделать обоснованный выбор в пользу какой-то одной из двух указанных взаимоисключающих версий возможно только на *количественном* уровне.

5.3.2.2.2. Количественная сравнительная оценка интерпретационных версий

Количественная сравнительная оценка интерпретационных версий осуществляется путем вероятностно-статистического расчета: необходимо соотнести (сравнить между собой) вероятностные оценки каждой из двух упомянутых выше противоположных версий.

Для этого сначала выполняют формализацию рассматриваемых версий в виде двух рабочих гипотез:

- Гипотеза 1 (гипотеза подтверждения родительства): заявленный предполагаемый родитель ребенка действительно является его биологическим родителем – в таком случае следует предположить, что во всех несовпадающих локусах-маркерах одновременно у него произошло мутационное изменение аллелей;
- Гипотеза 2 (гипотеза исключения родительства): заявленный предполагаемый родитель и данный ребенок не состоят в родстве как биологические родитель и ребенок – в таком случае следует считать, что все наблюдаемые характеристические совпадения аллелей, равно как и несовпадения являются одновременными случайными событиями.

Далее следует условная оценка шансов (вероятностная оценка) полученных экспертных данных при условии справедливости каждой из этих двух гипотез. Если *гипотезу 1* и *гипотезу 2* обозначить, соответственно, как H_1 и H_2 , оцениваемые шансы каждой из них можно представить как $P(D|H_1)$ и $P(D|H_2)$. По сути, эти величины представляют собой вероятностные оценки полученных de facto экспертных данных (D) при условии справедливости каждой версии. Неформально – это оценка *правдоподобия* каждой из версий как вероятности наблюдаемого результата при заданных рассматриваемой версией условиях.

Затем проводят сравнительный анализ этих двух вероятностных оценок в формате определения их отношения (неформально – отношения правдоподобий LR двух рассматриваемых гипотез):

$$LR = P(D|H_1) / P(D|H_2)$$

При генотипировании несцепленных локусов-маркеров расчет LR выполняется независимо для каждого анализируемого локуса; для всей панели,

включающей n локусов, рассчитывают совокупный параметр CLR – как произведение всех n локальных оценок:

$$CLR = \prod_{i=1}^n LR_i = LR_1 * LR_2 * LR_3 \dots * LR_n$$

В данном случае этот показатель выполняет функцию «индекса родительства» CPI . На основании полученной величины CPI , проводят вычисление (итогом для всего набора анализируемых локусов) вероятности родительства PP – в формате условной Байесовой апостериорной вероятности при 50% априорной вероятности родительства:

$$PP = 1/(1+1/ CPI)$$

Ниже приведены основные используемые по умолчанию расчетные формулы.

Расчет LR выполняется независимо для каждого анализируемого локуса	
$LR = \frac{1 - \mu}{(2p - p^2)}$	<p>В генотипе <i>оспариваемого</i> родителя есть аллель, совпадающий с аллелями p гомозиготного ребенка; Гетерозиготный ребенок и <i>неоспариваемый</i> родитель имеют один совпадающий аллель q; ребенок и <i>оспариваемый</i> родитель имеют один совпадающий аллель p (другой, чем аллель q, совпадающий с <i>неоспариваемым</i> родителем).</p>
<p>Здесь и далее: μ - вероятность мутации ($\cong 10^{-3}$); p, q - частота аллеля p или q</p>	
$LR = \frac{\mu}{1 - (2p - p^2)}$	<p>В генотипе <i>оспариваемого</i> родителя нет аллеля, совпадающего с аллелями p гомозиготного ребенка; Гетерозиготный ребенок и <i>неоспариваемый</i> родитель имеют один совпадающий аллель q; в генотипе <i>оспариваемого</i> родителя нет аллеля, совпадающего с аллелем ребенка p (другим, чем аллель q, совпадающий с <i>неоспариваемым</i> родителем).</p>
$LR = \frac{1 - \mu}{(2p - p^2) + (2q - q^2) - 2pq}$	<p>Ребенок и <i>неоспариваемый</i> родитель имеют генотипы, совпадающие по обоим аллелям p, q, или <i>неоспариваемый</i> родитель отсутствует; ребенок и <i>оспариваемый</i> родитель имеют какой-то один или оба совпадающих аллеля p, q;</p>
$LR = \frac{\mu}{1 - [(2p - p^2) + (2q - q^2) - 2pq]}$	<p>Ребенок и <i>неоспариваемый</i> родитель имеют генотипы, совпадающие по обоим аллелям p, q, или <i>неоспариваемый</i> родитель отсутствует; в генотипе <i>оспариваемого</i> родителя нет аллеля, совпадающего с аллелями ребенка p, q.</p>
Расчет индекса родительства CPI и вероятности родительства PP выполняется итогом для всего набора анализируемых локусов	
$CPI = \prod_{i=1}^n LR_i = LR_1 * LR_2 * LR_3 \dots * LR_n$	Индекс родительства
$PP = \frac{1}{1+1/CPI} * 100\%$	Вероятность родительства

В приведенных формулах параметры p и q – это частота аллеля p или q в анализируемом локусе в *репрезентативной выборке*¹⁴. Эти используемые в вероятностных расчетах референтные значения аллельных частот должны быть установлены с применением консервативной поправки для расчета частот редких аллелей, рекомендованной National Research Council (NRC II)¹⁵, а именно: в тех случаях, когда в репрезентативной выборке количество наблюдений конкретного аллеля *меньше пяти* (<5), расчет референтной частоты этого аллеля выполняют по формуле $5/2N$, где N – это число индивидуумов в *репрезентативной выборке*.

Важно отметить, что при отсутствии возможности использовать в качестве референтной базы данных *репрезентативную* выборку (и вынужденное использование какой-то иной), указанный консервативный способ определения аллельных частот косвенным образом обеспечивает соответствие нормативному требованию¹⁶ учитывать в вероятностных расчетах при количественном анализе результата генотипирования этническую принадлежность фигурантов.

Полученное значение «индекса родительства» CPI показывает, во сколько раз версия родства на уровне «родитель-ребенок» между заявленным предполагаемым родителем и данным ребенком (даже с учетом возможных мутационных изменений – *гипотеза 1*) более вероятна, чем противоположная версия (*гипотеза 2*), а именно, что указанные лица не состоят в родстве как биологические родитель и ребенок.

