

GEDNAP · c/o Institut für Forensische Genetik GmbH · Im Derdel 8 · 48161 Münster

Münster, 06. August 2020

## Probenversendung GEDNAP 60 und 61

Sehr geehrte Kolleginnen und Kollegen,

anbei übersenden wir Ihnen das Untersuchungsmaterial für die Spuren-Ringversuche GEDNAP 60 und 61 sowie einige wichtige Erläuterungen, Anleitungen und Bedingungen. Bitte lesen Sie sie sorgfältig durch und geben Sie dieses Schreiben insbesondere an die mit der Durchführung der Untersuchungen betrauten Mitarbeitenden weiter. Diese Informationen werden Sie in Kürze auch auf der GEDNAP-Homepage (<https://www.gednap.de>) finden. Das Schreiben der Spurenkommission bezüglich der 'Regeln zum öffentlichen Hinweis auf eine Teilnahme an den GEDNAP-Ringversuchen' und der damit verbundenen und vom autorisierten Teilnehmer zu unterschreibenden Eigenerklärung finden Sie im „Download Servicecenter“ auf der GEDNAP-Homepage: <https://www.gednap.org/de/gednap-ringversuche/download-servicecenter/>. Weitere Hinweise hierzu finden Sie unter den Punkten V und VIII.

Für etwaige Rückfragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen



Dr. Carsten Hohoff

Technischer Leiter der GEDNAP-Ringversuche



Prof. Dr. Bernd Brinkmann

Leiter der GEDNAP-Ringversuche

## **I. Hinweise zu den Untersuchungsmaterialien**

Der allgemeine Ringversuch besteht aus drei Referenzproben und vier Spuren:

GEDNAP 60: Person A – C; Spuren 1 – 4  
GEDNAP 61: Person A – C; Spuren 1 – 4

GEDNAP-Teilnehmer, die sich für das Modul *Extraktionseffizienz* angemeldet haben, erhalten zusätzlich Spur 5 (s. V.).

GEDNAP-Teilnehmer, die sich für das Modul *Alters-Schätzung* angemeldet haben, erhalten zusätzlich Person D – F (s. VI.).

Bitte beachten Sie, dass die von uns angelegten Spuren die DNA einer einzigen Person („Reinspur“) oder die DNA von maximal drei Personen („Mischspur“) enthalten und dass als Spurenarten i.d.R. Speichel-, Blut- und Sperma-Spuren (sowie Mischungen dieser Spurenarten) in Betracht kommen. Die GEDNAP-Spuren können prinzipiell alle in der Fallarbeit auftretenden Spuren simulieren.

**Anmerkung:** Einen Teil des Originalmaterials der Proben muss jedes Labor für eventuelle Nachuntersuchungen zurückstellen (Ausnahme= Spur 5).

## **II. DNA-Systeme, deren erfolgreiche Untersuchung bescheinigt werden kann**

*Bitte beachten Sie, dass im Vergleich zu den Vorjahren Änderungen der Allel-Bereiche aufgrund der Einführung neuer Kits auftreten können.*

Tab. 1: autosomale Kern-STRs und Amelogenin - Allelgrenzen\*

System	TH01	VWA	FGA	D21S11	ACTBP2	D3S1358	D8S1179	D18S51	D16S539
Allel-Bereich*	2-14.3	9-25	12-34.2, 41.2-52.2	23-39	3.2-43, 48-50	8-21	4-20	6-28	3-17

System	D2S1338	D19S433	D12S391	D2S441	D10S1248	D22S1045	D1S1656	Amelogenin
Allel-Bereich*	9-29	4.2-20.2	13-28	7-18	7-20	6-21	8-21.3	X/X; X/Y

Tab. 2: ergänzende autosomale STRs - Allelgrenzen \*

System	TPOX	CSF1PO	D5S818	D13S317	D7S820	Penta D	Penta E	D6S1043
Allel-Bereich*	3-17	4-17	5-19	4-18	4-17	1.2-18	4-25	6-26

Tab. 3: Y-STRs - Allelgrenzen \*

System	DYS19	DYS385	DYS389I	DYS389II	DYS390	DYS391	DYS392	DYS393	DYS437
Allel-Bereich*	8-20	5-29	8-18	23-36	16-30	4-17	3-21	6-19	9-19

System	DYS438	DYS439	DYS448	DYS449	DYS456	DYS458	DYS460	DYS481	DYS518
Allel-Bereich*	5-17	5-18	13-25	21-41	9-25	9-25	6-15	16-33	31-50

System	DYS533	DYS549	DYS570	DYS576	DYS627	DYS635	DYS643	GATAH4	DYF387S1
Allel-Bereich*	6-18	6-18	9-27	9-26	10-28	14-31	5-18	7-19	29-45

