

Ich und 23

Fingerabdrücke der DNA

Symposium Datenspuren

Mirko Swillus

mechko@mk0.eu

17.10.2010

Store - Products - 23andMe - Mozilla Firefox

File Edit View History Bookmarks Tools Help

23andme.com https://www.23andme.com/store/ Creative Commons

Store - Products - 23andMe

23andMe genetics just got personal.


Search 23andMe Go Log in Claim Codes Blog Help Cart

welcome ancestry health how it works store

SPECIAL DEAL: Buy 2 or more DNA tests, save \$25 on each one. Buy 2 or more Complete Editions and double your savings.*

Ancestry Edition

Fill in your family tree.



only **\$399** [Add to cart](#)


Includes:

- Relative Finder
- Maternal Line (Mitochondrial DNA)
- Paternal Line (Y Chromosome)
- Ancestry Painting
- Global Similarity

[+ More details](#)

Health Edition

Take charge of your health.



only **\$429** [Add to cart](#)


Includes:

- Carrier Status (24 reports)
- Disease Risk (90 reports)
- Drug Response (18 reports)
- Traits (42 reports)
- Cutting-edge Research

[+ More details](#)

Complete Edition

BEST VALUE – Get both and save!



only **\$499** [Add to cart](#)

Includes:

- Ancestry
- Health (174 reports)
- Download your raw data

[+ More details](#)

ALL EDITIONS INCLUDE

- Easy to read, information-rich online results about your DNA.
- Secure, permanent web-based access to your genetic information.
- Saliva collection kit with a pre-paid envelope to mail your saliva sample.

* Discounts, promotions and special pricing cannot be combined or used in conjunction with any other discount, promotion or special pricing and are not valid on previous purchases. Discounts for multi-kit orders are valid on 2 or more full priced kits shipping to the same address in the same order.

Blog | About Us | Jobs | 23andMe | Terms of Service | Privacy Statement | Consent Document

23andMe is a [genetic testing service](#) that provides information and tools to understand your DNA.

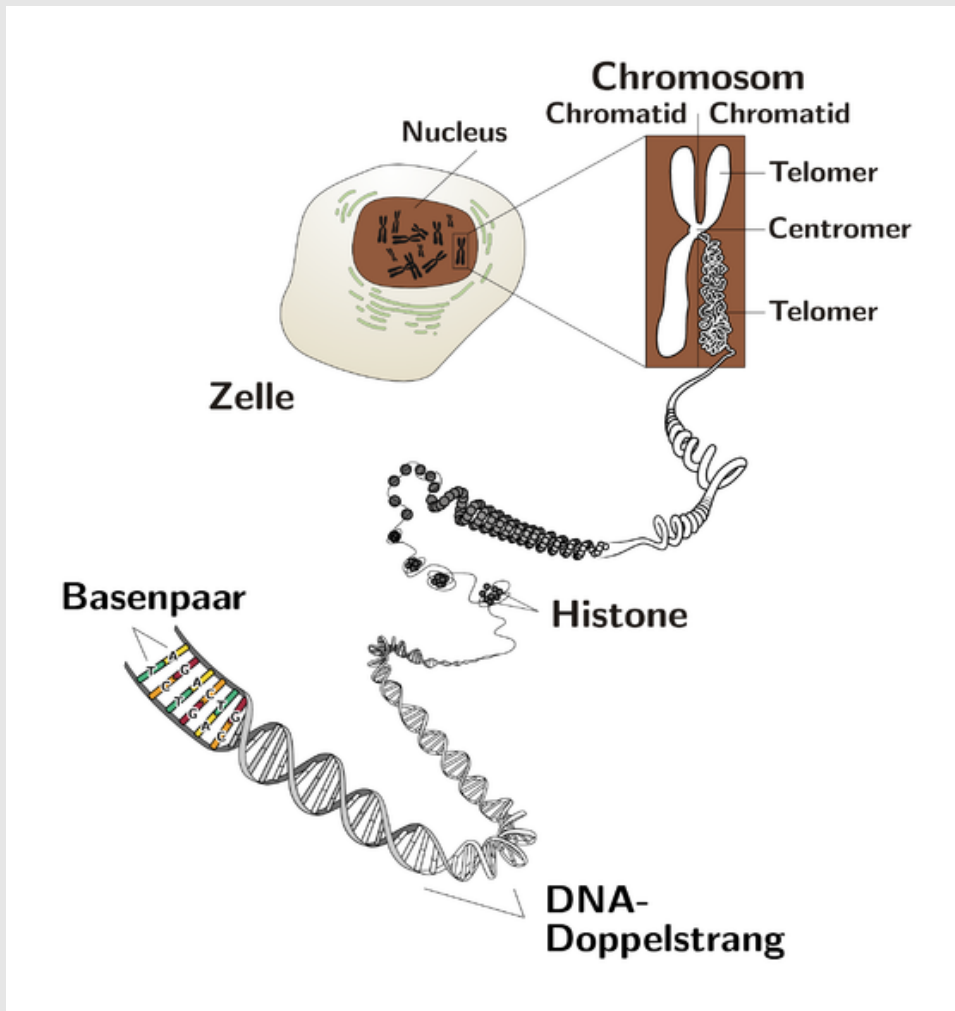
Copyright © 2007-2010 23andMe, Inc. All rights reserved.