Обращаем внимание: если полученное значение CPI *меньше единицы*, это означает, что версия *НЕродительства* (*гипотеза 2*) более вероятна, чем версия родства на уровне «родитель-ребенок» (*гипотеза 1*) между заявленным предполагаемым родителем и данным ребенком. При этом обратная величина «индекса родительства»: $1/CPI$ покажет *во сколько раз* более вероятна версия *НЕродительства*, чем версия родства.

Полученная величина PP соответствует расчетной условной Байесовой вероятности версии родства на уровне «родитель-ребенок» между заявленным

¹⁴ Репрезентативная выборка понимается как популяционная выборка, характеристические параметры которой могут быть объективно отнесены ко всем представителям популяции в целом. Здесь: выборка, репрезентативная в отношении популяции, от представителей которого могут происходить исследуемые биологические объекты.

¹⁵ National Research Council Committee on DNA Forensic Science (1996) An Update: The Evaluation of Forensic DNA Evidence, Washington, D.C., National Academy Press [aka NRC II].

¹⁶ см. п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н.

предполагаемым родителем и данным ребенком, то есть, соответствует искомой вероятности истинного, биологического родительства заявленного предполагаемого родителя в отношении данного ребенка – но не «вообще», а только *при конкретной заданной другой версии* – по умолчанию, *версии неродственности*. Этот смысл заложен в формулировке экспертного вывода:

- Расчетная условная вероятность (*PP*) того, что именно заявленный предполагаемый родитель может являться биологическим отцом данного ребенка, *родившегося у неоспариваемого родителя*, составляет%;

Здесь конструкция: «...именно заявленный предполагаемый родитель...» используется по умолчанию и подразумевает скрытое дополнение «...а не иной неродственный ему индивидуум...». Во всех иных случаях такое дополнение обязательно указывается, например, так: «...а не его родной брат...» (см. выше п. 5.3.2.1.).

Обращаем внимание, что уточнение: «...родившегося у неоспариваемого родителя...» имеет принципиальное значение и поэтому обязательно; его опускают только в случае *неучастия* в экспертизе *неоспариваемого* родителя.

Еще один принципиально важный момент: если полученная величина *PP* мала (например, 0,01%), в формулировку экспертного вывода следует ввести пояснение: «эта величина соответствует вероятности [100%-0,01%=] 99,99% в пользу версии исключения биологического родительства». При этом ни при каких значениях *PP* в экспертном выводе недопустима категоричная утвердительная формулировка: «...исключение родительства...».

ПРИЛОЖЕНИЯ

Приложение 1

РЕБЕНОК, НЕОСПАРИВАЕМЫЙ РОДИТЕЛЬ (МАТЬ) И УСТАНОВЛИВАЕМЫЙ РОДИТЕЛЬ (ПРЕДПОЛАГАЕМЫЙ ОТЕЦ)

1. ПОЛНОЕ АЛЛЕЛЬНОЕ СОВПАДЕНИЕ – неисклечение отцовства РЕЗУЛЬТАТЫ

1. В препаратах, полученных из образцов [крови] матери *М* (объект №...), ребенка *Ре* (объект №...) и предполагаемого отца *ПО* (объект №...) проведено генотипирование полиморфных STR-локусов ДНК с использованием аналитической панели _____.

Установлены генотипы *М*, *Ре* и *ПО* в общей сложности по _____ аутосомным STR-локусам. Эти установленные генотипические аллельные комбинации представлены в Табл. 1.

Таблица 1

№ п/п	Объект Локус	№ образец [крови] <i>М</i>		№ образец [крови] <i>Ре</i>		№ образец [крови] <i>ПО</i>	
1	AMEL	X	X	X	Y	X	Y
2	D3S1358	16	18	16	17	15	17
3	D21S11	31	32	29	32	29	31.2
4							

2. На следующем этапе проведена *качественная* и *количественная* сравнительная оценка полученных результатов генотипирования.

2.1. На *качественном* уровне установлено следующее:

2.1.1. Для *всех* _____ исследованных аутосомных STR-локусов аллели в геноме ребенка – *Ре* обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме его заявленной матери – *М*.

При том заданном условии, что в настоящей экспертизе мать ребенка рассматривается как неоспариваемый родитель, это – ожидаемый результат, и он дает возможность определить у ребенка аллели *нематеринского* (то есть, в данном случае – *условно отцовского*) происхождения.

2.1.2. Для *всех* _____ исследованных аутосомных STR-локусов аллели *условно отцовского* (*нематеринского*) происхождения в геноме ребенка – *Ре* обнаруживают формальное совпадение как минимум с

одним аллелем в одноименных локусах в геноме его заявленного предполагаемого отца – *ПО*.

Поскольку, согласно законам наследования, в геноме ребенка в норме обнаруживаются только такие аллели, которые присутствуют у биологической матери и биологического отца, это означает, что заявленный предполагаемый отец – *ПО* формально не может быть исключен как биологический отец ребенка – *Ре*.

2.1.3. В то же время, не может формально быть исключена и противоположная версия, а именно, что заявленный предполагаемый отец – *ПО* не является биологическим отцом *Ре*, а все наблюдаемые характеристические совпадения аллелей являются случайным событием.

2.2. Сделать обоснованный выбор в пользу какой-то одной из двух указанных взаимоисключающих версий возможно только на количественном уровне – путем вероятностно-статистического расчета: необходимо сравнить между собой вероятностные оценки каждой из двух противоположных версий¹⁷.

2.2.1. Для этого сначала выполнена формализация рассматриваемых версий в виде двух рабочих гипотез:

Гипотеза 1 (гипотеза подтверждения отцовства): заявленный предполагаемый отец – *ПО* является биологическим отцом ребенка – *Ре*;

Гипотеза 2 (гипотеза исключения отцовства): *ПО* и *Ре* не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками] – в таком случае следует считать, что все наблюдаемые совпадения аллелей (в данном случае, ___-локусное аллельное совпадение) являются следствием случайного совпадения признаков [у неродственных лиц];

2.2.2. Далее проведен сравнительный анализ вероятностных оценок этих гипотез в форме определения их отношения правдоподобий *LR* (в данном случае «индекса отцовства» *CPI*) и, на этом основании, вычисление вероятности отцовства *PP* (как условной Байесовой апостериорной вероятности при 50% априорной вероятности родительства – в соответствии с п. 13 Приложения № 11 к Порядку

¹⁷ см. п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н.

проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н).

Расчеты выполняли с использованием формул, указанных в разделе 5.3.2.2.2 настоящих Методических рекомендаций.