Tab. 4: zusätzliche autosomale STRs - Allelgrenzen #\*

System	D2S1360	D3S1744	D4S2366	D5S2500	D6S474
Allel-Bereich*	18-33	12-22	8-16	8-19	12-20

System	D7S1517	D8S1132	D10S2325	D21S2055
Allel-Bereich*	15-29	11.1-28	5-20	15.1-40

Tab. 5: X-STRs - Allelgrenzen # \*

System	DXS8378	HPRTB	DXS7423	DXS7132	DXS10134	DXS10074	DXS10101
Allel-Bereich*	7-16	7-18	11-19	9-18	27-45.3	3-22	20-36

System	DXS10135	DXS10079	DXS10103	DXS10148	DXS10146
Allel-Bereich*	12-40.2	13-26	14-23	12.3-34.1, 37.1-39.1	20-48.2

#### Legende zu den Tabellen 1 bis 5

\*: die Zahlenwerte geben den Bereich vor, in dem eine **eindeutige** Allelzuordnung erfolgen muss.

weitere Erläuterungen s. VII.

#: die Auswertung dieser Systeme sowie die spätere Bescheinigung der erfolgreichen Teilnahme erfolgt nicht in Zusammenarbeit mit der Spurenkommission

## 6. mtDNA

Für den Bereich np 16024 – 576 wird eine Auswertung der übermittelten Resultate erfolgen. Sollte ein teilnehmendes Labor abweichende Bereiche untersuchen (z.B. np 16024-16365, 73 – 340 und/oder 438 – 576), so wird die Auswertung in diesen Bereichen erfolgen, und in der Bescheinigung wird der untersuchte Bereich ausgewiesen werden.

## **III. Biostatistische Berechnung**

Im Rahmen beider Ringversuche GEDNAP 60 und 61 wird jeweils eine biostatistische Berechnung als *paper challenge* durchgeführt. Dies bedeutet, dass Ihnen die Befunde für die Berechnung per eMail zur Verfügung gestellt werden. Bei einer Mischspur sollen **beide**

Berechnungsmethoden angewendet werden, die in den Empfehlungen der Spurenkommission (P. Schneider et al. (2006) Rechtsmedizin 16:401–404) erläutert werden. Verwenden Sie für die Allelfrequenzen ausschließlich die von der Spurenkommission empfohlenen Daten, die im Rahmen einer ENFSI-Populationsstudie erhoben wurden [Quelle: "Europe" in STRidER\_frequencies\_2019-08-02, <https://STRider.online>, abgerufen am 30.03.2020] und die zusammen mit weiteren Informationen im Download-Bereich auf der GEDNAP-Homepage (<https://www.gednap.de>) verfügbar sind. Bitte folgen Sie beim Auftreten seltener Allele den aktuellen Empfehlungen (W. Ulbrich et al. (2016) Rechtsmedizin 26: 291-298).

Ferner wird das Modul „Probabilistische Genotypisierung“ angeboten (als *paper challenge* für die biostatistische Bewertung einer Mischspur, die *drop in*-Ereignisse und/oder *drop out*-Ereignisse aufweisen kann. Die Teilnehmer erhalten digitale Unterlagen (z.B. .fsa files, DNA-Profil einer Person), werten nach einem vollkontinuierlichen Modell aus und reichen ihre Resultate (LQ, durch *deconvolution* erhaltene DNA-Profile der Mitverursacher der Mischspur) samt Dokumentation ein.

Die verwendete Software muss benannt werden (inkl. Versionsnummer, sofern verfügbar). Ein Ausdruck des Rechenwegs muss beigelegt werden. Bitte beachten Sie, dass die Berechnung ohne den Korrekturfaktor Theta (bzw. mit einem Theta-Wert von Null) durchgeführt werden muss.

#### **IV. Hinweise zu den Ergebnis-Übermittlungen**

- Zur Übermittlung Ihrer Befunde hinsichtlich Bestimmung der Spurenart, Extraktionsdetails und Genotypisierung sowie Mischspurenberechnung verwenden Sie bitte ausschließlich die Internetformulare auf der GEDNAP-Homepage (<https://www.gednap.de>). Die Eingabemöglichkeit wird am **04.12.2020 um 23:59 MEZ** enden. Ausführliche Erklärungen und die erforderlichen Zugangsberechtigungen werden Ihnen in einer gesonderten eMail zugesendet bzw. sind bereits an Sie versendet worden.
- Nach Eingabe Ihrer Ergebnisse bitten wir Sie um einen Ausdruck Ihrer Eingaben als Beleg (auf der Website haben Sie die Möglichkeit, Ihre Eingaben als PDF-Datei auszugeben), den Sie uns mit einem Stempel und Ihrer Unterschrift versehen und zusammen mit den Original-Labordaten (wie z.B. die von Ihnen ausgedruckten Elektropherogramme) auf dem Postwege bis zum **04.12.2020** (Datum des Poststempels) zusenden.
- Auch zur Übermittlung der mtDNA-Ergebnisse verwenden Sie bitte ebenfalls ausschließlich das Formular, das auf der GEDNAP-Homepage (<https://gednap.qualitytype.de>) für Sie freigeschaltet sein wird. Angegeben werden sollen - wie in den Vorjahren - die Abweichungen der **Personen A bis C** sowie **der Reinspuren** (aus den **Spuren 1 bis 4**) von der revidierten Cambridge Referenz Sequenz (rCRS), wobei