Done

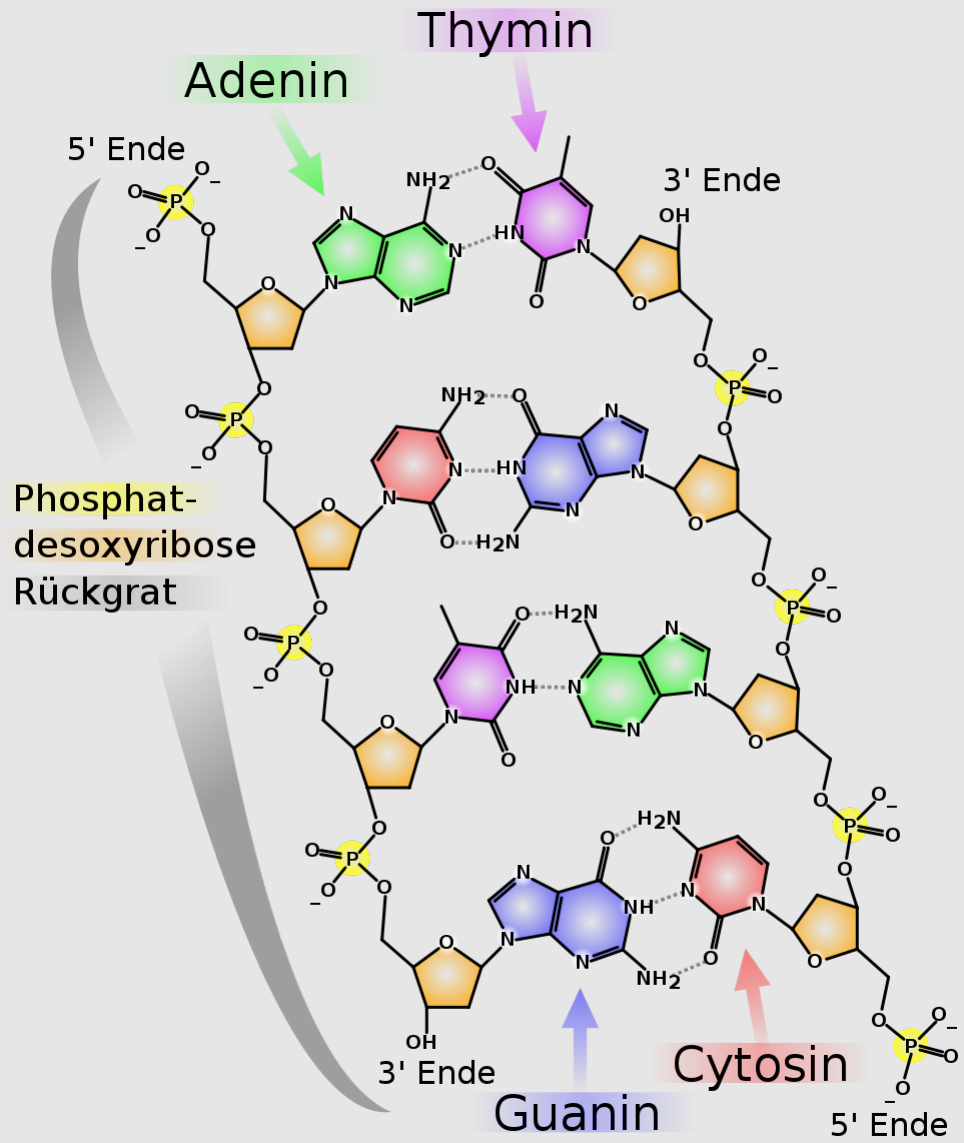
Ich und 23

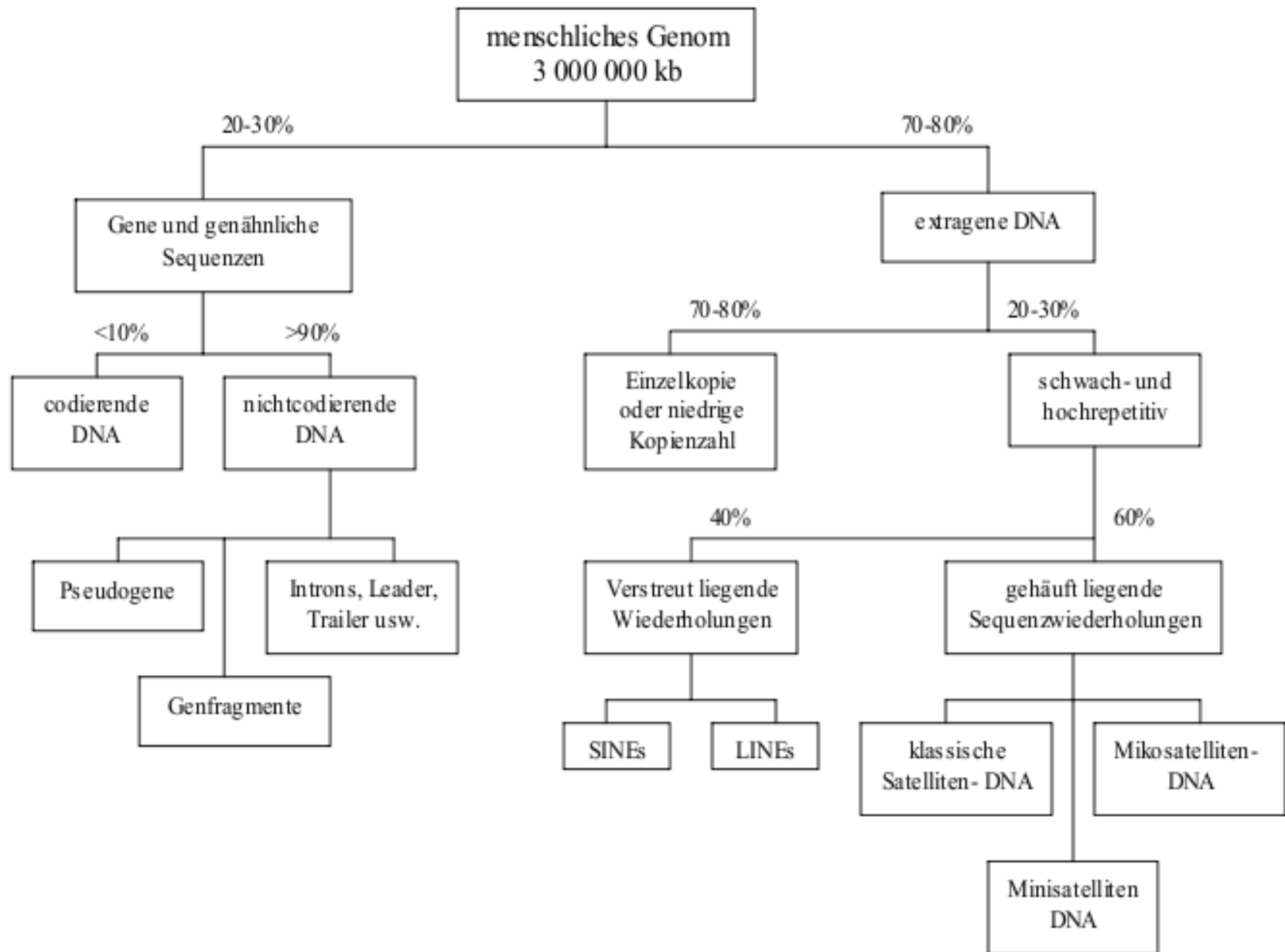
- DNA, Chromosomen, Loci, Basen
- Short Tandem Repeats
- Kettenreaktionen und Leitern
- Testkit und Marker
- Allele
- Populationen
- DNA Analyse Datei
- SoKo Heller