2.2.3. Проведенный расчет показал, что версия родства на уровне «отец-ребенок» между *ПО* и *Ре* (*гипотеза 1*) примерно в _____ раз более вероятна ($CPI = \underline{\hspace{2cm}}$), чем противоположная версия (*гипотеза 2*), а именно, что указанные лица не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками].

3. Эта величина соответствует вероятностной оценке версии родства на уровне «отец-ребенок» между *ПО* и *Ре* – то есть, вероятности отцовства (*PP*) *ПО* в отношении *Ре* – порядка _____ %.

ПРИМЕЧАНИЯ

Для расчета вероятности использованы значения аллельных частот указанных исследованных локусов, определенные для выборки населения < *Российской Федерации* > с применением консервативной поправки для расчета частот редких аллелей, рекомендованной National Research Council (NRC II)¹⁸.

Вариант: ... населения < _____ на основании компиляции опубликованных данных [ссылка!] > с применением... .

ВЫВОДЫ

Целью настоящего исследования явилась верификация кровнородственных отношений на уровне «отец-ребенок» между *ПО* и *Ре*, родившимся у *М*.

В ходе выполнения данной экспертизы были исследованы:

- образец крови *М*;
- образец крови *Р*;
- образец крови *ПО*.

На основании проведенных исследований и полученных результатов прихожу к следующим выводам:

1. *ПО* может являться биологическим отцом *Ре*, родившегося у *М*.
2. Расчетная условная вероятность (*PP*) того, что именно *ПО* [а не иной *неродственный* ему индивидуум] является биологическим отцом *Ре*, родившегося у *М*, по результатам настоящей экспертизы составляет не менее _____ %.

¹⁸ National Research Council Committee on DNA Forensic Science (1996) An Update: The Evaluation of Forensic DNA Evidence, Washington, D.C., National Academy Press [aka NRC II].

2. ЧАСТИЧНОЕ АЛЛЕЛЬНОЕ СОВПАДЕНИЕ / НЕСОВПАДЕНИЕ – неисключение отцовства

РЕЗУЛЬТАТЫ

1. В препаратах, полученных из образцов [крови] матери М (объект №...), ребенка Ре (объект №...) и предполагаемого отца ПО (объект №...) проведено генотипирование полиморфных STR-локусов ДНК с использованием аналитической панели _____.

Установлены генотипы М, Ре и ПО в общей сложности по _____ аутомным STR-локусам. Эти установленные генотипические аллельные комбинации представлены в Табл. 1.

Таблица 1

№ п/п	Объект Локус	№ образец [крови] М		№ образец [крови] Ре		№ образец [крови] ПО	
1	AMEL	X	X	X	Y	X	Y
2	D3S1358	16	18	16	17	15	17
3	D21S11	31	32	29	32	30	31.2
4							

2. На следующем этапе проведена *качественная* и *количественная* сравнительная оценка полученных результатов генотипирования.

2.1. На *качественном* уровне установлено следующее:

2.1.1. Для *всех* _____ исследованных аутомных STR-локусов аллели в геноме ребенка – Ре обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме его заявленной матери – М.

При том заданном условии, что в настоящей экспертизе мать ребенка рассматривается как неоспариваемый родитель, это – ожидаемый результат, и он дает возможность определить у ребенка аллели нематеринского (то есть, в данном случае – *условно отцовского*) происхождения.

2.1.2. Для _____ из _____ исследованных аутомных STR-локусов аллели *условно отцовского (нематеринского)* происхождения в геноме ребенка – Ре обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме его заявленного предполагаемого отца – ПО.

Поскольку, согласно законам наследования, в геноме ребенка в норме обнаруживаются только такие аллели, которые присутствуют у биологической матери и биологического отца, это означает, что по

этим _____ индивидуализирующим локусам-маркерам заявленный предполагаемый отец – *ПО* формально не может быть исключен как биологический отец ребенка – *Ре*.

2.1.3. В то же время, в _____ исследованных аутосомных STR-локусах в геноме ребенка *Ре* аллели условно отцовского (нематеринского) происхождения обнаруживают формальное несовпадение с аллелями одноименных локусов в геноме его заявленного предполагаемого отца *ПО*.

Это означает, что по этим индивидуализирующим локусам-маркерам заявленный предполагаемый отец формально не может быть подтвержден как биологический отец ребенка.

2.1.4. Формальное объяснение наблюдаемой генотипической картины может быть двояким: это либо исключение отцовства заявленного предполагаемого отца – *ПО* в отношении ребенка – *Ре*, либо то, что предполагаемый отец – *ПО* является истинным, биологическим отцом ребенка – *Ре*, но у него произошло мутационное изменение тех аллелей, которые в геноме ребенка – *Ре* имеют отцовское происхождение, и которые, вследствие этого, теперь отличаются от исходных отцовских.

2.1.5. Это – две взаимоисключающие версии, поэтому полученный результат генотипирования, а именно установленное частичное несовпадение (или частичное совпадение) аллелей не позволяет на *качественном уровне* безоговорочно исключить отцовство заявленного предполагаемого отца – *ПО* в отношении ребенка – *Ре*, как, в равной степени, не позволяет и подтвердить родительство.

2.2. Сделать обоснованный выбор в пользу какой-то одной из двух указанных взаимоисключающих версий возможно только на *количественном уровне* – путем вероятностно-статистического расчета: необходимо сравнить между собой вероятностные оценки каждой из двух противоположных версий¹⁹.

2.2.1. Для этого сначала выполнена формализация рассматриваемых версий в виде двух рабочих гипотез:

Гипотеза 1 (гипотеза подтверждения отцовства): заявленный предполагаемый отец *ПО* является биологическим

¹⁹ см. п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н.

отцом ребенка P – в таком случае следует предположить, что у него произошло мутационное изменение аллелей одновременно в _____ несовпадающих локусах-маркерах;

Гипотеза 2 (гипотеза исключения отцовства): PO и Pe не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками] – в таком случае следует считать, что все наблюдаемые совпадения аллелей, равно как и несовпадения (в данном случае, _____-локусное аллельное совпадение и, одновременное _____-локусное несовпадение) являются следствием случайного совпадения/несовпадения признаков [у неродственных лиц];

2.2.2. Далее проведен сравнительный анализ вероятностных оценок этих гипотез в форме определения их отношения правдоподобий LR (в данном случае «индекса отцовства» CPI) и, на этом основании, вычисление вероятности отцовства PP (как условной Байесовой апостериорной вероятности при 50% априорной вероятности родительства – в соответствии с п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н).

