

КРИТИЧЕСКИЕ ЗАМЕЧАНИЯ**на «Методические указания»****П.Л. Иванова «Использование индивидуализирующих систем на основе полиморфизма длины амплифицированных фрагментов (ПДАФ) ДНК в судебно-медицинской экспертизе идентификации личности и установления родства» // Судебно-медицинская экспертиза. — изд. «Медицина». — 1999. — № 5. — С. 35-41.**

— изд. «Медицина». — 1999. — № 5. — С. 35-41.

Названный документ, утвержденный Министерством здравоохранения РФ 19 января 1999 г. и ниже именуемый как «Методические указания», сегодня применяется в судах при рассмотрении гражданских и уголовных дел как правовая основа ДНК-идентификации. Однако «Методические указания» содержат ряд ошибок, способных существенно повлиять на качество судебно-медицинского генетического исследования, проводимого согласно «Методическим указаниям», и привести к назначению дополнительной или повторной экспертизы согласно ст. 81 УПК РСФСР (1999) и ст. 181 ГПК РСФСР (1999). Эти ошибки перечисляются ниже.

1. Предлагаемая методика допускает возможность ложного генотипирования

Предварительно поясним, что по каждому генетическому признаку (локусу) каждый человек имеет два так называемых аллеля (один — от матери, второй — от отца). Какие аллели имеет исследуемый биологический образец — выявляют путем генотипирования. Если они разные, то говорят, что данный образец гетерозиготный; если одинаковы — то гомозиготный. В «Методических указаниях» утверждается:

«Если же при анализе деградированного образца ДНК обнаруживается только один низкомолекулярный аллель, то в этом случае существует опасность ложной гомозиготности: *возможно*, анализируемый образец является гетерозиготным, но высокомолекулярный аллель не выявляется в ходе исследования, поскольку степень деградации его оказывается более высокой» (см. раздел 3.2. «ПЦР-амплификация полиморфных локусов на матрице геномной ДНК», 6-й абзац; курсив мой — Л.Ж.)

При использовании цитированной фразы возникают практически важные интерпретации данных ДНК-анализа вопросы относительно низкомолекулярных и высокомолекулярных аллелей, о которых «Методические указания» умалчивают. А именно: 1) какова методика отнесения аллеля к *низко-* или *высокомолекулярному*; 2) каким образом исследователь может отличить случай, когда исследуемый образец *имел* высокомолекулярный аллель, который оказался деградированным и потому не выявляемым данной методикой, от случая, когда исследуемый образец *вообще не имел* высокомолекулярного аллеля. Кроме того, из вышецитированной фразы следует, что не только высокомолекулярные, но также и

низкомолекулярные аллели тоже могут быть деградированы — и значит, указанные вопросы могут быть отнесены и к ним.

Ни один из этих вопросов в «Методических указаниях» не упоминается. А между тем они могут стать решающими в суде при согласии или несогласии с результатами ДНК-экспертизы. «Методические указания» не регламентируют возможность определения того, имела или не имела место деградация аллелей (иными словами, испорченность вещественных доказательств) и каких именно.

Далее, во втором абзаце раздела 3.3.1 «Ложное генотипирование» указано: «Наиболее распространенный артефакт — так называемый феномен предпочтительной амплификации аллелей — довольно часто приводит к ошибочному заключению о гомозиготности». Из этой фразы следует, что ДНК-анализ может привести к ложному заключению о том, что исследуемый образец гомозиготен, т.е. имеет два *идентичных*, неотличимых друг от друга аллеля, хотя на самом деле он может иметь два *разных* аллеля. Возникает принципиальный вопрос — как отличить *истинную* гомозиготность от *артефактной*. На этот принципиальный вопрос в «Методических указаниях» также не дается ответа.

2. Предложенный метод допускает nepозволительную корректировку вещественных доказательств — результатов электрофореза ДНК.

Неправильной для применения на практике является рекомендация о проведении экспертом коррекции результатов ДНК-анализа (пятый абзац раздела 3.3.4 «Интерпретация результатов генотипирования»):

«Программные средства позволяют эксперту осуществить контроль электрофоретического разрешения... Предусмотрена также возможность коррекции электрофоретической неоднородности геля».

Подобный позволяемый «Методическими указаниями» «контроль» и «коррекция» вещественных доказательств, каковыми являются результаты электрофореза ДНК в гелях, т.е. воздействие на них с целью изменения, открывают возможности для фальсификации результатов экспертизы.

3. Определены ошибочные формулы расчета вероятностей.

Предварительно заметим, что заключительная и важнейшая часть ДНК-идентификации — интерпретация данных электрофореза ДНК — базируется на математических расчетах. При этом вопрос, поставленный на разрешение эксперта, и данные молекулярно-биологического анализа сводятся к величине вероятности — цифровому итогу ДНК-идентификации, фигурирующему в экспертном заключении.