DNA, Chromosomen, Loci und Basen



- 3,2 Milliarden Basenpaare
- $23 * 2$ Chromosomen
- Pro Chromosom: \approx 140 Millionen bp
- Gen: Kopiervorlage für Proteine
- Genlocus: Ort des Gens auf der DNA
- 24.800 Gene
- Allele: Varianten eines Gens
(Blütenfarbe weiß / rot)





Short Tandem Repeats

- Wiederholungen von kurzen Sequenzen auf der DNA
- ...GAGATCATGAC TACTACTACTAC CAGTCTACTGTC...
 - Im Beispiel: Vier Wiederholungen von TAC (dann zB Allel „A“)
 - Weitere Allele / Fragmentlängen: Fünf Wiederholungen, Sechs, Sieben etc.
 - Sieben: ...GAGATCATGAC TACTACTACTACTACTACTAC CAGTCTACTGTC...
 - Die Sequenzen vor und nach der Wiederholung (im Beispiel grau) sind bei jedem Menschen gleich (Mutationen ausgeschlossen)

Marker

- Bezeichnen einen Ort im Genom
- Zum Beispiel: D3S1358
 - Repeat: [AGAT]
- Die Nachweise zu mehreren Markern werden zu einem Testkit zusammengefasst (kommerzielle Verwertung)

| Allel | Basenpaare |
|-------|------------|
| 8 | 99 |
| 9 | 103 |
| 10 | 107 |
| 11 | 111 |
| 12 | 115 |
| 13 | 119 |
| 14 | 123 |
| 15 | 127 |
| .. | .. |
| 20 | 147 |

Beispiel Testkit:

Biotype Mentype Nonaplex I
(www.biotype.de)

Mentype[®] Nonaplex I

Das Mentype[®] **Nonaplex I** PCR Amplification Kit ist eine Multiplex-Anwendung für die acht zu erfassenden Short Tandem Repeat (STR) Loci der deutschen DNA-Analyse-Datei (DAD). Die Primer sind mit den Fluoreszenzfarbstoffen **6-FAM** (Amelogenin, D3S1358, TH01 und SE33), **HEX** (vWA, FGA und D18S51) bzw. **NED** (D8S1179 und D21S11) markiert.

Mentype[®] **Nonaplex I** wurde speziell für die schnelle und zuverlässige Erstellung von DNA-Befunden aus Blutproben bzw. Abstrichen der Wangenschleimhaut von Vergleichspersonen sowie aus Spuren entwickelt. Die Nachweisgrenze für das Mentype[®] **Nonaplex I** Testkit liegt bei weniger als 500 pg genomischer DNA.

Für die Untersuchung seltener, großer FGA Allele (42.2-51.2) empfehlen wir die Verwendung des Mentype[®] **Nonaplex^{QS}**.

| Bestellinformation | Artikelnummer |
|--------------------|---------------|
| 100 Reaktionen | 41-09113-0100 |
| 400 Reaktionen | 41-09113-0400 |
| 1000 Reaktionen | 41-09113-1000 |

