

Министерство здравоохранения Украины
Главное бюро судебно-медицинской экспертизы Украины
Одесский государственный медицинский университет
Управление здравоохранения и медицины катастроф
Одесской областной госадминистрации
Одесское областное бюро судебно-медицинской экспертизы

ТЕЗИСЫ ДОКЛАДОВ

международной научно-практической конференции
судебных медиков, посвященной 165-летию
кафедры судебной медицины с последипломной подготовкой
Одесского государственного медицинского университета
и 85-летию основания Одесского областного бюро
судебно-медицинской экспертизы

Одесса
7–8 июня 2007 г.



ОДЕССКИЙ
МЕДУНИВЕРСИТЕТ

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКИЕ ЭКСПЕРТИЗЫ СЕМЕЙ С ДВУМЯ ДЕТЬМИ: ОСОБЕННОСТИ РАСЧЕТА ИНДЕКСА И ВЕРОЯТНОСТИ ОТЦОВСТВА

И.А. Ефремов

ФГУП «ГосНИИ генетика», Москва, Россия

При исследовании случаев спорного отцовства результаты молекулярно-генетических экспертиз логически неопровержимы лишь в случаях исключения обследованного мужчины по нескольким независимым локусам. Во всех же не исключаящих («подтверждающих») случаях неизбежно сохраняется вероятность случайного совпадения выявленных генетических признаков между детьми и предполагаемым отцом. Как следствие, значимость таких исследований всегда необходимо оценивать численно, с использованием средств теории вероятностей и математической статистики. В настоящее время стандартной практикой в молекулярно-генетических экспертизах спорного отцовства является расчет двух таких величин, как индекс и вероятность отцовства (PI – Paternity Index и PP – Probability of Paternity). Алгоритм этих расчетов скрыто подразумевает определенные и в той или иной степени неочевидные допущения, которые зачастую играют ключевую роль в определении корректных значений PI и PP.

Наиболее частым практическим экспертным случаем является обследование трех человек: матери с ребенком и одного предполагаемого отца (при этом материнство рассматривается как бесспорное). Если у мужчины обнаруживается весь набор аллелей, унаследованных ребенком от истинного отца, то полученные результаты численно оцениваются следующим образом. Для каждого исследованного независимого локуса, исходя из соотношения выявленных генотипов и популяционных частот соответствующих аллелей, рассчитываются отношения правдоподобия (ОП). Алгоритмы расчетов ОП подробно рассмотрены во многих работах. Произведение ОП для всех исследованных независимых локусов равно PI.

На основании полученного значения PI можно вычислить вероятность отцовства, хотя этот параметр является более неоднозначным, поскольку дополнительно зависит от выбора априорной вероятности. Тем не менее, для экспертиз семей с одним ребенком значения PI и PP адекватно характеризуют значимость выявленных совпадений ДНК-профилей.

Ситуация усложняется, когда при обследовании одного предполагаемого отца, матери и ее двоих детей (не являющихся близнецами и анализируемых в рамках одной экспертизы одновременно), отцовство мужчины не исключается в отношении обоих детей. В этом случае расчет для каждого из детей индивидуальных значений индекса и вероятности отцовства уже недостаточен и в целом некорректен. Указание в «Заключении эксперта» различных значений PI и PP для двух обследованных детей поднимает со стороны предполагаемого отца дополнительные вопросы, например: «Почему для одного из детей менее вероятно, что он мой по сравнению с другим?» Эти и дальнейшие соображения наглядно иллюстрирует рисунок (а-в).

Для семьи из трех человек (а) возможны только две гипотезы в отношении обследованного мужчины:

1. Он является истинным отцом ребенка $p1$ – соответствует области внутри пунктирной фигуры PP ($p1$).
2. Он не является отцом ребенка $p1$ – соответствует области вне пунктирной фигуры PP ($p1$).

Для семьи с двумя детьми (б и в) возможны уже четыре гипотезы в отношении обследованного мужчины:

1. Он является истинным отцом только ребенка 1 – соответствует частям пунктирных фигур PP ($p1$), непересекающимся со сплошными фигурами PP ($p2$).
2. Он является истинным отцом только ребенка 2 – наоборот, соответствует частям фигур PP ($p2$), непересекающимся с фигурами PP ($p1$).
3. (H_d) – он не является отцом ни одного из детей – соответствует областям вне фигур PP ($p1$) и PP ($p2$).