Расчеты выполняли с использованием формул, указанных в разделе 5.3.2.2.2 настоящих Методических рекомендаций.

2.2.3. Проведенный расчет показал, что версия родства на уровне «отец-ребенок» между PO и Pe (с учетом возможных мутационных изменений – гипотеза 1) примерно в _____ раз более вероятна ($CPI =$ _____), чем противоположная версия (гипотеза 2), а именно, что указанные лица не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками].

3. Эта величина соответствует вероятностной оценке версии родства на уровне «отец-ребенок» между PO и Pe – то есть, вероятности отцовства (PP) PO в отношении Pe – порядка _____ %.

ПРИМЕЧАНИЯ

Для расчета вероятности использованы значения аллельных частот указанных исследованных локусов, определенные для выборки населения < Российской Федерации > с применением консервативной

поправки для расчета частот редких аллелей, рекомендованной National Research Council (NRC II)²⁰.

Вариант: ... населения <_____ на основании компиляции опубликованных данных [ссылка!] > с применением... .

ВЫВОДЫ

Целью настоящего исследования явилась верификация кровнородственных отношений на уровне «отец-ребенок» между *ПО* и *Ре*, родившимся у *М*.

В ходе выполнения данной экспертизы были исследованы:

- образец крови *М*;
- образец крови *Р*;
- образец крови *ПО*.

На основании проведенных исследований и полученных результатов прихожу к следующим выводам:

1. *ПО* может являться биологическим отцом *Р*, родившегося у *М*.
2. Расчетная условная вероятность (*РР*) того, что именно *ПО* [а не иной *неродственный* ему индивидуум] является биологическим отцом *Ре*, родившегося у *М*, по результатам настоящей экспертизы составляет не менее _____%.

²⁰ National Research Council Committee on DNA Forensic Science (1996) An Update: The Evaluation of Forensic DNA Evidence, Washington, D.C., National Academy Press [aka NRC II].

3. ЧАСТИЧНОЕ АЛЛЕЛЬНОЕ СОВПАДЕНИЕ / НЕСОВПАДЕНИЕ – ИСКЛЮЧЕНИЕ ОТЦОВСТВА

РЕЗУЛЬТАТЫ

1. В препаратах, полученных из образцов [крови] *матери М* (объект №...), *ребенка Ре* (объект №...) и *предполагаемого отца ПО* (объект №...) проведено генотипирование полиморфных STR-локусов ДНК с использованием аналитической панели _____.

Установлены генотипы *М*, *Ре* и *ПО* в общей сложности по _____ аутосомным STR-локусам. Эти установленные генотипические аллельные комбинации представлены в Табл. 1.

Таблица 1

№ п/п	Объект Локус	№ образец [крови] <i>М</i>		№ образец [крови] <i>Ре</i>		№ образец [крови] <i>ПО</i>	
1	AMEL	X	X	X	Y	X	Y
2	D3S1358	16	18	16	17	15	17
3	D21S11	31	32	29	32	30	31.2
4							

2. На следующем этапе проведена *качественная* и *количественная* сравнительная оценка полученных результатов генотипирования.

2.1. На *качественном* уровне установлено следующее:

2.1.1. Для *всех* _____ исследованных аутосомных STR-локусов аллели в геноме ребенка – *Ре* обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме его заявленной матери – *М*.

При том заданном условии, что в настоящей экспертизе мать ребенка рассматривается как неоспариваемый родитель, это – ожидаемый результат, и он дает возможность определить у ребенка аллели нематеринского (то есть, в данном случае – *условно отцовского*) происхождения.

2.1.2. Для _____ из _____ исследованных аутосомных STR-локусов аллели *условно отцовского (нематеринского)* происхождения в геноме ребенка – *Ре* обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме его заявленного предполагаемого отца – *ПО*.

Поскольку, согласно законам наследования, в геноме ребенка в норме обнаруживаются только такие аллели, которые присутствуют у биологической матери и биологического отца, это означает, что по

этим _____ индивидуализирующим локусам-маркерам заявленный предполагаемый отец – *ПО* формально не может быть исключен как биологический отец ребенка – *Ре*.

2.1.3. В то же время, в _____ исследованных аутосомных STR-локусах в геноме ребенка *Ре* аллели условно отцовского (нематеринского) происхождения обнаруживают формальное несовпадение с аллелями одноименных локусов в геноме его заявленного предполагаемого отца *ПО*.

Это означает, что по этим индивидуализирующим локусам-маркерам заявленный предполагаемый отец формально не может быть подтвержден как биологический отец ребенка.

2.1.4. Формальное объяснение наблюдаемой генотипической картины может быть двояким: это либо исключение отцовства заявленного предполагаемого отца – *ПО* в отношении ребенка – *Ре*, либо то, что предполагаемый отец – *ПО* является истинным, биологическим отцом ребенка – *Ре*, но у него произошло мутационное изменение тех аллелей, которые в геноме ребенка – *Ре* имеют отцовское происхождение, и которые, вследствие этого, теперь отличаются от исходных отцовских.

2.1.5. Это – две взаимоисключающие версии, поэтому полученный результат генотипирования, а именно установленное частичное несовпадение (или частичное совпадение) аллелей не позволяет на *качественном уровне* безоговорочно исключить отцовство заявленного предполагаемого отца – *ПО* в отношении ребенка – *Ре*, как, в равной степени, не позволяет и подтвердить родительство.

2.2. Сделать обоснованный выбор в пользу какой-то одной из двух указанных взаимоисключающих версий возможно только на *количественном уровне* – путем вероятностно-статистического расчета: необходимо сравнить между собой вероятностные оценки каждой из двух противоположных версий²¹.

2.2.1. Для этого сначала выполнена формализация рассматриваемых версий в виде двух рабочих гипотез:

Гипотеза 1 (гипотеза подтверждения отцовства): заявленный предполагаемый отец *ПО* является биологическим

²¹ см. п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному Приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н.

отцом ребенка P – в таком случае следует предположить, что у него произошло мутационное изменение аллелей одновременно в _____ несовпадающих локусах-маркерах;

Гипотеза 2 (гипотеза исключения отцовства): PO и Pe не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками] – в таком случае следует считать, что все наблюдаемые совпадения аллелей, равно как и несовпадения (в данном случае, _____-локусное аллельное совпадение и, одновременное _____-локусное несовпадение) являются следствием случайного совпадения/несовпадения признаков [у неродственных лиц];

2.2.2. Далее проведен сравнительный анализ вероятностных оценок этих гипотез в форме определения их отношения правдоподобий LR (в данном случае «индекса отцовства» CPI) и, на этом основании, вычисление вероятности отцовства PP (как условной Байесовой апостериорной вероятности при 50% априорной вероятности родительства – в соответствии с п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н).