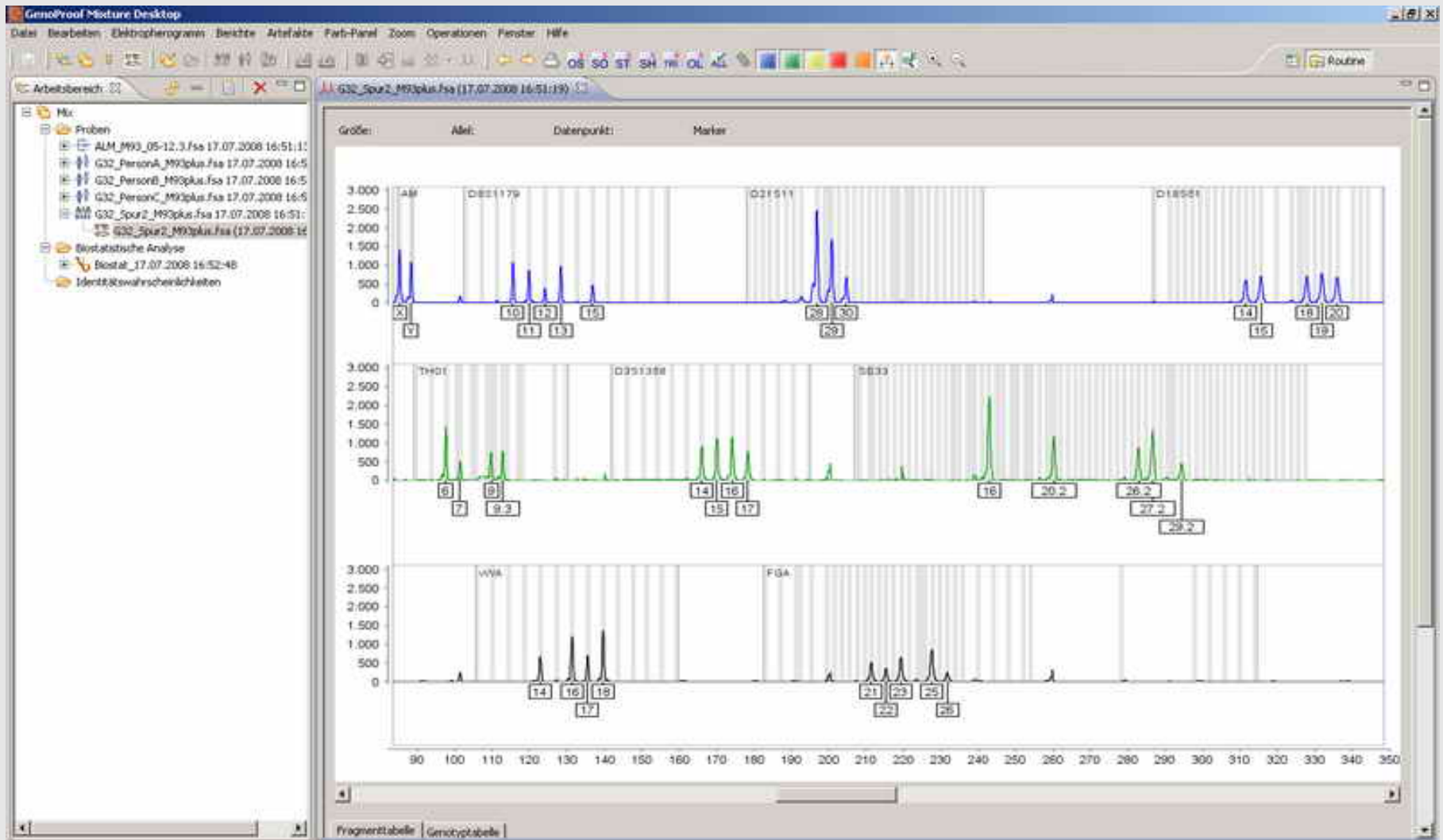
Nachweis der Fragmentlängen (Allele)

1) Polymerase Kettenreaktion (PCR)

- 1) Isolierung des Fragments und farbliche Markierung (Primer)
- 2) Vervielfältigung

2) Gelelektrophorese

- 1) Fragmentlängenbestimmung (Welches Allel?)
- 2) Auswertung durch Software (Elektropherogramm)



Genotyp

- Beschreibt das spezifische Genom eines Menschen
- Hier: die individuellen Allele bezüglich der getesteten Marker
- Beispielhaft ein Genotyp bezüglich der Marker der DNA Analyse Datei

| Marker | Allele |
|------------|----------|
| Amelogenin | X, Y |
| D3S1358 | 12, 12 |
| TH01 | 10, 9 |
| SE33 | 23, 42 |
| vWA | 8.3, 14 |
| FGA | 21, 19 |
| D18S51 | 8, 17 |
| D8S1179 | 34, 27.3 |
| D21S11 | 14, 32 |