die verwendete Nomenklatur den Empfehlungen der DNA-Kommission der ISFG (W. Parson et al. 2014, PMID: 25117402) folgen soll. Bei Punktheteroplasmie soll die Angabe nach IUPAC-Code erfolgen, sofern die Minderkomponente mindestens einen Anteil von 20 % ausmacht. Bei Nachweis von Längenheteroplasmie soll „LHP“ als Bemerkung angegeben werden; bei zwei dominanten Typen soll die kürzere Variante genannt werden. Die zweite dominante Variante soll unter ‘Bemerkungen’ angegeben werden.

## **V. Modul Extraktions-Effizienz**

Im Rahmen der Spurenringversuche GEDNAP 60 und 61 wird jeweils eine Spur **5** als Triplikat für das Modul „Extraktions-Effizienz“ versendet. Der Teilnehmer muss ohne Vortest und ohne Rückstellprobe **jede der drei Teilproben** pro Ringversuch komplett, d.h. ohne einen Rest zurückzuhalten, mit derselben Methodik extrahieren und die **drei resultierenden DNA-Extrakte** binnen 6 Wochen nach Erhalt der Proben (nicht jedoch später als zum **20.11.2020**) auf eigene Kosten und auf eigene Verantwortung an den Ausrichter (postalische Anschrift: Institut für Forensische Genetik, GEDNAP XF, Im Derdel 8, 48161 Münster) senden. Die Wahl der Versandart wird dem Teilnehmer überlassen (gekühlt, tiefgekühlt, lyophilisiert ohne oder mit Stabilisator-Zusatz). Nach Eingang der Extrakte im IFG erfolgt die Quantifizierung menschlicher Zellkern-DNA mittels real-time PCR. Für die vergleichende Auswertung wird ein Fragebogen zu den technischen Details zur Verfügung gestellt werden (z.B. verwendete Geräteplattform, Extraktionschemie, Elutionsmittel, Elutionsvolumen). Der individuelle Ergebnisbericht wird zusammen mit der Auswertung der übrigen GEDNAP-Module während des Spurenworkshops ausgehändigt oder nach dem Spurenworkshop (vgl. VIII.) versendet.

## **VI. Module zur forensischen DNA-Phänotypisierung**

Im Rahmen der Spurenringversuche GEDNAP 60 und 61 werden erstmalig die Module „Pigmentierungs-Analytik“ sowie „Altersschätzung“ angeboten. Im Rahmen des Moduls Pigmentierungs-Analytik sollen die regulären Referenzproben A – C befundet werden, wohingegen für das Modul Altersschätzung drei Sonder-Blutproben D – F befundet werden sollen, die eine ausreichende DNA-Menge aufweisen. Im Rahmen des Moduls Pigmentierungs-Analytik können die 41 etablierten Marker (s. <https://hirisplex.erasmusmc.nl/>) befundet werden, wohingegen die Marker im Modul Altersschätzung nicht vorgegeben sind.