Расчеты выполняли с использованием формул, указанных в разделе 5.3.2.2.2 настоящих Методических рекомендаций.

2.2.3. Проведенный расчет показал, что версия родства на уровне «отец-ребенок» между PO и Pe (даже с учетом возможных мутационных изменений – гипотеза 1) примерно в _____ раз менее вероятна ($1/CPI =$ _____), чем противоположная версия (гипотеза 2), а именно, что указанные лица не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками].

3. Эта величина соответствует вероятностной оценке версии родства на уровне «отец-ребенок» между PO и Pe – то есть, вероятности отцовства (PP) PO в отношении Pe – порядка _____ %. В свою очередь, это соответствует вероятности _____% в пользу версии *исключения отцовства*.

ПРИМЕЧАНИЯ

Для расчета вероятности использованы значения аллельных частот указанных исследованных локусов, определенные для выборки населения < *Российской Федерации* > с применением консервативной поправки для расчета частот редких аллелей, рекомендованной National Research Council (NRC II)²².

Вариант: ... населения < _____ на основании компиляции опубликованных данных [ссылка!] > с применением... .

ВЫВОДЫ

Целью настоящего исследования явилась верификация кровнородственных отношений на уровне «отец-ребенок» между *ПО* и *Ре*, родившимся у *М*.

В ходе выполнения данной экспертизы были исследованы:

- образец крови *М*;
- образец крови *Р*;
- образец крови *ПО*.

На основании проведенных исследований и полученных результатов прихожу к следующим выводам:

1. *ПО*, очевидно, не является биологическим отцом *Ре*, родившегося у *М*.
2. В количественном выражении, вероятность (*РР*) того, что именно *ПО* [а не иной *неродственный* ему индивидуум] является биологическим отцом *Ре*, по результатам настоящей экспертизы составляет порядка _____%, и это соответствует вероятности _____% *исключения биологического отцовства ПО* в отношении *Ре* [в пользу отцовства иного *неродственного* лица].

²² National Research Council Committee on DNA Forensic Science (1996) An Update: The Evaluation of Forensic DNA Evidence, Washington, D.C., National Academy Press [aka NRC II].

4. ЧАСТИЧНОЕ АЛЛЕЛЬНОЕ НЕСОВПАДЕНИЕ У РЕБЕНКА С НЕОСПАРИВАЕМЫМ РОДИТЕЛЕМ [МАТЬ]

РЕЗУЛЬТАТЫ

1. В препаратах, полученных из образцов [крови] *матери М* (объект №...), *ребенка Ре* (объект №...) и *предполагаемого отца ПО* (объект №...) проведено генотипирование полиморфных STR-локусов ДНК с использованием аналитической панели _____.

Установлены генотипы *М*, *Ре* и *ПО* в общей сложности по _____ аутосомным STR-локусам. Эти установленные генотипические аллельные комбинации представлены в Табл. 1.

Таблица 1

№ п/п	Объект Локус	№ образец [крови] <i>М</i>		№ образец [крови] <i>Ре</i>		№ образец [крови] <i>ПО</i>	
1	AMEL	X	X	X	Y	X	Y
2	D3S1358	16	18	16	17	15	17
3	D21S11	31	32	29	33	29	31.2
4							

2. На следующем этапе проведена *качественная* и *количественная* сравнительная оценка полученных результатов генотипирования.

2.1. На *качественном* уровне установлено следующее:

2.1.1. Для ____ из ____ исследованных аутосомных STR-локусов аллели в геноме ребенка – *Ре* обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме его заявленной матери – *М*.

При том заданном условии, что в настоящей экспертизе мать ребенка рассматривается как *неоспариваемый* родитель, это – ожидаемый результат, и он дает возможность определить в этих локусах у ребенка аллели *нематеринского* (то есть, в данном случае – *условно отцовского*) происхождения.

2.1.2. В то же время, в [одном] локусе в геноме ребенка – *Ре* обнаруживается формальное несовпадение аллелей с аллелями одноименного локуса в геноме его заявленной матери – *М*.

При том же самом условии, а именно, что мать ребенка – *М* рассматривается как *неоспариваемый* родитель, наблюдаемое несовпадение следует считать результатом того, что у *М* произошло мутационное изменение того аллеля, который был от нее

унаследован ребенком – *Pe*, и который, вследствие этого, теперь отличается от исходного материнского варианта.

Для целей верификации отцовства этот мутантный материнский аллель в геноме ребенка следует учитывать в его исходном варианте – то есть, в том виде, в каком он присутствует в геноме матери²³. Это дает возможность определить в этом локусе в геноме ребенка аллель *условно отцовского (нематеринского)* происхождения.

Далее возможны три ситуационных варианта:

- 1) Полное совпадение аллелей условно отцовского (нематеринского) происхождения в геноме ребенка как минимум с одним из аллелей в одноименных локусах в геноме заявленного предполагаемого отца с **положительным** выводом об отцовстве;
- 2) Частичное совпадение/несовпадение аллелей условно отцовского (нематеринского) происхождения в геноме ребенка как минимум с одним из аллелей в одноименных локусах в геноме заявленного предполагаемого отца с **положительным** выводом об отцовстве;
- 3) Частичное совпадение/несовпадение аллелей условно отцовского (нематеринского) происхождения в геноме ребенка как минимум с одним из аллелей в одноименных локусах в геноме заявленного предполагаемого отца с **отрицательным** выводом об отцовстве;

Полное текстовое описание этих вариантов приведено выше в разделах 1-3 Приложения 1.

²³ В качестве измененного аллеля материнского происхождения у ребенка, в общем случае, принимается аллель, который в наименьшей степени отличается от материнского. В приведенном примере это аллель ребенка D21S11_33. Для вероятностных расчетов его следует учитывать как материнский аллель D21S11_32).