В «Методических указаниях» предлагается вычислять частоту встречаемости конкретного профиля ДНК в популяции путем произведения величин вероятности каждого аллеля (абзац 5 раздела 3.4.1 «Оценка индивидуализирующего значения ПДАФ-профиля»). Вслед за этой рекомендацией в «Методических указаниях» оговаривается, что «для расчета статистической частоты гомозиготных профилей... обычно применяют искусственную, но более консервативную оценку $Q=2p$ » (абзац 6). Од-

нако в «Методических указаниях» не разъясняется, что значит «обычно применяют», и не оговаривается, когда эту консервативную оценку нельзя применять. Затем в разделе 3.4.1 утверждается, что указанные расчеты должны использоваться «только для популяций, находящихся в условиях равновесия Харди-Вайнберга» (абзац 7). Однако в «Методических указаниях» не поясняется, *каким образом следует проверять «условия равновесия Харди-Вайнберга» и что предпринимать*, когда они не выполняются. А раз так, то вносимые в экспертное заключение вероятностные оценки ДНК-идентификации, полученные по рекомендации «Методических указаний», могут быть заведомо неверными.

Далее, говоря о вычислении вероятности идентификации по нескольким генетическим системам (абзацы 9 и 10 раздела 3.4.1), в «Методических указаниях» утверждается: «для целей совокупной оценки... их статистические частоты *могут быть* перемножены» (курсив мой, Л.Ж.) Давая такую рекомендацию, в «Методических указаниях» даже не обсуждается вопрос о том, когда необходимо, а когда нельзя перемножить статистические частоты и что делать в случае недопустимости их перемножения.

4. «Методические указания» заранее принимают определенную степень идентичности — 50%.

Еще одним примером сомнительности расчетов, предлагаемых «Методическими указаниями», является неверное толкование так называемого понятия «байесовского» метода вычисления вероятности генетической идентичности геномных профилей. А именно, в абзаце 5 раздела 3.4.2 «Вычисление вероятности идентичности объектов экспертизы и вероятности отцовства» утверждается: «априорную вероятность в общем случае принято считать равной 0,5». Поясним, что выбор такой величины априорной вероятности — 0,5 — означает, что независимо от того, какой случай исследуется, эксперт заранее принимает доказанным на 50%, что два исследуемых образца принадлежат одному и тому же лицу, если их генетические профили совпадают. Никакой обоснованности выбора именно такой цифры — 0,5 в «Методических указаниях» не дается. Вина не может предполагаться без доказательств, просто из-за одной догадки. При существовании презумпции невиновности нельзя применять заданный вид вероятности, если эта вероятность *заранее* определяется математическим путем. Эксперт не имеет права основываться на версии, заранее определяющей, например, степень причастности к совершению преступления каких-либо лиц. Произвольность такого выбора априорной вероятности дает возможность подвести результаты вероятностных расчетов под заранее принятую версию о виновности того или иного гражданина, желательную для заинтересованных в ней лиц.

5. Не даны рекомендации, как выбирать популяцию для сравнения.

В «Методических указаниях», предлагая вышеприведенные расчеты величины вероятности (раздел 3.4.1), не разрешается важный вопрос о том, *какую популяцию следует выбрать* для получения данных о вероятности аллелей, необходимых для этих расчетов (см. абзац 5 раз-

дела 3.4.1). От того, насколько часто определенный аллель встречается у других людей, зависит способность ДНК-анализа выявить, например, причастность лица с таким аллелем к расследуемому преступлению, если его генетический профиль совпал с генетическим профилем одного или нескольких исследованных образцов. Поскольку в одних популяциях и этнических группах люди с данным аллелем встречаются чаще, а в других реже, то выбор популяции для вычисления величины вероятности — ответственная часть принятия решения на завершающем этапе ДНК-исследования, каковым является вычисление вероятности идентификации.

При вычислении вероятностей идентификации автор «Методических указаний» и его коллеги на практике используют данные по населению США и стран Западной Европы, молчаливо считая, что население России идентично им. Однако эта посылка заведомо ложная и идет вразрез с научными данными, согласно которым различные популяции и народности могут в значительности отличаться друг от друга по распространенности тех или иных аллелей.

Помимо указанных принципиальных ошибок, в «Методических указаниях» имеются многочисленные неточности, в частности — неоднозначные указания, допускающие противоположные трактовки или неполные разъяснения. Например, «чаще всего на электрофореграмме визуализируют полосы» (абзац 2 раздела 3.3), «*некоторые из них мы и рассмотрим* в этом разделе» (абзац 5 раздела 3.3), «помочь здесь *может* анализ устойчивости амплификационных профилей» (абзац 2 раздела 3.3.1), «надежная математическая коррекция *возможна не всегда*» (абзац 3 раздела 3.3.2), «наиболее *простой... способ* (измерения электрофоретической подвижности, Л.Ж.) — измерение обычной линейкой. Однако *он оказывается неприемлемым* относительно коротких агарозных гелей» (абзац 4 раздела 3.3.4), «позиции идентичных фрагментов на геле *могут несколько различаться*» (абзац 2 раздела 3.3.5), «их статистические частоты *могут быть* перемножены» (абзац 9 раздела 3.4.1) и др. (курсив мой, Л.Ж.). Такие неточности неоднозначно трактуются и также могут привести к неверному экспертному заключению.

Ввиду многочисленных ошибок, неточностей и неполноты «Методические указания» не могут служить указанием для специалистов в области ДНК-идентификации и могут ложно сориентировать юристов, желающих ознакомиться с ее методическими основами. Конечно, указанные замечания не умаляют возможности анализа ДНК биологических образцов как важного метода судебно-медицинских исследований. Подобная методика, свободная от указанных недостатков, может быть использована на практике.

Л.А. Животовский,
профессор, доктор биологических наук,
лауреат Государственной премии РФ,
лауреат премии Российской академии наук,
гл.н.с. Института общей генетики
им. Н.И. Вавилова РАН