## **VII. Allgemeine Informationen**

- In der Befundtabelle für die DNA-Systeme (s. II.) dürfen nur die Allelwerte angegeben werden. Als Fehleingabe gewertet werden alle anderen Zeichen (z.B. OL, F, ?), mit Ausnahme des < bzw. > -Zeichens. Bitte beachten Sie bei der Verwendung des < bzw. > -Zeichens die in Abschnitt II. definierten Allelgrenzen.
- Liegt ein Allel außerhalb des in dem Abschnitt II. angegebenen Bereichs kann die Angabe unter Verwendung des < bzw. > -Zeichens in Relation zum kleinsten Allel des angegebenen Bereichs bzw. zum größten Allel des angegebenen Bereichs erfolgen. Zum Beispiel könnte das Allel 18 im System TPOX als ">17" oder "18" angegeben werden; beides wäre nicht falsch. Ansonsten muss die Allelbezeichnung mit einer 1bp-Präzision angegeben werden (dies bedeutet allerdings nicht, dass das o.g. Allel als 18.0 bezeichnet werden darf). Von diesen Ausführungen abweichende Allelbezeichnungen werden als Fehler gewertet.
- Die Einsendung der Original-Labordaten der Ergebnisse ist für die Auswertung und Erstellung der Bescheinigungen unbedingt erforderlich. Hierzu werden die Ausdrucke der Elektropherogramme der Proben und der verwendeten Allelleiter(n) benötigt. Die Allelzuordnung muss aus den Originaldaten leicht und eindeutig ersichtlich sein, Amplikonlänge und Peakhöhe müssen erkennbar sein. Die Ausdrucke müssen eindeutig mit dem betreffenden Ringversuch, der Probenbezeichnung und Ihrem Benutzernamen (z.B. „G61\_987“) beschriftet sein. Ausdrucke der Sequenzierelektropherogramme müssen in Analogie beschriftet werden; **insbesondere muss der ausgewertete Bereich durch Angabe der Nukleotidpositionen angezeigt und die relevante Position gekennzeichnet werden.** Ferner muss der Weg vom Sequenzierelektropherogramm bis zur Angabe der Abweichung von der rCRS dokumentiert sein (u.a. durch Angabe der Software zur Generierung der Konsensus-Sequenz nach Sequenzierung auf beiden Strängen). Exemplarische Ausdrucke für eine GeneMapper-Auswertung sowie beispielhafte Ausdrucke von Sequenzierelektropherogrammen sind auf Anfrage erhältlich.

Ohne Eingang der Original-Ergebnisse wird die Auswertung der Befundbögen und spätere Erstellung der Teilnahmebescheinigungen nicht erfolgen können.

- Bei digitaler Übermittlung der Originaldaten (z.B. USB-Stick, DVD/CD-ROM, eMail-Anhang) ist eine eindeutige Bezeichnung der Dateien sowie der darin enthaltenen Proben unter Angabe Ihrer Benutzerkenntnis (auch als Labor-Code bekannt) erforderlich. Bitte übersenden Sie in diesem Fall die Dateien der Elektropherogramme ausschließlich im PDF-Format.

- Es werden qualifizierte Bescheinigungen für die Module erstellt, für die Sie sich registriert haben (Spurenart-Charakterisierung, allgemeine sowie ergänzende STRs, Y-STRs, Sequenzanalyse der mtDNA-Kontrollregion, Mischspuren-Biostatistik, zusätzliche autosomale STRs sowie X-STRs, wobei die letzteren beiden Module ohne Mitwirkung der Spurenkommission ausgewertet und bescheinigt werden). Für die Module Pigmentierungs-Analytik, Altersschätzung sowie probabilistische Genotypisierung werden auf Wunsch Teilnahmebescheinigungen ausgestellt.
- Bescheinigungen können nur auf den Namen derjenigen Institution ausgestellt werden, die die Proben tatsächlich untersucht hat. Eine Untersuchung durch Dritte ist nicht zulässig. Die Teilnehmer müssen nach Beschluss der Spurenkommission eine Eigenerklärung unterschreiben, wonach ihre GEDNAP-Bescheinigung nicht von Dritten z. B. zu Werbe-Zwecken benutzt werden darf. Sollte diese Eigenerklärung bereits im Vorjahr eingesendet worden sein, kann hierauf in diesem Jahr verzichtet werden. Sollte die Eigenerklärung nicht bis zum **04.12.2020** hier vorliegen, können eine Auswertung der Ergebnisse und die spätere Ausstellung der Teilnahmebescheinigung nicht erfolgen.
- Die Eingruppierung der Teilnehmer erfolgt wie in den letzten Jahren. Details hierzu sind auf der Homepage (<http://www.gednap.de>) ersichtlich.

## **VIII. Spurenworkshop in Bielefeld**

Die Präsentation der Ergebnisse der Spurenringversuche GEDNAP 60 und 61 wird im Rahmen des 41. Spurenworkshops in Bielefeld erfolgen (25. bis 27. Februar 2021), organisiert von Herrn Prof. Dr. Carsten Tiemann, LABCON-OWL (<https://www.r-km.de/Spurenworkshop/>) – sofern es in Zeiten der SARV-CoV-2-Pandemie möglich sein wird.

## **IX. Erfüllung der Bedingungen**

Der von der Spurenkommission benannte Ausrichter der GEDNAP-Ringversuche sagt Probenversand, Ergebnisauswertung und Teilnahmebescheinigung (jeweils einmalig) dem teilnehmenden Labor dann zu, wenn die vorgenannten Rahmenbedingungen eingehalten werden, die aktuelle Teilnahmegebühr beglichen wird und die anliegende Eigenerklärung dem Ausrichter der GEDNAP-Ringversuche - unterschrieben durch eine unterschriftsberechtigte Person des teilnehmenden Labors - vorliegt. Sollte eine dieser Bedingungen nicht eingehalten werden, ist eine Auswertung der übersandten Ergebnisse und eine anschließende Ausstellung der Bescheinigung(en) nicht möglich.