**РЕБЕНОК И ОДИН УСТАНОВЛИВАЕМЫЙ РОДИТЕЛЬ
(ПРЕДПОЛАГАЕМЫЙ ОТЕЦ)**

**1. ПОЛНОЕ АЛЛЕЛЬНОЕ СОВПАДЕНИЕ – неисклyчение отцовства
РЕЗУЛЬТАТЫ**

1. В препаратах, полученных из образцов [крови] *ребенка Ре* (объект №...) и *предполагаемого отца ПО* (объект №...) проведено генотипирование полиморфных STR-локусов ДНК с использованием аналитической панели _____.

Установлены генотипы *Ре* и *ПО* в общей сложности по _____ аутосомным STR-локусам. Эти установленные генотипические аллельные комбинации представлены в Табл. 1.

Таблица 1

№ п/п	Объект Локус	№ образец [крови] <i>Ре</i>		№ образец [крови] <i>ПО</i>	
		X	Y	X	Y
1	AMEL	X	Y	X	Y
2	D3S1358	16	17	15	17
3	D21S11	30	32	30	31.2
4					

2. На следующем этапе проведена *качественная* и *количественная* сравнительная оценка полученных результатов генотипирования.

2.1. На *качественном* уровне установлено следующее:

2.1.1. Для всех _____ исследованных аутосомных STR-локусов аллели в геноме ребенка – *Ре* обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме его заявленного предполагаемого отца – *ПО*.

В отсутствие референтного образца матери (заданное условие настоящего исследования), эти совпадающие аллели в геноме ребенка условно принимаются за аллели, которые могли произойти от его биологического отца.

Поскольку, согласно законам наследования, в геноме ребенка в норме обнаруживаются только родительские аллели, заявленный предполагаемый отец – *ПО* формально не может быть исключен как биологический отец ребенка – *Ре*.

2.1.2. В то же время, не может формально быть исключена и противоположная версия, а именно, что заявленный предполагаемый

отец – *ПО* не является биологическим отцом ребенка – *Ре*, а все наблюдаемые совпадения аллелей являются случайным событием.

2.2. Сделать обоснованный выбор в пользу какой-то одной из двух указанных взаимоисключающих версий возможно только на количественном уровне – путем вероятностно-статистического расчета: необходимо сравнить между собой вероятностные оценки каждой из двух противоположных версий²⁴.

2.2.1. Для этого сначала выполнена формализация рассматриваемых версий в виде двух рабочих гипотез:

Гипотеза 1 (гипотеза подтверждения отцовства): заявленный предполагаемый отец *ПО* действительно является биологическим отцом ребенка *Ре*;

Гипотеза 2 (гипотеза исключения отцовства): *ПО* и *Ре* не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками] – в таком случае следует считать, что все наблюдаемые совпадения аллелей (в данном случае, ___-локусное аллельное совпадение) являются следствием случайного совпадения признаков [у неродственных лиц];

2.2.2. Далее проведен сравнительный анализ вероятностных оценок этих гипотез в форме определения их отношения правдоподобий *LR* (в данном случае «индекса отцовства» *CPI*) и, на этом основании, вычисление вероятности отцовства *PP* (как условной Байесовой апостериорной вероятности при 50% априорной вероятности родительства – в соответствии с п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н).

Расчеты выполняли с использованием формул, указанных в разделе 5.3.2.2.2 настоящих Методических рекомендаций.

2.2.3. Проведенный расчет показал, что версия родства на уровне «отец-ребенок» между *ПО* и *Ре* (с учетом возможных мутационных изменений – *гипотеза 1*) примерно в _____ раз более вероятна (*CPI* = _____), чем противоположная версия (*гипотеза 2*), а

²⁴ см. п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н.

именно, что указанные лица не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками].

3. Эта величина соответствует вероятностной оценке версии родства на уровне «отец-ребенок» между *ПО* и *Ре* – то есть, вероятности отцовства (*РР*) *ПО* в отношении *Ре* – порядка _____ %.

ПРИМЕЧАНИЕ

Для расчета вероятности использованы значения аллельных частот указанных исследованных локусов, определенные для выборки населения < *Российской Федерации* > с применением консервативной поправки для расчета частот редких аллелей, рекомендованной National Research Council (NRC II)²⁵.

Вариант: ... населения < _____ на основании компиляции опубликованных данных [ссылка!] > с применением.... .

ВЫВОДЫ

Целью настоящего исследования явилась верификация кровнородственных отношений на уровне «отец-ребенок» между *ПО* и *Ре*.

В ходе выполнения данной экспертизы были исследованы:

- образец крови *Ре*;
- образец крови *ПО*.

На основании проведенных исследований и полученных результатов прихожу к следующим выводам:

1. *ПО* может являться биологическим отцом *Ре*.
2. Расчетная условная вероятность (*РР*) того, что именно *ПО* [а не иной *неродственный* ему индивидуум] является биологическим отцом *Ре*, по результатам настоящей экспертизы составляет не менее _____ %.

²⁵ National Research Council Committee on DNA Forensic Science (1996) An Update: The Evaluation of Forensic DNA Evidence, Washington, D.C., National Academy Press [aka NRC II].

2. ЧАСТИЧНОЕ АЛЛЕЛЬНОЕ СОВПАДЕНИЕ / НЕСОВПАДЕНИЕ – неисключение отцовства

РЕЗУЛЬТАТЫ

1. В препаратах, полученных из образцов [крови] ребенка *Ре* (объект №...) и предполагаемого отца *ПО* (объект №...) проведено генотипирование полиморфных STR-локусов ДНК с использованием аналитической панели _____.

Установлены генотипы *Ре* и *ПО* в общей сложности по _____ аутосомным STR-локусам. Эти установленные генотипические аллельные комбинации представлены в Табл. 1.

Таблица 1

№ п/п	Объект Локус	№ образец [крови] <i>Ре</i>		№ образец [крови] <i>ПО</i>	
		X	Y	X	Y
1	AMEL	X	Y	X	Y
2	D3S1358	16	17	15	17
3	D21S11	30	32	29	31.2
4					

2. На следующем этапе проведена *качественная* и *количественная* сравнительная оценка полученных результатов генотипирования.

2.1. На *качественном* уровне установлено следующее:

2.1.1. Для _____ из _____ исследованных аутосомных STR-локусов аллели в геноме ребенка – *Ре* обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме его заявленного предполагаемого отца – *ПО*.

В отсутствие референтного образца матери (заданное условие настоящего исследования), эти совпадающие аллели в геноме ребенка условно принимаются за аллели, которые могли произойти от его биологического отца.