4. (H_p) – он является истинным отцом обеих детей – соответствует областям перекрывания фигур PP (p1) и PP (p2).

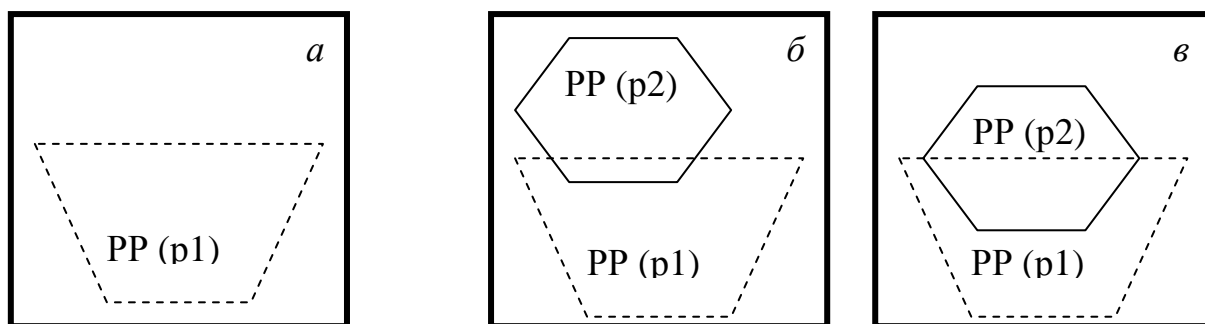


Рисунок. Соотношение значений вероятности отцовства (PP) для семей с одним (а) и двумя (б и в) детьми. Квадраты ограничивают поля всех возможных событий. Обозначения PP маркируют области вероятности отцовства в отношении детей p1 и p2.

Размер фигур PP (p1) и PP (p2) на всех рисунках одинаков, но при этом $PP(p1) > PP(p2)$. Эти фигуры соответствуют индивидуальным значениям вероятности отцовства, рассчитанным для соответствующих детей. Однако область перекрывания фигур на рис. в существенно больше, нежели на рис. б. Таким образом, при анализе семей с двумя детьми нам не хватает численного параметра, учитывающего разницу между рис. б и в.

Искомый параметр, характеризующий область перекрывания фигур PP(p1) и PP (p2), как раз и является вероятностью интересующей нас гипотезы 4 (H_p): обследованный мужчина – истинный отец обеих детей. Абсолютно аналогично расчетам, используемым для семей из трех человек, эта вероятность, обозначаемая как PP (p1, p2), может быть вычислена из соответствующего индекса отцовства PI (p1, p2), который равен произведению ОП для отдельных локусов. В общем случае ОП вычисляются как $ОП = H_p / H_d$ (для гипотез 4 и 3, рассматривая материнство как бесспорное для обеих детей). Конкретные формулы расчетов ОП зависят от соотношения выявленных генотипов у обследованных лиц (таблица).

**Формулы для расчета отношений правдоподобия
для разных комбинаций выявленных генотипов**

в молекулярно-генетических экспертизах семей с двумя детьми

№	Мать	Ребенок 1	Ребенок 2	Предполагаемый отец	Формула расчета ОП
1	AA	AB	AC	BC	$1/\{2bc\}$
2	AB	AC	AD	CD	$1/\{2cd\}$
3	AA	AB	AB	BC	$1/\{2b(1+b)\}$
4	AB	AC	BC	AC, BC, CD	$1/\{2c(1+c)\}$
5	AB	AC	AC	AC, BC	$1/\{2c(1+c)\}$
6	AB	AA	AB	AC	$1/\{2a(1+a+b)\}$
7	AB	AB	AB	AC	$1/\{2(a+b)(1+a+b)\}$
8	AA	AA	AA	AA	$2/\{a(1+a)\}$
9	AA	AB	AB	BB	$2/\{b(1+b)\}$
10	AB	AC	AC, BC	CC	$2/\{c(1+c)\}$
11	AB	AA	AB	AA	$2/\{a(1+a+b)\}$
12	AB	AB	AB	AA, AB, BB	$2/\{(a+b)(1+a+b)\}$