Populationen und Wahrscheinlichkeiten

- Das Auftreten eines Allels innerhalb eines Markers besitzt eine bestimmte Häufigkeit
- Diese Häufigkeit ist abhängig von der Population („Deutsche“, „Thüringer“, „Europäer“)
- Wenn mein Genotyp viele Allele enthält, die in meiner Population sehr häufig sind, ist die Wahrscheinlichkeit höher, dass es mit meinem Genotyp noch mehr Menschen gibt
- → im gutachterlichen Prozess wird immer genau diese Wahrscheinlichkeit mit betrachtet

Beispiel Spurenfall

Tabelle 1: Biostatistische Häufigkeitsberechnung in einem Spurenfall.

Die drei gezeigten STR-Systeme konnten in einem Abrieb von einem Hammergriff erfolgreich dargestellt werden.

| | FGA | | VWA | | ACTBP2 | | |
|----------------|------|----|------|----|--------|------|--------------------------------|
| Allele | 20 | 22 | 14 | 16 | 19 | 24.2 | |
| Synonyme | a | b | a | b | a | b | |
| Häufigkeit [%] | 14 | 19 | 10 | 20 | 7 | 3 | |
| 2 x a x b | 5,3% | x | 3,7% | x | 0,4% | | =0,001% ($\hat{=}$ 1/100.000) |

Keine Informationen „Zwischen den Zeilen“?

- Es gibt genetische Marker, die z.B. mit einem Krankheitsgen-Ort benachbart sind
- Durch die Nachbarschaft werden diese beiden Orte gerne „zusammen vererbt“
- Beispiel: TH01 und Typ1-Diabetis

Beispiel TH01 und Diabetis Typ 1

- Es gibt eine Verbindung, aber diese ist mehr als schwach!
- 4 von 1000 Europäern entwickeln Diabetis-1 (0,4 %)
- Mit einem Risiko-Allel innerhalb TH01 beträgt die Chance 0,13 zu 1000 (1,13 %)
- Das allgemeine Risiko hat sich also von 0,4 % auf $(0,4 \times 1,13) = 0,52$ % erhöht (0,12 %)
- „Der Umkehrschluss, dass sie auf Grund eines Risikoallels an Typ1-Diabetis leiden, ist statistisch demnach nicht möglich“
- Quelle: Prof.Dr.med.Brinkmann, Direktor des Instituts für Rechtsmedizin Universitätsklinikum Münster „Grundlagen der DNA-Analytik“

DNA Analyse Datei

- Anfang 2009: 611.668 Personendatensätze, 145.122 Spurendatensätze (756.990 gesamt)
- Seit Einrichtung 1998 bis April 2010 79.701 Spur-Personen-Treffer
- Ohne Richtervorbehalt: Verurteilte, Beschuldigte, Freiwillige (§81g StPO)
- Ausland: UK drei Millionen, USA vier Millionen Datensätze

SOKO Heller

- Vergewaltigung von zwei Mädchen 2005/2006 aus Dresden Hellerau
- Größte DNA-Reihenuntersuchung in Deutschland (§81h StPO)
 - 14.000- Speichelproben / 250.000 EUR
- 2008: Identifizierung des Täters über genetischen Fingerabdruck
- Abnahme von weiteren 100.000 Speichelproben war geplant
- 57 Männer verweigerten die Abnahme der Speichelprobe
- Sächsischer Datenschutzbeauftragte Schurig: „muss ultima Ratio bleiben“
 - Kritik: Verweigerung → Überprüfung Alibi → Kein Alibi → Anfangsverdacht → Beschuldigter → §81g StPO
 - Umkehrung der Beweispflicht, informationelle Selbstbestimmung

Zukunftsvisionen

- Erweiterung der Marker auf solche, die unseren Phänotyp bestimmen (Hautfarbe, Augenfarbe, Haarfarbe, ...)?
- Komplette Sequenzierung auch für die Forensik?
- Typisierung der gesamten Bevölkerung (z.B. bei der Geburt)

Danke.

Ich und 23

Fingerabdrücke der DNA

Symposium Datenspuren

Mirko Swillus

mechko@mk0.eu

17.10.2010