

Bilag til erklæringer fra Retsgenetisk Afdeling

SNP-positioner i faderskabssager

Her beskriver vi den arbejdsproces og de metoder, som Retsgenetisk Afdeling anvender til at undersøge SNP-positioner i faderskabssager. Fremgangsmåden tages i brug i de tilfælde, hvor de retsgenetiske undersøgelser af STR-områder ikke har givet tilstrækkelig information.

DNA

DNA er den engelske forkortelse for **DeoxyriboNucleic Acid** (deoxyribonukleinsyre): Det arvebærende materiale, der findes i alle legemets kerneholdige celler. Materialet nedarves fra generation til generation og rummer en unik information, der illustreres som kemiske kodebogstaver, de såkaldte nukleotider.

SNP

Selv om der kun er fire forskellige bogstaver: A, C, G, og T i koden, kan de kombineres på mange forskellige måder. I visse områder af DNA'et er nukleotidet ofte forskellig fra person til person. Disse områder kaldes SNP-positioner efter det engelske **Single Nucleotide Polymorphism**. Nukleotidet i en SNP-position er arvelig og kan derfor anvendes til at bestemme familierelationer.

Biologisk materiale

Langt de fleste prøver, som Retsgenetisk Afdeling modtager i faderskabssager er i form af mundskrab på et særligt filterpapir, kaldet FTA-kort. Dette filterpapir har den egenskab at det dels lyster cellerne – altså slår cellemembranen istykker, sådan at DNA'et bliver tilgængeligt for analyse, og dels binder DNA'et til filterpapiret. Til analysen anvendes kun en lille udstanset cirkel af filterpapiret med DNA på.

Hvis der modtages andre former for biologisk materiale, fx blod, skal DNA'et først oprenses fra cellerne, inden det kan blive analyseret.

DNA-analyse med MPS-teknik

Selve analysen sker vha. en metode som kaldes MPS efter det engelske **Massive Parallel Sequencing**. Metoden går ud på, at man bestemmer rækkefølgen af nukleotider i et bestemt område på DNA'et. Ved brug af denne teknik kan man detektere hvilket nukleotid en person har i en bestemt position på DNA'et.

MPS-teknikken består af to trin:

- DNA-analyse med PCR-teknik
Selve analysen sker vha. en metode som kaldes PCR efter det engelske Polymerase Chain Reaction. Metoden går ud på, at man opformerer eller kopierer udvalgte DNA-områder på kromosomerne. Herved opnås en mangedobling af netop de områder på DNA'et, som man er interesseret i.
- Sekventering
Efter PCR-opformering skal de dannede DNA-fragmenter sekventeres hen over det område, hvor den undersøgte SNP-position befinder sig. Herved kan man identificere hvilket nukleotid (A, C, G eller T), der sidder i den udvalgte SNP-position.

Resultatet

Et menneske har to af hvert kromosom. Derfor består en DNA-profil af to SNP-typer i hver SNP-position. De to typer kan være forskellige (fx A, G) eller de kan være ens (fx A, A). I sidste tilfælde står der kun et enkelt bogstav i erklæringen (fx A).

Typerne angives som de identificerede nukleotider i SNP-positionen, fx SNP-positions-navn:
rs1490413: A, C

Man undersøger 88 SNP-positioner i en enkel reaktion. Når man skal beregne slægtskabs-indices kan man kun anvende positioner, der er placeret langt fra hinanden på kromosomerne. I dag bruger man 39 SNP-positioner i beregningerne. Resultatet af de øvrige SNP-positioner indgår dog i den samlede vurdering af resultaterne.

I visse tilfælde vil man ikke have opnået resultat i samtlige SNP-positioner. Retsgenetisk Afdeling svarer dog først en sag, når vi vurderer, at gentagne undersøgelser ikke vil bidrage med yderligere information.