Поскольку, согласно законам наследования, в геноме ребенка в норме обнаруживаются только родительские аллели, по этим _____ совпадающим индивидуализирующим локусам-маркерам заявленный предполагаемый отец – *ПО* формально не может быть исключен как биологический отец ребенка – *Ре*.

2.1.2. В то же время, в _____ исследованных аутосомных STR-локусах аллели в геноме ребенка – *Ре* обнаруживают формальное несовпадение с аллелями одноименных локусов в геноме его заявленного предполагаемого отца – *ПО*.

Это означает, что по этим _____ несопадающим индивидуализирующим локусам-маркерам заявленный предполагаемый отец – *ПО* формально не может быть подтвержден как биологический отец ребенка – *Ре*.

2.1.3. Формальное объяснение наблюдаемой генотипической картины может быть двояким: это либо исключение отцовства заявленного предполагаемого отца – *ПО* в отношении ребенка – *Ре*, либо то, что предполагаемый отец – *ПО* является истинным, биологическим отцом ребенка – *Ре*, но у него произошло мутационное изменение тех аллелей, которые в геноме ребенка имеют отцовское происхождение, и которые, вследствие этого, теперь отличаются от исходных отцовских.

2.1.4. Это – две взаимоисключающие версии, поэтому полученный результат генотипирования, а именно установленное частичное несопадение (или частичное совпадение) аллелей не позволяет на *качественном уровне* безоговорочно исключить отцовство заявленного предполагаемого отца – *ПО* в отношении ребенка – *Ре*, как, в равной степени, не позволяет и подтвердить родительство.

2.2. Сделать обоснованный выбор в пользу какой-то одной из двух указанных взаимоисключающих версий возможно только на *количественном уровне* – путем вероятностно-статистического расчета: необходимо сравнить между собой вероятностные оценки каждой из двух противоположных версий²⁶.

2.2.1. Для этого сначала выполнена формализация рассматриваемых версий в виде двух рабочих гипотез:

Гипотеза 1 (гипотеза подтверждения отцовства): заявленный предполагаемый отец *ПО* действительно является биологическим отцом ребенка *Ре* – в таком случае следует предположить, что у него произошло мутационное изменение аллелей одновременно в _____ несопадающих локусах-маркерах;

Гипотеза 2 (гипотеза исключения отцовства): *ПО* и *Ре* не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками] – в таком случае

²⁶ см. п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н.

следует считать, что все наблюдаемые совпадения аллелей, равно как и несовпадения (в данном случае, ___-локусное аллельное совпадение и, одновременное ___-локусное несовпадение) являются следствием случайного совпадения/несовпадения признаков [у неродственных лиц];

2.2.2. Далее проведен сравнительный анализ вероятностных оценок этих гипотез в форме определения их отношения правдоподобий LR (в данном случае «индекса отцовства» CPI) и, на этом основании, вычисление вероятности отцовства PP (как условной Байесовой апостериорной вероятности при 50% априорной вероятности родительства – в соответствии с п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н).

Расчеты выполняли с использованием формул, указанных в разделе 5.3.2.2.2 настоящих Методических рекомендаций.

2.2.3. Проведенный расчет показал, что версия родства на уровне «отец-ребенок» между PO и Pe (*гипотеза 1*) примерно в _____ раз более вероятна ($CPI = \text{_____}$), чем противоположная версия (*гипотеза 2*), а именно, что указанные лица не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками].

3. Эта величина соответствует вероятностной оценке версии родства на уровне «отец-ребенок» между PO и Pe – то есть, вероятности отцовства (PP) PO в отношении Pe – порядка _____ %.

ПРИМЕЧАНИЯ

Для расчета вероятности использованы значения аллельных частот указанных исследованных локусов, определенные для выборки населения < Российской Федерации > с применением консервативной поправки для расчета частот редких аллелей, рекомендованной National Research Council (NRC II)²⁷.

Вариант: ... населения < _____ на основании компиляции опубликованных данных [ссылка!] > с применением...

²⁷ National Research Council Committee on DNA Forensic Science (1996) An Update: The Evaluation of Forensic DNA Evidence, Washington, D.C., National Academy Press [aka NRC II].

ВЫВОДЫ

Целью настоящего исследования явилась верификация кровнородственных отношений на уровне «отец-ребенок» между *ПО* и *Ре*.

В ходе выполнения данной экспертизы были исследованы:

- образец крови *Ре*;
- образец крови *ПО*.

На основании проведенных исследований и полученных результатов прихожу к следующим выводам:

1. *ПО* может являться биологическим отцом *Ре*.
2. Расчетная условная вероятность (*РР*) того, что именно *ПО* [а не иной *неродственный* ему индивидуум] является биологическим отцом *Ре*, по результатам настоящей экспертизы составляет не менее _____%.

3. ЧАСТИЧНОЕ АЛЛЕЛЬНОЕ СОВПАДЕНИЕ / НЕСОВПАДЕНИЕ – ИСКЛЮЧЕНИЕ ОТЦОВСТВА

РЕЗУЛЬТАТЫ

1. В препаратах, полученных из образцов крови ребенка *Ре* (объект №...) и предполагаемого отца *ПО* (объект №...) проведено генотипирование полиморфных STR-локусов ДНК с использованием аналитической панели _____.

Установлены генотипы *Ре* и *ПО* в общей сложности по _____ аутосомным STR-локусам. Эти установленные генотипические аллельные комбинации представлены в Табл. 1.

Таблица 1

№ п/п	Объект Локус	№ образец [крови] <i>Ре</i>		№ образец [крови] <i>ПО</i>	
		X	Y	X	Y
1	AMEL	X	Y	X	Y
2	D3S1358	16	17	15	17
3	D21S11	30	32	29	31.2
4					

2. На следующем этапе проведена *качественная* и *количественная* сравнительная оценка полученных результатов генотипирования.

2.1. На *качественном* уровне установлено следующее:

2.1.1. Для _____ из _____ исследованных аутосомных STR-локусов аллели в геноме ребенка – *Ре* обнаруживают формальное совпадение как минимум с одним аллелем в одноименных локусах в геноме его заявленного предполагаемого отца – *ПО*.

В отсутствие референтного образца матери (заданное условие настоящего исследования), эти совпадающие аллели в геноме ребенка условно принимаются за аллели, которые могли произойти от его биологического отца.

Поскольку, согласно законам наследования, в геноме ребенка в норме обнаруживаются только родительские аллели, по этим _____ совпадающим индивидуализирующим локусам-маркерам заявленный предполагаемый отец – *ПО* формально не может быть исключен как биологический отец ребенка – *Ре*.

2.1.2. В то же время, в _____ исследованных аутосомных STR-локусах аллели в геноме ребенка – *Ре* обнаруживают формальное несовпадение с аллелями одноименных локусов в геноме его заявленного предполагаемого отца – *ПО*.

Это означает, что по этим _____ несовпадающим индивидуализирующим локусам-маркерам заявленный предполагаемый отец – *ПО* формально не может быть подтвержден как биологический отец ребенка – *Ре*.

2.1.3. Формальное объяснение наблюдаемой генотипической картины может быть двояким: это либо исключение отцовства заявленного предполагаемого отца – *ПО* в отношении ребенка – *Ре*, либо то, что предполагаемый отец – *ПО* является истинным, биологическим отцом ребенка – *Ре*, но у него произошло мутационное изменение тех аллелей, которые в геноме ребенка имеют отцовское происхождение, и которые, вследствие этого, теперь отличаются от исходных отцовских.

2.1.4. Это – две взаимоисключающие версии, поэтому полученный результат генотипирования, а именно установленное частичное несовпадение (или частичное совпадение) аллелей не позволяет на *качественном уровне* безоговорочно исключить отцовство заявленного предполагаемого отца – *ПО* в отношении ребенка – *Ре*, как, в равной степени, не позволяет и подтвердить родительство.

2.2. Сделать обоснованный выбор в пользу какой-то одной из двух указанных взаимоисключающих версий возможно только на *количественном уровне* – путем вероятностно-статистического расчета: необходимо сравнить между собой вероятностные оценки каждой из двух противоположных версий²⁸.

2.2.1. Для этого сначала выполнена формализация рассматриваемых версий в виде двух рабочих гипотез:

Гипотеза 1 (гипотеза подтверждения отцовства): заявленный предполагаемый отец *ПО* действительно является биологическим отцом ребенка *Ре* – в таком случае следует предположить, что у него произошло мутационное изменение аллелей одновременно в _____ несовпадающих локусах-маркерах;

Гипотеза 2 (гипотеза исключения отцовства): *ПО* и *Ре* не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками] – в таком случае следует считать, что все наблюдаемые совпадения

²⁸ см. п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н.

аллелей, равно как и несовпадения (в данном случае, ___-локусное аллельное совпадение и, одновременное ___-локусное несовпадение) являются следствием случайного совпадения/несовпадения признаков [у неродственных лиц];

2.2.2. Далее проведен сравнительный анализ вероятностных оценок этих гипотез в форме определения их отношения правдоподобий LR (в данном случае «индекса отцовства» CPI) и, на этом основании, вычисление вероятности отцовства PP (как условной Байесовой апостериорной вероятности при 50% априорной вероятности родительства – в соответствии с п. 13 Приложения № 11 к Порядку проведения судебно-медицинской экспертизы, утвержденному приказом Министерства здравоохранения Российской Федерации от 25.09.2023 № 491н).

Расчеты выполняли с использованием формул, указанных в разделе 5.3.2.2.2 настоящих Методических рекомендаций.

2.2.3. Проведенный расчет показал, что версия родства на уровне «отец-ребенок» между PO и Pe (даже с учетом возможных мутационных изменений – гипотеза 1) примерно в _____ раз менее вероятна ($1/CPI =$ _____), чем противоположная версия (гипотеза 2), а именно, что указанные лица не состоят в родстве как отец и сын [и вообще не являются биологическими родственниками].

3. Эта величина соответствует вероятностной оценке версии родства на уровне «отец-ребенок» между PO и Pe – то есть, вероятности отцовства (PP) PO в отношении Pe – порядка _____ %. В свою очередь, это соответствует вероятности _____% в пользу версии *исключения отцовства*.

ПРИМЕЧАНИЯ

Для расчета вероятности использованы значения аллельных частот указанных исследованных локусов, определенные для выборки населения < Российской Федерации > с применением консервативной поправки для расчета частот редких аллелей, рекомендованной National Research Council (NRC II)²⁹.

Вариант: ... населения < _____ на основании компиляции опубликованных данных [ссылка!] > с применением... .

²⁹ National Research Council Committee on DNA Forensic Science (1996) An Update: The Evaluation of Forensic DNA Evidence, Washington, D.C., National Academy Press [aka NRC II].

ВЫВОДЫ

Целью настоящего исследования явилась верификация кровнородственных отношений на уровне «отец-ребенок» между *ПО* и *Ре*.

В ходе выполнения данной экспертизы были исследованы:

- образец крови *Ре*;
- образец крови *ПО*.

На основании проведенных исследований и полученных результатов прихожу к следующим выводам:

1. *ПО*, очевидно, не является биологическим отцом *Ре*.
2. В количественном выражении, вероятность (*РР*) того, что именно *ПО* [а не иной *неродственный* ему индивидуум] является биологическим отцом *Ре*, по результатам настоящей экспертизы составляет порядка _____%, и это соответствует вероятности _____% *исключения биологического отцовства ПО* в отношении *Ре* [в пользу отцовства иного *неродственного* лица].

СПИСОК ЛИТЕРАТУРЫ

1. Приказ Минздрава России от 25.09.2023 № 491н «Об утверждении Порядка проведения судебно-медицинской экспертизы» (Зарегистрировано в Минюсте России 24.10.2023 № 75708) // Официальный интернет-портал правовой информации <http://pravo.gov.ru>. – 2023.
2. Иванов П.Л. Использование индивидуализирующих систем на основе полиморфизма длины амплифицированных фрагментов (ПДАФ) ДНК в судебно-медицинской экспертизе идентификации личности и установления родства. Методические Указания № 98/253 (утверждены Министерством здравоохранения Российской Федерации 19.01.1999) // Судебно-медицинская экспертиза. – 1999. – № 4. – С. 35–41.
3. Иванов П.Л. Молекулярно-генетическая индивидуализация человека и идентификация личности в судебно-медицинской экспертизе. В кн. Руководство по судебной медицине. Ред. В.В. Томилин и Г.А. Пашинян. – М.: Медицина. – 2001. – Гл. 44, с. 492-534.
4. Иванов П.Л., Шилов И.А., Гусаров А.А. Экспертиза вещественных доказательств. В кн. Судебная медицина: национальное руководство. Ред. Ю.И. Пиголкин, 2-е изд. – М.: ГЭОТАР-Медиа. – 2021. – Гл. 24, с. 604-622.